

## Rhabdomyolyse (RM) par mutation *LPIN1*

**Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences**

**Transport SAMU vers un CHU avec réanimation et perfusion dès le domicile au moindre signe clinique de RM**

En cas de fièvre, vomissements, diarrhée, douleurs musculaires, ou anesthésie :

**Risque de Rhabdomyolyse Aiguë rapidement suivie d'hyperkaliémie menaçante avec troubles du rythme et d'insuffisance rénale**

### 1 BILAN EN URGENCE

CPK, Glycémie, ionogramme sanguin, kaliémie, calcémie, phosphore, urée, créatinine, gaz du sang, Ca ionisé, lactate, ASAT, ALAT, GGT, TP - Facteur V. ECG dès l'arrivée. Noter la **couleur des urines (myoglobinurie)**. Bilan selon maladie intercurrente déclenchante.

**Ne pas attendre les résultats du bilan pour débiter la perfusion.**

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

#### A- Prise en charge systématique

- **Corticothérapie:** Débuter au domicile Per Os (Cortancyl®) puis IV dès l'arrivée: **Methylprednisolone 1 à 2mg/kg/j pendant 3 à 5 jours**
- **Arrêt du traitement de fond par Plaquenil**
- **Si signes d'hypoperfusion, remplissage** avec Ringer Lactate ou NaCl 0.9% à **10ml/kg** (maximum 500 ml) en l'absence de signe cardiaque, à réévaluer et compléter si besoin.
- **Perfusion d'hyperhydratation :**
  - Volume **3L/m<sup>2</sup>/jour**
  - Préparation pour 1 litre de soluté: 200 ml de G30% + 400 ml de Bicarbonate 14 ‰ + 400 ml de NaCl 0,9%  
Pas de potassium ni de calcium
- **Hospitalisation en USC ou réanimation systématique si rhabdomyolyse (quelque que ce soit le degré d'élévation des CPK)**
- Mettre en route le traitement spécifique de l'éventuelle infection intercurrente

#### B- Adaptation selon évolution des CPK

- Perfusion pendant **au minimum 24h** même si CPK normales initialement. Si les CPK restent normales, possibilité de passer à une perfusion de Sérum Glucosé **G10% + NaCl 6g/L** avec apports **2L/m<sup>2</sup>/j** (débit maximum 150 ml/h). **Ne pas utiliser de solutés tout prêts contenant du potassium dans les premières heures, sauf si hypokaliémie secondaire. Réintroduire K<sup>+</sup> en l'absence de RM et en fonction de la kaliémie.**

### 3 SIGNES DE GRAVITE

- **CPK > 20 000 UI/L**
- **Troubles du rythme, signes ECG d'hyperkaliémie, hyperkaliémie > 7 mmol/L**
- **Oligo/anurie, urines rouges porto, insuffisance rénale**
- **Trouble neurologique, prostration** (risque coma hyperosmolaire)
- **Discuter l'épuration extra-rénale si :**
  - kaliémie > 5mmol/L,
  - anomalie de l'ECG quelle qu'elle soit,
  - anurie/oligurie et BES positifs contre-indiquant la poursuite de l'hyperhydratation,
  - atteinte rénale (les chiffres de créatinine ne reflètent pas l'importance de l'atteinte rénale, car libérée par la nécrose musculaire, urée plus fiable).

Retrouver la rubrique Urgence du site G2M



### 4 SURVEILLANCE initiale en USC/Réanimation

- Dextro, Na, K/2h les premières 24h, adapter les apports de potassium à la kaliémie et à la fonction rénale (en l'absence d'apport dans la perfusion, il existe également un risque d'hypokaliémie si la rhabdomyolyse n'est pas sévère).
- Iono complet avec Ca, Ph, Mg, urée, créat, CPK / 6h.
- Surveillance débit urinaire horaire > 2ml/kg/h, pHu et densité urinaire <1005.
- BES/ 3h pour adapter l'hyperhydratation.
- ECG en place avec tracé/heure. Surveillance de la fonction cardiaque (clinique et échographie).
- Si CPK normales, **garder hospitalisé** le patient au moins **24h avec perfusion** pour être sûr que les CPK ne s'élèvent pas secondairement

**PHYSIOPATHOLOGIE:**

Les mutations du gène *LPIN1* entraînent des rhabdomyolyses aiguës particulièrement sévères et rapides, à risque de décès, surtout par trouble du rythme cardiaque par hyperkaliémie (fibrillation ventriculaire ou tachycardie ventriculaire), mais aussi possiblement par une atteinte myocardique, soit directement responsable de troubles du rythme, soit abaissant le seuil de tolérance à l'hyperkaliémie. Les épisodes aigus peuvent survenir lors de circonstances à risque (fièvre, infection intercurrente, vomissements, diarrhée, activité physique inhabituelle, et tout état de jeûne ou de catabolisme).

Certains patients présentent également des douleurs musculaires chroniques ou une fatigabilité à l'effort, avec des CPK modérément élevées hors contexte aigu. Ces CPK peuvent s'élever secondairement dans les circonstances à risque.

Traitements habituels selon les patients:

- Plaquenil en traitement de fond, à faible dose. Traitement à arrêter lors des poussées aiguës de rhabdomyolyse
- Corticothérapie courte systématique lors de toute circonstance à risque, débutée par les patients à domicile.

**CIRCONSTANCES A RISQUE DE DECOMPENSATION:**

- Maladie infectieuse intercurrente, fièvre, anorexie, vomissements, **soit tout état de jeûne ou de catabolisme.**
- Exercice physique inhabituel
- Chirurgie / Anesthésie

**SIGNES CLINIQUES DE DECOMPENSATION : Ne pas attendre ces signes!**

- Douleurs musculaires (pouvant précéder l'élévation des CPK)
- Impossibilité de marcher, prostration
- Troubles du rythme cardiaque, insuffisance cardiaque
- Troubles de conscience
- Choc hypovolémique
- Myoglobininurie (signe une rhabdomyolyse sévère)

**CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES/ CONSEILS GENERAUX :**

- Traitements contre-indiqués à la phase aiguë d'une rhabdomyolyse: AINS, tout médicament hyperkaliémiant
- Statines (risque accru de rhabdomyolyse)
- Certains agents anesthésiques: cf ci-dessous

- Toutes les vaccinations sont préconisées (notamment la grippe).

**EN CAS D'ANESTHESIE GENERALE :**

- **Agents anesthésiques contre-indiqués: Halogénés (dépresseur du myocarde), curares dépolarisants (succinylcholine, favorise la contraction musculaire), propofol en administration prolongée**
- **Surveillances des CPK pré et post-opératoires**

**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