



Trastornos de oxidación de ácidos grasos de cadena larga

VLCAD, LCHAD, CPT II,
CARNITINA TRANSLOCASA, DÉFICIT
MÚLTIPLE DE ACIL COA
DESHIDROGENASA (MADD)

- 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 DEFECTO DE OXIDACION DE ACIDOS GRASOS.
- Las principales complicaciones son encefalopatía, cardiomiopatía, hipoglucemia y rabdiomiolisis.
- Iniciar este tratamiento si el paciente está evidentemente indispuerto o tiene vómitos, hipoglucemia (glucosa en sangre $<2,6$ mmol/L, <46.8 mg/dL) flaccidez 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.

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA LARGA

VLCAD, LCHAD, CPT II, CARNITINA TRANSLOCASA, DÉFICIT MÚLTIPLE DE ACIL COA DESHIDROGENASA (MADD)

1

Antecedentes

Todas estas patologías son trastornos en la vía catabólica de los ácidos grasos. Los pacientes son tratados con una dieta baja en grasa y alta en carbohidratos y la evitación del ayuno (incluso se evita el ayuno nocturno - los pacientes o bien tienen una sonda de alimentación continua o se les despierta y alimenta. Algunos niños mayores toman almidón de maíz crudo antes de acostarse). La mayor parte del tiempo los pacientes están sanos. Sin embargo, las infecciones, el ayuno o los vómitos pueden causar una enfermedad grave, con encefalopatía e incluso muerte súbita.

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 informados. La hipoglucemia sólo se produce en fases relativamente tardías por lo que no se debe depender de la glucemia. No retrasar el tratamiento simplemente porque la glucemia no sea baja. El objetivo siempre debe consistir en intervenir mientras la glucemia sea normal. El tratamiento pretende evitar la movilización de los ácidos grasos mediante el aporte de abundante glucosa - por vía enteral o intravenosa.

2

Llamadas telefónicas

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

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA LARGA

VLCAD, LCHAD, CPT II, CARNITINA TRANSLOCASA, DÉFICIT MÚLTIPLE DE ACIL COA DESHIDROGENASA (MADD)

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. Esto es muy importante ya que si se produjera un deterioro en el niño, especialmente durante el cambio de turno, el equipo entrante podrá detectar cualquier variación.

Se deben realizar las siguientes pruebas:

SANGRE:

- pH y gases
- Glucemia
- Urea y electrolitos
- Hemograma completo
- Lactato
- Acilcarnitinas en muestra de sangre
- CK, pruebas de función hepática
- Hemocultivo

ORINA:

- Mioglobina (usar la prueba de tira de orina para sangre)

Complicaciones.

1. Miocardiopatía. Esto puede ser un problema, especialmente durante la presentación. Preparar un ecocardiograma 2D si existen signos de problemas cardio-respiratorios.
2. La rabdomiolisis (descomposición muscular) es un problema frecuente en el déficit de VLCAD. La rabdomiolisis puede ser inducida por el ejercicio, sobre todo en algunos pacientes de más edad, y puede producir mioglobinuria y/o insuficiencia renal aguda.

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA LARGA

VLCAD, LCHAD, CPT II, CARNITINA TRANSLOCASA, DÉFICIT MÚLTIPLE DE ACIL COA DESHIDROGENASA (MADD)

Manejo

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

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

¿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.

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. 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.

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA LARGA

VLCAD, LCHAD, CPT II, CARNITINA TRANSLOCASA, DÉFICIT MÚLTIPLE DE ACIL COA DESHIDROGENASA (MADD)

Si el paciente tiene vómitos y/o diarrea se deben añadir electrolitos a las bebidas utilizando mezclas de rehidratación estándar según las instrucciones del fabricante.

Fármacos:

- Se puede administrar carnitina por vía oral 100 mg/kg./24h divididos en 4 dosis.

Tratar cualquier infección.

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.
- 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. Si no, seguir administrando 5ml/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%. Aviso: Valorar la sobrecarga de líquidos en los pacientes con miocardiopatía.
- 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.

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA LARGA

VLCAD, LCHAD, CPT II, CARNITINA TRANSLOCASA, DÉFICIT MÚLTIPLE DE ACIL COA DESHIDROGENASA (MADD)

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 normalizado el flujo de orina y conocida la concentración de potasio en plasma.

Puede administrarse carnitina por vía oral (NO intravenosa) 100-200 mg/kg./24h divididos en 4 dosis.

Tratar cualquier infección.

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.

Se existe deterioro, consultar con el especialista.

6

Reintroduciendo la alimentación oral

Volver a iniciar la alimentación por vía oral enteral lo antes posible ya que esto permite administrar muchas más calorías de forma segura. Se suele administrar un polímero de glucosa soluble inicialmente al 10%, aumentando tanto el volumen como la concentración en función de la tolerancia. Es costumbre retrasar la incorporación de proteína o aminoácidos, pero esto sólo prolonga el periodo de catabolismo. Si es necesario, consultar al dietista local para más detalles.

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA LARGA

VLCAD, LCHAD, CPT II, CARNITINA TRANSLOCASA, DÉFICIT MÚLTIPLE DE ACIL COA DESHIDROGENASA (MADD)

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. 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