

Protocolo de emergencia

ENFERMEDAD DE ORINA JARABE DE ARCE (MSUD)

Fecha de revisión 3-12-13

1. Fundamento

- MSUD es un trastorno que afecta a la descomposición de aminoácidos de cadena ramificada (BCAA = leucina, isoleucina y valina). En la forma clásica o grave de MSUD, la única vía importante para la eliminación de los aminoácidos de cadena ramificada es a través de la síntesis de proteínas ya que hay muy poca excreción renal de BCAA.
- Como resultado de la acumulación de los BCAA (en particular leucina) se puede producir una encefalopatía.
- Puede que no haya hipoglucemia, hiperamonemia o acidosis y los aminoácidos plasmáticos rara vez se pueden medir con urgencia, por lo que el manejo del paciente tiene que basarse en el estado clínico.
- La descompensación es a menudo provocada por el estrés metabólico como una enfermedad febril, en especial la gastroenteritis o el ayuno. Los primeros signos de descompensación pueden ser letargia o ataxia. El vómito es común y siempre debe ser tomado en serio. Sin embargo, los síntomas pueden ser difíciles de evaluar, como irritabilidad o simplemente 'no está bien'.
- Siempre se debe tomar en serio la enfermedad ya que hay un riesgo de muerte o daño neurológico permanente
- El tratamiento tiene como objetivo:
 - Inhibir el catabolismo proteico y promover el anabolismo, proporcionando alta ingesta de calorías, combinada con la fórmula de aminoácidos MSUD habitual del niño.
 - Disminuir los niveles de BCAA restringiendo las proteínas naturales de la dieta.
 - Lograr un equilibrio entre la leucina, isoleucina y valina durante descompensación, incluso dando suplementos de aminoácidos individuales.
 -
- Siempre hay que escuchar a los padres con cuidado,

2. Atención en Urgencias

- La mayoría de los pacientes que acuden al hospital requerirán ingreso o al menos 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

En MSUD la alimentación enteral se debe utilizar siempre que sea posible para promover el anabolismo y la síntesis de proteínas. Es más fácil para dar más energía, así como la mezcla de aminoácidos. Si la circulación periférica se ve comprometida se administrará líquidos por vía intravenosa, pero hay que intentar ver si es posible dar la mezcla de aminoácidos y un poco de energía por vía oral.

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
- **En caso de cualquier duda, poner una vía intravenosa.**

3.2. Vía oral

El niño está relativamente bien y no está vomitando.

3.2.1.Maltodextrina

-Preparado: A partir de polímero de glucosa ó maltodextrina en polvo (Fantomalt®)

-Administración: bebida frecuente regular o bolos pequeños.

-Cantidad a administrar:

Edad (años)	Concentración del polímero de glucosa (Fantomalt®) (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 ,se añadirán los electrolitos estándar de una solución de rehidratación oral siguiendo las instrucciones del fabricante, pero sustituyendo la solución de polímeros de glucosa para el agua.

3.2.2.Aminoácidos sin BCAA

La mezcla de aminoácidos sin BCAA se debe agregar comenzando con una dosis baja de 0,5 g/ kg/d y se debe aumentar lo más rápidamente posible a 2 g/kg /d.

3.3. Vía Intravenosa

Principal indicación:

- Regular estado general

3.3.1.Fluidos

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

b) Solución salina normal 10 ml/kg (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 : en la AMM se recomienda un 20 % más que en otras metabolopatías.

120ml/kg para la primera 10kg

60 ml/kg para los siguientes 10kg

25 ml/Kg a partir de entonces.

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

-Perfusión: Glucosado al 10 % + Salino 0,45 % (**)

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

-Si hiperglucemia, añadir insulina IV.

-Añadir potasio cuando orine si K normal en plasma.

(**) Preparación a partir de :

- Si se dispone de 0.45% Salino con 5% dextrosa

a) Retirar 50 ml de los 500 ml de 5% glucosa 0.45% cloruro sódico

b) Añadir 50 ml de glucosa al 50%

-Si se dispone de bolsa de 500 ml de glucosa al 10 %

Añadir 7.5ml de cloruro sódico al 30 % concentrado.

3.3.2. Añadir mayor aporte calórico si se puede

Se puede añadir Intralipid® 2g/Kg/día (0,4 ml/Kg/h de solución al 20%)

3.4. Analítica inicial

Sangre

pH y gases

Glucosa

Amonio

Ca/P/Urea y electrolitos, GOT/GPT/GGT

Hemograma

Cuerpos cetónicos

Aminoácidos

Hemocultivo, reactantes de fase aguda de infección

3.5. Control evolutivo

- A las 2-4 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, aminoácidos y electrolitos.
- Si no hay mejoría o deterioro del estado clínico valorar hemofiltración. Diálisis peritoneal es menos eficiente.
- 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. Además se inicia con su fórmula exenta de aminoácidos BCAA de manera progresiva.

Bibliografía

- Saudubray J-M, van den Berghe G, Walter JH. (editors) Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. 5th Edition. Springer 2012
- Protocolos de emergencia del British Inherited Metabolic Diseases Group (BMIDG)
Disponible en <http://www.bimdg.org.uk/store/protocols/docs/ER-MSUD-Lv1-51-427746-22-05-2013.pdf> (acceso 30-11-13)
- Dalmau J, Fernández A, Sanchez-Valverde F. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de jarabe de arce (Protocolo AECOM). En :Sanjurjo P ed. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Ed. AECOM.2007.
Disponible en <http://ae3com.eu/protocolos/protocolo5.pdf> (acceso 30-11-13)