

Deficit del metabolismo de los cuerpos cetonicos

(SCOT - DÉFICIT DE SUCCINIL COA OXOACIL COA TRANSFERASA; DÉFICIT DE 3 - OXOTIOLASA - TAMBIÉN CONOCIDO COMO DÉFICIT DE QUETOTIOLASA, ACETOACETIL-COA TIOLASA MITOCONDRIAL O DÉFICIT DE T2)

- 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.

DEFICIT DEL METABOLISMO DE LOS CUERPOS CETONICOS

(SCOT - DÉFICIT DE SUCCINIL COA OXOACIL COA TRANSFERASA; DÉFICIT DE 3 - OXOTIOLASA - TAMBIÉN CONOCIDO COMO DÉFICIT DE QUETOTIOLASA, ACETOACETIL-COA TIOLASA MITOCONDRIAL O DÉFICIT DE T2)

PROTOCOLO SÓLO PARA EL MANEJO URGENTE INMEDIATO

- _____ tiene un defecto de metabolismo de los cuerpos cetónicos.
- Las principales complicaciones son la hipoglucemia y la cetoacidosis metabólica.
- Iniciar este tratamiento si el paciente está evidentemente indispuerto o tiene vómitos, hipoglucemia (glucosa en sangre $<2,6$ mmol/L, <46.8 mg/dL), acidosis o hiperventilación (déficit de bases >10 mmol/L).o somnolencia. 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.

DEFICIT DEL METABOLISMO DE LOS CUERPOS CETONICOS

(SCOT - DÉFICIT DE SUCCINIL COA OXOACIL COA TRANSFERASA; DÉFICIT DE 3 - OXOTIOLASA - TAMBIÉN CONOCIDO COMO DÉFICIT DE QUETOTIOLASA, ACETOACETIL-COA TIOLASA MITOCONDRIAL O DÉFICIT DE T2)

1

Antecedentes

Los cuerpos cetónicos se forman como parte de una respuesta normal al ayuno. Se necesitan dos enzimas para su funcionamiento - succinil-CoA 3-oxoácido CoA transferasa (SCOT) y 3-oxotiolasa. Se conoce más comúnmente como déficit de α -5f-quetotiolasa. Los pacientes que tienen estos trastornos están bien la mayor parte del tiempo. Sin embargo, pueden desarrollar una cetoacidosis grave como consecuencia de un ayuno prolongado o enfermedades menores (especialmente si se producen vómitos). Esta complicación puede evitarse manteniendo una ingesta elevada de carbohidratos por vía enteral o intravenosa. Si los pacientes alcanzan un nivel grave de acidosis también necesitarán bicarbonato sódico por vía intravenosa, con controles frecuentes de gases en sangre y electrolitos.

Los primeros signos de descompensación pueden ser sutiles, pero en especial debe comprobarse si existe taquipnea. Siempre escuchar con atención a los padres ya que estos probablemente estén bien informados. Puesto que la hipoglucemia sólo se produce en fases relativamente tardías, la intervención debe realizarse mientras la glucosa en sangre sea normal.

2

Llamadas telefónicas

Si se recibe una llamada telefónica de una familia con un niño que no está bien, deben recordarse 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. 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

DEFICIT DEL METABOLISMO DE LOS CUERPOS CETONICOS

(SCOT - DÉFICIT DE SUCCINIL COA OXOACIL COA TRANSFERASA; DÉFICIT DE 3 - OXOTIOLASA - TAMBIÉN CONOCIDO COMO DÉFICIT DE QUETOTIOLASA, ACETOACETIL-COA TIOLASA MITOCONDRIAL O DÉFICIT DE T2)

Plan inicial y manejo en el hospital

Solicitar ingreso en la UCI/Unidad de Gran Dependencia 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. Esto ayudará a otros miembros del personal a detectar si el niño empeora, especialmente durante el cambio de turno.

Se deben realizar las siguientes pruebas:

SANGRE:

- pH y gases
- Glucosa (en laboratorio)
- Urea y electrolitos
- Hemograma completo
- Cuerpos cetónicos (si está disponible)
- Hemocultivo

ORINA:

- Cuerpos cetónicos

4

Manejo

Las decisiones de 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.

¿El niño tolera líquidos por vía oral?

Si el niño está relativamente bien

▶ puede ser tratado oralmente pero debe valorarse muy cuidadosamente.

Si el niño evidentemente está mal

▶ debe ser tratado con líquidos intravenosos.

DEFICIT DEL METABOLISMO DE LOS CUERPOS CETONICOS

(SCOT - DÉFICIT DE SUCCINIL COA OXOACIL COA TRANSFERASA; DÉFICIT DE 3 - OXOTIOLASA - TAMBIÉN CONOCIDO COMO DÉFICIT DE QUETOTIOLASA, ACETOACETIL-COA TIOLASA MITOCONDRIAL O DÉFICIT DE T2)

En caso de cualquier duda, poner una vía intravenosa.

Tratar cualquier infección.

A. ORAL

Si el niño está relativamente bien, sin vómitos ni distress respiratorio, puede administrarse alimentación oral. 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 náuseas, 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	100ml/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 náuseas o lo rechaza, intentar administrar tomas frecuentes mas reducidas o aplicar una infusión nasogástrica continua.

Se deben añadir electrolitos a las bebidas utilizando mezclas de rehidratación estándar según las instrucciones del fabricante.

B. VIA 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.

DEFICIT DEL METABOLISMO DE LOS CUERPOS CETONICOS

(SCOT - DÉFICIT DE SUCCINIL COA OXOACIL COA TRANSFERASA; DÉFICIT DE 3 - OXOTIOLASA - TAMBIÉN CONOCIDO COMO DÉFICIT DE QUETOTIOLASA, ACETOACETIL-COA TIOLASA MITOCONDRIAL O DÉFICIT DE T2)

- Si existe mala circulación periférica o el paciente está en estado de shock, administrar 20 ml/kg de solución salina normal en forma de bolo inmediatamente después de la glucosa. Repetir la administración del bolo de suero 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 - 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.

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.

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

No se administra habitualmente bicarbonato sódico. No obstante, puede ser necesario si el pH es <7.1, o el déficit de bases es mayor de 10 mmol/L., o el pH se deteriora rápidamente.

DEFICIT DEL METABOLISMO DE LOS CUERPOS CETONICOS

(SCOT - DÉFICIT DE SUCCINIL COA OXOACIL COA TRANSFERASA; DÉFICIT DE 3 - OXOTIOLASA - TAMBIÉN CONOCIDO COMO DÉFICIT DE QUETOTIOLASA, ACETOACETIL-COA TIOLASA MITOCONDRIAL O DÉFICIT DE T2)

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.

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.

Analíticas de sangre: ▶ pH y gases en sangre.
Glucosa (en laboratorio).
Urea y electrolitos.

Si mejora, continuar, y en cuanto a los líquidos intravenosos a partir de las 6 horas, consultar la sección anterior.

Si se produce un deterioro, consultar al especialista sin demora.

6

Reintroduciendo la alimentación oral

Volver a iniciar la alimentación por vía oral lo antes posible: una vez que el niño esté alerta y hayan cesado los vómitos. Si es necesario, consultar con el dietista local para más detalles.

DEFICIT DEL METABOLISMO DE LOS CUERPOS CETONICOS

(SCOT - DÉFICIT DE SUCCINIL COA OXOACIL COA TRANSFERASA; DÉFICIT DE 3 - OXOTIOLASA - TAMBIÉN CONOCIDO COMO DÉFICIT DE QUETOTIOLASA, ACETOACETIL-COA TIOLASA MITOCONDRIAL O DÉFICIT DE T2)

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 consulten la siguiente referencia:

Fernades J, Saudubray J-M, van de Berghe G, Walter JH (editores) Enfermedades Metabólicas Innatas. Diagnosis 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