



Fructosemia

DÉFICIT DE FRUCTOSA 1,6 BISFOSFATASA-
DESCOMPENSACIÓN AGUDA

- 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 DÉFICIT DE FRUCTOSA 1,6 BISFOSFATASA
- Las principales complicaciones son la HIPOGLUCEMIA y la ACIDOSIS LACTICA, precipitadas por el ayuno y la enfermedad intercurrente.
- 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, hiperventilación (déficit de bases >10 mmol/L), o somnolencia. No retrasar en caso de duda.
- Si está indispuerto, administrar glucosa inmediatamente, bien por vía intravenosa (200 mg/kg de glucosa inmediatamente (2 ml/kg. de glucosa al 10% o 1 ml/kg. de glucosa al 20%) a lo largo de pocos minutos, o a través de la cavidad oral empleando glucosa concentrada como Glucogel®.
- 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 %.
- Si se produce un empeoramiento en el estado del niño, comprobar si existe hipoglucemia y avisar al pediatra urgentemente.
- 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 fructosa 1,6 bisfosfatasa es un trastorno de gluconeogénesis. La mayor parte del tiempo los pacientes están sanos y no necesitan seguir una dieta especial. Las infecciones, el ayuno o los vómitos pueden causar una grave enfermedad que cursa con somnolencia, taquipnea, acusada acidosis e hipoglucemia. La hipoglucemia, sin embargo, se produce en fases relativamente tardías. El objetivo del tratamiento consiste en prevenir la descompensación metabólica administrando glucosa, por vía oral o intravenosa. En niños pequeños a menudo se necesita bicarbonato para corregir la acidosis.

No administrar fructosa ni sacarosa durante esta fase de la enfermedad.

Los primeros síntomas de la descompensación pueden ser sutiles pero en particular se deben buscar signos de taquipnea. Escuchar siempre con atención a los padres ya que éstos probablemente estén bien informados. Dado que la hipoglucemia sólo se produce en una fase relativamente tardía, debe realizarse la intervención mientras el nivel de 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 importantes pasos:

- 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 dado 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 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 cualquier deterioro en el niño.

Se deben realizar las siguientes pruebas de sangre:

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

4

Manejo

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

¿El niño tolera líquidos orales?

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, colocar una vía intravenosa.

Tratar cualquier infección.

FRUCTOSEMIA

DÉFICIT DE FRUCTOSA 1,6 BISFOSFATASA- DESCOMPENSACIÓN AGUDA

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 debe administrar de forma continua si existe el riesgo de vómitos o mediante pequeños y frecuentes bolos.

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.

Cuidado con la medicación oral ya que pueden contener sacarosa y sorbitol!

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.
- En caso de mala circulación periférica o si el paciente se encuentra en estado de shock, administrar 20 ml/kg. de solución salina normal en forma de bolo inmediatamente después de haber administrado 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. De lo contrario, 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%.
- 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 mientras se sigan suministrando líquidos intravenosos.

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 ya que la acidosis suele corregirse con rapidez, pero el bicarbonato sódico puede ser necesario si el pH sigue siendo <7.1 tras haberse administrado el bolo de glucosa inicial, o el pH se deteriora con rapidez, o el déficit de bases sigue siendo mayor de 15 mmol/L.

FRUCTOSEMIA

DÉFICIT DE FRUCTOSA 1,6 BISFOSFATASA- DESCOMPENSACIÓN AGUDA

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 existe una glucosuria, preparar una infusión de insulina de acuerdo con el protocolo para diabéticos en lugar de reducir la ingesta de glucosa.

5

Evolución

Control: A las 4-6 horas, o menos, volver a realizar una valoración para determinar si se ha producido cualquier deterioro o falta de mejoría. La valoración clínica debe incluir la escala de coma de Glasgow y presión arterial.

Analíticas de sangre:

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

Si mejora, continuar, y para líquidos intravenosos a partir de las 24 horas, se ruega consulten la sección anterior.

Si se deteriora, busque ayuda especialista sin demora.

6

Reintroduciendo la alimentación oral

Volver a iniciar la alimentación 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.

No se deben administrar sacarosa, sorbitol y fructosa durante esta fase. Cuidado con la medicación oral ya que puede contener sacarosa y sorbitol!

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

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