

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

## RÉVÉLATION AIGUË PAR UNE ACIDO-CÉTOSE SÉVÈRE

en général durant les deux premières années (parfois les premiers jours) dans des situations à risque, patients généralement asymptomatiques entre les épisodes aigus

### ⚠ ÉPISODES AIGUS DANS DES SITUATIONS À RISQUE

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



#### Décompensations à type d'acido-cétose sévère ± hypoglycémie

Difficultés alimentaires, mauvaise succion (nouveau-nés), vomissements, hypotonie, malaises, altération de la conscience jusqu'au coma, déshydratation (liée aux vomissements et à une diurèse osmotique), tachypnée due à l'acidose



#### Atteinte hépatique

Possible, inconstante

#### Insuffisance hépatique

##### Biologie :

+/- signes d'insuffisance hépatique



#### Atteinte neurologique

Inconstante, séquellaire d'éventuelles hypoglycémies sévères

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



#### Atteinte cardiaque

Rare

Insuffisance cardiaque

Signes cliniques

Examens complémentaires

##### Biologie en décompensation :

Acidocétose sévère (pH <7,1 et/ou HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> <15 mmol/L, trou anionique >20)

Cétonurie +++ et cétonémie élevée (>3,5 mmol/l)

Glycémie variable : peut être normale, mais hypoglycémie ou hyperglycémie possibles

Hyperammoniémie <sup>2</sup> modérée possible

Possible cétose persistante / permanente en dehors des décompensations

Examens complémentaires

Examens complémentaires

Examens complémentaires

Echographie cardiaque : cardiomégalie, anomalies de la fonction cardiaque

## Déficit de la cétolyse ?



### Bilan spécialisé en lien avec Centre Expert

en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels <sup>3</sup> et de préférence lors d'un épisode aigu

### Lors des décompensations :

dosage **corps cétoniques et acides gras libres** : hypercétose (anomalie du ratio acides gras libres/corps cétoniques <sup>4</sup>)

**Chromatographie des acides organiques urinaires et profil des acylcarnitines** (sang/plasma) : anomalies évocatrices (cétose majeure) +/- spécifiques parfois (déficits en MAT)

**Étude génétique de confirmation par centre spécialisé** (+/- exceptionnellement, mesure de l'activité enzymatique SCOT)

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

★ **Avis spécialisé urgent** auprès d'un **Centre expert** :  
**Centre de Référence/Compétence Maladies Rares** :  
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

**Début 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**

<sup>1</sup> Les déficits de la cétolyse portent sur un défaut de l'utilisation des corps cétoniques, secondaire à un des 3 déficits suivants: déficit en SCOT (succinyl-CoA 3-oxoacid-CoA transferase) ou en MAT / T2 (mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase = beta-ketothiolase) ou en MCT1 (monocarboxylate transporter member 1)

<sup>2</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

<sup>3</sup> Autres causes d'acido-cétose, et/ou d'hypoglycémies (se référer à la Fiche hypoglycémie, <http://bit.ly/XXXXXX>)

<sup>4</sup> Ratio acides gras libres/corps cétoniques totaux < 0,3