



Carta emergencial em caso de Descompensação Aguda

Este protocolo é apenas para o manejo imediato em pacientes com diagnóstico definitivo.
LEIA COM ATENÇÃO! Este protocolo tem 6 páginas.

ACIDEMIA PROPIÔNICA

Nome: _____

Data de Nascimento: _____

Contatos: _____

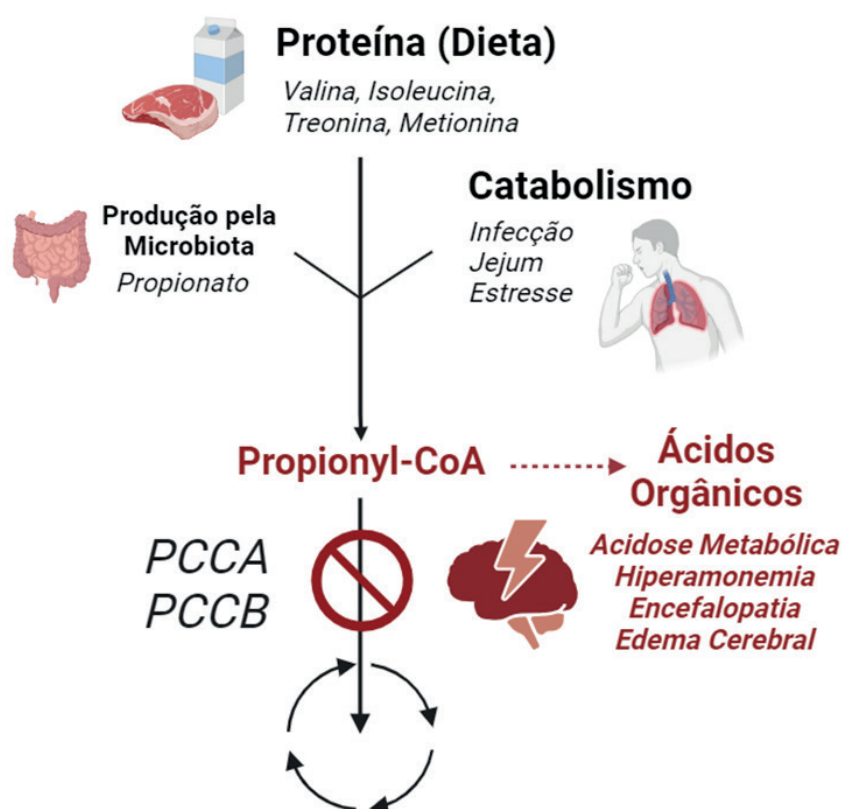
Serviço de Referência em Doenças Raras: _____

I. Diagnóstico

ACIDEMIA PROPIÔNICA

2. Breve Resumo da Doença

A Acidemia Propiônica é um Erro Inato do Metabolismo em que uma enzima (propionil CoA carboxilase) é deficiente, o que leva ao prejuízo na metabolização de alguns aminoácidos, entre outras substâncias, com consequente acúmulo de metabólitos tóxicos.



Racional do Tratamento :

Inibir o Catabolismo: Ofertando dieta hipercalórica e soro glicosado.

Reduzir ingestão de precursores do Propionyl-CoA: Restringindo a proteína natural (a proteína da fórmula metabólica é mantida pois é isenta destes aminoácidos precursores).

Reduzir produção de Propionato pela Microbiota Intestinal: Uso de Metronidazol.

Suplementação de carnitina para desintoxicação dos ácidos orgânicos e prevenir a depleção secundária de carnitina.

Causas de descompensação metabólica:

Infecções: Gastroenterites, infecções urinárias, infecções respiratórias e etc.

Jejum prolongado, Desidratação.

Estresse metabólico (trauma, cirurgia).

3. Sinais e Sintomas da Descompensação Metabólica

Vômitos, letargia, irritabilidade, piora do estado geral, inapetência, sinais neurológicos novos (distúrbio de movimento). Os sintomas podem ser sutis e/ou inespecíficos, e queixas pelo paciente/responsável de “mal-estar” ou de “estar diferente do que o usual” devem ser valorizadas.

4. Avaliação Inicial

- ▶ Aferição periódica de sinais vitais, HGT e escala de coma de Glasgow.
- ▶ Exames: Sangue: **Amônia*** (**garantir resultado rápido com laboratório de apoio**), Gasometria, Lactato, Glicose, Creatinina, Uréia, Sódio, Potássio, Cloro, Cálcio, Fosfato, Fosfatase Alcalina, Hemograma, Amilase, Lipase, Hemocultura, Cetonas; Urina: EQU, Urocultura, Cetonas.
- ▶ A depender do estado clínico, decida se o tratamento poderá ser Via Enteral ou se necessitará de acesso venoso. Em caso de dúvida, assegure acesso venoso.
- ▶ Investigar gatilhos para a Descompensação Metabólica: Infecção, desidratação, trauma, entre outros.
- ▶ Complicações dignas de nota da Acidemia Propiônica: **Acidose Metabólica, Hiperamonemia, Pancreatite, Cardiomiopatia, Arritmias Cardíacas, Edema Cerebral e Episódios semelhantes a AVCs.**
- ▶ Praticamente todos os pacientes em Descompensação Metabólica necessitarão de admissão hospitalar, considerar internação em UTI a depender do quadro.

▶ Entre em contato precocemente com serviço de referência em Erros Inatos do Metabolismo.

5. Manejo Específico

▶ Dieta:

- **Contactar nutrição da Unidade**

- Retirar toda a Proteína da dieta (ou seja, suspender as fórmulas utilizadas e todos os alimentos). **Retornar em até 24-48 horas** (a retirada de proteína por um período maior que este levará ao catabolismo proteico e consequentemente nova descompensação metabólica).
- Alvo calórico diário 25% a 50 % acima do valor recomendado diariamente (RDA). Computar no cálculo calórico dieta via oral/enteral E glicose recebida pela solução parenteral.
- Ofertar solução parenteral descrita abaixo.

▶ Solução parenteral, garantir acesso venoso central (EVITAR RINGER LACTATO):

- **Em bolus:**

- Glicose 200 mg/kg: 2 mL/kg de uma solução de glicose 10% ou 1 mL/kg de glicose 20%.
- Soro Fisiológico 0,9% 10-20 mL/kg, em caso de choque repita conforme protocolos de choque não-metabólico.

- **Manutenção:**

- Oferte Volume Parenteral com Eletrólitos, conforme protocolo local e de acordo com as necessidades do paciente. Inclua Soro Glicosado para inibir o catabolismo a uma Taxa/Velocidade de Infusão de Glicose (conhecida como TIG ou VIG) de:
 - 10 mg/kg/min em neonatos;
 - 8 mg/kg/min em lactentes;
 - 6 mg/kg/min para as outras idades;
- Em caso de HIPERGLICEMIA: Iniciar Insulina conforme protocolo local para pacientes diabéticos e NÃO reduzir a TIG/VIG.
- Mantenha esta solução até o retorno de boa aceitação da via oral/enteral.

Medicamentos:

Iniciar e/ou ajustar a dose das seguintes medicações (doses para crise aguda), usualmente em posse do paciente:

- L-Carnitina 200mg/kg/dia, dividido em 3-4 doses.
- Metronidazol 15mg/kg/dia, dividido em 3 doses.
- Se Hiperamonemia (Amônia acima dos valores de referência de acordo com o laboratório):
 - Benzoato de Sódio 250mg/kg/dia, dividido em 3 doses.
 - E/ou Ácido Carglâmico 100mg/kg/dia, dividido em 3-4 doses. Considerar na primeira dose o uso de 100mg/kg em bolus.

Complicações graves:

- A Acidose Metabólica e Hiperamonemia podem ser graves e refratárias, por vezes necessitando de Hemodiálise.
- O paciente pode evoluir rapidamente para coma, avalie a necessidade de intubação orotraqueal se rebaixamento de sensório, considere reservar leito de UTI.
- Se Amônia >500uMol/L: Indicação de Hemodiálise.
- Se Acidose Metabólica grave/refratária: considerar reposição de Bicarbonato de Sódio e/ou Hemodiálise conforme os protocolos locais.

Atenção:

- Estas recomendações não compreendem todo o cuidado do paciente, atenção especial deve ser dada ao manejo de: Infecção, choque, acidose metabólica e/ou respiratória, rebaixamento de nível do sensório, coma, entre outros.

6. MONITORIZAÇÃO E SEGUIMENTO

Monitorização:

- Reavaliação frequente: clínica, sinais vitais e escala de coma de Glasgow.
- Exames de seguimento (mínimo): Gasometria, Amônia, Glicose, Lactato, Função renal e eletrólitos, hemograma, amilase/lipase (se suspeita de pancreatite).

- Caso paciente não esteja em curva de melhora, considere deficiência vitamínica (p.ex. deficiência de Tiamina).

Retorno da dieta:

- Evite deixar o paciente com dieta sem proteína por mais de 24-48 horas, pois isso poderá gerar piora do quadro metabólico.
- A reintrodução da dieta oral/enteral deve ser feita assim que possível, caso não possível, considere Nutrição Parenteral Total (NPT) com ajuste para restrição de proteína.
- Conforme aceitação, retornar proteína da dieta aos poucos conforme Médico e Nutricionista experiente em Erros Inatos do Metabolismo de referência.

Sugestão inicial: Iniciar com Proteína Natural a 0,5g/kg/dia e ir reintroduzindo 0,2-0,3g/kg/dia de proteína diariamente até chegar a dieta de uso contínuo que o paciente estava em uso.

7. O QUE EVITAR

Jejum prolongado

Ácido Valpróico

Solução de Ringer Lactato

Mais informações podem ser obtidas:

Guideline Clínica: Forny P, Hörster F, Ballhausen D, Chakrapani A, Chapman KA, Dionisi-Vici C, Dixon M, Grünert SC, Grunewald S, Haliloglu G, Hochuli M, Honzik T, Karall D, Martinelli D, Molema F, Sass JO, Scholl-Bürgi S, Tal G, Williams M, Huemer M, Baumgartner MR. Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidaemia and propionic acidaemia: First revision. *J Inherit Metab Dis.* 2021 May;44(3):566-592. doi: 10.1002/jimd.12370. Epub 2021 Mar 9. Erratum in: *J Inherit Metab Dis.* 2022 Jul;45(4):862. PMID: 33595124; PMCID: PMC8252715.

Guideline Nutricional: E. Jurecki, K. Ueda, D. Frazier, F. Rohr, A. Thompson, C. Hussa, L. Obernolte, B. Reineking, A.M. Roberts, S. Yannicelli, Y. Osara, A. Stembridge, P. Splett, R.H. Singh, Nutrition management guideline for propionic acidemia: An evidence- and consensus-based approach, *Molecular Genetics and Metabolism*, Volume 126, Issue 4, 2019, Pages 341-354, doi: 10.1016/j.ymgme.2019.02.007.

Vademecum Metabolicum, 3rd revised edition, ISBN 978-3-7945-2816-5 ©: 1999, 2004, 2011
Milupa Metabolics GmbH, 61381 Friedrichsdorf, Germany. www.nutricia-metabolics.info
Shchelochkov OA, Carrillo N, Venditti C. Propionic Acidemia. 2012 May 17 [Updated 2016 Oct 6].
In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA):
University of Washington, Seattle; 1993-2023. Available from:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK92946/>

