

Información general sobre cómo prepararse para una emergencia:

Cómo prepararse para una emergencia

Cuando tiene homocistinuria (HCU) o cualquier otra necesidad dietética especial, estar preparado para manejar situaciones difíciles requiere una planificación especial, además de las cosas típicas que todos deben considerar en caso de una emergencia o desastre natural. **A continuación, presentamos algunos puntos clave en los que pensar y discutir con su familia hoy.**

Hospitalización

- Haga que su equipo de genética complete la carta de emergencia correspondiente. Vea el ejemplo a continuación.**
- Traiga la carta de emergencia médica.
- Notifique a su equipo metabólico si está en el hospital. Ellos pueden ayudar al equipo médico.
- Traiga su fórmula (y cualquier cosa que mezcle en su fórmula).
- Para pasar la noche, lleve alimentos bajos en proteínas y su betaína (Cystadane).
- Tendrá que educar al personal del hospital sobre su fórmula, alimentos bajos en proteínas y betaína.
- Si requiere una cirugía que incluya anestesia general, infórmele a su equipo de atención y/o anestesiólogo sobre el mayor riesgo de coágulos sanguíneos asociados con la homocistinuria.

En caso de evacuación

Tenga un plan para:

- ¿Bajo qué circunstancia tendrá que evacuar?
- ¿Cómo evacuará?
- ¿A dónde evacuará?
- ¿A dónde irá si se amplía el período de evacuación?
- ¿A qué clínica irá si tiene que evacuar por un período prolongado?
- ¿Está listo su botiquín de evacuación?

Elementos para incluir:

- Prepare un botiquín de emergencia. Vea la lista de verificación a continuación**
- Si es posible, considere comprar una estufa eléctrica pequeña portátil o un aparato similar que pueda usar para cocinar en su habitación de hotel. También es posible que desee obtener una estufa de campamento (propano) que se pueda usar para preparar alimentos sin electricidad y un abrelatas manual.

Seguir su plan de emergencia

Si ocurre una emergencia, debe estar preparado para seguir inmediatamente el plan de emergencia o evacuación que ha elaborado.

- Si tiene una advertencia de que habrá una emergencia, comience a prepararse para seguir su plan de emergencia lo antes posible.
- Después de que ocurra una situación de emergencia, comuníquese con su equipo lo antes posible.
- Es posible que su equipo no tenga acceso a su información, así que esté preparado para decirles:
 - Su restricción diaria de proteínas/metionina (si corresponde)
 - Qué fórmula médica usa y cuánto cada día (si corresponde)
 - Si toma medicamentos, qué usa y cuánto cada día
 - Cuánto tiempo durará su suministro para cada una de estas cosas
 - ¿Qué riesgo o alergias tiene?
- Comuníquese con las compañías que le suministran su medicamento, fórmula médica o alimentos bajos en proteínas y dígales su nueva información de contacto si no tiene suficiente suministro para que le dure hasta que pueda regresar a casa o a su forma habitual de obtener estos productos.
- Comuníquese con el equipo y otros proveedores de atención médica en su nueva ubicación para continuar con la atención de la HCU.

Artículos necesarios para prepararse ante una emergencia

para trastornos clásicos de HCU / cobalamina y MTHFR severa

- ◆ Nombre e información de contacto del genetista metabólico _____
- ◆ Nombre del dietista e información de contacto _____
- ◆ Nombre e información de contacto del proveedor de atención primaria o pediatra _____
- ◆ Nombre e información de contacto del hospital local/sala de emergencias _____
- ◆ Nombre de la farmacia e información de contacto _____
- ◆ Nombre e información de contacto del fabricante de la fórmula _____
- ◆ Receta de fórmula _____
- ◆ Nombre y dosis del medicamento _____

Imprescindibles

- Carta de emergencia con diagnóstico y plan de tratamiento de la clínica metabólica/genética
- Copia de registros médicos y resultados de laboratorio más recientes.
- Copia impresa de la lista de contactos familiares
- Suministro de 2 semanas de:
 - Fórmula (si aplica)
 - Alimentos bajos en proteínas (si aplica)
 - Incluya alimentos que no requieren ser cocinados o refrigerados
- Juego de tazas y cucharas de medir para el hogar
- Recipiente para mezclar alimentos o fórmulas metabólicas
- Recipiente preferido para consumir alimentos metabólicos/fórmula/suministros de alimentación por sonda
- Agua purificada o embotellada
- Suplementos/recetas/otros medicamentos
- Termómetro y medicina para bajar la fiebre

Es bueno tener

- Báscula de alimentos con baterías adicionales
- Calculadora y método preferido para rastrear la ingesta de metionina o proteínas
- Lista de alimentos bajos en proteínas o lista de alimentos con bajo contenido en proteínas en su kit de emergencia
- Lista de proveedores de alimentos bajos en proteínas y su información de contacto
- Cargadores de energía solar
- Adaptadores para cargadores de auto
- Radio de mano

Esta lista se actualizó por última vez: _____

Continuación de otras herramientas de preparación para emergencias

Identificaciones médicas

La identificación médica ayuda a los servicios de emergencia a acceder a su información médica crítica desde la pantalla de bloqueo, sin necesidad de su contraseña. Pueden ver información como alergias y afecciones médicas, así como a quién contactar en caso de una emergencia.

Usuarios de iPhone

Configure su identificación médica

1. Abra la aplicación Salud que viene con el teléfono y toque la pestaña Ficha médica.
2. Toque Editar. Si se le solicita, toque Editar ficha médica.
3. Para que su identificación médica esté disponible en la pantalla de bloqueo de su iPhone, active "Mostrar cuando está bloqueado". En caso de emergencia, esto brinda información a las personas que desean ayudar.
4. Ingrese información médica como su fecha de nacimiento, peso, altura, medicamentos/dosis y tipo de sangre.
5. Toque Listo.

Editar contactos de emergencia

1. Abra la aplicación Salud y toque la pestaña Ficha médica.
2. Toque Editar, luego desplácese hasta Contactos de emergencia.
3. Para agregar un contacto de emergencia, toque debajo de contactos de emergencia. Toque un contacto y luego agrega su parentesco. Asegúrese de agregar los números de teléfono de su médico especialista en metabolismo y dietético.
4. Para eliminar un contacto de emergencia, toque  junto al contacto y luego toque Eliminar.
5. Toque Listo.

Usuarios de Android

Los teléfonos Android no tienen una aplicación de salud integrada que le permita crear una identificación médica. Recomendamos la aplicación: **Identificación médica (gratis)**: En caso de emergencia desde la tienda de aplicaciones de su teléfono.

1. Primero, descargue la aplicación. Vaya a la tienda de aplicaciones y descargue Medical ID (gratis): *En caso de emergencia*
2. Abra la aplicación para crear un perfil. Complete el perfil con toda la información que prefiera. Cuanta más información incluya, más útil será para los servicios médicos de emergencia cuando accedan a ella.
3. Cuando termine, toque la marca de verificación en la esquina superior derecha para terminar el perfil. Su identificación médica está lista.
4. Un último paso: en la esquina superior derecha de la aplicación, verá tres puntos apilados, haga clic en los puntos y luego en Configuración.
5. Luego haga clic en Icono flotante, esto agregará un símbolo de identificación médica universal a la pantalla de bloqueo de su teléfono. Cualquiera, incluso si su teléfono está bloqueado, puede ver su información de emergencia médica ahora.

Continuación de otras herramientas de preparación para emergencias

Otras identificaciones médicas

Tarjeta de emergencia

Los pacientes y las familias pueden imprimir y completar la tarjeta que se proporciona a continuación y llevarla en caso de emergencia.



Diagnóstico: Homocistinuria (HCU)

La HCU es un trastorno metabólico hereditario en el que los niveles de metionina y homocisteína están elevados. Si no se tratan, la homocisteína y la metionina pueden acumularse a niveles dañinos y causar dislocación del cristalino, accidentes cerebrovasculares, ataques cardíacos y otros eventos tromboembólicos. Los síntomas de la HCU se desencadenan por un alto nivel de homocisteína, que está hecha de las proteínas que ingiere.

Si está hospitalizado, no se debe dar o suministrar alimentos que contengan proteínas. Se deben proporcionar alimentos y fórmula especiales bajos en proteínas. Debe evitarse la anestesia general.



Diagnóstico: Homocistinuria (HCU)

En caso de emergencia: llame al especialista en metabolismo.

Nombre del paciente: _____

Dirección: _____

Ciudad: _____ Estado: _____ Código postal: _____

Teléfono: _____ Fecha de nacimiento: _____

_____ Alergias: _____

Especialista en metabolismo: _____

Teléfono: _____ Fax: _____



Diagnóstico: Cobalamina (Cbl) __

La cobalamina es un trastorno metabólico hereditario que responde a B-12 donde la metionina es baja y los niveles de homocisteína y ácido metilmalónico (el ácido metilmalónico, no será alto en pacientes con CblE y CblG) están elevados. Si no se tratan, los niveles nocivos pueden causar degradación de la vista, accidentes cerebrovasculares, ataques cardíacos y otros eventos tromboembólicos. Los síntomas de la HCU son desencadenados por niveles altos de homocisteína y ácido metilmalónico y niveles bajos de metionina.

Si está hospitalizado, se debe administrar B-12 IM o IV y siempre se debe evitar el óxido nítrico.



Diagnóstico: Cobalamina _

En caso de emergencia: llame al especialista en metabolismo.

Nombre del paciente: _____

Dirección: _____

Ciudad: _____ Estado: _____ Código postal: _____

Teléfono: _____ Fecha de nacimiento: _____

_____ Alergias: _____

Especialista en metabolismo: _____

Teléfono: _____ Fax: _____

Etiqueta de identificación médica opcional



Una etiqueta de identificación médica es una pequeña etiqueta que se usa como pulsera o cadena para el cuello y que incluye un mensaje de que la persona que la usa tiene una afección médica importante que puede requerir atención inmediata.



Recomendamos incluir su nombre completo, número de contacto de emergencia, su diagnóstico (homocistinuria), alergias y anotación si requiere una dieta baja en proteínas y/o fórmula.

Carta de emergencia médica: HCU clásica

* Lleve esta carta a su equipo de genética y hágala completar ANTES de que surja una emergencia *

[Información de la institución - Poner en membrete de la institución]

[Fecha]

Asunto: [Nombre y apellido del paciente]

Fecha de nacimiento: []

SR: []

A quien corresponda:

[Nombre] es un paciente al cual se le da seguimiento en la Clínica de Metabolismo de [Nombre del hospital] debido a su diagnóstico de Homocistinuria. [Nombre] tiene un mayor riesgo de coágulos sanguíneos debido al aumento de homocisteína. Sus familiares conocen los signos y síntomas al igual que los riesgos de una enfermedad grave, por esto ellos pueden acudir a la sala de emergencias si es que [él/ella] no responde al manejo en su hogar.

Las complicaciones se pueden prevenir o mejorar mediante un tratamiento inmediato y adecuado.

Si [Nombre] se presenta con un historial prolongado de no ingerir alimentos o vómito, y si el manejo en el hogar del azúcar y líquidos no revierte los síntomas o si presenta señales de infección o coágulos de sangre; sugerimos lo siguiente:

1. Evalúe de inmediato.
2. Hable con el médico de guardia de Genética en [Nombre del hospital] llamando al [número de emergencia de genetista de guardia] y preguntar por el "genetista de guardia" inmediatamente después del ingreso de [Nombre] para recibir instrucciones adicionales.
3. Inicie los líquidos intravenosos con glucosa (al menos 6-8 mg / kg / min) y las sales adecuadas (por lo general, solución salina normal D10 con 10 mEq / L de cloruro de potasio a 200 ml / h). Un bolo de solución salina normal puede inyectarse en el D10, pero la administración continua de dextrosa es importante.
4. Verifique los electrolitos, la función hepática, el hemograma completo, las cetonas en la orina, la homocisteína total y los cultivos apropiados o las pruebas de detección de infecciones. Dependiendo de su condición, se justifica una gasometría.
5. Diagnosticar y trate el evento en desarrollo.
6. [Nombre] tiene un mayor riesgo de coágulos sanguíneos y accidentes cerebrovasculares, así que responda en consecuencia.

Por favor, llámeme si tiene alguna pregunta y antes de admitir o dar de alta al paciente.

Atentamente,

[Firma del médico]

Carta de emergencia

Trastornos de la cobalamina y MTHFR grave

* Lleve esta carta a su equipo de genética y hágala completar ANTES de que surja una emergencia *

[Información de la institución - Poner en membrete de la institución]

Asunto: [Nombre y apellido del paciente]

[Fecha de nacimiento:]

[SR:]

A quien corresponda:

[Fecha]

[Nombre] es un paciente al cual se le da seguimiento en la Clínica de Metabolismo de [Nombre del hospital] debido a su diagnóstico de [Deficiencia de Cobalamina, deficiencia de metileno tetrahidrofolato (MTHFR)]. [Nombre] tiene un alto riesgo de descompensación metabólica con acidosis metabólica debido a su trastorno (solo en pacientes con cobalamina C, D, F, J y X). Además, tiene un mayor riesgo de coágulos de sangre debido al aumento de homocisteína. Su familia ha sido educada sobre los signos y síntomas y sobre el riesgo de descompensación metabólica durante las enfermedades infantiles comunes, y puede acudir a la sala de emergencias si el paciente no responde al manejo domiciliario.

Las complicaciones se pueden prevenir o mejorar mediante un tratamiento inmediato y adecuado.

Si [Nombre] se presenta con un historial prolongado de no ingerir alimentos por vía oral al igual que vomitó, y si el manejo en su hogar del azúcar y líquidos no ha mejorado los síntomas o si [él/ella] presenta signos de infección o coágulos de sangre, sugerimos seguir los siguientes pasos

1. **Evalúe de inmediato.**
2. **Hable con el médico de guardia de Genética en [Nombre del hospital] llamando al [Número emergencia del genetista de guardia] y preguntar por el "genetista de guardia" inmediatamente después del ingreso de [Nombre] para recibir instrucciones adicionales.**
3. Si el día de hoy, la familia no le ha administrado lo siguiente, por favor, administre 1 mg de hidroxocobalamina IM/SC de inmediato. La cianocobalamina está contraindicada, especialmente en pacientes con cblC.
4. Comience a bajar suero con glucosa por vía intravenosa (al menos 6-8 mg/kg/min) y las sales adecuadas (por lo general, la solución salina normal D10 con 10-20 mEq/L de cloruro de potasio a una tasa de mantenimiento de 1 ½ es adecuada).
5. Analice la glucosa en la sangre, los electrolitos, la función hepática, el hemograma completo, las cetonas en orina, la homocisteína total y los cultivos apropiados o las pruebas de detección de infecciones. Dependiendo de su condición, se justifica una gasometría.
6. Diagnosticar y tratar el evento desencadenante.
7. Las personas corren un alto riesgo de sufrir coágulos sanguíneos y accidentes cerebrovasculares, por ende trate con prontitud
8. Evite el uso de óxido nitroso como anestesia. Llámeme si tiene alguna pregunta, antes de admitir o dar de alta al paciente.

Atentamente,

Fecha del proveedor emisor

Fecha