

Protocolo de emergencia (para Hospitales)

TRASTORNOS DE BETA OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA

Deficiencia de Acil Coenzima A desdhidrogenasa de cadena media (MCADD) (OMIM #201450)

Fecha de revisión v1: 2019

Fecha de revisión v2: 2024

1. Fundamento

- La deficiencia de MCAD es la más frecuente de los trastornos de la degradación de los ácidos grasos. Los pacientes habitualmente están sanos y no precisan una dieta especial.
- 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 encefalopatía e incluso muerte súbita. La causa es una movilización de productos tóxicos derivados del metabolismo graso.
- 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 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

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.
- Si hay deshidratación (si podemos cuantificarla por el peso o por datos clínicos y es mayor de 5% ...vía IV).
- **En caso de cualquier duda, poner una vía intravenosa.**

3.2. Vía oral

El niño está relativamente bien y no está vomitando.

-Preparado: Polímero de glucosa ó maltodextrina en polvo diluido en agua

-Fantomalt®: cucharadas de 5 g

-Vitajoule®: cucharadas de 10 g

-Administración: bebida frecuente regular o bolos pequeños.

-Cantidad a administrar:

Edad (años)	Concentración del polímero de glucosa (g/100ml)	Preparación de 200 ml de agua	Kcal/100 ml	Volumen diario total(*)
0-6 meses	10	Fantomalt®: 4 cucharadas Vitajoule®: 2 cucharadas	40	150 ml/kg
6-12 meses	10			120-150 ml/Kg (Máximo 1.200 ml)
1-2	15	Fantomalt®: 6 cucharadas Vitajoule®: 3 cucharadas	60	0-10 Kg: 100 ml/kg 10-20 Kg: 50 ml/Kg > 20 Kg: 25 ml/Kg (Máximo 2.500 ml/día)
2-9	20	Fantomalt®: 8 cucharadas Vitajoule®: 4 cucharadas	80	
≥10	25	Fantomalt®: 10 cucharadas Vitajoule®: 5 cucharadas	100	

(*) El volumen total diario se puede dividir y repartir a lo largo del día cada 1-2 horas.

- *Si tiene diarrea y vómitos, a la solución de rehidratación oral 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 cardiaca

a) 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 : glucosa al 10 % con iones
 - 100ml/kg para los primeros 10kg
 - 50 ml/kg para los siguientes 10kg
 - 20 ml/Kg a partir de 20 Kg.

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

-Perfusión:

Ejemplo

Glucosado al 10%500 ml

CINa al 20 % 15 mL (Aporta 100 mEq Na/L)

ClK 2M 5 mL

-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.

3.4. Analítica inicial

Sangre

pH y gases: si acidosis metabólica corregir con bicarbonato

Glucosa

Urea y electrolitos

Hemograma

Hemocultivo, reactantes de fase aguda de infección

Acilcarnitinas (en sangre seca – papel de cribado neonatal)(no imprescindible)

GOT,GPT,GGT, CPK , coagulación

Amonio (si alteración estado de conciencia)

Orina

Sedimento

3.5. Otros aspectos del tratamiento

- Si tomaba carnitina, se administrará por vía IV en dos dosis, cada 12 h.
- Si tiene fiebre se tratará con ibuprofeno o paracetamol y medios físicos

3.6. 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

- British Inherited Metabolic Disease Group. Protocolo de tratamiento y protocolo de emergencia. <https://bimdg.org.uk/emergency-guides/#aioseo-mcadd-detailed-guidance>
- Hoja de información dietética MACDD para padres del British Inherited Metabolic Diseases Group (BMIDG). <https://bimdg.org.uk/emergency-guides/#aioseo-paediatric-emergency-guidelines>
- Información para padres de Screening, Technology And Research in Genetics (STAR- G) Project (U.S.) .Disponible en <http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyacid disorders/MCADD.html>
- Información para padres. Guía Metabólica. MCAD. <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/ecm/defectos-v-oxidacion/info/deficiencia-acil-coa-deshidrogenasa-cadena-media-mcad>
- Peña Quintana L. Alteraciones de la Beta-oxidación de ácidos grasos y del sistema carnitina. En: Couce ML, Aldámiz-Echevarría L, García-Jiménez MG, González-Lamuño D editors. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. 5ª edición Madrid: Ediciones Ergon.2022: p. 753-776.
- 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 β -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.
- Saudubray J-M, Baumgartner MR, García –Cazorla A, Walter JH. (editors) Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. 7th Edition. Springer 2022