

GLYCOGENOSE TYPE 1B

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

Etiquette

Risque de coma hypoglycémique : NE JAMAIS LAISSER SANS APPORTS GLUCIDIQUES
Risque de neutropénie - maladies inflammatoires digestives

Ne pas attendre l'hypoglycémie, débuter systématiquement la prise en charge ci-dessous

1 BILAN EN URGENCE

Glycémie capillaire et veineuse, GDS-Lactatémie, iono, urée, créat, triglycéride, ASAT, ALAT. **SI fièvre** : NFS - CRP – PCT + bilan infectieux selon clinique. Ne doit pas retarder la prise en charge.

2 SI HYPOGLYCEMIE <60mg/dL(= 3,3 mmol/L)

- Resucrage **1ml/kg de G30%** (max 30 mL) per os ou entéral si conscient ou **3mL/kg de G10%** IV si inconscient (G30% possible sur KTC ou intra-osseuse, certaines équipes se permettent 1 ampoule de G30% sur VVP en cas d'hypoglycémie réfractaire).
- Contrôle glycémie capillaire (dextro) 5 minutes après.
- Si toujours en hypoglycémie, faire un deuxième resucrage et contrôle glycémie capillaire (dextro) 5 minutes après.
- Poser **EN URGENCE** une voie d'abord (2 essais de VVP rapide, sinon intra-osseuse) sans retarder le resucrage.
- Débuter d'emblée une perfusion même si glycémie corrigée : Perfusion à base de sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards* (pas de G10 pur).

| Age | 0-24 mois | 2-4 ans | 4-14 ans | >14 ans - adulte | DEBIT MAX |
|---------------------------|---------------------------|--------------------------|----------------------------|----------------------------|-------------------------|
| Débit de perfusion | 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 ou gastrostomie : préparer les solutés IV ci-dessus et les passer par la sonde aux mêmes débits.

- **CONTRE INDICATION au glucagon.**
- En l'absence de troubles digestifs et si préparation disponible : à la place de la perfusion, **régime d'urgence** en nutrition entérale continue sur SNG ou gastrostomie (préparation connue des parents selon feuille diététique).
- Arrêter le traitement par Dapaglifozine en cas d'acidose lactique.



Ne JAMAIS clamer la perfusion de glucose : ni aux urgences, ni au bloc, ni pendant un déplacement du patient (brancardier/IDE): JAMAIS, RISQUE VITAL

3 CIRCONSTANCE A RISQUE D'HYPOGLYCEMIE

- Toute circonstance où le patient serait privé d'apport glucidique, donc en cas de **vomissement**, de **refus alimentaire**, de **diarrhée**, de situation de **jeûne**.
=> Perfusion sur VVP ou nutrition entérale continue « régime d'urgence » à débuter **IMMEDIATEMENT**.
- **Non-respect des horaires des repas (ATTENTION** les glycémies peuvent chuter très rapidement en 5 minutes !). Donc en l'absence d'hypoglycémie ou de situation à risque d'hypoglycémie : **Respecter strictement** (à 5min près) **les horaires de prises alimentaires** du « régime de croisière ».

4 Si fièvre > 38,5°C / neutropénie

- Si point d'appel viral évident et pas de franc syndrome inflammatoire : traitement symptomatique.
- Si suspicion de cause bactérienne et/ou neutropénie < 500/mm³ :
 - ATB large spectre (ex. TAZOCILLINE IV monothérapie) dans l'attente des résultats bactériologiques + G-CSF 5µg/kg/j en sous-cutanée.
 - Si cellulite ou abcès : toujours ajouter G-CSF 5µg/kg/j en sous-cutanée quel que soit le nombre de PNN

5 Si poussée inflammatoires digestives : Douleurs abdominales, diarrhées, rectorragies

- Mettre à jeun avec perfusion décrite ci-dessus et traitements antalgiques. Discuter à heures ouvrables avec l'équipe référente des traitements à visée digestive (lavements de Pentasa, corticoïdes...) et/ou G-CSF 5µg/kg/j en sous-cutanée quel que soit le nombre de PNN. Faire recherche d'infection avec virologie des selles, corproculture et recherche de C difficile.
- En cas de rectorragie abondante avec déglobulisation: possibilité d'hémostase endoscopique.
- Si poussée sévère avec fièvre: antibiothérapie à visée digestive par C3G et Flagyl

5 SURVEILLANCE

- Surveillance dextro 1h après le début de la perfusion puis /3h.
- Adapter le débit de perfusion en G10% + électrolytes par +/- 5mL/h. But : dextros (glycémie) entre 60 et 120 mg/dL.
- En cas d'hyperlactatémie >5 mmol/L : contrôle GDS-lactate /4h. Si hyperlactatémie > 10 mmol/L, ajouter thiamine (B1) 100 à 200 mg/j PO ou IV.

Retrouver la rubrique Urgence du site G2M



PHYSIOPATHOLOGIE :

Maladie héréditaire du métabolisme par déficit d'utilisation du glycogène, associant :

- Des **hypoglycémies profondes au jeûne court (2 à 4h selon le patient)**. Traitement habituel : Repas à horaire précis en journée avec des quantités précises de glucides (amidon sans sucre rapide) et contrôlé en lactose et fructose. Prises de Maïzena/Glycosade (amidon de maïs **cru non chauffé**) et/ou une nutrition entérale nocturne avec un débit glucidique précis. En cas de pathologie intercurrente: régime d'urgence en nutrition entérale 24h/24 sur SNG / gastrostomie, débit glucidique précis.
- Un **trouble de l'agrégation plaquettaire** d'où un **risque hémorragique** au cours des chirurgies.
- Une **neutropénie** permanente ou cyclique responsable d'infections bactériennes, en particulier cutanées. Dans certains cas, le patient a un traitement de fond par GCSF et/ou par une antibio-prophylaxie, et récemment Dapaglifozine.
- Une **maladie inflammatoire digestive, Crohn-like** : douleurs abdominales, aphtes, diarrhées parfois glairo-sanglantes, abcès marge anale. Le traitement peut comprendre : nutrition entérale par Modulen®, 5-ASA, corticoïdes ou traitement anti-TNF (Rémicade...), G-CSF, et récemment Dapaglifozine.
- Les **complications** possibles au cours de l'évolution sont : une atteinte rénale (tubulopathie, insuffisance rénale), hépatique (hépatomégalie, cytolyse, adénomes), hypertriglycéridémie, hyperlactatémie, hyperuricémie.

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :

Interdits : anti-agrégants plaquettaires (acide acétylsalicylique, AINS), **glucagon**, éviter Ringer-lactate

- Tous les vaccins sont préconisés (notamment grippe).
- **Ne jamais dépasser le temps de jeûne habituel d'un patient: en cas d'hospitalisation pour un autre motif, respecter le régime habituel (quantités de glucides), les prises de maïzena et les horaires précis de repas (connus des parents)**
- **Si nécessité de mettre le patient à jeun (chirurgie par exemple), le perfuser avec la perfusion décrite au recto.**
- Ne pas oublier les vitamines et oligo-éléments en cas d'apports parentéraux exclusifs.
- **En cas d'hospitalisation** (ou de consultation aux urgences) : les patients doivent prendre avec eux leurs traitements habituels et les produits spéciaux qu'ils ont pour préparer un régime d'urgence.
- Le traitement d'urgence sera réévalué avec le métabolicien de référence en journée.
- Arrêter le traitement par Dapaglifozine en cas d'acidose lactique.

PRECAUTIONS OPERATOIRES : THROMBOPATHIE

Protocole anesthésie : **Contactez le médecin référent pour anticiper les précautions.**

- Aucun risque d'insuffisance hépatique ; aucun médicament contre-indiqué en dehors de l'Aspirine et AINS ;
- Aucun risque supplémentaire avec les anesthésiques classiques.
- **Mais : RISQUE HÉMORRAGIQUE POTENTIEL/ THROMBOPATHIE**

En PRE-OPERATOIRE :

- Exploration de l'hémostase avant une intervention programmée (et si signe hémorragique : ecchymose, hématome, gingivorragie, épistaxis → exploration des fonctions plaquettaires en supplément)
- **Perfusion de glucose** (G10%+ électrolytes) au débit adapté à l'âge, selon le tableau plus haut, à débiter idéalement 24h avant la chirurgie.
- **La veille de toute chirurgie** : **EXACYL PO** (acide tranexamique –antifibrinolytique) (sirop 1g/10 mL ou en Cp 500mg) **20 mg/Kg/j** en 3 prises (max 1g x 3/j). Attention abaisse le seuil épileptogène : Si patient épileptique, bien peser l'indication.

EN PER-OPERATOIRE :

- **Si chirurgie hémorragique** : à l'induction, **EXACYL IV** 500mg/5mL **10mg/Kg** (max 0,5 à 1g en IVL sur 15min)
- **En plus de l'exacyl, si antécédent hémorragique ou thrombopathie connue** :
 - **Si petite chirurgie ambulatoire** : **OCTIM® spray nasal** (150µg par pulvérisation) : **2 inhalations** dans une narine 30 minutes avant l'intervention. Contre-indication : enfant de moins de 2 ans.
 - **Si risque hémorragique ou saignement** : **MINIRIN® IV** (desmopressine injectable 1ml=4µg) IVL 30 minutes, à débiter 1 heure avant le geste opératoire : **0.3µg/kg** à diluer dans 50ml de sérum physiologique, puis après avis de l'hématologue, à renouveler à H12 et/ou H24 en cas de saignement abondant. Observer une restriction hydrique concomitante de 24h, d'où nécessité d'un KT central pour concentrer la perfusion de glucose (restriction 20ml/kg/24h). Si KTC non possible, surveillance rapprochée de la natrémie
- **En cas de complication hémorragique sévère : discuter transfusion plaquettaire.**

En POST-OPERATOIRE :

- Poursuivre la perfusion glucosée en post-op jusqu'à ce que l'alimentation habituelle par voie orale soit complète (quantités normales sur 2 repas consécutifs, avec respect des horaires et du régime habituel du patient).
- **Surveillance Glycémie et lactatémie / 3h + GDS si lactate >4mmol/L** en per-op et en post-op immédiat.

EXACYL PO ou IVL SYSTEMATIQUE : 20 mg/Kg/j en 3 prises (max 1g x 3/j) 5 à 15 jours tant que le risque hémorragique persiste.

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