

GLYCOGÉNOSE TYPE 1A / 1B

Protocole de chirurgie

Etiquette

Risque de coma hypoglycémique, **NE JAMAIS LAISSER SANS APPORTS GLUCIDIQUES**

1 RISQUE HYPOGLYCÉMIE

Pas de jeûne sans perfusion de sérum glucosé.
Surveillance glycémie capillaire +/- lactate / 3h.



Ne JAMAIS clamber la perfusion de glucose : ni aux urgences, ni au bloc, ni pendant un déplacement du patient (brancardier/IDE): RISQUE VITAL

- Exemple de perfusion :** sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards* (pas de G10 pur)
- **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).

Age	0-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans - adulte	DEBIT MAX
Débit de perfusion	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)	120mL/h (3L/24h)

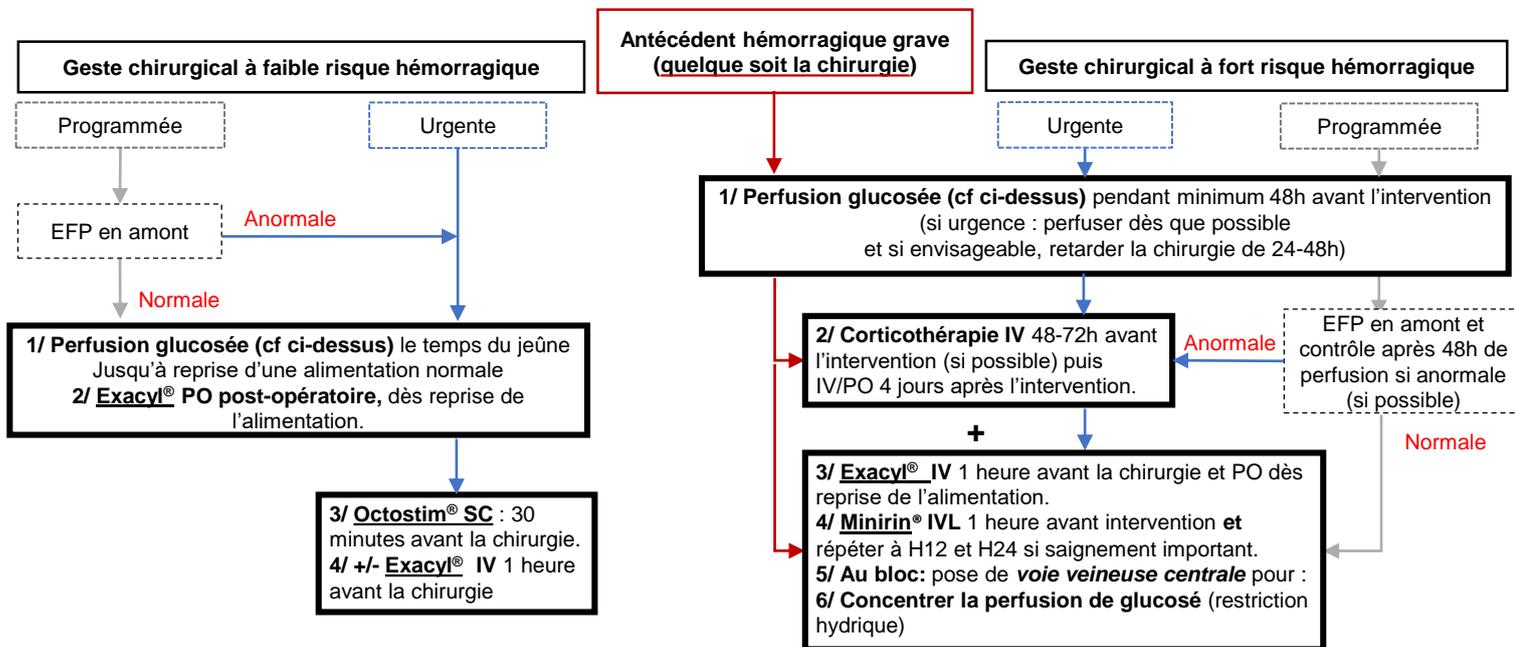
- En cas d'hypoglycémie (< 3,3 mmol/L ou 60mg/dL) :**
 - CONTRE INDICATION au glucagon**
 - Resucrage **1ml/kg de G30%** (max 30 mL) per os ou entéral si conscient ou **3mL/kg de G10%** IV si inconscient (G30% également possible en IV).
 - Contrôle glycémie capillaire (dextro) 5 minutes après.
 - Si toujours en hypoglycémie, faire un deuxième resucrage et contrôle glycémie capillaire (dextro) 5 minutes après.
 - Moduler le débit glucidique d' 1 à 2mg/kg/min (0,6 à 1,2 ml/kg/h)
- Objectif de glycémie : 3,3-6,6 mmol/L ou 60-120mg/dL.
- L'hyperlactatémie peut être habituelle chez certains patients. Si >5 mmol/L : contrôle GDS-lactate /3-4h, ajouter thiamine (B1) 100 à 200 mg/j PO ou IV (500 mg chez l'adulte), et arrêter transitoirement les gliflozines pour les type 1B (1 semaine).

Pose de voie veineuse centrale recommandée pour concentrer les apports en glucose si apports hydriques élevés prolongés.

2 RISQUE HÉMORRAGIQUE

Etude de l'hémostase dont l'étude des fonctions plaquettaires (EFP) et étude du Willebrand à prévoir « en base » en consultation spécialisée d'hémostase et avant une chirurgie programmée.

POSOLOGIES AU VERSO



En PRE-OPERATOIRE

Pour les chirurgies programmées:

- Inscription en 1^{ère} position au bloc opératoire
- prévoir une hospitalisation au moins 4 jours pleins avant une chirurgie si elle est à fort risque hémorragique.
- Arrêt de l'amidon de maïs (Maïzena, Glycosade) 12 à 24h avant l'intervention (risque d'inhalation) sous couvert de la perfusion de glucosé

Si Minirin® IV → Restriction hydrique: 20 mL/kg/24h ou 750 mL/24h chez le patient >40 kg, ce qui implique de poser un KTC avec un glucosé concentré (G30, G50%...) pour maintenir le même débit glucidique. Surveillance iono x2/24h jusqu'à 48h après injection.

En PER et POST-OPERATOIRE

Si hémorragie per-opératoire: transfusion plaquettaire (en plus de la prise en charge habituelle)

Arrêt de la perfusion en post-opératoire: Poursuivre la perfusion glucosée en post-op jusqu'à ce que l'alimentation habituelle par voie orale soit complète (quantités normales sur 2 repas consécutifs, avec respect des horaires et du régime habituel du patient). Le sevrage d'une perfusion de glucosé doit impérativement se faire à l'état nourri et de manière progressive, l'arrêt brutal exposant au risque rapide de rebond hypoglycémique.

Surveillance Glycémie et Lactatémie : / 3h + GDS si lactate >5 mmol/L en per-op et en post-op immédiat.

Médicament	DCI	Posologie	Administration
Exacyl IV : 500mg/5mL	Acide tranexamique	IV : 10 mg/kg (max 0,5 à 1 g en IVL sur 15 min) CI: ATCD thrombo-emboliques Attention: abaisse le seuil épileptogène	IVL sur 15 min 1 heure avant la chirurgie
Exacyl® PO suspension buvable ou comprimés 500mg Exacyl IV : 500mg/5mL	Acide tranexamique	PO : adulte 3-5 cp / jour en 2 à 3 prises/jour enfant 20mg/kg/ prise, 2 à 3 fois /jour CI: ATCD thrombo-emboliques Attention: abaisse le seuil épileptogène	PO, dès reprise de l'alimentation orale. Pendant 3 à 15 jours tant que le risque hémorragique persiste
Octostim injectable SC, ampoule de 1 mL (15µg/mL)	Acétate de desmopressine	0,2 à 0,3 µg/kg (max 30 µg)	SC, 30 minutes avant la chirurgie
Minirin® injectable IV, ampoule de 1mL (4µg/mL)	Desmopressine	0.3µg/kg à diluer dans 50mL de sérum physiologique (max)	IVL 20-30min, 1h avant la chirurgie Répéter à H12 et H24 si saignement important
Corticothérapie IV	Méthylprednisolone IV Prednisolone PO	2 mg/kg/j (max 60 mg/jour)	En IV, débiter 48-72h avant la chirurgie. Poursuivre 4 jours après la chirurgie si risque hémorragique. Relais PO à H24 en l'absence de saignement.

PHYSIOPATHOLOGIE :

Maladie héréditaire du métabolisme par déficit d'utilisation du glycogène, associant :

- des complications aiguës :

- Des **hypoglycémies profondes (avec hyperlactatémie) au jeûne court (2 à 4h selon le patient)**.
- Un **trouble de l'agrégation plaquettaire** d'où un **risque hémorragique** au cours des chirurgies.
- Hypertriglycéridémies aiguë (avec risque (rare) d'une pancréatite).

- des complications chroniques :

- Les **complications** possibles au cours de l'évolution sont : une atteinte rénale (tubulopathie, lithiase, insuffisance rénale), hépatique (hépatomégalie, cytolysse, adénomes), une hypertriglycéridémie, une hyperlactatémie, hyperuricémie (risque crise de goutte).
- Traitement habituel : régime avec repas à horaire précis en journée et quantités précises de glucides (amidon sans sucre rapide), incluant des prises de Maïzena/Glycosade (amidon de maïs cru non chauffé) et/ou une nutrition entérale nocturne avec un débit glucidique précis.

Les types 1B ont une neutropénie qui ont un traitement spécifique par GCSF ou gliflozines.



CONTRE-INDICATIONS MÉDICAMENTEUSES / CONSEILS GÉNÉRAUX :

Interdits : anti-agrégants plaquettaires (acide acétylsalicylique, AINS), **glucagon**, éviter Ringer-lactate.

PRÉCAUTIONS OPÉRATOIRES : THROMBOPATHIE

Protocole anesthésie : Contacter le médecin référent pour anticiper les précautions.

- Aucun risque d'insuffisance hépatique ; aucun médicament contre-indiqué en dehors de l'Aspirine et AINS ;
- Aucun risque supplémentaire avec les anesthésiques classiques.
- **Mais : RISQUE HEMORRAGIQUE POTENTIEL/ THROMBOPATHIE. Les patients peuvent présenter une thrombopathie spécifique dont les caractéristiques se rapprochent de celles de la maladie de Willebrand. Il y a donc potentiellement un risque hémorragique plus élevé qui doit être prévenu et géré. Ce risque s'évalue par l'étude de l'agrégation plaquettaire lors d'une consultation spécifique ou en partenariat avec le spécialiste de l'hémostase.**
- En PRÉ-OPÉRATOIRE : Voir les consignes spécifiques au recto (diagramme)
- Anticiper l'exploration de l'hémostase et Etude des fonctions plaquettaires (EFP) avant une intervention programmée (et évaluation des signes hémorragiques : ecchymose, hématome, gingivorragie, épistaxis)
- Il faut poursuivre le régime diététique de GSD I à horaires réguliers en pré-opératoire jusqu'au début du jeûne. **L'amidon de maïs est arrêté au moins 12 heures avant la chirurgie, voire 24 heures en raison du risque d'inhalation.**

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.