Protocollo tascabile per il primo soccorso al bambino con IPERAMMONIEMIA

 PROTOCOLLO IPERAMMONIEMA

 *Scuola di Specializzazione in Pediatria Direttore: Prof. R. Troncone*



Concentrazione NH3: mcmol/l=mcg/dl x 0.59

**Definizione:**

v. n. = 11-35 mcmol/l.

Valori di allarme per un’iperammoniemia di origine metabolica = **90-100 mcmol/l.**

**Tenere sempre in considerazione le modalità di esecuzione del prelievo e i tempi di analisi del campione.**

**All’ingresso:**

* Valutare parametri vitali, segni e sintomi di deterioramento neurologico (orientamento nel tempo e nello spazio, risposta agli stimoli verbali e dolorifici, torpore, afasia, irritabilità), e l’eventuale presenza di vomito incoercibile o alvo stiptico

**Eseguire prelievo di sangue per:**

* **Ammonio\* +** EAB + Acido lattico
* Stix urine
* Emocromo, coagulazione, PCR ed urgenze

**\****Campione: prelievo venoso (arterioso) senza laccio emostatico, senza l’uso di disinfettante contenente alcool, conservato in ghiaccio ed* ***analizzato immediamente*** *(ed. 4, II piano, Servizio Urgenze).*

**Responsabile:**

Prof. G. Parenti

**AIF:**

Dott.ssa F. Balivo

Dott.ssa R. Taurisano

E’ **indispensabile** ottenere in corso di scompenso metabolico acuto:

* campione di urine (da congelare per dosaggio di acidi organici urinari ed acido orotico)
* campione di siero (per aminoacidemia)

**Dieta**

* Eliminare dalla dieta i precursori dei metaboliti tossici
* Fornire alimentazione normo-ipercalorica\* (gavage, glucosata, lipidi iv):
* 120-150 kcal/kg/die per bambini
* 80-100 kcal/kg/die per ragazzi
* 40-50 kcal/kg/die per adulti
* Fornire adeguato apporto di liquidi (gavage, iv)
* Correggere squilibri associati (disidratazione, acidosi, elettroliti)

Se è presente vomito incoercibile sospendere alimentazione per os ed iniziare alimentazione per via parenterale

**Bibliografia:**

Brusilow e Horwich.

Urea cycle enzymes, in Scriver Beaudet, Valle, Sly: The metabolic and molecular bases of inherited disease, 2001

Zschocke/Hoffmann

Vademecum Metabolicum

Guida alla diagnosi e terapia delle malattie metaboliche ereditarie 2005

*\* Spesso non è possibile fornire una dieta normo-iper calorica a causa delle condizioni cliniche del paziente (es. ristagno gastrico, vomito). In questi casi è sufficiente anche un apporto calorico ridotto, che comunque contribuisce a migliorare l’equilibrio metabolico del paziente).*

**Terapia**

**Nelle prime 2 ore infondere:**

* 250 mg/kg di **Na-benzoato** (fl 1gr/10 ml)
* **Arginina** (30%) 210 mg/Kg (nelle seguenti patologie **se note**: OCT/CPS) oppure 660 mg/Kg (nelle seguenti patologie **se note**: AL, AS)

I farmaci vanno diluiti in 25-35 ml/Kg di glucosata 8% e somministrati in 90 minuti

In caso di **ipertensione endocranica** utilizzare una terapia convenzionale (ad es. con mannitolo).

Gli steroidi sono sconsigliati perché provocano un bilancio negativo di azoto. Anche l’iperventilazione è sconsigliata.

E’ possibile aggiungere (per os o sondino naso-gastrico) 250 mg/Kg di **Nafenilbutirrato** per os (*Ammonaps 940 mg/g* conservato nel frigorifero della medicheria al IV piano o nella farmacia del Dipartimento).

In caso di **vomito** (può essere anche indotto dai farmaci per il trattamento dell’iperammoniemia) si consiglia di utilizzare l’**ondansetron** (*Zofran*) 0.15 mg/Kg per via endovenosa nel paziente non in coma (l’infusione può causare nausea o vomito).

**Controllare l’ammoniemia dopo 2 ore:**

Se dopo la dose d’attacco **non** si ottiene una **significativa riduzione dell’ammoniemia** rispetto ai valori di partenza contattare il consulente metabolico per programmare eventuale emodialisi.

Inoltre se i valori di **NH3** si mantengono**>200 mcmol/l:**

allertare comunque(**previo contatto con il consulente metabolico**) il centro di Nefrologia Pediatrica (Ospedale Santobono, Divisione di Nefrologia Pediatrica, Resp. C. Pecoraro tel. 081/2205616 – 3357221893), in previsione della necessità di una emodialisi.

**Non è utile ripetere la dose di attacco** se non si ha una sufficiente riduzione dell’iperammoniemia.

Altrimenti procedere con la seguente terapia di mantenimento:

* 250 mg/kg di **Na-benzoato** (fl 1gr/10 ml)
* **Arginina** (30%) 210 mg/Kg (nelle seguenti patologie **se note**: OCT/CPS) oppure 660 mg/Kg (nelle seguenti patologie **se note**: AL, AS)

I farmaci vanno diluiti in 25-35 ml/Kg di glucosata 8% e infusi nelle24 ore successive (vedi esempio riportato al termine del protocollo).

Continuare se possibile la terapia con 250 mg/Kg di **Nafenilbutirrato** per os (*Ammonaps 940 mg/g* presente nel frigorifero della medicheria al IV piano)

**N.B**: sia nella terapia d’attacco che di mantenimento valutare l’opportunità di utilizzare **carbamilglutammato** (*Carbaglu cpr 200 mg* presente nel frigorifero della medicheria al IV piano oppure in farmacia) soprattutto in mancanza di uno dei farmaci suddetti al seguente dosaggio: 100 mg/Kg/die in 3 dosi**\***

**\*Le dosi riportate in letteratura sono molto variabili**

Monitorare l’ammoniemia (ad es. ogni 6/8 ore).

Se l’ammoniemia si normalizza (o raggiunge stabilmente valori quasi normali) si può ricominciare la terapia per os.

I farmaci utilizzati per il protocollo di emergenza possono essere tossici a dosi elevate. Fare attenzione a controllare l’esatto dosaggio.

Per consigli sulla interpretazione dei dati di laboratorio e sulla gestione dei pazienti è possibile contattare i consulenti metabolici reperibili (Prof. Andria, Prof. Parenti, Prof. Della Casa; numeri telefonici presenti nel registro del medico di guardia).

***Esempio:***

Giunge alla nostra osservazione:

piccolo con febbre, vomito ed appare soporoso (dorme molto, si risveglia con difficoltà, risponde poco agli stimoli).

Il piccolo pesa **20 kg**.

**Pratichiamo:**

EAB: pH 7.5, pCO2 50, pO2 95, BE +3, HCO3 28

**Ammoniemia 340mcmol/l**

Ac lattico 1.8mmol/l

AST 78 U/l ALT 89 U/l

Glicemia 80 mg/dl

Creatinina 0.8 mg/dl

Chetoni: +

**Terapia**

**Nei primi 90-120 minuti:**

* **Na benzoato**(1gr/10 ml): **50 ml**(250 mg x 20Kg= 5 gr quindi 1 gr:10=5gr:x → 50 ml)
* **Arginina**(30 %)**: 14 ml**(210 mg/Kg = 4.2 gr quindi 30 gr:100 ml = 4.2 gr: x →14 ml)

Tutto diluito in 600 ml di soluzione glucosata 8 % ev (30ml/Kg = 600ml)

Si può aggiungere **Nafenilbutirrato per os** (940 mg/gr)**: 5.3 gr** (250 mg x 20Kg = 5000 mg quindi

940 mg : 1gr = 5000 mg : x → 5,3 gr)

Ricontrolliamo l’ammonio alla fine del programma di attacco. Se l’ammonio si è ridotto significativamente iniziamo il programma di mantenimento di 24 ore.

Altrimenti contattiamo la dialisi.

In ogni caso ci teniamo in contatto con il consulente metabolico.