

Déficit en transporteur de la carnitine (groupe des déficits de la β -oxydation mitochondriale des acides gras)

Etiquette

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

En cas de mauvaise prise ou mauvaise absorption du traitement : **Risque de troubles du rythme cardiaque, Insuffisance cardiaque aiguë, hypoglycémie, syndrome de Reye, rhabdomyolyse**

Ne pas attendre les signes de décompensation, débuter systématiquement la prise en charge ci-dessous

1 BILAN EN URGENCE

Si situation à risque (mauvaise prise ou mauvaise absorption du traitement par L-carnitine=Levocarnil):

- **ECG, troponine** + si signe clinique de dysfonction myocardique : échographie cardiaque
- CPK, ammoniémie, iono sang, glycémie, cétonémie, lactate, bilan hépatique, TP, facteur V, dosage de carnitine totale plasmatique (tube hépariné, 0,5mL, centrifuger et congeler le plasma si la nuit ou le week-end)

2 A L'ARRIVEE AUX URGENCES

Si vomissements / refus alimentaire / diarrhée / mauvaise prise du traitement par levocarnil : cf paragraphe suivant.

Si consultation pour un autre motif : s'assurer que la prise du traitement par levocarnil est correcte et le poursuivre aux urgences selon les modalités habituelles, **sans jamais l'arrêter**. Prendre en charge la pathologie motivant la venue aux urgences ou l'hospitalisation comme tous les autres patients, sans nécessité d'expertise métabolique.

3 EN CAS DE VOMISSEMENTS / DIARRHÉE / MAUVAISE PRISE DU TRAITEMENT : PRISE EN CHARGE A DEBUTER EN URGENCE, sans attendre les résultats du bilan

- **LEVOCARNIL PO ou IV selon la tolérance digestive : doubler la dose habituelle**, ou 200mg/kg/j si dose non connue, en 4 à 6 prises par jour si PO, ou IV continu (max 12 à 16g/jour chez l'adulte).
- Perfusion si nécessaire selon contexte clinique du patient, en adaptant à la fonction cardiaque si nécessaire.
- Traitement spécifique de l'éventuelle infection intercurrente
- Si **dextro < 3mmol/L**, resucrage 1ml/kg de G30% PO (max 30ml) ou 2-3 ml/kg de G10% IVD et débuter la perfusion glucosée ci-dessous pour assurer un **débit glucidique continu** : Perfusion à base de sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards* (pas de G10 pur). Contre-indication aux lipides IV.

Age	0-3 mois	3-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans - adulte	DEBIT MAX
Débit de perfusion	7ml/kg/h (12mg/kg/min)	6ml/kg/h (10mg/kg/min)	5ml/kg/h (8mg/kg/min)	3,5ml/kg/h (6mg/kg/min)	2,5ml/kg/h (4mg/kg/min)	120ml/h (3L/24h)

*ex : Polyionique, Bionolyte, B45, Glucidion... en l'absence de solutés disponibles, G10% + 4g/L de NaCl (70meq/L) et 2g/L de KCl (27meq/L)

Si patient impossible à perfuser => Sonde nasogastrique : préparer les solutés IV ci-dessus et les passer par la sonde aux mêmes débits

4 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en USC / réanimation

- Troubles du rythme cardiaque
- Insuffisance cardiaque
- Syndrome de Reye : insuffisance hépatique avec hyperammoniémie sévère (Nouveau-né >200 μ M – Enfant & Adulte >150 μ M) ou Insuffisance hépatique sévère (TP<50%, facteur V<30%)

5 SURVEILLANCE

- Surveillance selon gravité clinique et biologique initiale.
- Scope, ECG - Echocardiographie en cas de signe évocateur d'insuffisance cardiaque ou de trouble du rythme
- En l'absence de signe de gravité: le retour à domicile est possible seulement si la prise de levocarnil per os est réalisable.

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



PHYSIOPATHOLOGIE

L'oxydation des acides gras (OAG) est une voie de production d'énergie majeure de l'organisme, en particulier au jeûne et dans les états inflammatoires, dans le cœur, les muscles et le foie.

Une des premières étapes est constituée par le transfert mitochondrial des AG à chaînes longues, grâce à la CARNITINE qui permet ce transfert via un transporteur spécifique.

Il existe plusieurs tableaux cliniques d'entrée dans la maladie :

- Forme métabolique (3 mois - 2 ans) : épisodes de décompensation avec hypoglycémie, hyperammoniémie, cytolysé hépatique, hépatomégalie
- Forme cardiaque (1 – 7 ans) : cardiomyopathie dilatée, hypotonie, myolyse.
- Forme adulte : cardiomyopathie dilatée, troubles du rythme, fatigabilité, myopathie.

L'expression clinique est très variable et peut dans certains cas être peu symptomatique. Cependant, les décompensations peuvent être fatales.

Le pronostic est cependant excellent tant que le patient prend son traitement par carnitine.

La prise en charge habituelle :

- **L-Carnitine (Levocarnil®)** per os 50 à 400mg/Kg/jour en 3 à 6 prises, **indispensable**,
- Mesures d'urgence préventives lors des circonstances à risque de décompensation, en particulier troubles digestifs ne permettant pas la prise de Levocarnil®.
- Pour certains : traitement par vitamine B2 (Riboflavine) pour limiter l'odeur corporelle due à la carnitine. Ce traitement n'a aucun caractère d'urgence.

AIDE POUR L'ADMINISTRATION PRATIQUE DES TRAITEMENTS :

- LEVOCARNIL® IV (amp. 1g=5ml), à passer pur ou dilué dans sérum physiologique, en Y de la perfusion
- LEVOCARNIL® PO (amp. 1g=10ml), en 3 à 6 prises orales/j

CIRCONSTANCES A RISQUE DE DECOMPENSATION

- Toute situation où le traitement n'est pas pris ou non absorbé (mauvaise compliance, diarrhée, vomissement)

SIGNES CLINIQUES ET BIOLOGIQUES DE DECOMPENSATION : Ne pas attendre ces signes !

- Hypoglycémie, insuffisance hépato-cellulaire, hyperammoniémie
- Trouble du rythme cardiaque, insuffisance cardiaque aiguë
- Rhabdomyolyse, douleurs musculaires



Interdits : acide acétylsalicylique (aspirine), acide valproïque (Dépakine®...)

- Tous les vaccins sont préconisés (notamment la grippe)
- **En cas d'hospitalisation** (ou de consultation aux urgences) : quelque soit la situation, poursuivre le traitement par Levocarnil, PO ou IV selon les circonstances.

CHIRURGIE avec Anesthésie Générale:

ATTENTION ne jamais arrêter le traitement par Levocarnil. Passer la dose habituelle de levocarnil en IV, à poursuivre jusqu'à reprise du traitement per os.

- Vérifier la dernière échographie cardiaque et l'ECG (surveillance au minimum annuelle).
- Pas de contre-indication anesthésique spécifique.

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