



# Déficit del transporte de carnitina

- 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.
- Se debe intervenir mientras la glucemia es todavía normal.

## PROTOCOLO SÓLO PARA EL MANEJO URGENTE INMEDIATO

- \_\_\_\_\_ tiene un DEFICIT DEI TRANSPORTE DE CARNITINA.
- Las principales complicaciones son cardiomiopatía, debilidad muscular y encefalopatía.
- Iniciar este tratamiento si el paciente está evidentemente indispuerto o tiene vómitos, flaccidez o somnolencia. No retrasar en caso de duda.
- Administrar inmediatamente 200 mg/kg. de glucosa (2 ml/kg. de glucosa al 10% ó 1 ml/kg. de glucosa al 20%) en pocos minutos.
- Administrar 10 ml/kg. de solución salina normal salvo en casos de mala circulación periférica o en un paciente que se encuentre en estado de shock. En esta situación, administrar un bolo de 20 ml/kg. de solución salina normal inmediatamente después de la glucosa. Repetir el bolo de solución salina si persiste la mala circulación como se haría con un paciente no metabólico en estado de shock.
- Al mismo tiempo administrar 100 mg/kg. de carnitina por vía intravenosa a lo largo de 30 minutos.
- 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 %.
- En caso de cualquier duda el niño deberá ser ingresado, aunque sólo sea necesario para un breve periodo de observación.

1

### Antecedentes

La deficiencia del transporte de carnitina suele presentarse junto con cardiomiopatías y debilidad muscular. Responde bien a los suplementos de carnitina y la mayor parte del tiempo los pacientes están sanos. Sin embargo, las infecciones, el ayuno y especialmente los vómitos pueden provocar una enfermedad grave con encefalopatías e hipoglucemia.

Los primeros signos de la descompensación pueden ser sutiles, como somnolencia o flaccidez. Escuchar siempre con atención a los padres ya que éstos probablemente estén bien informados. La hipoglucemia sólo se produce en fases relativamente tardías (o muy tardías) por lo que **no** se debe confiar en la glucosa en sangre / destrostix. No retrasar el tratamiento simplemente porque el nivel de glucemia no sea bajo. El objetivo debe ser siempre intervenir cuando el nivel de glucemia sea todavía normal. El tratamiento consiste en recuperar las concentraciones de carnitina y reducir la movilización de la grasa administrando glucosa en abundancia por vía enteral o intravenosa.

2

### Llamadas telefónicas

Si recibe una llamada telefónica de una familia con un niño que no está bien, debe recordar los siguientes pasos importantes:

- 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 para 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
- Hemocultivo

4

## Manejo

Las decisiones de manejo deben basarse primordialmente en la situación **clínica**. La primera decisión terapéutica es si el niño puede ser tratado de forma oral 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.

## DÉFICIT DEL TRANSPORTE DE CARNITINA

### A. ORAL

Si el niño está relativamente bien y no tiene vómitos puede administrarse alimentación oral. Administrar inmediatamente 100 mg/kg. de carnitina. Si existe riesgo de vómitos, administrar la dosis lentamente en el transcurso de 30 minutos. Debe emplear el Protocolo para el manejo urgente. Este puede administrar mediante tomas normales frecuentes, pero si el paciente corre el riesgo de vomitar o tiene náuseas, los líquidos deben administrarse o bien 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.

### 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..

## DÉFICIT DEL TRANSPORTE DE CARNITINA

- 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.

Al mismo tiempo administrar carnitina 100 mg/kg. durante 30 minutos.

Continuar con 10 ml/kg./h de solución salina normal hasta que esté preparada la siguiente solución - 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.

La hiperglucemia puede ser un problema. Si la glucosa en sangre supera los 14 mmol/L (252 mg/dL) y existe glucosuria, iniciar una infusión de insulina empleando el protocolo local para diabéticos en lugar de reducir la ingesta de glucosa.

Se puede añadir potasio, si es preciso, una vez normalizada la producción de orina y conocida la concentración de potasio en plasma.

5

## Evolución

**Control:** A las 4-6 horas, o menos, volver a realizar una valoración para determinar si se ha producido cualquier deterioro o no ha habido 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 en cuanto a los líquidos intravenosos a partir de las 6 horas, se ruega consulten la sección anterior.

Si se deteriora, consulte al 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 especialista.

7

## 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 consultar la siguiente referencia:

Fernades J, Saudubray J-M, van de Berghe G, Walter JH (editores) Enfermedades Metabólicas Innatas. Diagnósis 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