

# QUAND ÉVOQUER UN DÉFICIT PRIMITIF DU CYCLE DE L'URÉE ?

Signes cliniques

**NOUVEAU-NÉ**  
RÉVÉLATION AIGUË  
Dès 24h-72h de vie

## INTERVALLE LIBRE

### Atteinte neurologique d'aggravation rapide

Troubles de conscience, jusqu'au coma ± convulsions  
Hyper ou hypoventilation  
Hypotonie axiale, hypertonie périphérique

### Atteinte digestive & hépatique

Vomissements / Nausées / Anorexie  
Cytolyse / Insuffisance hépatique

### Autres

Troubles circulation périphérique  
Instabilité thermique

**NOURRISSON, ENFANT, ADOLESCENT, ADULTE :**

RÉVÉLATION PAR UNE ATTEINTE AIGUË OU CHRONIQUE, LES 2 TYPES D'ATTEINTES ÉTANT SOUVENT ASSOCIÉES  
Association et sévérité des symptômes variables selon les patients

## RÉVÉLATION AIGUË TARDIVE

Épisodes paroxystiques (décompensations métaboliques)

**Facteurs déclenchants :** infections, fièvre, anorexie, vomissements, diarrhée, excès d'apport protidique, jeûne, carence calorique, catabolisme, chirurgie, perte de poids

Risque de défaillance multiviscérale, de décès ou de handicap sévère lors des décompensations

### Atteinte neurologique

Troubles de conscience, jusqu'au coma ± convulsions  
Hyper ou hypoventilation, Syndrome pyramidal

### Troubles psychiatriques

Hallucinations, paranoïa, épisodes maniaques, troubles émotionnels, altération de la personnalité, psychose du post-partum

### Atteinte digestive & hépatique

Vomissements / Nausées / Anorexie  
Cytolyse / Insuffisance hépatique / Syndrome de Reye

## PRÉSENTATION CHRONIQUE

### Atteinte digestive & hépatique

Vomissements et anorexie chroniques  
Aversion pour les protéines  
Retard de croissance  
Hépatomégalie  
Cholestase dans certains déficits

### Atteinte neurologique

Troubles des apprentissages  
Déficience intellectuelle  
Céphalées  
Tremblements, ataxie, dysarthrie  
Di-ou quadriplégie spastique progressive

### Troubles psychiatriques

Hyperactivité,  
Troubles de l'humeur, du comportement, et troubles du spectre autistique

Examens complémentaires

### Bilan biologique non spécialisé

Possibles : cytolysse, cholestase, insuffisance hépatocellulaire, hypokaliémie

### Bilan métabolique de base<sup>1</sup>

**HYPERAMMONIEMIE<sup>2</sup> + alcalose initiale puis +/- acidose**

Hyperammonémie = ammoniémie supérieure aux normes:  
Normes : Nné: ammoniémie < 100 µmol/L, Hors Nné: ammoniémie < 50 µmol/L

**Hyperammonémie sévère**  
si >200 µmol/L (Nné, nourrisson) / >150 µmol/L (enfant et adulte)

## Déficit du cycle de l'urée ?

### Bilan métabolique spécialisé<sup>3</sup>

Plasma : chromatographie des acides aminés, profil des acylcarnitines  
Urines : dosage acide orotique, chromatographie des acides organiques

Pas d'anomalie spécifique

Causes secondaires d'hyperammonémie<sup>4</sup>

Anomalies évocatrices

Étude génétique de confirmation secondairement par centre spécialisé

**Avis spécialisé urgent auprès d'un Centre expert : Centre de Référence / Compétence Maladies Rares, dès réception des résultats du bilan métabolique de base :** <https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

**Début de la prise en charge en parallèle en urgence : Se référer aux protocoles d'urgence par symptômes et/ou maladie :** <https://www.filiere-g2m.fr/urgences>

Prise en charge spécialisée coordonnée par centre expert

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

**Plus d'infos : PNDS: Haute Autorité de Santé - Déficits du cycle de l'urée (has-sante.fr)**

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence



<sup>1</sup> Bilan métabolique de base = Sang : ammoniémie, gazométrie, glycémie, lactates, recherche de cétose (bandelette urinaire et/ou cétonémie capillaire). A faire immédiatement en l'absence de cause évidente et en parallèle de la recherche d'une autre cause : sepsis (Nouveau-né), atteinte cérébrale : traumatique, vasculaire, infectieuse, encéphalite..., intoxication médicamenteuse, autres maladies métaboliques. Se référer au protocole d'urgence coma

<sup>2</sup> Attention aux conditions de prélèvements. Toujours contrôler mais ne pas forcément attendre le résultat du contrôle pour traiter. Les normes de l'ammoniémie peuvent varier selon les laboratoires. L'intensité et le retentissement de l'hyperammonémie varient selon l'âge et/ou les types de présentation. Prise en charge en réanimation si Hyperammonémie sévère.

<sup>3</sup> Les prélèvements à la phase aiguë sont importants et il est nécessaire de les réaliser dès que possible dans la prise en charge, si possible avant toute introduction de traitement, sans toutefois le retarder. En gras sont ceux indispensables au diagnostic, les autres pouvant toutefois être utiles pour l'interprétation du bilan métabolique et l'élimination de certains diagnostics différentiels.

<sup>4</sup> Insuffisance hépatocellulaire, médicaments (valproate,...), shunts porto-systémiques (shunt porto-cave, certaines infections dont urinaires à germes uréase +, certaines tumeurs...), autres (dénutrition sévère...).