

Warszawa, 15 maja 2019 r.

KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE PEDIATRII METABOLICZNEJ
Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD

Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii
Instytut Matki i Dziecka
01-211 Warszawa, ul. Kasprzaka 17A, tel.: 22 32 77 375, tel. kom. 519 517 104
e-mail: jolanta.cegielska@imid.med.pl, www.pediatriametaboliczna.pl

KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE NEONATOLOGII

Prof. dr hab. n. med. Ewa Helwich

Adres korespondencyjny:
Klinika Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka
Instytut Matki i Dziecka 01-211 Warszawa, ul. Kasprzaka 17a
tel. (22) 32 77 406, fax (22) 32 77 409, kom: 519 517 115 e-mail: ewa.helwich@imid.med.pl

KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE PEDIATRII

Prof. dr hab. n. med. Teresa Jackowska

Adres korespondencyjny:
Kliniczny Oddział Pediatryczny, Szpital Bielański; ul. Cegłowska 80; 01-809 Warszawa
Klinika Pediatrii; Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego; ul. Marymoncka 99/103; 01-813 Warszawa
tel. kom. konsultanta: **+48 501 12 62 62**
mail konsultanta: tjackowska@cmkp.edu.pl oraz tjackowska@gmail.com
tel/fax sekretariatu: **+48 22 864 11 67** mail sekretariatu: kllinikapediatrii@cmkp.edu.pl

STANOWISKO KONSULTANTÓW KRAJOWYCH

WS DOSTĘPNOŚCI OZNACZANIA STĘŻENIA AMONIAKU WE KRWI

Dostępność oznaczania stężenia amoniaku we krwi w każdym oddziale pediatrycznym i noworodkowym ma kluczowe znaczenie dla bezpieczeństwa pacjentów z hiperamonemią.

Hiperamonemia (tj. podwyższone stężenie amoniaku powyżej 80 $\mu\text{mol/l}$, a u noworodków powyżej 180 $\mu\text{mol/l}$; $\mu\text{mol/l} = \text{ug/dl} \times 0,59$) może występować w każdym wieku (częściej u noworodków) i zwykle jest spowodowana stanem katabolizmu takim jak: przedłużone głodzenie, infekcja, gorączka, szczepienie, a czasem obciążenie białkiem lub stosowanie niektórych leków, jak kwasu walproinowego.

Objawy kliniczne hiperamonemii są niespecyficzne; głównie ze strony ośrodkowego układu nerwowego, wątroby i przewodu pokarmowego oraz zaburzenia psychiczne. Zwykle obserwuje się: **nasiloną senność aż do śpiączki, wymioty, drgawki, drżenia, nadpobudliwość, omamy wzrokowe i/lub słuchowe, napady agresji.** U dzieci stwierdza się cechy alkalozji oddechowej związanej z hiperwentylacją. O ile nie jest zastosowane właściwe leczenie, dochodzi do obrzęku mózgu.

Wskazania do wykonania badania stężenia amoniaku we krwi to też:

- **ostra encefalopatia o niejasnej przyczynie,**
- **ostra dysfunkcja/niewydolność wątroby,**
- **ostre zaburzenia psychiczne.**

Także objawy zatrucia u dziecka czy podejrzenie sepsy u noworodka/niemowlęcia powinno być wskazaniem do pilnego oznaczenia stężenia amoniaku we krwi, ponieważ właśnie zatrucie lub sepsa to najczęstsze błędne rozpoznania w przypadku hiperamonemii.

Warunkiem wiarygodności wyniku badania stężenia amoniaku we krwi, jest wykonanie badania na miejscu, zaraz po pobraniu krwi; optymalnie przyłożkowo. Badanie to jest niezbędne dla diagnostyki pierwotnych hiperamonemii (tj. defektów cyklu mocznikowego), które należą do częstszych wrodzonych wad metabolizmu, a ujawniają się zwłaszcza w okresie noworodkowym i są nierzadko przyczyną wczesnych zgonów. Przebieg hiperamonemii jest burzliwy – objawy kliniczne zwykle ujawniają się w kilka lub kilkanaście godzin po urodzeniu; noworodek staje się senny, apatyczny, wiotki lub spastyczny, wymiotuje, szybko zapada w śpiączkę. Pilne oznaczenie stężenia amoniaku we krwi pozwala wykluczyć lub rozpoznać hiperamonemię.

Wczesne rozpoznanie jest warunkiem szybkiego zastosowania właściwej terapii, która polega na:

- **odstawieniu karmienia (białka naturalnego), ale nie dłużej niż na 48 godzin,**
- **podaży hiperkalorycznej (powyżej 100 kcal/kg/d) w oparciu o stężoną glukozę i tłuszcze (o ile wykluczone są zaburzenia spalania tłuszczów),**
- **podaży 3% lub 10% benzoesu sodu w dawce wstępnej 250 mg/kg/90 – 120 min, potem 250 – 500 mg/kg/d ,**
- **podaży argininy (Arginine –HCl) w dawce wstępnej 2 mmol/kg/90 min, potem 2-4 mmol/kg/d oraz kontroli stężenia amoniaku po 2-3 godzinach,**
- **próba zastosowania kwasu kargluminowego (Carbaglu®) w dawce 100 mg/kg.**

O ile nie udaje się uzyskać wyraźnego obniżenia stężenia amoniaku we krwi, konieczna jest szybka kwalifikacja do pozaustrojowej eliminacji amoniaku poprzez hemodializę (optymalnie hemodiafiltrację żylną-żylną).

W razie stwierdzenia hiperamonemii, wskazana jest konsultacja specjalisty pediatrii metabolicznej, który pomoże w zaplanowaniu diagnostyki przyczyn hiperamonemii oraz w zabezpieczeniu niezbędnych leków (np. w Klinice Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii IMiD w Warszawie; tel. 22 32 77 190 - sekr., 508 195 907 - lekarz dyżurny lub najbliższym oddziale chorób metabolicznych).

KONSULTANT KRAJOWY

w dziedzinie
pediatrii metabolicznej

prof. nadzw. dr hab. n. med.
Jolanta Sykut - Cegińska

KONSULTANT KRAJOWY
w dziedzinie neonatologii

Prof. dr hab. med. Ewa Helwich

Konsultant krajowy w dziedzinie pediatrii

Prof. dr hab. n. med. Teresa Jackowska

Warszawa, 15 maja 2019 r.

KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE PEDIATRII METABOLICZNEJ

Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD

Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii

Instytut Matki i Dziecka

01-211 Warszawa, ul. Kasprzaka 17A, tel.: 22 32 77 375, tel. kom. 519 517 104

e-mail: jolanta.cegielska@imid.med.pl, www.pediatriametaboliczna.pl

KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE NEONATOLOGII

Prof. dr hab. n. med. Ewa Helwich

Adres korespondencyjny:

Klinika Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka

Instytut Matki i Dziecka 01-211 Warszawa, ul. Kasprzaka 17a

tel. (22) 32 77 406, fax (22) 32 77 409, kom: 519 517 115 e-mail: ewa.helwich@imid.med.pl

KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE PEDIATRII

Prof. dr hab. n. med. Teresa Jackowska

Adres korespondencyjny:

Kliniczny Oddział Pediatryczny, Szpital Bielański; ul. Ceglowska 80; 01-809 Warszawa

Klinika Pediatrii; Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego; ul. Marymoncka 99/103; 01-813 Warszawa

tel. kom. konsultanta: **+48 501 12 62 62**

mail konsultanta: tjackowska@cmkp.edu.pl oraz tjackowska@gmail.com

tel/fax sekretariatu: **+48 22 864 11 67**

mail sekretariatu: klinikapediatrii@cmkp.edu.pl

STANOWISKO KONSULTANTÓW KRAJOWYCH

WS DOSTĘPNOŚCI OZNACZANIA STĘŻENIA AMONIAKU WE KRWI

W związku z obserwowanymi w wielu oddziałach pediatrycznych i neonatologicznych trudnościami w dostępności oznaczania stężenia amoniaku we krwi u dzieci, zwracamy się z uprzejmą prośbą o zapewnienie dostępności tego badania w Pani/Pana szpitalu. Ma to kluczowe znaczenie dla bezpieczeństwa pacjentów, u których występuje hiperamonemia. Jest to stan bezpośrednio zagrażający zdrowiu i życiu dzieci, u których już rozpoznano rzadkie wrodzone wady metabolizmu przebiegające z hiperamonemią lub u osób, które mają objawy kliniczne wskazujące na hiperamonemię, ale bez pilnego wykonania badania pozostaną oni bez prawidłowej diagnozy, a mogą rozwinąć nieodwracalną śpiączkę hiperamonemiczną.

Dlatego w trosce o dobro i bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów z hiperamonemią, uprzejmie prosimy o odpowiedź na następujące pytania:

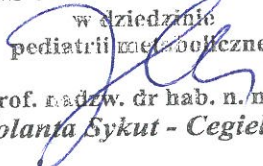
- 1) Czy oznaczenie stężenia amoniaku we krwi jest możliwe w Państwa ośrodku?
- 2) Jeśli nie, to gdzie w razie potrzeby wykonywane jest to badanie; prosimy o podanie odległości od Państwa ośrodka do ośrodka oznaczającego stężenie amoniaku i średni czas transportu próbki.
- 3) Jeśli nie, to prosimy o spowodowanie oznaczania stężenia amoniaku w Państwa ośrodku i będziemy wdzięczne za poinformowanie nas, kiedy to nastąpi.

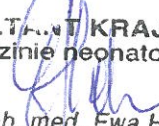
W razie pytań, prosimy o kontakt telefoniczny lub e-mailowy z właściwym konsultantem wojewódzkim lub krajowym.

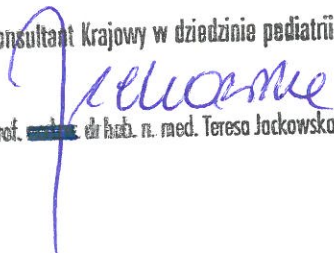
Nadmieniamy, że badania przesiewowe noworodków metodą tandemowej spektrometrii mas (identyfikujące rzadkie wrodzone wady metabolizmu), które obecnie obejmują cały kraj, nie są ukierunkowane na hiperamonemię, dlatego tak ważna jest możliwość oznaczania stężenia amoniaku w każdym oddziale pediatrycznym i noworodkowym!

Oznaczenie stężenia amoniaku musi być wykonane na miejscu, zaraz po pobraniu krwi (!), aby wynik był wiarygodny.

Z poważaniem

KONSULTANT KRAJOWY
w dziedzinie
pediatrii metabolicznej

prof. nadzw. dr hab. n. med.
Jolanta Sykut - Cegielska

KONSULTANT KRAJOWY
w dziedzinie neonatologii

Prof. dr hab. med. **Ewa Helwich**

Konsultant Krajowy w dziedzinie pediatrii

Prof. ~~dr~~ dr hab. n. med. **Teresa Jackowska**