

ASIPAG



Asociación Sabina Islas para la
Aciduria Glutarica

Aciduria Glutarica

Protocolo de Emergencia

OBJETIVO	MEDIDA DE PRECAUCION
FORMACION EXHAUSTIVA DE LOS PADRES	Se debe informar a los padres detalladamente sobre la evolución y los riesgos específicos de la enfermedad. Deben recibir instrucciones precisas sobre la implementación de la terapia. Deben llevarse a cabo formaciones continuas y periódicas en el centro de enfermedades metabólicas responsable, con el objetivo de mejorar los conocimientos de la enfermedad.
PLANES DE ACTUACIÓN / TARJETA DE EMERGENCIA	Los planes terapéuticos deben darse por escrito a todas las personas involucradas (padres, centros metabólicos, centros de salud locales y pediatras de atención primaria) y renovarse/actualizarse periódicamente.
RESERVAS DE MEDICAMENTOS	Los padres deben asegurarse de contar con reservas suficientes de los alimentos especiales y medicamentos necesarios (incluso en caso de viajes, vacaciones, etc.; consulte a continuación).
COOPERACIÓN ESTRECHA CON CENTROS DE SALUD LOCALES Y PEDIATRAS DE ATENCIÓN PRIMARIA	El centro metabólico responsable debe ponerse en contacto con el centro de salud local/pediatra de atención primaria y proporcionar la debida formación. Se debe entregar lo antes posible toda la documentación e información relevante (incluidos los planes de tratamiento por escrito). El tratamiento de emergencia puede ponerse en marcha en el centro de salud/hospital más cercano en caso de que el centro metabólico responsable quede demasiado lejos. Se debe informar al centro metabólico de inmediato después del ingreso, para coordinar los siguientes pasos del tratamiento de emergencia.
PROCEDIMIENTOS ANTES DE VIAJES/VACACIONES	Antes del comienzo del viaje, y con el consentimiento de los padres, se debe informar por escrito sobre la enfermedad y los planes de tratamiento actuales a los centros o especialistas en metabólicas que estén cerca del destino vacacional. Los padres deben tener los datos de contacto (dirección, número de teléfono y correo electrónico) del centro/especialista metabólico responsable.
CONSULTA EN CASO DE ENFERMEDADES INFECCIOSAS	Se debe advertir a los padres de que se pongan en contacto con el centro metabólico responsable si la temperatura corporal supera los 38,5 °C, si hay signos clínicos de infección o si ya han aparecido síntomas neurológicos. El centro metabólico responsable será el encargado de coordinar el tratamiento de emergencia y, si es necesario, el ingreso en el hospital local.
MANEJO EN CASO DE CIRUGÍA	En el caso de tratamientos quirúrgicos planificados, los cirujanos y anestelistas responsables deben informar al centro metabólico responsable con antelación para definir el tratamiento metabólico perioperatorio. Siempre que sea posible, la observación antes y después de la cirugía debe realizarse en un centro metabólico. En el caso de operaciones de emergencia, se debe informar inmediatamente al centro metabólico para supervisar el manejo metabólico perioperatorio.

TARJETA DE EMERGENCIA

Todos los niños afectados de aciduria glutárica tipo I deben tener una tarjeta de emergencia, preferiblemente plastificada y en un formato manejable (p. ej. del tamaño de una tarjeta de crédito), que deben llevar encima ellos mismos o sus padres.

Es recomendable tener varias copias si hay varias personas que cuiden del niño.

Cuando viajen en un vehículo, la tarjeta de emergencia debe llevarse en un lugar bien visible.

En caso de viajar al extranjero, también se recomienda llevar una traducción en el idioma local (o, al menos, en inglés).

La tarjeta de emergencia debe incluir un resumen de la información clave sobre la aciduria glutárica tipo I así como el número de teléfono del centro metabólico responsable.

El propósito de la tarjeta de emergencia es garantizar una rápida puesta en marcha de las medidas iniciales en caso de emergencia. Las dosis indicadas deben revisarse periódicamente por el especialista metabólico y ajustarse según sea necesario.

TARJETA DE EMERGENCIA

El siguiente diagrama es un ejemplo de tarjeta de emergencia del Centro de Pediatría y Medicina de la Adolescencia del Hospital Universitario de Heidelberg.

UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

Centro de Pediatría y Medicina de la Adolescencia
Sección de neuropediatría y medicina del metabolismo

Tarjeta de emergencia

Enfermedad metabólica congénita
Riesgo de crisis metabólica letal

Emergency Card

Inborn Error of Metabolism
Risk of life-threatening metabolic decompensations

Aciduria glutárica tipo I

Glutaric aciduria type I

Nombre/Name:
Fecha nacimiento/DOB:
Dirección/Address:

Teléfono/Phone:

Emergencias 112 Emergency Call

¡Llamar inmediatamente!
Contact immediately!

+49 (0) 6221 56-4002

Emergencias metabólicas de guardia 24 hs
Metabolic specialist on call 24h/7d

Aciduria glutárica tipo I / Glutaric aciduria type I

Descompensación metabólica inminente / Impending metabolic decompensation

Situaciones: Rechazo de la ingesta, vómitos, diarrea, infección febril, fases de ayuno perioperatorias
Situations: Refusal to feed, vomiting, diarrhea, febrile illness, perioperative fasting

Síntomas: Alteraciones de consciencia, convulsiones, alteraciones del movimiento (distonía, corea)
Symptoms: Altered consciousness, seizures, movement disorders (dystonia, chorea)

Tratamiento / Treatment:

- Suspender ingesta de proteínas (máx. 24 h)
 - *Stop protein (max. 24 h)*
- Infusión de glucosa (g/kg/día), insulina si es necesario
 - *Glucose perfusion (g/kg/d), if necessary + insulin*

0-12 meses Months	1-3 años Years	4-10 años Years	11-15 años Years	>16 años Years
12-15	10-12	7-10	4-7	3-5

- L-Carnitina i.v. (100 mg/kg/d)
 - *L-Carnitine IV (100 mg/kg/d)*
- Analítica: gasometría, electrolitos
 - *Investigations: blood gases, electrolytes*

07-2018

TARJETA DE EMERGENCIA PARA ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I (EJEMPLO)

La tarjeta de emergencia debe ser emitida por el centro metabólico responsable. El especialista metabólico responsable garantiza la veracidad de los datos indicados. Esta tarjeta tiene el formato de una tarjeta de crédito, se pliega por la mitad y se plastifica.

PREGUNTAS FRECUENTES SOBRE EL PROTOCOLO DE EMERGENCIA:

¿QUÉ SITUACIONES SON PELIGROSAS PARA MI HIJO?

En determinadas situaciones, el tratamiento de mantenimiento combinado (dieta baja en lisina y carnitina) no es suficiente para proteger a los niños con aciduria glutárica tipo I en los 6 primeros años de vida frente a la aparición de crisis encefalopáticas agudas.

Si se produce una situación de riesgo potencial, es necesario poner en marcha un tratamiento de emergencia intensificado.

Dichas situaciones incluyen las enfermedades infecciosas febriles (especialmente si también hay vómitos y diarrea), las reacciones a vacunas y las cirugías y fases de ayuno del periodo perioperatorio.

Dado que hay una transición gradual entre la manifestación de los primeros síntomas de una enfermedad infecciosa y la aparición de daños permanentes en el cerebro, es difícil determinar con exactitud el inicio de una crisis. Por lo tanto, se recomienda siempre poner en marcha sin demora el tratamiento de emergencia en cualquier situación de riesgo potencial.

¿CÓMO FUNCIONA EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA?

El tratamiento de emergencia intensificado persigue los mismos objetivos que el tratamiento de mantenimiento combinado, pero con medios más potentes. Los principios más importantes del tratamiento de emergencia son los siguientes:

— Alto aporte de energía (si es necesario, con administración de insulina): con esto se previene o detiene una deficiencia de energía y "materiales de construcción" (catabolismo). Esto es importante para reducir la formación de metabolitos dañinos. En las infecciones febriles y en las fases de ayuno del periodo perioperatorio (antes y después de una cirugía), las necesidades energéticas del cuerpo son mayores (como regla general, un aumento de la temperatura corporal de 1 °C incrementa los requisitos energéticos del cuerpo aproximadamente en un 10 %).

— Reducción o suspensión temporal de la ingesta de proteínas: cuando existe una deficiencia de energía en el organismo, se utiliza la proteína del cuerpo (tejido muscular) y de los alimentos para producir energía. Esto se traduce en un aumento de los metabolitos nocivos. Por este motivo, temporalmente se debe reducir o detener por completo la ingesta de proteína natural. La fórmula de aminoácidos sin lisina se puede continuar administrando si el niño enfermo la tolera bien. Gracias a la alta ingesta energética y la liberación de insulina, se activa fuertemente la síntesis de proteínas en las células del cuerpo.

PREGUNTAS FRECUENTES SOBRE EL PROTOCOLO DE EMERGENCIA:

¿CÓMO FUNCIONA EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA?

- Aumento de la dosis de carnitina: al duplicar la dosis de carnitina o administrar la carnitina por vía intravenosa, se promueve la función de desintoxicación fisiológica (formación de glutarilcarnitina) y se evita de manera eficaz la deficiencia de carnitina.
- Regulación del balance de líquidos, electrolitos y equilibrio ácido base: a menudo, en las enfermedades infecciosas febriles, se produce una mayor pérdida de líquidos, electrolitos y bases (sudoración, diarrea, vómitos), al tiempo que se reduce la ingesta. Para facilitar el proceso de recuperación es necesario normalizar rápidamente las pérdidas sufridas y sustituir con cantidades suficientes las próximas pérdidas. Además, el suministro suficiente de líquidos y bases favorece la eliminación de metabolitos por la orina.
- Medidas de "ahorro de energía": se deben aplicar generosamente las medidas de reducción de la fiebre (físicas y farmacológicas), puesto que el aumento de la temperatura corporal aumenta a su vez las necesidades de energía. Además, un tratamiento temporal para mitigar las náuseas fuertes ayuda a reducir las pérdidas de nutrientes y líquidos por los vómitos reiterados y a volver a la dieta habitual.

¿PUEDO INICIAR O LLEVAR A CABO EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA EN CASA?

- El tratamiento de emergencia sigue una estructura de esquema gradual, es decir, existe una pauta para el tratamiento en el hogar y otra para el hospital. Sin embargo, el tratamiento de emergencia domiciliario solo se recomienda si el estado del niño lo permite y los padres tienen la formación adecuada e informan frecuentemente a la unidad metabólica responsable sobre la evolución.
- Basándonos en nuestra experiencia, en el caso de recién nacidos y lactantes no recomendamos llevar a cabo el tratamiento de emergencia en casa, debe realizarse el traslado al hospital para administrar allí el tratamiento. Desde un punto de vista médico, el tratamiento de emergencia puede darse en la casa si se cumplen las siguientes condiciones:
- La temperatura corporal es inferior a 38,5 °C.
 - El niño no vomita y se toma todos los alimentos necesarios.
 - No hay signos de alarma, como p. ej. vómitos, diarrea, cansancio extremo, debilidad muscular, alteraciones

PREGUNTAS FRECUENTES SOBRE EL PROTOCOLO DE EMERGENCIA:

¿PUEDO INICIAR O LLEVAR A CABO EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA EN CASA?

En las primeras 12-24 horas, el tratamiento de emergencia se lleva a cabo en casa. Durante este periodo, se debe valorar cada 2 horas el estado del niño (nivel de consciencia, fiebre, ingesta de alimentos, vómitos, diarrea, otras anormalidades).

Cualquier empeoramiento será razón suficiente para un ingreso inmediato, y se iniciará el tratamiento de emergencia en el hospital pertinente sin demora. Si es necesario, los padres que cuenten con la debida formación pueden administrar también una solución de dextrinomaltosa mediante sonda gástrica para asegurar un aporte energético óptimo (incluso durante la noche).

Si el tratamiento de emergencia domiciliario es suficiente y no aparecen síntomas de alarma en las primeras 12-24 horas, se debe aumentar progresivamente la ingesta de proteína natural a lo largo de 24-48 horas hasta llegar a la cantidad habitual de la dieta. Esto es necesario para evitar una deficiencia de proteínas, que a su vez podría favorecer la aparición de una crisis metabólica.

¿CÓMO PUEDO EVITAR DEMORAS EN EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA?

La demora en el inicio o ausencia total del tratamiento de emergencia durante una situación de riesgo (infección febril, reacción a una vacuna, cirugía) es la causa más habitual de crisis encefalopática aguda con alteraciones neurológicas permanentes a pesar de haberse establecido el diagnóstico y el tratamiento de manera temprana.

A menudo, la demora o ausencia del tratamiento de emergencia se debe a una formación insuficiente de los padres. Sin embargo, también puede ocurrir cuando entran en juego médicos "desconocidos" (emergencias de otro hospital, p. ej., en un destino vacacional; no disponibilidad o falta de comprensión del médico metabólico anterior) que hasta el momento no estaban familiarizados con el tratamiento del niño y la aciduria glutárica tipo I.

PREGUNTAS FRECUENTES SOBRE EL PROTOCOLO DE EMERGENCIA:

¿SIGUE SIENDO
NECESARIO EL
TRATAMIENTO DE
EMERGENCIA
DESPUÉS DE LOS 6
AÑOS DE EDAD?

Aunque hasta el momento no se han informado casos a nivel mundial de niños con GA1 que hayan sufrido crisis encefalopáticas agudas después de los 6 años de edad, no se puede asegurar que las infecciones febriles, las reacciones a las vacunas y las cirugías después de esta edad no causan daños neurológicos de manera subclínica (es decir, posiblemente después del episodio agudo o tras varios episodios recurrentes). Es imprescindible realizar observaciones en el futuro para evaluar la sensibilidad del cerebro en tales situaciones consideradas de riesgo hasta los 6 años de edad (enfermedades infecciosas, reacciones a vacunas, cirugías). Por ese motivo el grupo de consenso estableció la recomendación de valorar la realización del tratamiento de emergencia en niños mayores de 6 años en caso de que sufran una enfermedad grave o en las fases perioperatorias (p. ej. en caso de cesáreas). El tratamiento de emergencia indicado aquí se refiere a los primeros años de la infancia, es decir, hasta los 6 años inclusive.