

PRESENTATIONS CARDIAQUES AIGÜES DES MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME (Patient non connu)

Il existe de nombreuses causes de cardiomyopathie et de troubles du rythme, que nous ne détaillerons pas ici. La prise en charge symptomatique, et le diagnostic étiologique doivent toujours être conduits avec les cardiologues et les réanimateurs si si l'état du patient le nécessite.

Certaines présentations cardiaques doivent faire évoquer des maladies héréditaires du métabolisme: Insuffisance cardiaque associée à une cardiomyopathie hypertrophique ou dilatée, certains troubles du rythme. En particulier en cas de signes associés, détaillés plus bas.

1 TRAITEMENTS A METTRE EN PLACE EN URGENCE

Certains traitements spécifiques sont à débiter en urgence, mais de préférence après avoir prélevé les examens spécifiques (Profil acylcarnitine plasmatique et urinaire)

- Si suspicion de déficit d'oxydation des acides gras:

- Perfusion glucosée : **G10%** + ions adaptés au contexte clinique

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)

- Attention: discuter les apports hydriques et sodés avec les cardiologues. Si restriction hydrique, concentrer les apports en glucose pour respecter les débits glucidiques ci-dessus.

- Contre-indication aux lipides IV

- Levocarnil (L-carnitine): 10 à 50 mg/kg/j en IV continu ou en 4 prises par jour (max 3 g/jour)

- Vitamine B2 (riboflavine): 100-200 mg/jour Per Os

- Si suspicion de déficit primaire en carnitine:

- Levocarnil (L-carnitine): 100 à 200 mg/kg/j en IV continu ou en 4 à 6 prises (pas de dose max). A débiter **après les prélèvements spécifiques** (dosage carnitine plasmatique ET urinaire, prélèvements à congeler en dehors des heures ouvrables) sans attendre les résultats.

- Cardiomyopathie sans cause évidente:

- vitaminothérapie: B1 100 à 250 mg/jour IV, B2 100 à 200 mg/j PO, B8 30 à 60 mg/j PO

Les prises en charge spécifiques urgentes pour chaque pathologie sont détaillées dans les protocoles d'urgences dédiés, disponibles sur le site de la filière : <https://www.filiere-g2m.fr/>

2 ETIOLOGIES METABOLIQUES

Cardiomyopathie Hypertrophique

Maladies énergétiques

- Déficients de la bêta-oxydation des AG
- Déficit primaire en carnitine
- Déficients de la chaîne respiratoire mitochondriale

Maladies de surcharge

- Maladie de Pompe
- Glycogénose III, déficit AMPK
- Maladie de Danon
- Maladies lysosomales

Autres

- Déficients de glycosylation (CDG)
- Acidurie Propionique

Cardiomyopathie dilatée

- Déficit de la bêta-oxydation des AG
- Déficit primaire en carnitine
- Déficients de la chaîne respiratoire mitochondriale
- Syndrome de Barth (garçon, neutropénie)
- Déficients de glycosylation (CDG)
- Acidurie Propionique
- Maladie de Danon

Troubles du rythme sans CM

- Déficit de la bêta-oxydation des AG
- Déficit primaire en carnitine
- Déficit en TANGO2
- Déficients de la chaîne respiratoire mitochondriale (dont Kearn-Sayre)
- Déficit en phosphorylase kinase (Glycogénose IX)
- Déficit en AMPK (gène PRKAG2): aspect de WPW
- Carence en vitamine B1
- Déficients de glycosylation (CDG)

Les détails par pathologie (signes cliniques évocateurs et prises en charge éventuelles) sont présentés au verso.

3 BILAN BIOLOGIQUE ETIOLOGIQUE

- NFS (neutropénie?)
- Bilan hépatique, TP, FV, Ammoniémie, CPK
- Cycle glycémie-lactate +/- points redox si hyperlactatémie
- Profil acylcarnitine plasmatique et dosage carnitine libre et totale : 1 tube hépariné. Plasma à centrifuger et congeler
- urines: Chromatographie des acides organiques (CAOu) et dosage carnitine libre et totale (un échantillon urinaire congelé)
- CDG: Isoélectrophorèse de la Transferrine
- Si suspicion maladie de Pompe (<1 an, Cardiomyopathie hypertrophique, hypotonie, hypervoltage QRS): Activité maltase acide
- Si suspicion maladie lysosomale: GAG urinaire, Oligosaccharides urinaires, Enzymes leucocytaires

Retrouver la rubrique Urgence du site G2M



4 ORIENTATION DIAGNOSTIQUE

Pathologie	Éléments évocateurs	Bilan étiologique	Traitement spécifique
Déficit de B-oxydation des AG	Isolé ou associé à : - hypoglycémie - rhabdomyolyse - atteinte hépatique +/- hyperammoniémie (Reye)	Profil acylcarnitine plasmatique CAO urinaire	Perfusion glucosée Carnitine Vitamine B2 (MADD)
Déficit primaire en carnitine	Cardiomyopathie mixte hypertrophique et dilatée Isolée ou associée à : - hypoglycémie - atteinte hépatique - rhabdomyolyse	Carnitine plasmatique et urinaire /!\ Avant traitement/!\	Carnitine
Déficits de la chaîne respiratoire mitochondriale	Cardiomyopathie mixte hypertrophique et dilatée Isolée ou associée à : - autres atteintes organes - atteinte neurologique (syndrome de Leigh) - Hyperlactatémie	Point redox CAO urinaire IRM cérébrale avec spectro Biopsie musculaire Génétique	--
Maladie de Pompe	Hypotonie avec atteinte musculaire (CPK élevés) Macroglossie ECG évocateur (hypervoltage majeur)	Activité maltase acide	Enzymothérapie spécifique
Glycogénose III et IX	Hypoglycémies avec lactate bas. Hépatomégalie et cytolyse hépatique +/- Myopathie avec CPK élevés	Activité enzymatique Génétique	Perfusion glucosée puis traitement diététique Corps cétoniques pour l'atteinte cardiaque
Maladies lysosomales	Autres atteintes d'organes (surcharge)	GAG et OS urinaires (Glycosaminoglycanes et oligosaccharides) Lysosphingolipides - lysoGb3 Enzymes leucocytaires Génétique	Selon pathologie
CDG	Isolé ou associé à : - hypoglycémie (PGM1) - rhabdomyolyse - anomalies hémostase (XI, ATIII)	Isoélectrophorèse de la transferrine Génétique	Galactose pour déficit en PGM1
Déficit TANGO2	- Tr rythme: qT long, Brugada - atteinte neurologique chronique - hypothyroïdie - rhabdomyolyse - hypoglycémie - hyperammoniémie, Reye	Génétique	Vitamine B5 et B9 /!\ nombreuses contre-indications médicamenteuses

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.