

DEFICIT DE LA CETOGENESE (Déficit en 3 Hydroxy Méthyl glutaryl (HMG) CoA lyase / 3 HMG CoA synthase)

Etiquette

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

**EN CAS DE VOMISSEMENTS, DIARRHEES, FIEVRE, JEUNE = RISQUE D'HYPOGLYCEMIES,
D'HYPERAMMONIEMIE, de COMA**

Ne pas attendre les signes de décompensation, débiter systématiquement la prise en charge ci-dessous

1 BILAN EN URGENCE

DEXTRO capillaire, Glycémie veineuse, bilan hépatique, TP, facteur V, ammoniémie, gaz du sang, ionogramme. Ne doit pas retarder la prise en charge.

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

- **Si hypoglycémie <60mg/dL (3.3mmol/L)** : Resucrage 1ml/kg de G30% (max 30mL) per os ou entéral si conscient ou 3mL/kg de G10% IV si inconscient (G30% également possible en IV).
- Contrôle de glycémie capillaire 5 minutes plus tard. Si toujours hypo, 2^e resucrage et contrôler 5min plus tard.
- Débiter d'emblée une perfusion même si glycémie corrigée : 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.

- **Poursuivre** les médicaments habituels per os ou iv
 - **L-Carnitine/Lévocarnil** : dose habituelle ou 100 mg/kg/jr en IVC ou en 4 prises/jr (max 8g/jr)

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation

- Présence d'un **coma** ou **aggravation** de l'état clinique neurologique ou **persistance** des signes neurologiques 3 h après le début de la prise en charge
- Signes **d'insuffisance hépatique sévère** : TP<30% facteur V<50%
- **Hyperammoniémie >100µM, traitements épurateurs**:
 - **Benzoate de sodium** IV continu : Débiter par une **dose de charge** 250 mg/kg sur 2 heures (**Max 8g sur 2h**) puis 250 à 500 mg/kg/24h (**Max 12g/24h**) (passer PO sur SNG en l'absence de voie d'abord). Prélever un contrôle de l'ammoniémie juste avant de lancer la dose de charge, sans attendre le résultat.
- **Acidose métabolique sévère, pH < 7,1**, avec hyperlactacidémie. Le traitement par bicarbonate n'est généralement pas nécessaire.

4 SURVEILLANCE

- Scope
- Dextro/2h : Si hyperglycémie : adapter le débit glucidique (laisser au minimum 50% du débit initial).
- Bilan : si bilan initial anormal, Surveillance du iono, pH, ammoniémie et du bilan hépatique.

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



PHYSIOPATHOLOGIE

Le déficit en HMG CoA lyase ou HMG CoA synthase sont des pathologies par **défaut de synthèse des corps cétoniques** (défaut de cétogénèse), qui **miment un défaut d'oxydation des acides gras**. Les risques sont un déficit énergétique (**acidose métabolique avec hyperlactatémie, insuffisance hépatique, hypoglycémies**) lors des épisodes de jeûne, et un risque toxique en plus dans l'HMG CoA lyase (intoxication par les produits de dégradation des protéines).

Le traitement habituel peut être (fonction du patient) :

- Un traitement par **Carnitine** (Lévocarnil®) per os, à donner IV en cas de jeûne ou d'intolérance alimentaire.
- Limitation de la durée de jeûne, avec chez certains patients une nutrition entérale nocturne ou de la maïzena crue.
- Dans le déficit en HMG-CoA Lyase : un régime hypoprotidique peut être proposé. cf feuille « régime de croisière » et un Régime « d'urgence » glucidique sans protéine sur SNG ou en IV en cas de situation à risque de catabolisme.

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.**
- **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 et/ou une insuffisance hépato-cellulaire (intoxication en cas d'HMG-CoA lyase), dont les séquelles neurologiques peuvent être graves et irréversibles.

SIGNES CLINIQUES DE DECOMPENSATION. Ne pas attendre ces signes!

- Signes **d'hypoglycémie, troubles de conscience, vomissements, dyspnée d'acidose.**
- Evolution **vers un coma +/- état de mal épileptique**
- **Insuffisance hépato cellulaire**

AIDE POUR L'ADMINISTRATION PRATIQUE DES TRAITEMENTS :

- LEVOCARNIL IV (amp. 1g=5ml), à passer pur ou dilué dans sérum phy, en Y de la perfusion
- LEVOCARNIL PO (amp. 1g=10ml), en 3 à 4 prises orales/j
- BENZOATE DE SODIUM IV : [Benzoate de sodium AP-HP 1g-10mL] ; ampoule 1g=10ml, à diluer volume à volume dans du G10%. Contient 7 mEq de sodium par gramme de benzoate. Statut = préparation hospitalière.

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX:



Interdits : acide salicylique, acide valproïque

- Toutes les vaccinations sont préconisées (notamment grippe).
- Jeun prolongé contre-indiqué, ne jamais laisser le patient sans apport glucidique (perfusion ou NEDC) ni traitements
- Ne pas oublier les vitamines et oligo-éléments en cas d'apports parentéraux exclusifs prolongés
- Ne pas laisser le patient sans apports protéiques pendant plus de 3 jours

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

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