



Trastornos de oxidación de ácidos grasos de cadena media

(MCAD), DÉFICIT DE HMG COA SINTASA, DÉFICIT DE CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASA 1 (CPT1)

- 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 una DEFICIENCIA DE CADENA MEDIA DE LA DESHIDROGENASA DEL ACYL CoA con frecuencia denominada MCADD
- Leer atentamente. Es importante administrar un tratamiento meticuloso ya que existe un alto riesgo de complicaciones graves e incluso muerte súbita.
- Las principales complicaciones son la encefalopatía y la hipoglucemia.
- Iniciar este tratamiento si el paciente está evidentemente indispuerto o tiene vómitos, hipoglucemia (glucosa en sangre <2,6 mmol/L, <46.8 mg/dL) 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.

1

Antecedentes

El déficit de MCAD es el trastorno más frecuente en la vía catabólica de los ácidos grasos y el tratamiento es similar al de algunos otros trastornos. 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 causar una enfermedad grave, con encefalopatía e incluso muerte súbita. Esto es el resultado de la acumulación de ácidos grasos tóxicos.

Los primeros signos de descompensación pueden ser sutiles, como el 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 (o muy tardías) por lo que **no** se debe depender de la glucosa en sangre / destroxix. 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 elevado de glucosa de forma 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 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. Esto ayudará a otros miembros del personal, especialmente durante el cambio de turnos, a advertir si el niño empeora.

Se deben realizar las siguientes pruebas de sangre:

- pH y gases
- Glucemia
- 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.

¿El niño tolera líquidos orales?

¿El niño está deshidratado? - Esto puede ser difícil de valorar. La mejor orientación es la diferencia entre el peso actual y el peso reciente del niño cuando estaba bien.

Leve: hasta 5% de pérdida de peso

▶ puede ser tratado oralmente pero debe valorarse muy cuidadosamente.

Moderado o grave: >5%

▶ debe ser tratado con líquidos intravenosos.

En caso de cualquier duda, poner una vía intravenosa.

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA (MCAD), DÉFICIT DE HMG COA SINTASA, DÉFICIT DE CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASA 1 (CPT1)

A. ORAL

Si el niño está relativamente bien y no tiene vómitos 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.

Si existen problemas de vómitos y/o diarrea 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 (2ml/kg. de glucosa al 10% ó 1 ml/kg. de glucosa al 20%) durante el transcurso de varios minutos.

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA (MCAD), DÉFICIT DE HMG COA SINTASA, DÉFICIT DE CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASA 1 (CPT1)

- 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 - 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 20ml/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 normalizado el flujo de orina y conocida la concentración de potasio en plasma.

La hiperglucemia puede ser un problema. Si la glucosa en sangre supera los 14 mmol/L 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.

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 sin demora.

6

Reintroduciendo la alimentación oral

Volver a iniciar la alimentación por vía oral lo antes posible: en cuanto el niño esté alerta y haya dejado de vomitar. Para más instrucciones sobre la dieta consultar las guías dietéticas MCAD en la página web de BIMDG o pedir más detalles al dietista local.

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 consulten la siguiente referencia:

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

TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA (MCAD), DÉFICIT DE HMG COA SINTASA, DÉFICIT DE CARNITINA-PALMITOIL TRANSFERASA 1 (CPT1)

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