

LECZENIE POCZĄTKOWE OSTREJ HIPERAMONEMII¹

Z uwagi na fakt, że czas trwania śpiączki i szczytowe stężenia amoniaku mają bardzo duży wpływ na rokowanie, nie wolno opóźniać terapii. W szpitalach pediatrycznych powinny zawsze znajdować się leki pierwszego rzutu i gotowe protokoły w zakresie sposobu postępowania, sporządzone w formie pisemnej zgodnie z wytycznymi zespołów ekspertów.

W przypadku pacjenta w przełomie hiperamonemicznym, należy skontaktować się ze specjalistą chorób metabolicznych i zorganizować szybkie przeniesienie do specjalistycznego ośrodka chorób metabolicznych po uprzednim:

- 1) Wyeliminowaniu białka z diety
- 2) Rozpoczęciu podawania 10% roztworu glukozy drogą dożylną (IV)
- 3) Wprowadzeniu leków pierwszego rzutu*
- 4) Pobraniu osocza i moczu dla celów diagnostycznych, bez opóźnienia w rozpoczęciu leczenia początkowego.

* W celu uzyskania dokładniejszych informacji na temat leków pierwszego rzutu, prosimy sięgnąć do pozycji "Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders", Häberle et al., 2012, Orphanet Journal of Rare Diseases: page 9, table 4 [Sugerowane wytyczne w zakresie diagnozowania i leczenia zaburzeń cyklu mocznikowego]

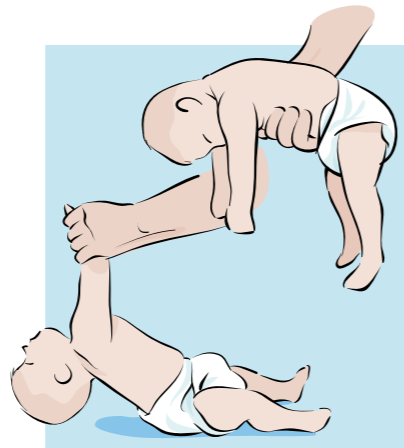
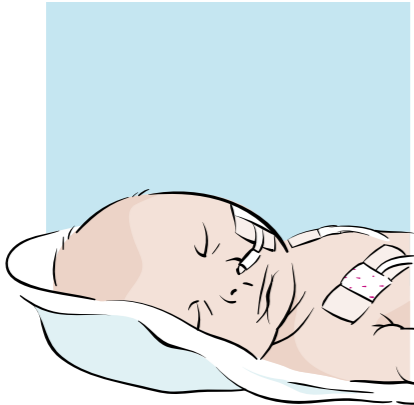
Diagnostyka specyficznych zaburzeń i początkowe leczenie powinny być prowadzone jednocześnie¹

Design: Sanders & Clients, the Netherlands (info@sandersandclients.com). Copyright: Orphan Europe-2013. Printed in France.

Hiperamonemia może kryć się za Sepsą
ZDEMASKUJ AMONIAK

CZY KIEDYKOLWIEK WIDZIELI PAŃSTWO NOWORODKA LUB DZIECKO Z...?^{1,2}

Zmienionym poziomem świadomości (od senności i letargu po śpiączkę)

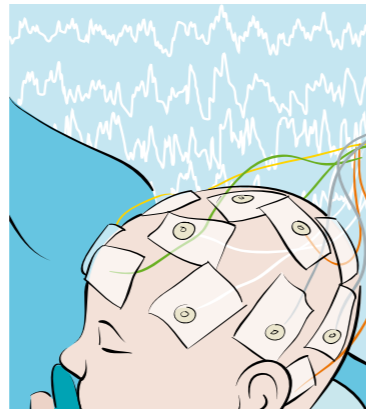


Hipotonią
Niestałością temperatury ciała

Wymiotami



Zaburzeniami oddychania



Drgawkami
Obrzękiem mózgu

POMYŚL HIPERAMONEMIA!

U noworodków z zaburzeniami o istotnym znaczeniu klinicznym, u których podejrzewa się sepsę, w początkowej diagnostyce różnicowej należy zawsze uwzględnić hiperamonemię.¹

Zasadowica oddechowa u noworodka powinna skłonić do niezwłocznego oznaczenia stężenia amoniaku, ponieważ jest obecna w ponad 50% ostrych zaburzeń cyklu mocznikowego.¹

Hiperamonemia może wynikać z zaburzeń cyklu mocznikowego lub innych wrodzonych błędów metabolizmu, które powodują wtórną hiperamonemię:¹

- ▶ Pierwotna hiperamonemia jest wynikiem defektu jednego z enzymów cyklu mocznikowego lub transporterów ornityny lub asparagianu/glutaminianu²
- ▶ Wtórna hiperamonemia jest spowodowana przez defekt występujący poza cyklem mocznikowym, który wpływa pośrednio na działanie cyklu mocznikowego poprzez blokowanie lub niedobór substratów²

SPRAWDŹ AMONIAK!

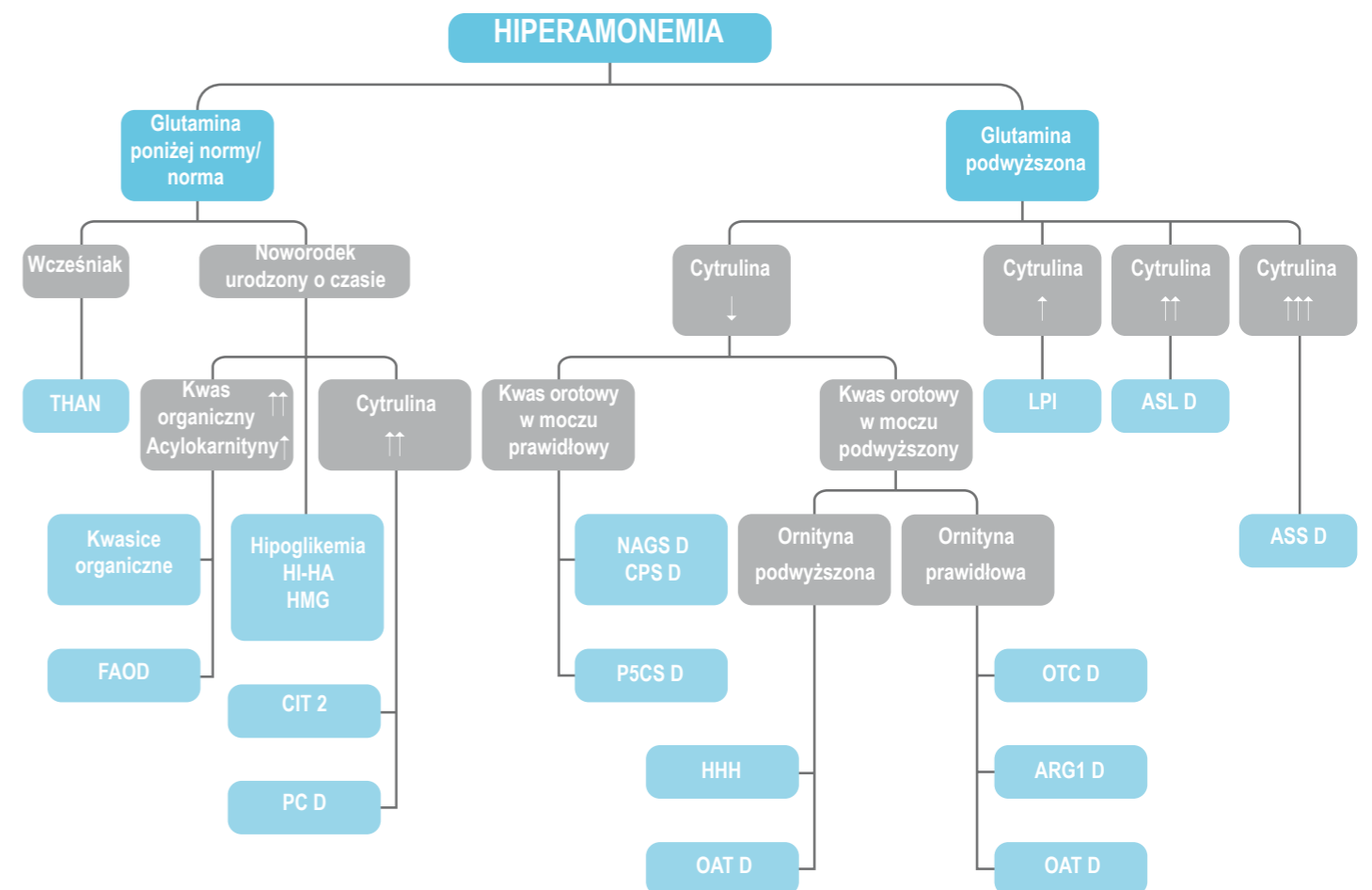
Hiperamonemia jest stanem zagrożenia życia, który może wystąpić u pacjentów w każdym wieku²

Prawidłowe stężenia amoniaku w osoczu wahają się od 50 do 159 $\mu\text{mol/l}$ (85-271 $\mu\text{g/dl}$) u noworodków (tętnicza krew pępowinowa) i od 24 do 48 $\mu\text{mol/l}$ (41-82 $\mu\text{g/dl}$) u niemowląt i dzieci²

Aby zdiagnozować hiperamonemię:²

- ▶ Oznacz stężenie amoniaku w swobodnie wypływającej krwi żyłnej lub tętniczej
- ▶ Pobierz krew z wykorzystaniem środka przeciwkrzepliwego (EDTA lub heparyny), najlepiej do schłodzonej próbki (aby zapobiec uzyskaniu wyniku fałszywie dodatniego)
- ▶ Użyj wody z lodem do transportu próbki, zamiast przechowywać ją bezpośrednio w lodzie (aby zapobiec hemolizie)
- ▶ Wyizoluj osocze w ciągu 15-30 minut
- ▶ Niepokój dziecka lub wysiłek fizyczny przed pobraniem krwi do badania może prowadzić do fałszywie dodatnich, wysokich stężeń amoniaku

Algorytm diagnostyki hiperamonemii¹



ARG1 D (arginase 1 deficiency) - niedobór arginazy I, ASL D (arginosuccinate lyase deficiency) - niedobór liazy argininobursztynianowej; ASS D (arginosuccinate synthetase deficiency) - niedobór syntetazy argininobursztynianowej; CIT 2 (citrullinaemia type 2) - cytrullinemia typu 2, CPS D (carbamoyl phosphate synthetase deficiency) - niedobór syntetazy karbamolofosforanowej; FAOD (fatty acid oxidation defects) - zaburzenia utleniania kwasów tłuszczowych; HHH - (hyperornithinaemia hyperammonaemia homocitrullinuria syndrome) - zespół hiperornitynemie/hiperamonemii/homocytulinurii; HI-HA (hyperinsulinism-hyperammonaemia syndrome) zespół hiperinsulinizmu/hiperamonemii; HMG (3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency) - niedobór liazy HMG CoA.; LPI (lysine protein intolerance) - lizynuryczna nietolerancja białka; NAGS D (N-acetylglutamate synthase deficiency) - niedobór syntazy N-acetylglutaminianowej; OAT D (ornithine aminotransferase deficiency) - niedobór aminotransferazy ornitynowej; OTC D (ornithine transcarbamylase deficiency) - niedobór transkarbamyazy ornitynowej; PC D (pyruvate carboxylase deficiency) - niedobór karboksylazy pirogronianowej; P5CS D (A1 pyrroline-5-carboxylate deficiency) - niedobór A1 pirolino-5-karboksylanu; THAN (transient hyperammonaemia of the newborn) - przejściowa hiperamonemia noworodka.