

ACIDURIE GLUTARIQUE DE TYPE I

**Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences**

Etiquette

En cas de fièvre, vomissements, diarrhées, situation de jeûne  
**RISQUE NEUROLOGIQUE AIGU avec LESION DES NOYAUX GRIS CENTRAUX**

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

**1 BILAN EN URGENCE**

**GDS-lactate, iono, glycémie, CPK.** NFS, urée, créatinine. Bilan infectieux et selon maladie intercurrente déclenchante. Ne doit pas retarder la perfusion. Un bilan normal n'élimine pas une décompensation.

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

- PAS d'acides aminés IV ni de protéines per os: **arrêt de l'alimentation ou alimentation hypoprotidique spécifique**
- Si **hypovolémie, remplissage** avec Ringer Lactate ou NaCl 0.9% à **10ml/kg** (maximum 500 ml), à réévaluer et compléter si besoin.
- Perfusion à base de sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards\* (pas de G10 pur) + Perfusion en Y de **lipides 20%** (ex. Médialipides, Intralipides) sur une voie périphérique :

Age	0-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans /adulte	DEBIT MAX
<b>G10% + ajout d'ions*</b>	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)	<b>120ml/h (3L/24h)</b>
<b>Lipides 20%</b>	0,4 ml/kg/h (2g/kg/jr)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/jr)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/jr)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/jr)	<b>20ml/h (500ml/24h)</b>

\*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*

- En l'absence de troubles digestifs et si préparation disponible : à la place de la perfusion, **régime d'urgence** en nutrition entérale **continue** sur sonde naso-gastrique ou gastrostomie (préparation connue des parents selon feuille diététique)
- **L-Carnitine** PO en 3 à 4 prises ou IV continu
- **< 6 ans : 200mg/Kg/j**
- **> 6 ans : 100mg/Kg/j** sans dépasser 12g/24h
- **Poursuivre** les traitements habituels éventuels
- Traitements antipyrétiques et antalgiques si besoin
- Traitements de l'infection intercurrente si besoin



**3 CRITERES D'HOSPITALISATION**

- Systématique avant 6 ans
- Après 7 ans : retour à domicile si fièvre bien tolérée et alimentation orale possible (régime d'urgence connu des parents)

**4 SIGNES DE GRAVITE= Avis métabolicien/ Réanimation**

- Présence d'un coma ou dégradation neurologique rapide.
- Etat de mal dystonique.

**5 SURVEILLANCE**

- Clinique : conscience, modification de l'examen neurologique, dystonie
- Contrôler le bilan selon les désordres initiaux.
- 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 (25 à 50%) si hyperglycémie persistante malgré une insulinothérapie à 0.05 UI/kg/h et/ou l'apparition d'une hyperlactatémie > 3mmol/L

**PHYSIOPATHOLOGIE :**

L'acidurie glutarique de type 1 est une acidurie organique cérébrale, liée à un déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase. Cette pathologie expose le patient à une atteinte neurologique (atteinte des noyaux gris centraux). Un risque majeur de dégradation neurologique existe lors des situations de catabolisme (fièvre, vomissement, jeûne), essentiellement pour les enfants de moins de 6 ans.

Le traitement habituel est (fonction du patient) :

- Un traitement par Carnitine (Lévocarnil® 100mg/kg avant 6 ans, 30-50 mg/kg après) per os, à donner IV en cas de jeûne.
- Régime contrôlé en protéines (fructo-végétarien +/- substituts d'acides aminés) strict avant 6 ans. Cf. feuille « Régime de Croisière ». Ce type de régime exclut totalement de son alimentation la viande, le poisson et les oeufs.
- Régime « d'urgence » glucido-lipidique sans protéine sur SNG ou en IV en cas de situation à risque de catabolisme.

**CIRCONSTANCES A RISQUE DE DECOMPENSATION : Ne pas attendre ces signes!**

Maladie infectieuse intercurrente, fièvre, anorexie, vomissements, chirurgie, excès d'apports protéiques, **tout état de jeûne, de carence calorique, d'amaigrissement ou de catabolisme.**

**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 des séquelles neurologiques.

**SIGNES CLINIQUES DE DECOMPENSATION**

**Troubles neurologiques aigus** (troubles de la vigilance, confusion, somnolence, troubles de l'équilibre, ataxie, troubles du comportement, dystonie, mouvements anormaux, apathie...) ou aggravation de troubles préexistants.

**CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX**

**Interdits:** acide valproïque (dépakine®...). Corticothérapie : peser l'indication si durée >3j. pas de frein à l'usage de l'HSCH si nécessité réanimatoire.

- Toutes les vaccinations sont préconisées (notamment la grippe).
- Jeûne prolongé contre-indiqué, ne jamais laisser le patient sans apport glucidique (perfusion ou NEDC) ni carnitine.
- Ne pas oublier les vitamines et oligo-éléments en cas d'apports parentéraux exclusifs.
- **Ne pas laisser le patient sans apports protéiques pendant plus de 3 jours.** Le traitement d'urgence doit être réévalué avec le métabolicien de référence dans la journée.
- **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.

**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)**

**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 prises orales/j

**AIDE POUR LE REGIME:**

- Si exceptionnellement un biberon/repas manque lors d'une hospitalisation: donner un repas d'urgence sans protéine (pâtes hypoprotidiques, pain hypoprotidique avec beurre et confiture) ou si biberon: PFD1® / Energivit®: 1 cuillère mesure pour 30 mL d'eau (0,7 Kcal/ml)

- Si la composition du régime d'urgence en continu n'est pas connue: préparer une solution isocalorique avec [100g de PFD1® ou Energivit® ou Duocal® + 430ml d'eau] ou [80g de maltodextridine + 20ml d'huile + 425 ml d'eau] : préparations équivalentes 500ml=500Kcal, ajuster l'apport total aux besoins du patient. A revoir à heures ouvrables avec une diététicienne, notamment pour les apports calciques et ioniques (Na, K...).

**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