

Déficits de la β -oxydation mitochondriale des acides gras

VLCAD, LCHAD, CPT2, Translocase, Trifonctionnelle, Acidurie Glutarique de type 2 (AG2)

Etiquette

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

En cas de fièvre, vomissements, diarrhée, situation de jeûne

Risque d'hypoglycémie, coma, trouble du rythme cardiaque et/ou insuffisance cardiaque, insuffisance hépatique, rhabdomyolyse

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

1 BILAN EN URGENGE

Glycémie capillaire et veineuse, **CPK**, Ammoniémie, ionogramme sanguin, **kaliémie**, calcémie, urée, créatinine, gaz du sang, lactate, ASAT, ALAT, GGT, TP - **Facteur V**. Si **signe cardiaque** ou anomalie sur le scope : ECG, BNP, Troponine +/- échographie cardiaque. Ne doit pas retarder la perfusion.

2 TRAITEMENT A METTRE EN PLACE EN URGENGE, sans attendre les résultats du bilan

- Si **hypoglycémie <60mg/dL (3.3mmol/L)** : Resucrage 1ml/kg de G30% (max 30mL) per os ou entéral si conscient ou 3mL/kg de G10% IV si inconscient (G30% également possible en IV).
- Si **hypovolémie, remplissage** avec Ringer Lactate ou NaCl 0.9% à **10ml/kg** (maximum 500 ml) en l'absence de signes cardiaque, à réévaluer et compléter si besoin.
- Mettre en place une perfusion sans attendre les résultats du bilan pour assurer un **débit glucidique continu** : Perfusion à base de sérum glucosé **G10%** + NaCl 6g/L (100 meq/L) SANS POTASSIUM jusqu'à exclusion d'une rhabdomyolyse.
- 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)	<u>120ml/h</u> <u>(3L/24h)</u>

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

- 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)
- En l'absence de rhabdomyolyse (si CPK<1000) et d'insuffisance rénale : remettre du potassium dans la perfusion selon les apports standards (ex: Polyionique, Bionolyte, B45, Glucidion...)
- **L-carnitine (LEVOCARNIL)** : poursuivre la carnitine per os. Si PO impossible, donner doses habituelles du patient en IV continu . Arrêter si trouble du rythme
- Poursuivre les autres traitements habituels (riboflavine, corps cétoniques...) si disponibles et si PO possible. Si huile spéciale (TCM, triheptanoïne...) la donner per os dès que le patient peut manger, même si perfusion glucosée.
- Traitement spécifique de l'éventuelle infection intercurrente
- Si **NH3 > 150 μ M** (enfants) **ou >100 μ M** (adultes) : faire un contrôle et sans attendre le résultat, débiter **Benzoate de Sodium IV** continu (ou PO / SNG si pas de voie, d'abord) : dose de charge 250 mg/kg sur 2 heures (Max 8g) puis 250 mg/kg/24h (Max 12g/24h).

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation

- **Trouble neurologique, prostration, coma** ou **hyperammoniémie sévère** : Nouveau-né >200 μ mol/L – Enfant & Adulte >150 μ mol/L
- **Trouble du rythme**: arrêter le levocarnil, et prise en charge habituelle selon le protocole local
- **Signes ECG** d'hyperkaliémie, **hyperkaliémie > 7 mmol/L** : arrêter le potassium, traitements hypo-kaliémiants
- **CPK > 15 000UI/L** → **Hyperhydratation**: laisser les apports glucidiques comme ci-dessus et compléter avec NaCl 0,09% et Bicarbonate de Sodium 14 % en quantités équivalentes pour atteindre 3L/m²/j (si non atteint avec la perfusion ci-dessus dans le tableau). Surveillance de la fonction cardiaque indispensable.
- **Défaillance hémodynamique et/ou insuffisance rénale**
- **Insuffisance hépatique sévère**: TP<50% facteur V<30%
- **Dans tous les cas, veiller à maintenir les apports glucidiques**

4 SURVEILLANCE

- **Scope, ECG** - Echocardiographie en cas de signe évocateur d'insuffisance cardiaque
- **Dextro /4h** : objectifs 1 à 1.8g/L. Si glycémie >2g/L et glycosurie, envisager l'insuline 0.01UI/kg/h à adapter /h. Envisager la réduction d'apports en sucre (20-25%) si hyperglycémie malgré une insulinothérapie à 0.05UI/kg/h
- **Bilan biologique** de contrôle CPK, iono, NH3, TP, bilan hépatique :
 - si bilan initial normal et stabilité clinique. Contrôle du bilan entre H12 et H24
 - dans toutes les autres situations : surveillance rapprochée, et réévaluation des apports hydriques et ioniques. Adapter les apports de potassium à la kaliémie (en l'absence d'apport dans la perfusion, il existe également un risque d'hypokaliémie)

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.

Le traitement au long cours des déficits de l'OAG repose sur :

- Régime PAUVRE en graisses, enrichi en glucose (sauf pour les déficits en MCAD)
- TCM et/ou huile triheptanoïne) (sauf pour les déficits en MCAD et AG2)
- Limitation du temps de jeûne. Le temps de jeûne a été déterminé par le service spécialisé ; Il est régulièrement évalué en fonction de l'âge et de la tolérance spécifique de l'enfant (NEDC nocturne pour nourrisson, Maïzena crue au coucher chez l'enfant)
- Supplémentation en carnitine (LEVOCARNIL 10- 50 mg/kg/j en 2 à 4 prises PO, et jusqu'à 200-600mg/kg/j pour les déficits en translocase.
- +/- Supplémentation en corps cétoniques de synthèse (3-OH- BUTYRATE).
- Supplémentation en riboflavine (MADD / AG2) 100 à 200 mg/j

AIDE POUR L'ADMINISTRATION PRATIQUE DES TRAITEMENTS :

- LEVOCARNIL IV (amp. 1g=5ml), à passer pur ou dilué dans sérum phy, en Y de la perfusion
- LEVOCARNIL PO (amp. 1g=10ml), en 3 à 4 prises orales/j
- BENZOATE DE SODIUM IV (amp. 1g=10ml), à diluer volume à volume dans du G10%. Attention contient 7 meq de sodium par gramme de benzoate.

CIRCONSTANCES A RISQUE DE DECOMPENSATION

- Jeûne prolongé, infection intercurrente, fièvre, anorexie, vomissements, chirurgie, déshydratation, **soit tout état de jeûne, d'amaigrissement ou de catabolisme**. Rarement effort intense.
- **Dans toutes ces situations, le patient sera gardé en hospitalisation. Il s'agit d'une urgence** : techniquer le patient aux urgences avant de le transférer en hospitalisation. **AGIR VITE** évite une hypoglycémie sévère ou une atteinte cardiaque.

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

- Hypoglycémie sans cétose, insuffisance hépato cellulaire, hyperammoniémie
- **Troubles digestifs, vomissements**
- Troubles de la conscience, prostration, coma
- Trouble du rythme cardiaque, trouble hémodynamique
- Rhabdomyolyse, douleurs musculaires

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :



Interdits : acide acétylsalicylique (aspirine), acide valproïque (Dépakine®...), Corticothérapie : peser l'indication si duré >3j. pas de frein à l'usage de l'HSHC si nécessité réanimatoire.

- Tous les vaccins sont préconisés (notamment la grippe)
- **Jeûne prolongé contre-indiqué, ne jamais laisser le patient sans apport glucidique (perfusion ou NEDC)**
- 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.

CHIRURGIE avec Anesthésie Générale:



ATTENTION ne jamais laisser le patient à jeun sans perfusion. Appliquer le protocole d'urgence avec la perfusion ci-dessus en préparation de la chirurgie, et la poursuivre jusqu'à reprise d'une alimentation correcte (à voir avec le service référent)

- Les perfusions continues de propofol et d'étomidate sont à éviter car présentées sous forme d'émulsion lipidique (possible en injection unique pour l'induction), les gaz anesthésiants peuvent être utilisés

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