

Homocystinurie (Déficit en CBS)

Recommandation de prise en charge pour la grossesse et le post-partum :
RISQUE ACCRU de thrombose veineuse ou artérielle en raison de l'association de situations prothrombogènes : la grossesse, l'accouchement, le post-partum et l'hyperhomocystéinémie.

1 PRISE EN CHARGE GENERALE

❑ Déficit en CBS B6-sensible :

- **Consultation pré-conceptionnelle (Obstétricien, Anesthésiste, Spécialiste de l'hémostase, Métabolicien).**
- Bilan métabolique **pré-conceptionnel** et surveillance trimestrielle : Homocystéine totale (Hcyt), chromatographie des acides aminés plasmatique (CAAp), méthionine (Met), vitamines B9 et B12.
- Hcyt si possible proche de la normale en préconceptionnel (refaire un point sur l'observance).
- Maintien de la vitamine B6 à la posologie minimale efficace.
- Prise en charge identique à la population générale en l'absence d'antécédent d'accident vasculaire grave.
- Si antécédent d'accident vasculaire grave:
 - Prophylaxie d'un risque thrombotique considéré élevé :
 - HBPM 100 UI/kg/24h en 1 fois
 - dès le début de la grossesse et jusqu'à 6 semaines post-partum
 - si traitement par AVK avant la grossesse: relais par HBPM à dose curative

❑ Déficit en CBS B6-non sensible ou partiellement sensible:

- **Consultation pré-conceptionnelle (Obstétricien, Anesthésiste, Spécialiste de l'hémostase, Métabolicien).**
- Bilan métabolique **pré-conceptionnel** et **surveillance mensuelle** : Hcyt, CAAp, Met, B9, B12.
- Bilan nutritionnel **pré-conceptionnel** (dans le cadre du régime hypoprotidique contrôlé en méthionine et substitué en mélange d'acides aminés sans méthionine) et surveillance au minimum trimestrielle.
- Adaptation du régime au cours de la grossesse, surtout à partir du milieu du 2^{ème} trimestre : la tolérance en méthionine se majore (en raison des besoins du fœtus) et les apports doivent être augmentés (un doublement de la tolérance habituelle en méthionine est souvent observé).
- Maintien du traitement habituel par bétaine, B6. Supplémentations en B9, B12 et oligo-éléments selon le bilan nutritionnel.
- Thrombophylaxie (cf paragraphe 2).

2 Thromboprophylaxie au cours de la grossesse et du post partum

Pour les déficits en CBS B6-non sensibles ou partiellement sensibles

1. En cas d'antécédent vasculaire grave*:
 - Prophylaxie d'un risque thrombotique considéré élevé :
 - HBPM 100 UI/kg/24h en 1 fois
 - dès le début de la grossesse et jusqu'à 6 semaines post-partum
 - si traitement par AVK avant la grossesse: relais par HBPM à dose curative
 - Antiagrégant plaquettaire 100 mg/jour le soir, dès le début de la grossesse et jusqu'à 35 SA.
2. En l'absence d'antécédent vasculaire grave :
 - Prophylaxie pour encadrer l'accouchement :
 - HBPM à partir du 3^{ème} trimestre et jusqu'à 6 semaines post-partum.
 - Antiagrégant plaquettaire 100 mg/jour le soir, dès le début de la grossesse et jusqu'à 35 SA.

* **ATCD vasculaire grave:** veineux (thrombose veineuse profonde, embolie pulmonaire, thrombophlébite cérébrale...) ou artériel (phénomène embolique ou thrombose in situ).

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



3 Conduite à tenir en prévision de l'accouchement

Prévention du risque de thrombose pour les déficits en CBS B6-non sensibles ou partiellement sensibles :

1. Prévenir le métabolicien référent de l'accouchement si la date est programmée.
2. Anesthésiste informé du traitement anticoagulant en cours et du dernier bilan métabolique (réalisé mensuellement).
3. En salle de naissance ou au bloc : prélever de principe Hcyt, CAAp (Met).
4. Perfusion : la veille dès la mise à jeun si l'accouchement est programmé, sinon à l'arrivée de la patiente : sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards (pas de G10 pur) avec un apport de 2 à 2,5 L/m²/j (hyperhydratation pour limiter le risque de thrombose), par exemple : G10% + 4 à 6g/L de NaCl (70 à 105meq/L) et 2g/L de KCl (27meq/L).
5. Contre-indication Protoxyde d'azote (par ex sous forme de MEOPA) : contre-indiqué dans le déficit CBS.
6. Poursuite Thromboprophylaxie selon paragraphe 2. Maintien de l'anticoagulation jusqu'à 6 semaines post-accouchement.
7. Reprendre le régime hypoprotidique habituel pré-grossesse : adapter ce régime aux résultats de l'Hcyt à mesurer à J3.
8. Prévoir Hcyt à un mois et à 3 mois après l'accouchement, et en cas d'accident thrombotique.

Références:

- Bates et al. American Society of Hematology 2018 guidelines for management of venous thromboembolism: venous thromboembolism in the context of pregnancy. Blood Adv. 2018 Nov 27;2(22):3317-3359.
- Kernan et al American Heart Association Stroke Council, Council on Cardiovascular and Stroke Nursing, Council on Clinical Cardiology, and Council on Peripheral Vascular Disease. Guidelines for the prevention of stroke in patients with stroke and transient ischemic attack: a guideline for healthcare professionals from the American Heart Association/American Stroke Association. Stroke. 2014 Jul;45(7):2160-236

NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible.

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr