

DEFICIT EN F1,6 BIPHOSPHATASE

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

EN CAS DE VOMISSEMENTS, DIARRHEES, FIEVRE, JEUNE = RISQUE D'HYPOGLYCEMIES, D'ACIDOSE CETO-LACTIQUE SEVERE, DE COMA

Etiquette

Ne pas attendre les signes de décompensation, débuter 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, Gaz du sang, lactates, ionogramme avec bicarbonates, urée, créatinine, bilan hépatique, TP, facteur V. ECG si dyskaliémie. Ne doit pas retarder la prise en charge

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

- **Perfusion systématique quelque soit la glycémie** : 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.

- **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.



ATTENTION ne pas resucrer avec du jus de fruit qui contient du fructose!

- Si **hypovolémie, remplissage** avec NaCl 0.9% à **10ml/kg** (maximum 500 ml, éviter le ringer lactate), à réévaluer et compléter si besoin.
- Poursuivre les médicaments habituels per os ou IV

Contre-Indication au Fructose: Attention, de nombreux solutés de réhydratation orales en contiennent!

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation

- Présence d'un **coma** ou **aggravation** de l'état clinique neurologique
- **Défaillance hémodynamique**
- **Acidocétose et acidose lactique sévère avec pH < 7,10.** Une perfusion de bicarbonates peut se discuter. Attention à l'hyperkaliémie avec l'acidose, adapter les apports.
- Signes **d'insuffisance hépatique sévère** : TP<30% facteur V<50%

Retrouver la rubrique Urgence du site G2M



5 SURVEILLANCE sous traitement

- Scope
- Dextro/2h : Si hyperglycémie : adapter le débit glucidique (laisser au minimum 50% du débit initial). La correction de l'acidose et de l'hyperlactacidémie peut se corriger plus lentement.
- BU /miction et/ou cétonémie capillaire (positif si >1+ ou 0.8mmol/L)
- Contrôle du bilan (GDS, lactate, ionogramme, glycémie) :
 - Si bilan initial subnormal et stabilité clinique : contrôle du bilan entre H12 et H24
 - Si pH<7.1: toutes les 3 heures initialement puis réévaluation. Surveillance du bilan hépatique si perturbation initiale. Surveillance de la kaliémie et phosphorémie avec la correction de l'acidose (risque hypokaliémie / phosphorémie)

PHYSIOPATHOLOGIE

Le déficit en fructose 1,6-biphosphatase est un trouble du métabolisme du fructose, entraînant un déficit de la néoglucogénèse. Les patients sont donc à risque d'hypoglycémie, d'acidose avec cétose et d'acidose lactique, au jeûne prolongé ou après une charge en fructose.

Le traitement habituel est (fonction du patient) :

- La limitation de la durée du jeûne la nuit, d'où une alimentation entérale continue la nuit ou de la maizena crue le soir chez certains patients.
- La limitation des apports en fructose, soit tout le temps, soit uniquement lors des circonstances à risque de décompensation: fruits, légumes, aliments et boissons sucrés (à voir avec les parents)

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.
- Ecart de régime (charge en fructose)
- 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 DE DECOMPENSATION. Ne pas attendre ces signes!

- Signes d'hypoglycémie, troubles de conscience, vomissements, dyspnée d'acidose.
- Dégradation neurologique et Evolution vers un coma
- Acidose lactique et acidocétose

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX

Interdit : acide acétylsalicylique (aspirine)

Contre-indication absolue à tous les médicaments contenant fructose, saccharose, sorbitol (vérifier les excipients et composition des solutés de réhydratation). A titre d'exemple et de façon non exhaustive:

- SRO autorisés: Fanolyte®, Novalac Hydranova®, Physiosalt®, Viatol®
 - SRO contre-indiqués: Adiaril®, Picolite®, Ydrovit®
- } Toujours vérifier

- Toutes les vaccinations sont préconisées (notamment grippe).
- Jeun prolongé contre-indiqué, ne jamais laisser le patient sans apport glucidique (perfusion ou NEDC)

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

A compléter par chaque service

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