

# QUAND ÉVOQUER UN DÉFICIT DE LA CÉTOGÉNÈSE <sup>1</sup> ?

Révélation aiguë par des hypoglycémies dans l'enfance, le plus souvent dans les premiers mois de vie, ou en période néonatale (déficit en HMG-CoA Lyase), plus rarement dans l'enfance, voire chez l'adulte

## ⚠ ÉPISODES AIGUS DANS DES SITUATIONS À RISQUE

Infection intercurrente, fièvre, anorexie, vomissement, chirurgie, soit tout état de jeûne, carence calorique, amaigrissement ou catabolisme



### Hypoglycémies <sup>2</sup> hypocétotiques

Avec acidose métabolique



Malaises, vomissements, léthargie, possibles convulsions, et tout signe clinique d'hypoglycémie jusqu'au coma, risque de décès



### Atteinte digestive

Inconstante

### Hépatomégalie fluctuante

Risque d'insuffisance hépatocellulaire et de syndrome de Reye  
Possibles pancréatites



### Atteinte neurologique

Inconstante, séquellaire d'éventuelles hypoglycémies sévères, surtout néonatales

Epilepsie, déficience intellectuelle, atteinte motrice (dystonie, déficit moteur, ataxie), déficience visuelle d'origine centrale



### Atteinte cardiaque

Rare

Cardiomyopathie  
Arythmie

Examens complémentaires

Biologie en décompensation : (bilan normal / subnormal en situation stable)

Hypoglycémie (<0,5 g/L) hypocétotique (cétonémie < 2.5mM et cétonurie 0 à + non adaptée à la durée de jeûne)

Acidose métabolique pouvant être sévère, pH < 7,1, avec hyperlactacidémie, et trou anionique élevé (> 20)

Hyperammoniémie <sup>3</sup> fréquente

+/- cytolysse et fonction hépatique altérée, +/- pancréatite

Examens complémentaires

IRM cérébrale avec spectroscopie (si réalisée) :

normale, ou anomalies de la substance blanche décrites et anomalies séquellaires d'hypoglycémies, pic de lactate

Examens complémentaires

Echocardiographie : cardiomyopathie dilatée, non compaction du ventricule gauche

## Déficit de la cétogénèse ?



### Bilan spécialisé en lien avec Centre expert

en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels <sup>2</sup> et de préférence lors d'un épisode aigu

Chromatographie des acides organiques urinaires et profil des acylcarnitines (plasma ou sang total sur buvard)

Etude génétique de confirmation secondairement par centre spécialisé



### Avis auprès d'un Centre expert :

Filière [G2M](https://g2m.fr) Centres de Référence / Compétence Maladies Rares : [filiere-g2m.fr/annuaire/](https://filiere-g2m.fr/annuaire/)

### Début de la prise en charge en parallèle en urgence

Se référer aux [protocoles d'urgence](https://filiere-g2m.fr/urgences) par symptômes et/ou maladie : [filiere-g2m.fr/urgences](https://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

<sup>1</sup> Les déficits de la cétogénèse comprennent les déficits en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA (3-HMG-CoA) lyase et en 3-HMG-CoA synthase

<sup>2</sup> Se référer à la [Fiche hypoglycémie](https://bit.ly/3VLrjAM), <https://bit.ly/3VLrjAM>

<sup>3</sup> Attention aux conditions de prélèvements. Toujours contrôler mais ne pas forcément attendre le résultat du contrôle pour traiter. Normes habituelles (variations selon les laboratoires) : Nouveau-né : ammoniémie <100 µmol/L, hors Nné : ammoniémie <50 µmol/L