

PROCOLE DE SOINS D'URGENCE POUR LES PATIENTS ATTEINTS D'ACIDURIE GLUTARIQUE DE TYPE 1

NOM :

HÔPITAL DE RÉFÉRENCE :

TÉLÉPHONES DE L'UNITÉ DES MALADIES MÉTABOLIQUES

CABINET MÉDICAL -----

CONTRÔLE DES SOINS INFIRMIERS -----

NUTRITIONNISTE -----

STANDARD TÉLÉPHONIQUE MÉDICAL-----

URGENCES -----

ACIDURIE GLUTARIQUE DE TYPE 1 (DÉFICIT DE GLUTARIL- CoA DESHYDROGENASE)

C'est un trouble du métabolisme de la lysine, l'hydroxylysine et le tryptophane en raison d'un déficit de l'enzyme Glutaril CoA déshydrogénase. En cas de décompensation, il apparaît des troubles du mouvement graves et irréversibles. Les premiers symptômes de la décompensation peuvent être très subtiles, comme des changements mineurs du tonus musculaire, irritabilité et rejet de la nourriture. Par la suite, des symptômes neurologiques apparaissent sous la forme de **CRISE ENCEPHALOPATHIE AIGUË** consistant en une hypotonie, une somnolence, de vomissements, suivie de dystonie, choréoathétose, rigidité et opisthotonos. Les lésions sont principalement situées dans les ganglions basaux et laissent des **SÉQUELLES PERMANENTES**.

Les enfants de moins de 6 ans sont exposés à un risque très élevé de décompensation sous la forme de crise encéphalopathique, dont **LE TRAITEMENT DOIT DONC ETRE PRUDENT.**

En l'absence de décompensation, l'état de l'enfant n'est pas différent de celui d'un enfant en bonne santé.

Les parents sont formés pour détecter les premiers signes de décompensation et d'aller à l'hôpital au moindre soupçon.

FACTEURS QUI PRÉCIPITENT LA DÉCOMPENSATION (facteurs qui induisent un Statut de CATABOLISME PROTÉIQUE)

1. jeûne prolongé
2. un apport alimentaire insuffisant
3. Infections (processus viraux banals typiques de l'enfance) : EN PARTICULIER **VOMISSEMENTS ET DIARRHÉES AVEC OU SANS FIÈVRE.**
4. Fièvre
5. Exercice physique intense
6. Apport alimentaire élevé en protéines

TRAITEMENT :

- RÉGIME ALIMENTAIRE PAUVRE EN LYSINE/TRYPTOPHANE OU LÉGÈREMENT HYPERCALORIQUE
- SUPPLÉMENTS D'ACIDES AMINÉS SANS LYSINE ET RÉDUITS EN TRYPTOPHANE
- SUPPLÉMENTS DE CARNITINE
- PRÉVENTION DE LA DÉCOMPENSATION

COMMENT ÉVITER LA DÉCOMPENSATION :

- ✓ ÉVITER LES APPORTS ALIMENTAIRES RICHES EN PROTÉINES ET OU LYSINE
- ✓ ÉVITER LE JEUNE PROLONGÉ (5h en situation stable et 2h en cas d'infections courantes).
- ✓ En cas de risque de décompensation, Appliquez **LE RÉGIME D'URGENCE À DOMICILE** sans délai et au moindre soupçon.

RÉGIME D'URGENCE A DOMICILE (si fièvre <38,5°C, pas de vomissements ni de diarrhée et tolérance au moins 85% de la quantité prescrite) CHAQUE PATIENT A UN RÉGIME ADAPTÉ À SES BESOINS.

- 1- Réduire l'apport en lysine d'au moins la moitié de l'apport habituel pendant un minimum de 24 heures et maximum de 48 heures. Augmenter de 10 % les calories habituelles en apportant des aliments riches en glucides. Donner les liquides nécessaires.
- 2- Donner à boire toutes les 2-3h
- 3- Utiliser des ALIMENTS HYPOPROTÉIQUES ou des COMPLÉMENTS ALIMENTAIRES SPÉCIAUX SANS PROTÉINE (PFD, Energivit, Fantomalt, Prozero)
- 4- Conserver la formule spéciale aux doses habituelles.
- 5- Doubler la dose habituelle de carnitine.
- 6- Contacter le médecin spécialiste dès que possible.
- 7- Réintroduction progressive du régime alimentaire habituel dans les 3-4 jours.

EN CAS D'ÉCHEC DU RÉGIME D'URGENCE

À LA MAISON OU SI VOUS AVEZ DES VOMISSEMENTS, DE LA DIARRHÉE, DE LA FIÈVRE SUPÉRIEURE À 38,5°C, SE RENDRE AUX URGENCES

LA GESTION DES SITUATIONS D'URGENCE : RÉGIME D'URGENCE DES HÔPITAUX

- 1) **Accueil prioritaire** même si l'état général de l'enfant est bon
- 2) Le traitement doit être commencé **sans délai**
- 3) Le patient (l'enfant) devra être admis à l'hôpital pour surveillance, même pour quelques heures, pour administrer du glucose iv. Admission de préférence dans un service pour éviter la contamination par d'autres maladies qui peuvent décompenser le patient.
- 4) Appliquer le **protocole autant à l'admission aux urgences** comme dans le service où l'enfant a été hospitalisé.
- 5) Pendant 24-48 h (en fonction de l'évolution) il faut supprimer l'apport de protéines naturelles, qui seront progressivement réintroduites 3-4 jours plus tard.
- 6) Administrer un **apport calorique suffisant (10 à 20 % de plus que d'habitude)** par sérum thérapeutique intraveineux avec 10% de glucose

Note : Éviter de donner seulement l'alimentation par voie orale initialement, il faut aussi combiner avec des fluides IV. Seulement dans des cas très sélectionnés et toujours sous la supervision d'un spécialiste des maladies métaboliques, l'administration de fluides IV pourra être remplacée par la voie entérale.

AGE	GLUCOSE (g/kg/jour)	GLUCOSE (mg/kg/jour)	VOLUME (ml/kg/jour) SOLUTION DE GLUCOSE 10%
0-1	12-15	8-10	120-145
1-3	10-12	7-8	96-120
4-6	8-10	6-7	84-96
7-12	6-8	5-6	72-84
13-18	4-6	4-5	60-72
>18	2-4	3-4	60

En cas d'hyperglycémie persistante (>200mg/dl) et/ou de glycosurie, administrer Perfusion d'insuline selon le protocole de l'hôpital au lieu d'une réduction de les apports en glucose. SURVEILLER LE POTASSIUM.

Faire l'équilibre hydro-électrolytique :

- 500 cc de glycosate de sérum à 10% ajouter : ClNa 1M : 25cc, ClK 1M : 10cc.
- 500 cc de sérum de glucosaline 1/3 avec 2 mEq /100 de ClK ajouter : glucosmon R50 12 ml/100 de sérum

7) Vérifier la tolérance orale/entérale dès que possible (y compris par l'intermédiaire de la SNG) sans protéines : initialement **formule d'acides aminés sans lysine** 0,5-1 g /kg/jour, Puis compléments spéciaux sans protéines ou repas aprotéiques selon le régime d'urgence appliquer domicile.

8) **Carnitine** IV 100mg/kg/jour en 4 doses (MAXIMUM 6g/jour), ou CARNITINE ORALE 200mg/kg/jour en 4 doses

9) **Analyse de sang urgente:**

- Hémogramme, coagulation, profil hépatique, profil rénal, CPK, glycémie, gaz du sang, acide lactique, anion gap, système urinaire.

- En cas de décompensation, il peut y avoir une augmentation de la CPK, des transaminases et d'acide lactique, mais le plus souvent, le test sanguin n'est pas altéré. Généralement, l'acidurie glutarique décompensée de type 1 ne produit PAS d'ammoniac ou très tard. Il n'est donc pas nécessaire de l'inclure dans l'analyse.

10) Traiter la maladie précocement avec des **anti-fièvres** (il n'existe pas de contre-indication à l'utilisation de l'ibuprofène, du paracétamol ou du métamizole pour les doses habituelles)

11) Si besoin d'antiémétique donner de préférence **ondansetron** (0,15mg/kg)

12) **Éviter l'acide valproïque**

13) En cas de difficulté à poser une perfusion, il n'y a pas contre-indications pour l'utilisation de la sédation à la kétamine, midazolam, diazépam, ou toute autre médicament.

14) **Nutrition parentérale:** Si l'enfant ne pourra pas s'alimenter par voie orale dans les 3 à 5 jours, dans les 24-48h débiter l'alimentation parentérale. Au départ, les acides aminés essentiels 0,5 g/kg/jour. Ajouter des lipides selon la situation clinique.

15) **Sonde nasogastrique:** les parents sont formés à la gestion de l'urgence à domicile avec la SNG. Si l'état du patient le permet, il peut être autorisé avec le SNG à poursuivre le traitement à domicile, mais toujours sous surveillance d'un spécialiste des maladies métaboliques.

16) La sortie de l'hôpital n'est accordée que si le patient s'est amélioré cliniquement, Tolère au moins **85 % du régime d'urgence** la maison et que les pédiatres et les parents soient sûrs de l'état de l'enfant. La famille doit avoir un plan de gestion clair et être préparée à retourner aux urgences si l'enfant ne va pas mieux.

BIBLIOGRAPHIE :

1. Boy N. et al, Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals avec acidurie glutarique de type I : deuxième révision. J Inherit Metab Dis. 2017 Jan;40(1):75-101
2. Protocoles AECOM 2e édition. 2018 ERGON. ISBN : 978-84-16732-98-2 Dépôt Juridique: M-27421-2017
3. Protocole d'urgence Acidurie glutarique de type 1. 2016 BIMDG.
<http://www.bimdg.org.uk>
4. P.Quijada Fraile, E Martín-Hernández, P. Campos Martín, D. Barrio Carreras, MT Garcia Silva. Acidémie glutarique de type I (déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase) En : Des maladies métaboliques rares. Procédures et situations d'urgence de risque. L. Aldámiz-Echavarría, ML Couce Pico, D González-Lamuño, MC García Jimenez Eds. Madrid. Ergon 2017, ISBN : 978-84 16732-13-5. pp 181-88

Protocol realized by the Association Families GA

Reviewed (July 2019) by the Hospital's Metabolic Diseases Unit October 12th. CSUR.

Revised (November 2019) Dr Nikolas Boy, University of Heidelberg

Revised (November 2019) Dr Domingo González-Lamuño, President AECOM



Contact:

Phone: +34 616 91 11 52

E-mail: correofamiliaga1@gmail.com