

## Protocolo de emergencia para hospitales

### TRASTORNOS DE BETA OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA LARGA

*VLCAD, LCHAD, CPT II, Carnitine translocase ,  
Multiple Acyl CoA dehydrogenase deficiency (MADD)*

Fecha revisión v1: 2019

Fecha revisión v2: 2024

#### 1. Fundamento

- Estas enfermedades son trastornos de la degradación de los ácidos grasos. Los pacientes son tratados con una dieta rica en carbohidratos y pobre en grasas. Además tienen instrucciones para evitar excesivas horas de ayunas.
- La mayoría de los pacientes están bien controlados pero las infecciones, el síndrome febril de la causa que sea, el ayuno excesivo, la diarrea o los vómitos pueden provocar una enfermedad grave con miocardiopatía, encefalopatía e incluso muerte súbita.
- Los primeros signos de descompensación pueden ser sutiles tales como letargia, hipotonía o decaimiento.
- La hipoglucemia sólo se produce en una etapa relativamente tardía por lo que no debe retrasarse el tratamiento sólo porque la glucemia sea normal.
- El tratamiento tiene como objetivo evitar la movilización de la grasa, proporcionando suficiente aporte de glucosa por vía enteral o intravenosa.

#### 2 . Atención en Urgencias

- La mayoría de los pacientes que acuden al hospital requerirán ingreso (puede ser suficiente en Observación de Urgencias)
- Sólo se permitirá el alta si tanto el pediatra como los padres están seguros del estado del niño. La familia debe tener un plan de manejo claro y estar preparada para regresar si el niño no mejora

### 3.-Manejo de la urgencia

#### 3.1.¿Vía oral o vía IV?

La decisión debe basarse principalmente en el estado clínico.

Los factores que influyen en la decisión son:

- El grado de enfermedad del niño
- Si el niño puede tolerar líquidos por vía oral
- Si ha sufrido deterioros repentinos en el pasado.
- En caso de cualquier duda, poner una vía intravenosa.

#### 3.2. Vía oral

El niño está relativamente bien y no está vomitando.

-Preparado: A partir de polímero de glucosa ó maltodextrina en polvo

-Administración: bebida frecuente regular o bolos pequeños.

-Cantidad a administrar:

Edad (años)	Concentración del polímero de glucosa (Fantomalt®/Vitajoule®) (g/100ml)	Volumen diario total (***)
0-1 (*)	10	150-200 ml/kg
1-2 (**)	15	100 ml/kg
2-6 (**)	20	1200-1500 ml
6-10 (**)	20	1500-2000 ml
>10	25	2000 ml

*(\*) Cantidades sugeridas durante el primer año*

Edad 0-3 meses...45-80ml cada 2 horas o 70-120ml cada 3 horas diurnas y nocturnas

Edad 4-6 meses...85-100 ml cada 2 horas o 130-150ml cada 3 horas diurnas y nocturnas

Edad 7-9 meses....90-100ml cada 2 horas o 130-150ml cada 3 horas diurnas y nocturnas

Edad 10 a 12 meses...100ml cada 2 horas o 150 ml cada 3 horas día y noche

*(\*\*)Cantidades sugeridas desde el año de vida*

1-3 años: Ofrecer 100ml cada 2 horas o 150ml cada 3 horas día y noche

3-4 años: Ofrecer 110 ml cada 2 horas o 170ml cada 3 horas día y noche

5-8 años: Ofrecer 130ml cada 2 horas o 200ml cada 3 horas día y noche

9-10 años: Ofrecer 150ml cada 2 horas o 220ml cada 3 horas día y noche

(\*\*) El volumen total diario se puede dividir por 12 y dar esa cantidad cada dos horas.

- *Si tiene diarrea y vómitos, a la solución de rehidratación oral que indique el pediatra se añadirán los polímeros de glucosa en la proporción que corresponda a su edad.*

### 3.3. Vía Intravenosa

Principales indicaciones:

- Vómitos
- Hipoglucemia
- Acidosis metabólica
- Deshidratación
- Letargia
- Descompensación cardíaca

a) Glucosa 200 mg / kg (2 ml/kg de glucosado al 10 %) si hipoglucemia, en minutos.

b) Solución salina 0,9% 10 ml/kg pre-shock (20 ml/Kg si shock o circulación periférica deficiente) en bolo inmediatamente después de la glucosa.

c) Continuar con glucosa al 10 % a 5 ml/kg/h hasta preparar la solución IV siguiente

d) Solución IV.

-Cantidad: Déficit + mantenimiento

-Déficit: estimación a partir de signos clínicos si no hay peso reciente disponible.

-Mantenimiento:

100ml/kg para la primera 10 Kg

50 ml/kg para los siguientes 10 kg

20 ml/Kg a partir de entonces.

Restar el fluido ya dado del total para las primeras 24 horas.

-Aportes glucosa IV según edad:

Edad (años)	Glucosa (g/kg/día)	Glucosa (mg/kg/min)	Ritmo SG10% (ml/kg/h)	Volumen ml/kg/día
0-1	12-15	8-10	5-6	120-145
1-3	10-12	7-8	4-5	96-120
4-6	8-10	6-7	3,5-4	84-96
7-12	6-8	5-6	3-3,5	72-84
13-18	4-6	4-5	2,5-3	60-72
>18	2-4	3-4	2	60

- Si hubiera hiperglucemia, no se deben suspender los aportes de glucosa, sino aportar insulina (0,05-0,1 UI/kg/h).
- Se debe mantener un buen control del equilibrio hidroelectrolítico
- -Perfusión: glucosa al 10 % con iones

-Ejemplo

Glucosado al 10% ...500ml

CINa al 20% ..... 15ml (aporta aporta 100 mEqNa/L)

Añadir potasio cuando orine si K normal en plasma.

CIK 2M ..... 5 ml

- Ritmo: 1/3 de las 24 horas en 6 horas y el resto en 18 horas.

\* Si hiperamonemia (amonio > 150  $\mu$ /mol):

N-carbamilglutamato (Carbaglú®, Ucedane®): 100 mg/kg 1º dosis y continuar con 100-250 mg/kg/día en 4 dosis hasta normalizar valores de amonio

\*Si acidosis metabólica con  $\text{pH} < 7.2$  corregir con bicarbonato sódico iv

-Corregir 1/3 en la 1ª hora de tratamiento

$0,15 \cdot \text{peso} \cdot \text{EB} = \text{mmol bicarbonato sodio (bicarbonato sódico 1 M)}$

Diluir como mínimo al 1:5 con SG 5% o si se añade al gotero descontar los mEq de sodio de la perfusión de 3.3.1

#### 1.. Otros aspectos del tratamiento

- No se administrará Carnitina iv ni oral en la descompensación (riesgo de arritmias)
- No se administrará lípidos IV.
- Si tiene fiebre se tratará con ibuprofeno y medios físicos

## 2.. Analítica inicial

### Sangre

pH y gases: si acidosis metabólica corregir con bicarbonato

Glucosa

Urea y electrolitos, GOT/GPT/GGT/CPK

Hemograma

Amonio

Acilcarnitinas

Hemocultivo, reactantes de fase aguda de infección

### Orina :Sedimento

### 3.5. Control evolutivo

- 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.
- Analítica a controlar : pH y gases en sangre, glucosa,urea y electrolitos.
- 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.

## Bibliografía

- Saudubray J-M, Baumgartner MR, García –Cazorla A, Walter JH. (editors) Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. 7th Edition. Springer 2022
- Couce ML, García-Villoria J, Martín E, Peña L, Lola Rausell L, Ribes A, Vitoria I. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de las deficiencias de la  $\beta$ -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos. En: Gil D. ed. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. AECOM. Madrid. 2ª ed. Ed. Ergon. 2018. <https://aecom.com.es/wp-content/uploads/2024/02/protocolos-AECOM-2-ed.pdf>
- Protocolos de emergencia del British Inherited Metabolic Diseases Group (BMIDG) Disponible en <https://bimdg.org.uk/emergency-guides/>
- Procedimientos de urgencia y de situaciones de riesgo. Enfermedades raras metabólicas. <https://aecom.com.es/wp-content/uploads/2024/02/PROTOCOLO-DE-URGENCIAS.pdf>