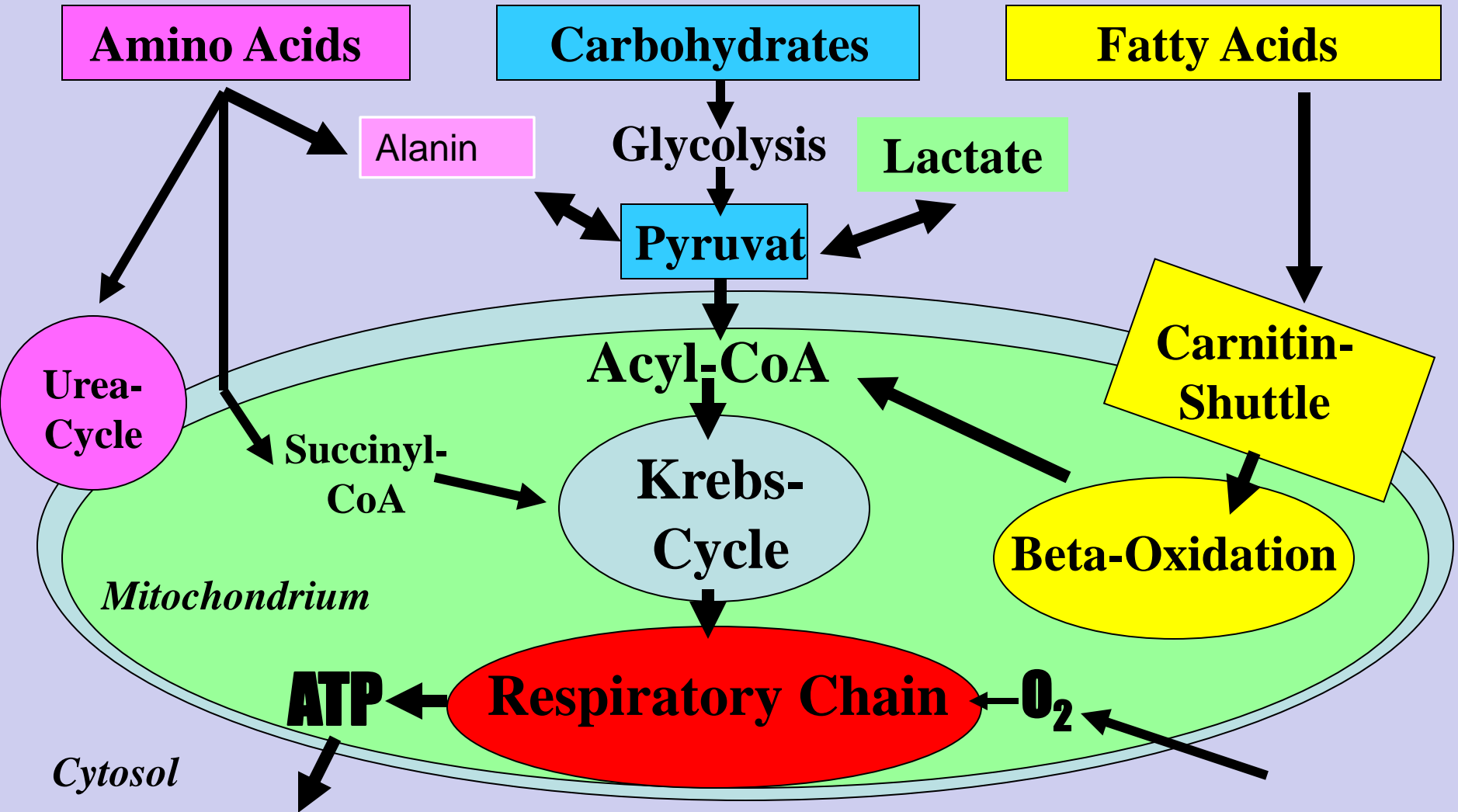


Energy Metabolism



Metabolische Notfälle

Typische Manifestation: **Akute Intoxikation**



Symptome

Typisches Alter

Störungen

ZNS
(Koma, Krampfanfälle)
Leber
(REYE-like)
Herz
(Arrhythmie, Kardiomyopathie)
DD Sepsis !

0 – 3 mths

Harnstoffzyklus
Aminosäuren
Organische Säuren
Fettsäure-Oxidation

Metabolische Notfälle

Typische Manifestation: **Fastenhypoglykämie**



Symptome

Vegetative

(Schwitzen, Zitterigkeit)

ZNS

(Vigilanz, Krampfanfälle)

Typisches Alter

0 – 60 mths

Störungen

Fettsäure-Oxidation

Glykogenosen (I, II)

«idiopathisch»

Metabolische Notfälle

Typische Manifestation: „Energy failure“



Symptome	Typisches Alter	Störungen
Laktazidose ! Multiorganversagen: <ul style="list-style-type: none">- Herz- Muskel- ZNS- Leber- Niere	Jedes Alter (Je früher, um so gravierender)	„OXPHOS“ (Mitochondriale Zytopathien)

Metabolische Notfälle: Typische Konstellationen



Bei Hyperammonämie evtl. Hämofiltration erforderlich !!
Frühzeitig Rücksprache mit SW-Dienstarzt Kispi ZH
s. Kispi-Wiki

	NH ₃	Glucose	Laktat	pH	Ketonurie	andere
Harnstoffzyklusdefekte	↑↑↑		↑	↑ ↓		
Organoazidopathien	↑↑		↑↑	↓↓↓	↑↑↑	Anionenlücke Leukopenie
Fettsäureox.-störungen	↑	↓↓↓	↑	↓	↓↓↓	CK ↑ FFS/Ketone ↓
Glykogenose Typ I		↓↓↓	↑↑	↓	↑	Triglyceride ↑ Harnsäure ↑
Atmungskette OXPHOS			↑↑↑	↓↓↓		

Metabolischer Notfall ? Was tun ?



1. Determine - Labor:

Blut: Glukose, BGA incl. Anionenlücke , Hämat, Elyte, Laktat, NH₃, ASAT, ALAT, CK, Harnstoff, Harnsäure, Krea, evtl. Gerinnung, anorg. Phosphat

Urin: Stix, insbesondere Ketonkörper (reduzierende Substanzen....)

2. Asservieren:

2 ml Serum, 2 ml Plasma
Trockenblut («Guthrie» Karte)
2-10 ml frischen Urin (freeze ?)

Evtl.: Genetik (3-5 ml EDTA)
(postmortem: Hautbiopsie ?)



Kispi ZH, Stoffwechsellabor

Urin: Organische Säuren, Aminosäuren

Plasma: Aminosäuren (quant)

Trockenblut: Acylcarnitine (= TMS)

Achtung !!

Probenversand durch Zentrallabor !

Erfolgt nicht am Wochenende !!!

In Notfällen nach Rücksprache mit SW-

Dienstarzt Kispi ZH (044 266 7111)

selbst Taxitransport organisieren !

Metabolischer Notfall Therapie



Stopp:

Enterale und parenterale Zufuhr von

- Aminosäuren/Eiweiss
- Fett
- Galaktose
- Fruktose

Start: Unspezifische Infusionstherapie
gemäss Kipsi-Wiki-Rehydrierungsschema
Ringer-Acetat 5 % Basislösung

(auch bei Kindern > 2 Jahren)

zusätzlich Glukose 40 %

Zielgrössen:

GF 100 – 150 ml/kg/d

10 mg/kg/min Glukose (= 60 kcal/kg)

In begründeten kritischen Fällen
notfallmässige Entblindung des
neonatalen Screenings über Dienstarzt
Metabolik Kipsi ZH: 044 – 266 7111

Substratmangel

(z.B. Glykogenosen, MCAD)

ausreichend

Energiestoffwechselstörung

(z.B. PDH-Mangel)

zu viel

Intoxikation

(z.B. Harnstoffzyklusdefekte,
Organo- und Aminoazidopathien)

nicht
ausreichend

Unspezifische Notfalltherapie Monitoring + weiteres Vorgehen

Laborkontrollen nach 1 – 2 h
(bei Hypoglykämie früher):

Zielbereich

Glukose

5 – 6 mmol/l

Laktat

Nicht angestiegen

Ammoniak

Fallend, < 100 umol/l

Elyte

Im Normbereich

pH

Im Normbereich
(Puffern falls < 7.25)

Falls noch < 3.3:
Hyperinsulinismus !
Falls > 10:
Insulin-DT erwägen

Falls doch:
Mitochondriopathie ?
Leberversagen ?
**Reduktion Glukosezufuhr,
Energie-Zufuhr über Fett,
AS erwägen - Cofaktor-
Einsatz (s.u.)**

Falls > 100 umol/l:
Harnstoffzyklus-Störung ?
(S. Kispi-Wiki)
**Kontaktaufnahme mit
Kispi ZH**

Probatorischer Kofaktor-Einsatz bei V.a. Mitochondriopathie:

- Riboflavin (Vit. B2) p.o. 5-10 mg/kg/d
- Thiamin (Vit. B1) p.o. 10-20 mg/kg/d
- Biotin 5-10 p.o. mg/kg
- Coenzym Q p.o. 10-20 mg/kg/d

Metabolische Azidose

Sekundäre Ursachen

- schwere Infektionen, Sepsis
- fortgeschrittene katabole Stoffwechsellage
- Gewebshypoxie
- Dehydratation
- Intoxikation

Primäre Stoffwechselerkrankungen

Ketose	BZ	Sonstiges	Verdachtsdiagnosen
Ja	n-↑	NH ₃ ↑	Organoazidopathie (MMA, PA, IVA)
		NH ₃ n-↓	Ketolysedefekt, Diabetes mellitus
	n	Laktat ↑	Atmungskettendefekt, Organoazidopathie
		Laktat n	Organoazidopathie, Ketolysedefekt
	↓	Laktat ↑	Atmungskettendefekt, Glukoneogenesedefekt, Glykogenose
	Laktat n	Organoazidopathie, Ketolysedefekt, NNR-Insuffizienz	
Nein	n-↑	Laktat ↑	Pyruvatdehydrogenasemangel
	↓	Laktat n-↑	FS-Oxidationsdefekt
	n	Laktat n	renale Ursache (Anionenlücke)