



ELABORACIÓN DE UN PROTOCOLO DE ACTUACIÓN PARA EL TRATAMIENTO PRECOZ DE LAS URGENCIAS RELACIONADAS CON LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

*González Perera I, Tévar Alfonso E, Martín Conde JA, Merino Alonso J, Suárez Díaz RM, Suárez González M
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria.*

Introducción:

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son un grupo de enfermedades causadas por una mutación genética que conlleva la alteración de una determinada vía metabólica. Engloban un amplio grupo de patologías relacionadas con el metabolismo de los hidratos de carbono, lípidos, aminoácidos y otras rutas metabólicas. A pesar de ser consideradas enfermedades raras, su incidencia ha ido aumentando en los últimos años, en parte también debido a la aparición de nuevas técnicas diagnósticas. En la actualidad, la incidencia acumulada de estas enfermedades es de 1/500 recién nacidos vivos.

Objetivo:

Disponer de un protocolo de actuación y garantizar la disponibilidad de los fármacos necesarios para tratar los EIM que deben ser abordados con urgencia.

Método:

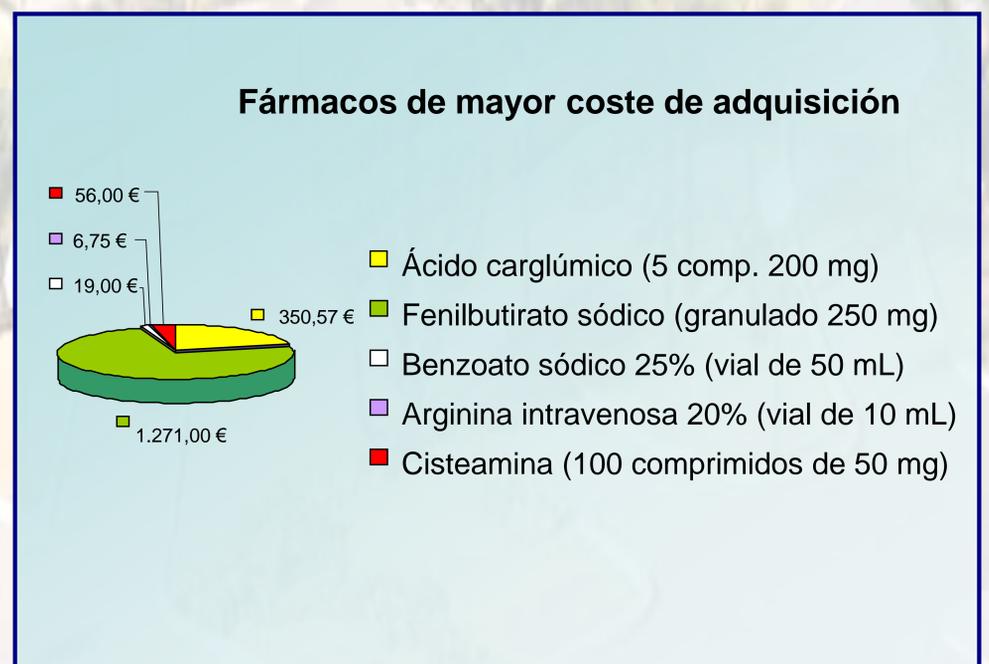
Se realizó una búsqueda bibliográfica en PubMed y UptoDate en la que se incluyeron los términos: "metabolism", "inborn errors" "urea cycle" AND "inborn failure". También se consultó el documento elaborado por la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo en el 2005 sobre la necesidad de la existencia de un stock de fármacos especiales en los hospitales de tercer nivel para el tratamiento de los EIM.

Se desarrollaron reuniones entre el servicio de Pediatría y Farmacia, en las que se seleccionaron los fármacos necesarios en base a las recomendaciones de la bibliografía consultada, urgencia del tratamiento, precio y disponibilidad de los mismos.

Resultados:

- Se definieron los EIM que deben ser tratados con urgencia y se seleccionaron los fármacos que deberían componer el stock mínimo así como las dosis de cada uno de ellos.

Fármaco	Dosis diaria
Benzoato sódico iv	200-600 mg/kg
Fenilbutirato sódico po	200-600 mg/kg
Ácido carginámico po	100-250 mg/kg
Arginina po/iv	200-600 mg/kg
Carnitina po/iv	50-100 mg/kg
Creatina po	350mg/kg
Diazóxido po	10-20 mg/kg
Octreótido	10-20 mcg/kg/8h
Cisteamina	1,3 g/m ² /día
Vitaminas (B1, B2, B6, B12), Ácido fólico y Biotina	
Complementos dietéticos especiales	



- El coste estimado del stock necesario para cubrir las necesidades de tratamiento de los principales EIM durante los 10 primeros días en un recién nacido con un peso de 3 kg, es de 3359,56 euros.

Conclusiones:

Mediante este procedimiento se garantiza el tratamiento de los principales EIM en los que se requiere actuar de manera urgente.

Se ha difundido el protocolo a través de la Intranet del Hospital para asegurar su disponibilidad en todo momento.

El coste del botiquín puede asumirse dada la urgencia en la instauración del tratamiento.