

DEFICIT DE LA CETOLYSE = SCOT - MAT - MCT1 (Déficit en Succinyl CoA 3 Oxo-acide-CoA Transferase / en 3 cétothiolase / en MCT1)

Etiquette

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

EN CAS DE VOMISSEMENTS, DIARRHEES, FIEVRE, JEUNE = RISQUE D'HYPOGLYCEMIES, D'ACIDO CETOSE SEVERE, DE COMA

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

1 BILAN EN URGENCE

DEXTRO capillaire, cétonémie et/ou BU (positif si >0.8mmol/l ou 1+), Glycémie veineuse, ionogramme avec bicarbonates, Gaz du sang, lactates, Ammoniémie, bilan hépatique, TP, facteur V. Ne doit pas retarder la prise en charge.

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

- Si hypoglycémie <60mg/dL (3.3mmol/L) : Resucrage **1ml/kg de G30%** (max 30 mL) per os ou entéral. Si voie entérale impossible: **G10% 3ml/kg en IVD** (G30% possible sur KTC ou intra-osseuse, certaines équipes se permettent une injection de G30% sur VVP en cas d'hypoglycémie réfractaire).
- Contrôle de glycémie capillaire 5 minutes plus tard. Si toujours hypo, 2^e resucrage et contrôler 5min plus tard.
- Si hypovolémie, remplissage avec Ringer Lactate ou NaCl 0.9% à **10ml/kg** (maximum 500 ml), à réévaluer et compléter si besoin.
- Débiter 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
Polyionique G10%	5ml/kg/h (soit 8mg/kg/min)	4ml/kg/h (7mg/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% + 4 à 6g/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

- **Poursuivre** les médicaments habituels per os ou iv
- **L-Carnitine/Lévocarnil** seulement pour les déficits en cétothiolase (MAT) : dose habituelle ou 100 mg/kg/j en IVC ou en 4 prises/jr (max 8g/jr)

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation

- Présence d'un **coma** ou **aggravation** de l'état clinique neurologique ou **persistance** des signes neurologiques 3h après le début de la prise en charge
- **Acidose métabolique sévère**, pH< 7,1 par acidocétose sans hyperlactatémie. Le traitement par bicarbonate n'est généralement pas nécessaire. Attention à l'hyperkaliémie avec l'acidose, adapter les apports.
- Signes **d'insuffisance hépatique sévère** : TP<30% facteur V<50%
- Disparition de la polypnée malgré l'acidose sévère

Retrouver la rubrique Urgence du site G2M



4 SURVEILLANCE sous traitement

- Scope
- Dextro/2h : Si hyperglycémie : adapter le débit glucidique (laisser au minimum 50% du débit initial). L'acidose peut se corriger plus lentement.
- BU /miction et/ou cétonémie capillaire (positif si >1+ ou 0.8mmol/L). Ionogramme et pH/3h puis selon évolution. Surveillance de l'ammoniémie et du bilan hépatique si perturbation initiale.

PHYSIOPATHOLOGIE

Les patients avec un déficit de la cétolyse produisent normalement des corps cétoniques **au jeûne prolongé**, mais ne peuvent pas les consommer exposant à un risque important d'**hypoglycémie** et d'**acidocétose sévère** d'installation rapide au jeûne prolongé ou lors de **vomissements**, sans hyperlactatémie majeure. De plus, le **déficit en 3 cétothiolase** expose aussi à une **intoxication par les produits de dégradation des protéines**.

Le traitement habituel est (fonction du patient) :

- Un traitement par **Carnitine** (Lévocarnil®) PO, à donner IV en cas de jeûne ou d'intolérance alimentaire.
- La **limitation de la durée du jeûne** la nuit, d'où une alimentation entérale continue la nuit ou de la maïzena crue le soir chez certains patients.
- Dans le déficit en 3 ceto thiolase (MAT), un régime hypoprotidique peut être proposé: cf feuille « régime de croisière » et un Régime « d'urgence » glucidique sans protéine sur SNG ou en IV en cas de situation à risque de catabolisme.

CIRCONSTANCES A RISQUE DE DECOMPENSATION

- Maladie infectieuse intercurrente, fièvre, anorexie, vomissement, chirurgie, **soit 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, et appliquer le protocole de la page précédente. **AGIR VITE** évite des hypoglycémies et/ou une acidose sévère, dont les séquelles neurologiques peuvent être graves et irréversibles.

SIGNES CLINIQUES DE DECOMPENSATION. Ne pas attendre ces signes!

- Signes d'**hypoglycémie, troubles de conscience, vomissements, dyspnée d'acidose**.
- Evolution **vers un coma +/- état de mal épileptique**
- **Insuffisance hépato cellulaire**

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

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :

Interdits : acide salicylique, acide valproïque

- Toutes les vaccinations sont préconisées (notamment grippe).
- Jeun prolongé contre-indiqué, ne jamais laisser le patient sans apport glucidique (perfusion ou NEDC) ni traitements
- Ne pas oublier les vitamines et oligo-éléments en cas d'apports parentéraux exclusifs prolongés
- Ne pas laisser le patient sans apports protéiques pendant plus de 3 jours

CHIRURGIE :

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.

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