

Déficit Glut-1

Risques aigus: convulsion, accès dyskinétique.

1 SI CONSULTATION AUX URGENCES

- Si consultation pour un motif neurologique: contacter si besoin les neurologues référents du patient.
- En dehors du motif de consultation neurologique, prendre en charge la pathologie motivant la venue aux urgences ou l'hospitalisation comme tous les autres patients, sans nécessité d'expertise métabolique.

2 PHYSIOPATHOLOGIE

Cette pathologie est neurologique. Pas de risque de désordre métabolique.

Il s'agit d'un déficit du transporteur intracérébral du glucose (transporteur de glucose de type 1). Les patients présentent une atteinte neurologique chronique comprenant de façon isolée ou combinée: épilepsie, déficience intellectuelle, spasticité, ataxie, dystonie, dysarthrie. Ils peuvent également présenter des troubles neurologiques paroxystiques, survenant souvent avant les repas. Le traitement (à ne jamais arrêter) consiste en:

- Régime cétogène (+/- strict selon les patients) : limité en glucides et enrichi en lipides (aliment spécifique Ketocal pour certains). Agit en tant qu'alternative énergétique pour le cerveau. Peut être évalué par la présence d'une cétose.
- Huile triheptanoïne pour certains patients. Agit en tant qu'alternative énergétique pour le cerveau.
- Antiépileptiques, selon les patients, et traitements symptomatiques (anti-dystoniques, anti-spastiques...)

3 PRISE EN CHARGE

A- Traitements

- **Poursuivre les traitements habituels**
- **En l'absence de vomissement: préférer poursuivre le régime cétogène** habituel par voie orale ou en nutrition entérale continue. Si non apporté par les parents, reconstitution facile par du Ketocal :

Définir les apports totaux selon les recommandations pour l'âge et le poids

Reconstitution	Ketocal	Maltodextrine	Eau	Volume final	Apport énergétique
4/1	14g	0	90 ml	100 ml	1,0 Kcal/ml
3/1	14g	1g	90 ml	100 ml	1,0 Kcal/ml
2/1	14g	2g	89 ml	100 ml	1,0 Kcal/ml
1/1	12g	6g	87 ml	100 ml	1,0 Kcal/ml

La reconstitution du Ketocal définit le ratio lipides / glucides apporté par l'alimentation ou la nutrition. Plus le ratio est élevé (4/1), plus le régime cétogène est strict. En aigu sur une décompensation, le régime cétogène peut être majoré (plus strict).

Hors décompensation, respecter le ratio du régime habituel du patient (connu des patients ou des parents).

- **Si intolérance alimentaire:**
 - **Perfusion G2,5%** pour ne pas compromettre la cétose (ex pour 1 litre de perfusion G2,5%: mélanger ou mettre en Y une poche de 500ml de NaCl 0,9% et une poche de 500ml de G5% aux mêmes débits + suppléments ioniques selon le ionogramme sanguin). **Volume journalier:** QSP apports habituels pour l'âge et selon l'état clinique.
 - **En Y: lipides IV** si disponible: 1,5g/kg/j soit 0,3ml/kg/h (médialipides 20%, smoflipides 20%, Ivelip 20%...)

Si patient impossible à perfuser → Sonde nasogastrique. Passer les solutés IV ci-dessus par la sonde aux mêmes débits, en Y (mieux toléré que NE)

B- Prises en charge spécifiques

- **Si état de mal épileptique:**
 - Traitements antiépileptiques selon les pratiques habituelles (benzodiazépines en première intention et Dilantin en seconde ligne).
 - Discuter avec le neurologue référent une majoration du régime cétogène (cf tableau ci-dessus)

C- Autres recommandations, quelque soient les circonstances

- Eviter la charge en glucose
- Traitement de la cause de la décompensation (infection...) et des symptômes

4 CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :

- Certains antiépileptiques inhibiteurs du transporteur Glut1 sont déconseillés : phénobarbital, diazepam, valproate
- Toutes les vaccinations sont préconisées.
- En cas de chirurgie : Pas de contre-indication aux anesthésiants. Respecter le régime cétogène avec perfusion adaptée, cf ci-dessus. Poursuivre les traitements habituels.

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