



**KARIM**

1.LF UK A VFN V PRAZE

# Metabolická vada a gravidita

Nosková Pavlína

KARIM VFN a 1. LF UK Praha

VI. Konference Akutně.cz Brno 2014



# Kazuistika E.F. - metabolická vada

- **4.11. 2013 přijata E.F. (1987) na rizikové oddělení GPK VFN  
36. týden, do 31. týdne nesledovaná gravidita  
otec přestal komunikovat, dítě k adopci**
- **Důvod přijetí: preventivní hospitalizace a  
naplánování S.C.**
- **Dg. Propionová acidurie**  
**Epilepsie s paroxysmy grand mal**  
**4 záchvaty v graviditě, poslední 8/13**  
**Lehká až střední mentální retardace**  
**Homozygotní forma MTHFR**



# Dědičné poruchy metabolismu (DPM)

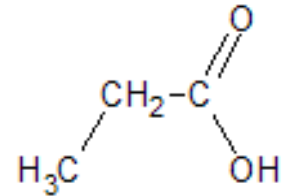
- Patofyziologie: porucha biochemické reakce daná poruchou funkce enzymu na základě mutace DNA
- Klasifikace:
  1. DPM malých molekul  
tzv. akutně intoxikační typ
  2. DPM komplexních molekul  
lysozomální střeďavé choroby (Gaucherova, mukopolysacharidosy, Fabryho)
  3. DPM energetického  
mitochondriální onemocnění

# Akutně intoxikační typ DPM

Skupina onemocnění	Příklady DPM	Nedokáže zpracovat
Organické acidurie	Methylmalonová acidurie <b>Propionová acidurie</b> Glutarová acidurie Izovalerová acidurie Leucinóza	bílkoviny
Poruchy cyklu močoviny	Argininémie Citrulinémie	bílkoviny
Poruchy $\beta$ – oxidace mastných kyselin	MCAD LCHAD, VLCAD	tuky

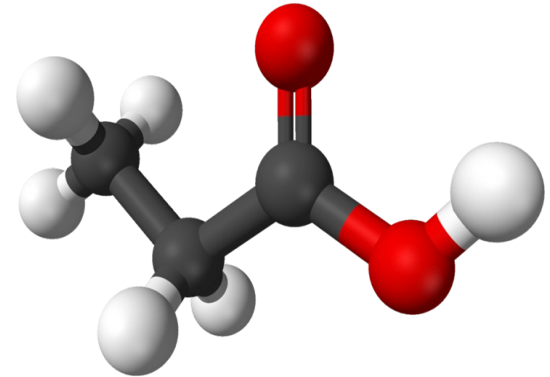
# Propionová acidurie (PA)

- Autozomálně recesivní onemocnění
- Defekt propionyl-CoA-karboxylázy → metabolizmus val, isoleu, met, thre, MK
- Kumulace toxických metabolitů kys. propionové a absence energetických metabolitů
- Forma časná (špatná prognóza) a pozdní
- Laboratoř: metabolická ketoacidóza, ↓ glykémie  
↓ neutrofily, ↑ amoniak, ↑ JT, ↑ urea, kreatinin



# Propionová acidurie - klinika

- **Toxická encefalopatie**
- **Neurologické komplikace: epilepsie, dystonický syndrom**
- **Psychomotorická retardace**
- **Hypertrofická kardiomyopatie**
- **Poruchy příjmu potravy, zvracení**
  
- **Triggery dekompenzace metabolismu: infekce, stres, fyzická zátěž, nadměrný přívod bílkovin, hladovění, emoce negativní i pozitivní**



# PA - terapie

- **Nízkobílkovinná dieta**
- **Suplementace směsí esenciálních AMK (bez isoleu, met, thre, val) a karnitinem (vylučování tox. propionátu)**
- **Metronidazol - střevní bakterie produkují kys. propionovou**
- **Akutní dekompenzace: restrikce příjmu bílkovin, infuze glukózy s inzulinem, bikarbonát**
- **Eliminační metody**

## E.F. - medikace a udržovací terapie

- **FA: Lamictal 150 mg 0-1-1**  
**Levetiracetam 750 mg 0-0-1**  
**Calcium, Vigantol**  
**L-karnitin 2x1,5g/den**  
**MCT olej 2x12ml/den**  
**IMTV3 3x10g; Gustin 15g**  
**Entizol**
- **Pravidelná monitorace:**  
**3x denně moč na ketolátky !**





## **E.F. - hospitalizace na rizikovém oddělení**

- **Nutná spolupráce a 24 hod kontakt na specialistu ÚDMP**
- **Nutný předem vytvořený postup řešení metabolického rozvratu**
- **Nutné přesně stanovit předoperační, perioperační a pooperační management metabolickým specialistou**
- **Nutná stálá přítomnost matky**

## **E.F. - průběh hospitalizace na rizikovém odd.**

- **5. - 7.11. bpn**
- **8.11. anesteziol. konzilium k S.C., psychol. konzilium ohledně adopce → 15:35 ketony +++ →  
Astrup, gly, infuze glu dle rozpisu - 19:25 ketony negativní**
- **9.11. infuze glu, ketony negativní**
- **10.11. méně jedla, ketony +**
- **11. - 12.11. bpn**
- **Bez epileptického záchvatu**
  
- **Nutná společná hospitalizace s matkou**

# PA - volba anestezie

- **Bezpečné: thiopental, rokuronium**  
**opioidy, benzodiazepiny**
- **KI: propofol** (polynenasycené MK →kys. propionová)  
**atrakurium, mivakurium,**  
**cisatrankurium, SCHJ** (hydrolýza esterů, liché C)  
**NSA**
- **Vyloučení triggerů stresu**
- **E.F. STRACH z CA, nutná stálá přítomnost matky →**  
**regionální anestezie s přítomností matky a sedací**



# PA - perioperační management

- **Příjem glukózy: zahájení lačnění - obnovení p.o. příjmu**
- **Infuze lipidů - podpora energetického příjmu**
- **Stop bílkoviny na 24 hod**
- **Suplementace L - karnitinem u delších výkonů**
- **Laboratorní monitorace: ABR, laktát, ionty, amoniak**

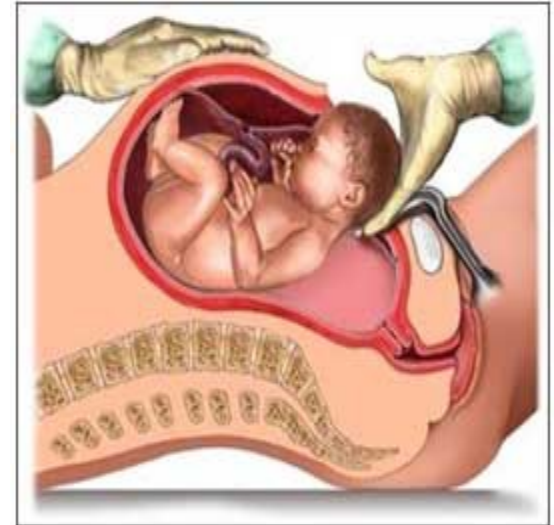
**CAVE: K metabolické dekompenzaci navozené výkonem může dojít i několik dní po zákroku**

## E.F. - Perioperační management

- **Den před: ↓ bílkoviny na 1/2 obvyklé dávky, energie 3000kcal (doplnit Gustinem, MCT oleji), L-karnitin 2g večer**
- **Den výkonu: lačnit od půlnoci +ihned start infuze 10%G+NaCl+KCl 100ml/hod a 20% Intralipid 20ml/hod po celou dobu lačnění, po obnově p.o. odpoledne L-karnitin 2g**
- **Den po: start p.o. bílkoviny 1/2 obvyklé dávky, MCT oleje + IMTV3 v 1/2 dávce, L-karnitin 2x2g, ↓ infuzi G na 80ml/hod a Intralipid na 10 ml/hod, pokud budou ketony neg. snižovat o 20-25ml/hod po 8 hod a Intralipid EX**
- **Monitorace: ketolátky v moči 4xdenně, glykémie 4x denně, ABR 2x denně**

## E.F. (151 cm, 68/74 kg) - císařský řez

- 13.11.2013
- RA - SAB G 27, Marcain spinal heavy
- Sedace Apaurin 2x5 mg
- Matka přítomna, psychická podpora
- Infuze Intralipidu  
a glukózy dle rozpisu
- Výkon bez komplikací
  
- ♂ 3000g, 49 cm, Apgar 9,9,10



## **E.F. - pooperační období**

- **Ad perinatologický JIP na rizikovém oddělení s matkou**
- **Zástava laktace**
- **Analgezie s vyloučením NSA (piritramid, PCT, nalbuphin)**
- **Infuze dle metabolického specialisty**
- **15.11. bpn**
- **16.11. 2:45 GM epiparoxysmus, ketolátky negativní**  
**10 mg Apaurin, do 2-3 min odeznění**
- **17.11. bpn + DIMISE**
- **Další péče ad ÚDMP**

# Novorozenec

- **Donošený, eutrofický**
  - **Dobrá poporodní adaptace**
  - **Bez známek teratogenicity  
chronické terapie matky**
  - **Nositel recesivního genu**
- 
- **Ad pěstounská péče a adopce**







**Děkuji za pozornost**





Klinika anesteziologie, resuscitace  
a intenzivní medicíny 1. lékařská fakulta UK  
a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

U Nemocnice 2; 128 08 Praha 2

T: +420 224 967 126

F: +420 224 967 125

E: [karim@vfn.cz](mailto:karim@vfn.cz)

[www.karim-vfn.cz](http://www.karim-vfn.cz)