

## Medicación de emergencia para Errores Congénitos del Metabolismo

Estos medicamentos **no deben ser utilizados sin consulta y supervisión** del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo

DROGA	INDICACIÓN	PRESENTACIÓN	DOSIS	VÍA	ADMINISTRACIÓN	OBSERVACIONES
<p><b>Ácido folínico</b> ó Leucovorina cálcica</p>	Convulsiones con respuesta a ac.folínico	Fco.Amp. 50 mg	3 mg/kg/día	EV	Reconstituir vial a 10 mg/ml con agua destilada estéril. Administrar sin diluir o diluido en D5% o SF	Estabilidad vial reconstituido en agua estéril: 7 días a temperatura ambiente
<b>Benzoato de Sodio</b>	Hiperamonemia	<p><u>Inyectable:</u> Amp. x 10 ml (producto importado): 20% (200 mg/ml) Fco. Amp. x 30 ml (preparación magistral): 20% (200 mg/ml)</p> <p><u>VO / Sonda</u> Jarabe x 150 ml (preparación magistral): 20% (200 mg/ml)</p>	<p><b>Dosis carga:</b> EV: 250 mg/kg a pasar en 90 minutos, luego ( 6 hs después de la carga); <b>IC.:</b> 250 mg/kg/día a pasar en 24 hs</p> <p><b>Mantenimiento:</b> 250 mg/kg/día fraccionado en "n" dosis postprandiales</p>	EV  VO	<p>EV: Diluir a una concentración 20 mg/ml en D5%. Máxima concentración: 50 mg/ml</p> <p>VO: administrar con el alimento. Compatible con leche, fórmula enteral o jugos</p>	<p>EV-VO: Disponible en el Hospital preparación magistral</p> <p>EV: compatible en Y con arginina, carnitina y fenilbutirato.</p> <p>Precaución en neonatos con hiperbilirrubinemia. Control de natremia</p> <p>Las dosis pueden ser ajustadas según evolución y tipo de patología.</p>
<p><b>Benzoato de Sodio – Fenilacetato de Sodio</b> (Ammonul™)</p>	Hiperamonemia	Sol. Inyectable x 50 ml (producto importado): benzoato de sodio10% (100 mg/ml) - fenilacetato de sodio10%	<p><b>Dosis carga:</b> 250 mg/kg de benzoato a pasar en 90 minutos, luego (6 hs después de la carga); <b>IC.:</b> 250 mg/kg/día a pasar en 24 hs</p> <p><b>Mantenimiento:</b> 250 mg/kg/día cada 6 hs, a pasar en 90 minutos</p>	EV	Diluir a una concentración de 10 mg/ml en D10%	<p>La dosis se calcula en base a benzoato. Concentración : 100 mg/ml de benzoato Fenilacetato es la forma activa del fenilbutirato.</p> <p>Administrar por vía central. La extravasación puede provocar necrosis.</p> <p>Usar con precaución en pacientes con insuficiencia hepática y renal.</p> <p>Control de natremia, pH y PCO<sub>2</sub> frecuentes.</p> <p>Las dosis pueden ser ajustadas según evolución y tipo de patología.</p>

Estos medicamentos **no deben ser utilizados sin consulta y supervisión** del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo

DROGA	INDICACIÓN	PRESENTACIÓN	DOSIS	VÍA	ADMINISTRACIÓN	OBSERVACIONES
<b>Betaína</b>	Alteración metabolismo de homocisteína	Polvo (producto importado)	250 mg/kg/día cada 12 hs	VO	Compatible para administrar con agua, jugos, leche, fórmula enteral, alimentos	
<b>Biotina ó Vitamina H</b> <i>(Aminosam® - Biotin A®)</i>	Deficiencia de biotinidasa, de holocarboxilasa sintetasa y acidosis láctica	Comprimidos de 5 mg	5-20 mg/día	VO	Con o sin alimentos	
<b>Carbamilglutamato</b> <i>(Carbaglu®)</i>	Hiperamonemia de origen desconocido o por déficit NAGS	Comprimidos de 200mg Polvo x 50 gr (producto importado)	100mg/kg/día cada 8 hs	VO-Sonda	Antes del alimento, leche o fórmula enteral	Administración oral o por sonda: los comprimidos no deben ser triturados. Dispersar en 2,5 ml a una concentración final de 80 mg /ml, agitar suavemente para su dispersión total. Administrar la dosis inmediatamente. En caso de administrar por sonda lavar con agua. Almacenamiento de los comprimidos : antes de abrir el frasco contenedor: en heladera (2-8 °C ), luego de abierto conservar a temperatura ambiente (< 30°C).
<b>Diazóxido</b> <i>(Proglycem®)</i>	Hipoglucemia hiperinsulínica	Cápsulas de 100 mg Suspensión frasco x 30 ml (preparación magistral): 10 mg/ml	Medicación crónica 8-15 mg/kg/día cada 8 hs	VO-Sonda	Administrar 1 hora antes o 1 hora después de los alimentos	Preparación de sellos según dosis o suspensión oral según disponibilidad  Control de peso y signos vitales, puede producir retención de agua y sodio con descompensación hemodinámica: tratar con hidroclorotiazida.

Estos medicamentos **no deben ser utilizados sin consulta y supervisión** del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo

DROGA	INDICACIÓN	PRESENTACIÓN	DOSIS	VÍA	ADMINISTRACIÓN	OBSERVACIONES
<b>Fenilbutirato de sodio</b>  (Amzoate™)	Hiperamonemia	Amp. x 10 ml ( producto importado): 20% (200 mg/ml)	<b>Dosis carga:</b> 250 mg/kg a pasar en 90 minutos, luego (6 hs después de la carga): <b>IC.:</b> 250 mg/kg/día a pasar en 24 hs  <b>Mantenimiento:</b> 250 mg/kg/día cada 8 hs a pasar en 90 minutos	EV	Diluir a una concentración de 20 mg/ml en D5%. Máxima concentración: 50 mg/ml	Preparación de sellos según dosis o solución oral según disponibilidad.  Control de natremia.  Las dosis pueden ser ajustadas según evolución y tipo de patología.
		Polvo x 100 gr (producto importado) Sellos Jarabe x 50 ml (preparación magistral): 20% (200 mg/ml)	250 mg/kg/día cada 8 hs	VO-Sonda	Con los alimentos. No administrar con bebidas ácidas	
<b>Hidroxicobalamina ó Vitamina B12</b>	Acidosis metilmalónica. Deficiencia cobalamina. Alteración metabolismo de homocisteina	Sol. Inyectable (producto importado): 1 mg/ml	1 mg ( 1000 ug) x día por 7-10 días según etiología y evaluar	IM		No usar cianocobalamina como alternativa.  Puede producir prurito, fiebre, escalofríos, náuseas, mareos y anafilaxia.
<b>L-Arginina, Clorhidrato</b>	Hiperamonemia	Fco. Amp. x 250 ml: 10% (100mg/ml)	<b>Dosis carga:</b> 250 mg/kg a pasar en 90 minutos,  Luego ( 6 hs después de la dosis de carga): <b>IC.:</b> 250-700 mg/kg/día a pasar en 24 hs	EV	Sin diluir o diluido en D5%- SF.	Arginina 10% solución hipertónica (950 mOsm/L): precaución con vías periféricas. Monitorear potasio, fosfato y cloruros. Precaución en insuficiencia renal. Arginina aspartato no usar.
		Fco x 500 ml (preparación magistral): 10% (100 mg/ml)	<b>Mantenimiento:</b> 250mg/kg/día cada 6-8 hs	VO	Con el alimento	Estabilidad 14 días una vez reconstituido. También se puede utilizar la presentación endovenosa para administración oral.

Estos medicamentos **no deben ser utilizados sin consulta y supervisión** del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo

DROGA	INDICACIÓN	PRESENTACIÓN	DOSIS	VÍA	ADMINISTRACIÓN	OBSERVACIONES
<b>L-Carnitina</b> (Albicar®)	Acidurias orgánicas, defecto transporte carnitina, MCAD, enf mitocondrial	Amp.x 5 ml: 200 mg/ml	50-200 mg/kg/día cada 6-8 hs	EV	Diluir en SF en 2-3min (lento)	
		Ampolla bebible x 10 ml: 100 mg/ml	50-100 mg/kg/día cada 6-8 hs	VO	Con el alimento	Se puede diluir en agua o jugos
<b>Nitisinona</b> (NTBC)	Tirosinemia	Cápsulas de 2; 5 y 10mg (producto importado)	1 mg/kg/día cada 8-12 hs	VO	Lejos del alimento, por lo menos una hora antes de la comida.	Se puede abrir la cápsula y adicionarla a una cantidad pequeña de agua, formula infantil, o puré de manzana. Usar inmediatamente.  Conservar en heladera.
<b>Octreótido</b> (Sandostatín®)	Hipoglucemia hiperinsulínica	Fco.Amp x 5 ml: 200 ug/ml	5-20 ug/kg/día	SC IC	Dejar que la solución alcance temperatura ambiente antes de su administración.  Vía subcutánea: en dosis divididas cada 6-8 hs  IC: dosis diluir con SF (recomendado) o D5% hasta un máximo de 200 ml	Priorizar vía subcutánea. Por infusión continua consultar al especialista.  Control de glucemia pre-dosis para ajustar la misma. Las primeras dosis pueden producir hiperglucemias a las 3- 4 hs de la aplicación.  Puede producir isquemia intestinal. Disminuyen todas las secreciones hormonales y enzimáticas.  Ajustar dosis en insuficiencia renal y hepática.  Conservar en heladera. En caso de encontrarse Fco. Amp. a temperatura ambiente es estable hasta 2 semanas fuera de la heladera.
<b>Piridoxal fosfato</b>	Convulsiones c/respuesta a piridoxal fosfato	Polvo  Sellos según dosis (preparación magistral)	30 mg/kg/día cada 8 hs	VO		

Estos medicamentos **no deben ser utilizados sin consulta y supervisión** del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo

DROGA	INDICACIÓN	PRESENTACIÓN	DOSIS	VÍA	ADMINISTRACIÓN	OBSERVACIONES
<b>Piridoxina ó Vitamina B6</b>  <i>(Benadon®- Tanvimil B6®)</i>	Convulsiones sensibles y alteración del metabolismo de homocisteína	Comprimidos de 20 mg y 100 mg	100 - 500 mg /día	VO	Con o sin alimentos	Puede disminuir niveles de barbitúricos y fenitoína.  Monitorear administración endovenosa. Incompatible con soluciones alcalinas.
		Amp. de 300 mg (producto importado)	100 -500 mg/día	EV	Diluir en SF y pasar al menos en 5 min  Máxima concentración: 25 mg/ml)	
<b>Riboflavina ó Vitamina B2</b>	MADD  Enfermedades Mitocondriales	Polvo  Sellos según dosis (preparación magistral)	150 mg/día	VO	Con el alimento	Conservar en lugar seco y protegida de la luz
<b>Tiamina ó Vitamina B1</b>  <i>(Tiamina Austral® - Tiamina Sigma®)</i>	Acidosis láctica	Comprimidos de 300 mg y 50 mg	0-3 años: 150 mg/día  >3 años: 300 mg/día	VO	Con o sin alimento	

**Referencias:** EV.: endovenoso; ; VO: vía oral; IC.: infusión continua; SNG: sonda nasogástrica Fco. Amp.: frasco ampolla; amp.: ampolla; compr.: comprimidos; g.: gramos; mg.: miligramos; kg.: kilo; hs.: horas; ml.: mililitros; D5% dextrosa 5%; D10%: dextrosa 10%; SF: solución fisiológica; cc.: concentración; máx.: máxima **NAGS:** N-Acetylglutamate Synthetase Deficiency ; **MADD** multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency ; **MCAD:** Medium Chain acyl Coenzyme A Dehydrogenase deficiency

**Bibliografía:**

- **Physician's Guide to the treatment and follow up of metabolic diseases. Springer 2006. Chapter: emergency management of metabolic diseases pag 3-13.**
- **Carbaglu: HIGHLIGHTS OF PRESCRIBING INFORMATION. Disponible en: [http://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda\\_docs/label/2010/022562lbl.pdf](http://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda_docs/label/2010/022562lbl.pdf) (04/24/2012)**
- **Inborn metabolic diseases. 4<sup>th</sup> edition. Springer 2006. Chapter: Emergency treatments: pag. 71-78**
- **Vademecum metabolicum. 3<sup>rd</sup> edition 2011. Emergency medicacion pag175.**
- **Taketomo, C; Hodding, J; Kraus, D. Manual de prescripción pediátrica 16ed. Lexi-Comp, 2010 en español.**
- **Guy's and St. Thomas, King's College. Paediatric Formulary 8<sup>th</sup> ed. 2010**
- **Micromedex® 2.0, (electronic version). Thomson Reuters (Healthcare), Greenwood Village, Colorado, USA. Available at: <http://www.thomsonhc.com> (cited: 01/27/2012).**

**Autores: M. Travaglianti\*; H Eiroa\*\*; M. Perez\*; N. Sberna\*; S. De Pinho\*\*; L. Bay\*\***

\* Area de Farmacia- \*\* Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo. Hospital de Pediatría "J.P. Garrahan".

Para Consultas: Dra. Luisa Bay y Equipo. Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo. Combate de los Pozos 1881- CP 1245 AAM- Ciudad Autónoma de Buenos Aires- Argentina- Tel.:

(54)11-4943-1702. Mail: heiroa@garrahan.gov.ar