

QUAND ÉVOQUER UN DÉFICIT EN LIPIN-1 (= DÉFICIT EN PHOSPHATIDATE PHOSPHATASE-1) ?

**RÉVÉLATION LE PLUS SOUVENT CHEZ LE NOURRISSON,
QUELQUES CAS DE RÉVÉLATION ADULTE, PAR DES ÉPISODES AIGUS DE RHABDOMYOLYSE
PATIENTS GÉNÉRALEMENT ASYMPTOMATIQUES ENTRE LES ÉPISODES AIGUS**

Atteinte aiguë récurrente, avec risque vital

Facteurs favorisants (inconstants) : infections, fièvre, jeûne, exercice physique intense

Rhabdomyolyses avec CPK très élevées souvent >50 000 UI/l

Rhabdomyolyse aiguë sévère :

Myalgies, hypotonie, faiblesse musculaire avec refus de marcher, jusqu'à impotence fonctionnelle totale, diminution des réflexes, léthargie, prostration, troubles de conscience, myoglobulinurie (urines de couleur foncée rouge Porto)

Complications de la rhabdomyolyse :

Insuffisance rénale, anurie/oligurie
État de choc, hypoperfusion, coma hyperosmolaire
Troubles du rythme cardiaque par hyperkaliémie et atteinte cardiaque



Atteinte cardiaque

(possible atteinte propre au déficit en lipin 1, en plus du risque d'atteinte liée à la rhabdomyolyse)

Troubles du rythme cardiaque

(parfois non corrélés à l'hyperkaliémie) :
risque d'arrêt cardiaque

Atteinte myocardique, **insuffisance cardiaque**



Atteinte chronique inconstante

Atteinte musculaire

Douleurs musculaires chroniques, crampes ou fatigabilité à l'effort

Atteinte cardiaque

Rarement présente

ECC normal entre les crises

Possible altération modérée de la fonction cardiaque, cardiomyopathie

Autre

+/- Stéatose hépatique

Examens complémentaires

Bilan sanguin :
CPK¹ très élevées, >10 000 UI/l, souvent >50 000 UI/l,
élévation des transaminases (ASAT, ALAT)
Parfois : **hyperkaliémie, insuffisance rénale²**

Examens complémentaires

ECC:
signes d'hyperkaliémie, troubles du rythme :
fibrillation ventriculaire ou tachycardie ventriculaire

Examens complémentaires

Bilan sanguin :
CPK normales ou modérément élevées entre les épisodes aigus

Bilan spécialisé



Déficit en lipin-1 ?

Bilan spécialisé en lien avec Centre expert
Éliminer les diagnostics différentiels éventuels³

Absence de biomarqueur spécifique dosable en routine

Confirmation génétique (anomalie du gène LPIN1)



Avis spécialisé rapide auprès d'un **Centre expert : Centre de Référence / Compétence Maladies Rares** :
<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



Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

¹ L'élévation des CPK peut être décalée et survenir après l'apparition des douleurs musculaires. Dosage à répéter si suspicion du diagnostic.

² Les chiffres de créatinine ne reflètent pas l'importance de l'atteinte rénale, car libérée par la nécrose musculaire, urée plus fiable.

³ Autres causes de rhabdomyolyse (voir protocole d'urgence rhabdomyolyses <https://www.filiere-g2m.fr/urgences>) dont notamment un déficit de l'oxydation des acides gras par des prélèvements en phase aiguë.