

Déficit en Cobalamine C (cblC)

Etiquette

Pas de risque aigu de décompensation sous traitement

1 PHYSIOPATHOLOGIE

Cette pathologie n'est en général pas à risque de coma ou de décompensation métabolique aiguë sous traitement.

Il s'agit d'un déficit de la reméthylation, avec **hyperhomocystéinémie** et excrétion d'acide méthylmalonique (AMM) dans les urines. Cette pathologie peut se révéler par: une détérioration neurologique avec troubles de conscience, un déficit visuel (maculopathie), une myélopathie, une anémie macrocytaire +/- pancytopenie, et rarement une acidose métabolique. En raison de l'hyperhomocystéinémie, il existe également un risque de thrombose. Cette maladie nécessite selon les patients :

- Vitamine B12 sous forme d'hydroxocobalamine: en injections SC ou IM pluri-hebdomadaires.
Hydroxocobalamine: Ampoules 2ml=10mg, sous ATU (valide et active pour le patient, car donné en traitement chronique). Injections IM ou SC. Injection IV possible (hors AMM), avec une dilution dans 20 à 50ml de sérum physiologique.
- Traitements per os: Acide folinique, Cystadane, Levocarnil, Methionine.
- Pas de nécessité de régime hypoprotidique.

2 EN CAS D'HOSPITALISATION OU DE PATHOLOGIE INTERCURRENTTE

Prendre en charge la pathologie motivant la venue aux urgences ou l'hospitalisation comme tous les autres patients, sans nécessité d'expertise métabolique.

- Il est **indispensable de poursuivre les traitements**. En cas d'arrêt de traitement : Risque d'augmentation de l'homocystéine avec **risque de thrombose**.
- Dans les **situations à risque de déshydratation**: risque majoré de thrombose vasculaire. Ne pas hésiter à débiter une perfusion glucidique (par exemple bionolyte G5% ou G10%): débit et ions adaptés à la situation clinique.
- Dans les **situations à risque de thrombose** (plâtre, alitement prolongé, post-opératoire): discuter une anticoagulation préventive.
- De façon exceptionnelle, dans des situations d'infection ou de déshydratation sévères, on a pu observer une acidocétose +/- hypoglycémie, avec troubles de conscience inexpliqués, nécessitant une prise en charge adaptée (perfusion bionolyte G10%, traitement symptomatique...).

3 CONTRE INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :



Contre-indication : MEOPA / Protoxyde d'Azote (interaction avec le métabolisme de la B12 avec risque d'augmentation de l'homocystéine)

- Toutes les vaccinations sont préconisées.

Retrouver la rubrique Urgence du site G2M



4 CONDUITE A TENIR EN PREVISION D'UNE ANESTHESIE GENERALE

Prévention du risque de thrombose :

1. Prévenir le métabolicien référent et les biochimistes de la date de chirurgie.
2. Discuter une anticoagulation préventive avec l'équipe de référence et un spécialiste de l'hémostase.
3. Bilan à réaliser lors de la consultation d'anesthésie et le jour avant la chirurgie (sans attendre les résultats) :
 - o CAA plasmatique (tube hépariné)
 - o Homocystéine totale plasmatique (tube hépariné ou EDTA selon les laboratoires, à voir localement)
4. Si homocystéine élevée: Perfusion glucidique pré-opératoire, pour hyperhydratation 2L/m²/j.

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