

# Homocystinurie (Déficit en CBS)

Etiquette

En cas de chirurgie / anesthésie  
= **Risque de thrombose**

## 1 PHYSIOPATHOLOGIE

### Cette pathologie N'EST PAS à risque de coma ou de décompensation métabolique aiguë

Il s'agit d'un déficit de l'enzyme CBS qui transforme l'homocystéine en cystathionine. Cette pathologie entraîne un retard psychomoteur, des anomalies du collagène mimant une maladie de Marfan (hyperlaxité, grande taille, luxation du cristallin...) ainsi qu'une **hyperhomocystéinémie qui est à risque de thrombose vasculaire (veineuse ou artérielle)**.

Cette maladie nécessite selon les patients :

- un régime diététique hypo-protidique avec des apports contrôlés en méthionine afin de limiter l'hyperhomocystéinémie : régime strict + substitut d'acides aminés. Ce type de régime exclut totalement de l'alimentation la viande, le poisson et les œufs, ainsi que d'autres aliments riches en protéines.
- traitements médicamenteux: Cystadane<sup>®</sup>, acide folique, +/- aspirine à dose anti-aggrégante, +/- anticoagulant.
- chez les patients B6-sensible : Traitement par B6 (pyridoxine) uniquement.

## 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 et le régime (selon traitement habituel du patient)**.

En cas d'arrêt de traitement : Risque d'augmentation de l'homocystéine et **risque de thrombose**

### AIDE POUR LE REGIME :

Si exceptionnellement un biberon/repas manque lors d'une hospitalisation : donner un repas d'urgence sans protéine (pâtes hypoprotidiques, du pain hypoprotidique avec beurre et confiture) apporté par la famille, ou si biberon : 65 g dextrine maltose+ 20 ml huile + 350 ml d'eau mesurée (choisir le volume que vous voulez apporter) ; ou PFD1<sup>®</sup> / Energivit<sup>®</sup> / Duocal<sup>®</sup> : 1 cuillère mesure pour 30 mL d'eau (0,7 Kcal/ml).

## 3 CONTRE INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :



- Attention à l'utilisation répétée de MEOPA (interaction avec le métabolisme de la B12 avec risque d'augmentation de l'homocystéine)
- Les contraceptifs contenant des oestrogènes doivent être évités en raison du risque accru de thrombose chez les patientes non sensibles à la vitamine B6.

- Toutes les vaccinations sont préconisées.
- Anesthésie: cf au verso

## 4 CONDUITE A TENIR EN PREVISION D'UNE ANESTHESIE

### A. Anesthésie programmée: Prévention du risque de thrombose

- Prévenir le métabolicien référent et les biochimistes de la date de la chirurgie.
- Optimiser le contrôle métabolique : régime d'urgence (sans protéines, avec mélange d'acides aminés sans méthionine), 7 à 10 jours avant la chirurgie (durée et modalité à discuter selon l'équilibre métabolique: per os, NEDC, IV), avec **contrôle de l'homocystéine totale quelques jours avant l'opération (Objectif <50 µM)**.
- Discuter une anticoagulation préventive, selon le risque hémorragique et l'équilibre métabolique.
- Bilan à réaliser lors de la consultation d'anesthésie et le jour avant la chirurgie :
  - CAA plasmatique (tube hépariné)
  - Homocystéine totale plasmatique (tube hépariné ou EDTA, vérifier avec le laboratoire de biochimie)
- La veille de la chirurgie :
  - Malgré la mise à jeun, **POURSUIVRE LE MELANGE D'ACIDES AMINES PAR VOIE ORALE** aussi longtemps que possible.
  - Perfusion à base de sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards\* (pas de G10 pur) avec un apport de 2 à 2,5 L/m<sup>2</sup>/j (hyperhydratation pour limiter le risque de thrombose)

\***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)

### B. Intervention en urgence

- Une chirurgie urgente ne doit pas être retardée.
- Appliquer la perfusion et les consignes ci-dessus dès le début de la prise en charge.
- Doser l'homocystéine totale sans attendre le résultat.
- Prévoir une anticoagulation préventive quelque soit l'âge.

### C. Chirurgie ambulatoire : déconseillée (selon l'équilibre métabolique)

### D. Anesthésies locale et loco-régionale : possibles. Eviter le MEOPA.

Retrouver la rubrique  
Urgence du site G2M



## 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