



Déficit de HMG CoA Liasa

- Por favor, leer con atención. Es importante administrar un tratamiento meticuloso ya que existe alto riesgo de complicaciones graves.
- Si las recomendaciones no se comprenden o tiene algún problema concreto, deben plantear sus dudas al especialista de guardia.

PROTOCOLO SÓLO PARA EL MANEJO URGENTE INMEDIATO

- _____ tiene un DEFICIT DE HMG CoA LIASA (una acidemia orgánica).
- Las principales complicaciones son hipoglucemia, encefalopatía, episodios tipo ictus y acidosis metabólica.
- Iniciar este tratamiento si el paciente está evidentemente indispuesto o tiene vómitos, somnolencia, acidosis o hiperventilación (déficit de bases >10 mmol/L). No retrasar en caso de duda.
- Administrar inmediatamente 200 mg/kg. de glucosa (2 ml/kg. de glucosa al 10% ó 1 ml/kg. de glucosa al 20%) en pocos minutos.
- Administrar 10 ml/kg. de solución salina normal salvo en casos de mala circulación periférica o en un paciente que se encuentre en estado de shock. En esta situación, administrar un bolo de 20 ml/kg. de solución salina normal inmediatamente después de la glucosa. Repetir el bolo de solución salina si persiste la mala circulación como se haría con un paciente no metabólico en estado de shock.
- Continuar administrando 5 ml/kg./h de glucosa al 10% hasta que esté lista la siguiente disolución: glucosa al 10% / solución salina al 0.45 %.
- En caso de cualquier duda el niño deberá ser ingresado, aunque sólo sea necesario para un breve periodo de observación.

1

Antecedentes

El déficit de 3-hidroxi-3-metilglutaril CoA liasa es un trastorno de la síntesis de los cuerpos cetónicos. Esta enzima también se encuentra en la vía catabólica de la leucina. La mayor parte del tiempo los pacientes están sanos y no requieren una dieta especial. Sin embargo, las infecciones, el ayuno o los vómitos pueden producir una enfermedad grave encefalopatía y episodios tipo ictus.

Los primeros signos de descompensación pueden ser sutiles, como letargo o “flaccidez”. Siempre escuchar con atención a los padres ya que estos probablemente estén bien informado. La hipoglucemia sólo se produce en una fase relativamente tardía, por lo que **no** se debe depender de la glucemia / destrostix. No retrasar el tratamiento sólo porque la glucemia no sea baja. El objetivo siempre debe consistir en intervenir mientras la glucemia sea normal.

2

Llamadas telefónicas

Si recibe una llamada telefónica de una familia con un niño que no está bien, debe recordar los siguientes pasos importantes:

- a. Iniciar el régimen de urgencia si no se ha hecho ya.
- b. Evitar retrasos en el traslado al hospital.
- c. Traer la medicación.
- d. Traer detalles del régimen de urgencia / un informe del hospital.

La mayoría de los pacientes que se presenten en el hospital precisarán ser ingresados puesto que es probable que ya hayan recibido tratamiento en casa. Sólo debe permitir que el niño vuelva a casa si usted y la familia están totalmente convencidos y han comentado los problemas con el especialista de guardia. La familia debe tener un plan claro de actuación y estar preparada para regresar si el niño no mejora.

Ante la existencia de cualquier duda el niño deberá ser ingresado, aunque sólo sea necesario para un breve periodo de observación.

3

Plan inicial y manejo en el hospital

Solicitar ingreso en la UCI / Unidad de Cuidados Intensivos si el niño está en estado de shock o claramente muy enfermo.

Si está ingresado en la unidad metabólica / de medicina general realizar una cuidadosa valoración clínica, incluyendo presión arterial y la escala de coma de Glasgow, aunque el paciente no de muestras de encefalopatía. Si se produjera un deterioro en el niño, especialmente durante el cambio de turno, esto permitiría al equipo entrante detectar cualquier variación.

Se deben realizar las siguientes pruebas de sangre:

- pH y gases
- Glucosa (en laboratorio)
- Urea y electrolitos
- Hemograma completo
- Hemocultivo

4

Manejo

Las decisiones sobre el manejo deben basarse primordialmente en la situación **clínica**. La primera decisión terapéutica es si el niño puede ser tratado de forma oral o necesita terapia intravenosa.

Los factores que influyen en la decisión incluyen lo enfermo que está el niño y si en el pasado ha sufrido deterioros repentinos.

¿El niño tolera líquidos por vía oral?

Si el niño está relativamente bien

▶ puede ser tratado por vía oral pero debe valorarse muy cuidadosamente.

Si el niño evidentemente está mal

▶ debe ser tratado con líquidos intravenosos.

En caso de cualquier duda, poner una vía intravenosa.

A. ORAL

Si el niño está relativamente bien y no tiene vómitos puede administrarse alimentación por vía oral. (Nota: Una observación imprevista en estos pacientes es el negarse a beber (síntoma precoz), por lo que deberá recurrir al empleo de un sonda nasogástrica para evitar la terapia intravenosa).

Debe emplear el Protocolo para el manejo urgente. Este se puede administrar mediante tomas normales frecuentes, pero si el paciente corre el riesgo de vomitar o tiene nauseas, los líquidos pueden administrarse de forma continua o mediante pequeños bolos más frecuentes.

EDAD (Años)	CONCENTRACIÓN POLÍMEROS DE GLUCOSA (G/100ML)*	VOLUMEN DIARIO TOTAL**
0 - 1	10	150 - 200ml/kg
1 - 2	15	95ml/kg
2 - 6	20	1200 - 1500ml
6 - 10	20	1500 - 2000ml
>10	25	2000ml

*Pedir la ayuda del dietista local si es necesario

**El volumen para cada toma normalmente será esta cifra dividida por 12, pero si el paciente tiene nauseas o lo rechaza, intentar administrar tomas frecuentes mas reducidas o aplicar una infusión nasogástrica continua.

Si existen problemas de vómitos y/o diarrea deben añadirse electrolitos a las bebidas utilizando mezclas de rehidratación estándar según las instrucciones del fabricante.

B. VÍA INTRAVENOSA

Si el niño no está bien:

- Administrar **inmediatamente** 200 mg/kg. de glucosa (2 ml/kg. de glucosa al 10% ó 1 ml/kg. de glucosa al 20%) durante el transcurso de varios minutos.

DÉFICIT DE HMG COA LIASA

- Si existe una mala circulación periférica o el paciente está en estado de shock, administrar 20 ml/kg. de solución salina normal en forma de bolo inmediatamente. Repetir la administración del bolo de suero si persiste la mala circulación como se haría con un paciente no metabólico en estado de shock. Si no, continuar administrando 5 ml/kg./h de glucosa al 10% hasta que esté lista la siguiente disolución - ver abajo.
- Calcular rápidamente el déficit y el régimen de mantenimiento y preparar los líquidos intravenosos.
 - ▶ Déficit: Estimarlos mediante los signos clínicos si no se dispone del peso reciente.
 - ▶ Mantenimiento: Fórmula para calcular el volumen diario de líquidos de mantenimiento 100 ml/kg. para los primeros 10 kg. de peso, luego 50 ml/kg. para los siguientes 10 kg. y 20 ml/kg. para el peso restante, empleando para ello el peso rehidratado calculado. Descontar el líquido ya administrado del total para las primeras 24 horas.
 - ▶ Administrar solución salina al 0.45% / glucosa al 10%
- Una vez calculado el déficit y el régimen de mantenimiento, administrar durante las siguientes 6 horas 1/3 del total del preparado para 24 horas, y el resto durante las siguientes 18 horas. Continuar administrando la misma disolución si siguen siendo necesarios los líquidos intravenosos.
- Comprobar los electrolitos cada 24 horas si se siguen administrando líquidos por vía intravenosa.

Se puede añadir potasio, si es preciso, una vez normalizada la producción de orina y conocida la concentración de potasio en plasma.

Puede existir una marcada acidosis, pero no se administra bicarbonato sódico de manera rutinaria. No obstante, si persiste la acidosis tras la corrección de la glucosa en sangre y la perfusión, el bicarbonato sódico puede ser necesario si el pH es <7,1, o el pH se deteriora con rapidez, o el déficit de bases es mayor de 15 mmol/L.

Inicialmente corregir la mitad del déficit [$0,15 \times \text{peso} \times \text{déficit de bases (mmol/L)}$] mmol de bicarbonato sódico durante por lo menos 30 minutos. 1 ml de bicarbonato sódico al 8.4% contiene 1 mmol, pero esta solución debería ser diluida como mínimo al 1:5 en glucosa al 5%. Luego revisar y comprobar la urea y electrolitos y pH y gases en sangre. Puesto que la acidosis normalmente se corrige

rápidamente, rara vez resulta necesario repetir la dosis de bicarbonato sódico. Si aparentemente son necesarias más dosis de bicarbonato sódico, consultar con el especialista. Antes de hacerlo pregúntese por qué es necesario. ¿Puede existir otra explicación, por ejemplo la sepsis? Si se administran más dosis, reducir el cloruro sódico administrado en otros líquidos intravenosos.

La hiperglucemia puede ser un problema. Si la glucosa en sangre supera los 14 mmol/L (252 mg/dL) y hay glucosuria, iniciar una infusión de insulina de acuerdo con el protocolo local para diabéticos en lugar de reducir la ingesta de glucosa.

5

Evolución

Control: A las 4-6 horas, o menos, volver a valorar si se ha producido algún deterioro o no ha habido mejoría. La valoración clínica debe incluir la escala de coma de Glasgow y presión arterial.

Análíticas de sangre:

► pH y gases en sangre.
Glucosa (en laboratorio).
Urea y electrolitos.

Si mejora, continuar con líquidos intravenosos al menos 24 horas, se ruega consulten la sección anterior. Si ha habido un deterioro, consultar con el especialista sin retraso.

6

Reintroduciendo la alimentación oral

Volver a iniciar la alimentación enteral lo antes posible, en cuanto el niño esté alerta y hayan cesado los vómitos. Si es necesario, consultar con el dietista local para más detalles.

7

Alta

Sólo debe permitir que el niño vuelva a casa si usted y la familia están totalmente convencidos y han comentado los problemas con el especialista de guardia. La familia debe tener un plan claro de actuación y estar preparada para regresar si el niño sufre un empeoramiento.

Para más información consultar la siguiente referencia:

Fernades J, Saudubray J-M, van de Berghe G, Walter JH (editores) Enfermedades Metabólicas Innatas. Diagnósis y tratamiento. Cuarta edición. Primavera 2006.

27/03/08

Fecha de la próxima revisión: Marzo 2010

NOTAS IMPORTANTES (CONDICIONES DE USO)

Existe muy poca base de evidencia para el manejo de los errores innatos, por lo que estos protocolos han sido escritos teniendo en cuenta lo que se consideran las mejores prácticas actuales. Han sido revisados meticulosamente pero aún así puede haber errores. No puede asumirse ninguna responsabilidad en absoluto como resultado del uso de esta información.

Estas guías son aplicables a la mayoría de los pacientes, aunque habrá ocasiones en que sea apropiado un manejo alternativo.

Estos protocolos han sido traducidos a partir de los originales en inglés de la página web de la British Inherited Metabolic Disease Group. La BIMDG no asume responsabilidad alguna por cualquier posible error.

Traductor al castellano: Mike Vidal Lería

Supervisión médica de la traducción: Dr. Luis Aldamiz-Echevarría