NOUVEAU-NÉ DÉPISTÉ POUR LA LEUCINOSE

FICHE 06

Version du 12/09/2022

contact@filière-g2m.fr

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

MISE EN GARDE

Ce guide est issu du groupe de travail « Dépistage » de la Filière Santé Maladie Rare G2M, en association avec la SFEIM (Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme), la SFDN (Société Française de Dépistage Néonatale) et le CNCDN (Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal). Il s'appuie également sur le PNDS Leucinose (Protocole National de Diagnostic et de Soins), publié par la HAS en avril 2021, dont il reprend et complète les recommandations pour le dépistage néonatal.

Ce guide est une aide proposée aux cliniciens qui auront la responsabilité de prendre en charge les nouveau-nés dépistés positifs dans le cadre du programme nationale de dépistage néonatale de la leucinose.

Il n'est pas une référence opposable pour la prise en charge des patients Leucinose diagnostiqués à l'issue du dépistage néonatal, car il ne peut pas couvrir toutes les situations cliniques possibles.

RÉDACTION ET RELECTURE :

Dr Jean-Baptiste ARNOUX, CRMR MHM, Paris.
Dr Célia HOEBEKE, CRMR MHM, Marseille.
Pr Jean-François BENOIST, CRMR MHM, Paris.
Dr Clément PONTOIZEAU, CRMR MHM, Paris.
Dr C. CORNE, CRDN, Grenoble.
Dr David CHEILLAN, CRDN, Lyon.
Diététicienne : M. ASSOUN CRMR, Paris.

Et le groupe de travail «dépistage» de la filière **G2M.**

SOMMAIRE

1. PATHOLOGIE

Leucinose : épidémiologie

2. DÉPISTAGE / DIAGNOSTIC

A. Démarche diagnostique

B. Interpréter le résultat du dépistage

1. Algorithme du dépistage

2. Diagnostics différentiels

3. PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE

A. Prise en charge initiale : XLE > 500 µmol/L

B. Prise en charge initiale : XLE 300 - 499 µmol/L

4. ANNEXES

Annexe I : Guide d'annonce diagnostique

Annexe II : Exemple de prescription, XLE 300-499 1ère consultation/HDJ

Annexe III : Exemple de prescriptions XLE > 500µM, conscient

1

PATHOLOGIE

Leucinose : épidémiologie

- Prévalence estimée de la leucinose en France :
  - Entre 1/130.000 et 1/180.000 naissances,
  - 4 à 6 malades/an en France, dont 4-5 classiques et 1 inter-médiaire/mittent.

- MSUD classique (80-90% des cas) :
  - XLE toujours > 500 µM au dépistage
  - 2/3 des enfants seront déjà symptomatiques au moment du rendu du résultat du dépistage, certains seront donc déjà hospitalisés.

- MSUD intermédiaires et intermittentes (10-20% des cas) :
  - Asymptomatiques en période néonatale
  - Les taux de XLE à J3 dans la littérature s'échelonnent entre Normale et 1500 µmol/L environ. Certains ne seront donc pas détectés à la naissance par ce test.

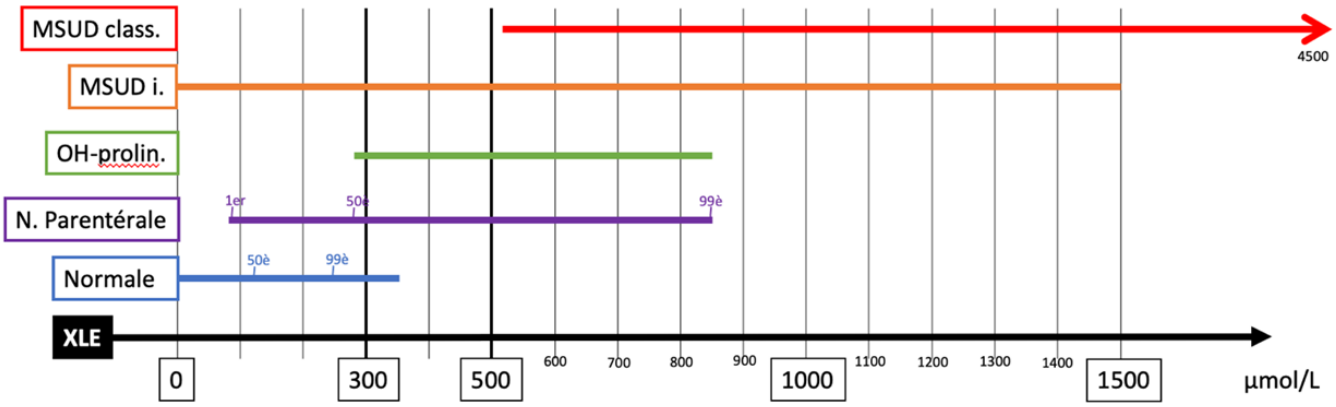


Figure : Valeurs attendues d'XLE au dépistage selon le diagnostic.

L'Hydroxyprolinémie (NON maladie). Condition génétique rare sans conséquence pour la santé de l'enfant. Prévalence 1/40.000 naissances, soit 16 enfants / an en France. Pas de traitement ni de suivi nécessaire.

2

DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC

A. Démarche diagnostique :

CAA plasmatique :

Le résultat doit être obtenu dans le délai le plus court possible.
Délai adapté au contexte clinique.
Seule la CAAp peut confirmer le diagnostic dans un délai cliniquement utile.

Test urinaire au DNPH :

Envisageable si XLE est > 500 µmol/L.
Donne un élément de réponse devant un enfant n'ayant pas de trouble neurologique.
! Ce test manque de spécificité et de sensibilité !
Notamment ce test se positive en cas de cétonurie importante.
=> le résultat ne modifiera pas la prise en charge thérapeutique initiale.

CAO urinaire :

La CAOu peut être particulièrement intéressante dans les situations douteuses, en aidant à identifier des diagnostics différentiels rares tels que BCAT2, E3…

Test génétique (gènes BCKDHA, BCKDHB, DBT) :

Il ne s'agit pas d'un examen d'urgence.

Bilan standard à l'arrivée (à adapter à la situation clinique) :

- NFS
- facteur V, transaminases hépatiques,
- lactate,
- gaz du sang,
- ionogramme sanguin, urée, créatinine,
- glycémie,
- cétonémie/cétonurie.

Ce bilan permet de retrouver des anomalies compatibles avec une leucinose en décompensation ou bien avec certains diagnostics différentiels.

Résultats possibles :

o **Leucinose :**

- Poursuivre la prise en charge de la leucinose selon le PNDS.

- Dépister la fratrie par CAAp, en particulier en cas de dépistage d'une forme intermédiaire ou intermittente de leucinose.

o **Hydroxyprolinémie :** La famille peut être rassurée, arrêt des traitements et du suivi.

o **Autre maladie :** Prendre en charge l'autre maladie.

o **Faux positif :** Bilan normal avec ratios de dépistage normaux, en contexte clinique évocateur de FP.

o **CAAp normale, sans contexte de FP :** Une leucinose intermittente est théoriquement possible.

- Contrôler à nouveau la CAAp + réaliser le test génétique.

- Suivi initial : régime normal, surveillance des taux de ramifiés et certificat d'urgence, au moins jusqu'au résultat de génétique.

A noter : la majorité des leucinoses intermittentes gardent une élévation constante de l'allo-isoleucine, sauf parfois lors de régime d'urgence. La surveillance régulière des CAAp (ou des ramifiés plasmatiques) devraient permettre d'écarter le diagnostic de leucinose intermittente si les allo-isoleucines restent constamment dans les normales sous un régime normal.

B. Algorithme et interprétation du résultat du dépistage

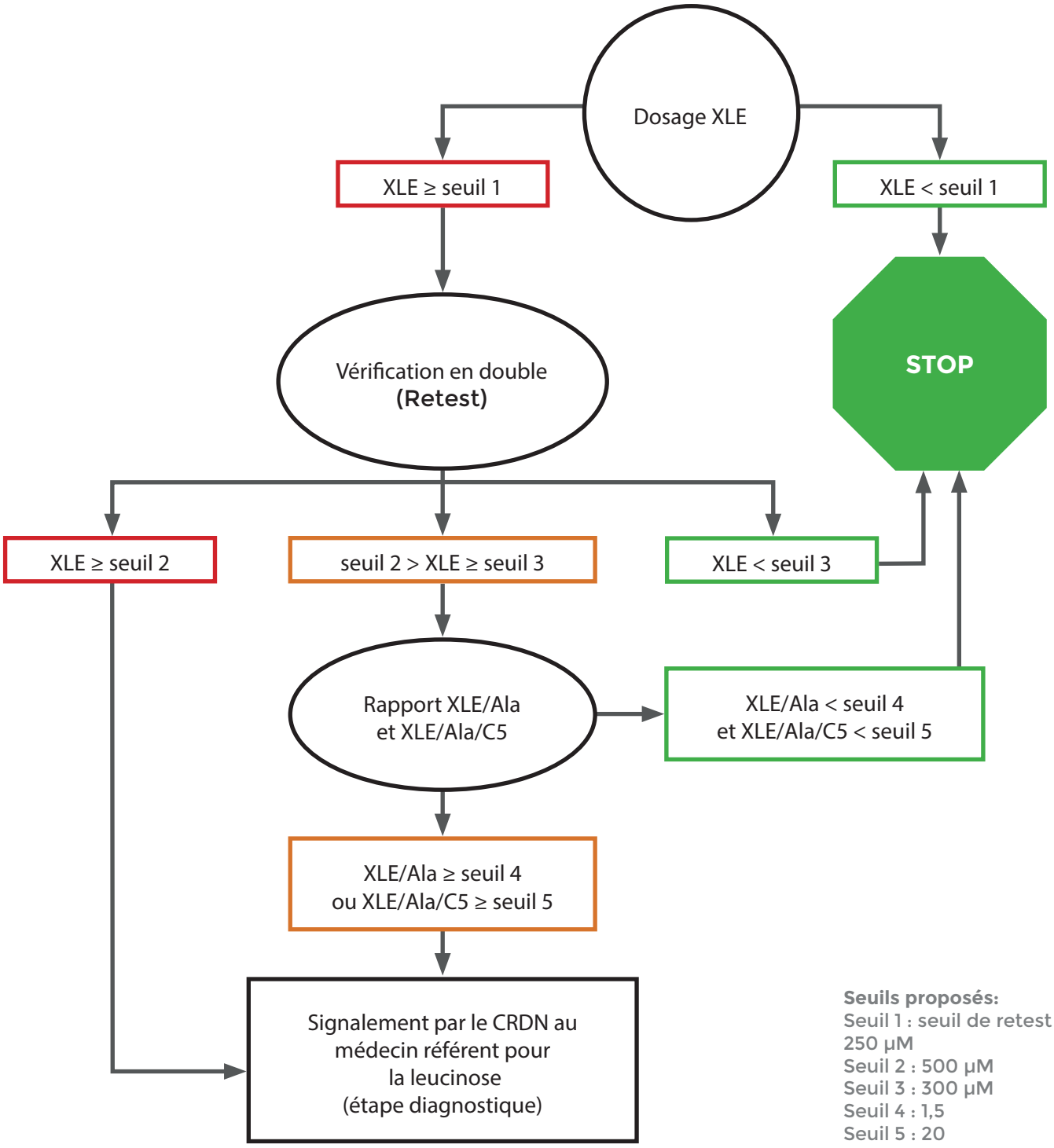
1. Algorithme du dépistage

XLE est une mesure globale des iso-masses de la leucine :
XLE = Leucine + Isoleucine + Allo-isoleucine + OH-proline
2 ratios sont adjoints pour les taux de XLE modérément élevés (entre 250 et 500µM) :
XLE/Ala et/ou XLE/Ala/C5

2 seuils de dépistage ont été retenus :
- o XLE > **500 µmol/L** : toutes les leucinoses classiques sont au-dessus de ce seuil.
- o XLE > **300 µmol/L** + **[XLE/Ala ≥ 2 et/ou XLE/Ala/C5 ≥ 30]** : quelques leucinoses intermédiaires et intermittentes peuvent se situer entre 250 et 500µM à la naissance, et elles seront toujours asymptomatique en période néonatale.
  ! interférence possible de la mesure du C5 avec un antibiotique maternel (cystite) : pivmecillinam (ex. Selexid®).

- Insuffisance hépatocellulaire sévère, lyse cellulaire
- Autres déficits rares avec hyperleucinémie : déficit en DLD, en BCAT2

Figure 1 : Algorithme des laboratoires de dépistage pour la leucinose.



La Valeur Prédictive Positive (VPP) du dépistage de la leucinose est attendue entre 6 et 30% (l'apport de l'utilisation des ratios, bien que très prometteur, n'est pas encore connu), soit environ :

- 70 NN positifs avec XLE > 500 µmol/L.
- 30 NN positifs avec XLE entre 250 et 499 µmol/L, ET au moins un ratio anormal.

ATTENTION : Les valeurs des seuils proposés pourront être réévaluées lorsque des données de distribution plus importantes seront disponibles.

2. Diagnostics différentiels

Diagnostics différentiels

Vrais positifs :
o Leucinose classique (coma néonatal).
o Leucinose intermédiaire ou intermittente (pas de coma néonatal).

Faux positifs :
o Hydroxyprolinémie.
o Nutrition parentérale.
o Nouveau-né sain.

3

PRISE EN CHARGE

A. Prise en charge initiale : XLE > 500 µmol/L

Une XLE au dépistage > 500 µmol/L peut correspondre à :
- Une leucinose classique (XLE entre 500 et 4500 µmol/L).
  (Si XLE > 1500 µmol/L => leucinose classique très probable).
- Une leucinose intermédiaire ou intermittente (XLE max 1500 µmol/L).
- Une nutrition parentérale (XLE max 1000 µmol/L).
- Une hydroxy-prolinémie (XLE max 850 µmol/L).

J0 - Le jour du résultat du CRDN : évaluation +/- transfert :

Le CRDN avertit l'équipe clinique d'aval.

- **Annonce du résultat du dépistage.**
  Si NN hospitalisé depuis la naissance :

  Le clinicien appelle le médecin du service où est hospitalisé l'enfant.
  Probable faux positif si :
  - Nutrition parentérale et examen neurologique normal.
  - Insuffisance hépatocellulaire sévère, lyse cellulaire.

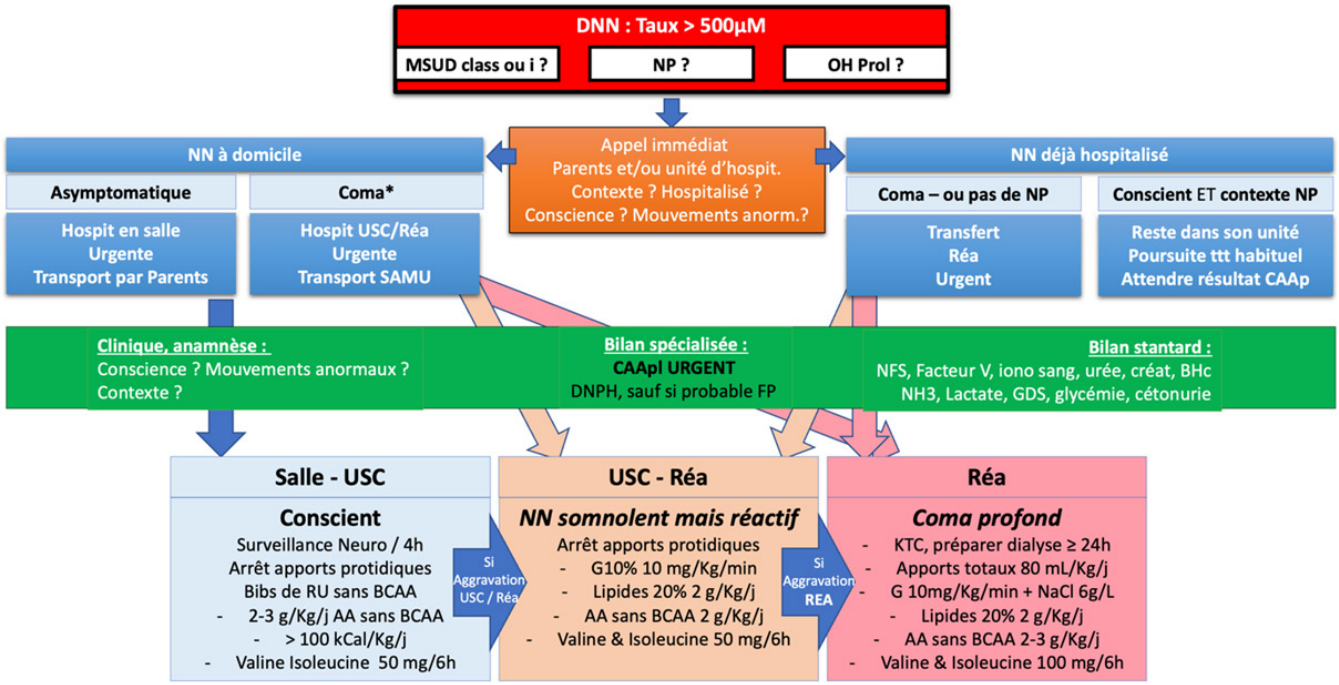
  Si NN à terme / sans contexte de nutrition parentérale :
  En l'absence de notion d'hospitalisation sur la fiche du CRDN, le clinicien appellera les parents (cf. guide d'appel téléphonique, Annexe 4.1).
  => 4 situations possibles :
  - NN à la maison bien portant.
    Leucinose classique ou interm. ? OH-prolinémie ?
  - NN à la maison symptomatique : leucinose classique ?
  - NN hospitalisé, contexte compatible avec FP (IHC sévère, lyse cellulaire).
  - NN hospitalisé avec trouble de conscience et/ou mouvements anormaux.

- **Orientation du dépisté :**
  Si enfant hospitalisé avec contexte évocateur de FP : il reste dans son service.
  Appeler l'équipe médicale en charge de l'enfant : si l'enfant reçoit bien une nutrition parentérale ET a une conscience normale, demander une CAAp idéalement après 4h d'arrêt des apports en acides aminés.

  Autres cas : Transfert immédiat de l'enfant vers un centre hospitalier spécialisé.
  Modalités du transfert (SAMU, véhicule personnel des parents) adapté à la situation clinique de l'enfant et du contexte.
  Service d'accueil adapté à l'état de conscience de l'enfant :
  - Si état de conscience parfait : salle ou USC.
  - Si doute sur trouble de conscience : USC ou réanimation.
  - Si trouble conscience évident : réanimation, envisager dialyse d'emblée.
  Alerter le réanimateur de la présence de cet enfant sur l'hôpital.

Plateau technique indispensable du centre hospitalier d'accueil :

- **Équipe médicale experte** dans la prise en charge de la leucinose décompensée.
- Disponibilité des **médicaments** et **DADFMS** pour décompensation de leucinose.
- Laboratoire local pouvant réaliser une **CAAp en urgence**.
- **Réanimation** pédiatrique pouvant réaliser une hémodiafiltration veino-veineuse continue.
- (+/- disponibilité du test urinaire au **DNPH**, expertise pour l'interpréter).



RU : régime d'urgence (avec mélange d'AA, calories, pas de protéine)
BCAA : Acides aminés branchés = leucine, valine, isoleucine ; MSUDcl : forme classique de Leucinose ;
NP : nutrition parentérale ; OHProl : hydroxyprolinémie.

J0 - Arrivée de l'enfant au centre expert :

- Évaluation clinique :
  - Symptômes de décompensation ? Conscience, mouvements anormaux …
  - Risque de décompensation immédiat ? fièvre, vomissements …

- Ré-orientation si nécessaire vers l'unité d'hospitalisation la plus adaptée.

- **Début du traitement médical selon l'algorithme** ci-dessus.

Une hémodiafiltration en réanimation, est envisagée d'emblée si la clinique est fortement évocatrice d'un coma de leucinose. Cette décision sera prise en concertation entre le pédiatre spécialiste et le réanimateur, si nécessaire avant même le résultat de la CAAp de confirmation.

- Bilan biologique diagnostic (obligatoire) et standard (cf. Chap 2).

- Entretien d'annonce diagnostic avec les parents.

J0-J1 : Rendu des résultats de CAAp – Confirmation du diagnostic :

Suite de la prise en charge selon le PNDS leucinose.
Dépister la **fratrie** par CAAp, en particulier en cas de leucinose intermédiaire/intermittente.
Rédiger le protocole de soins en ALD17.
Donner le certificat d'urgence G2M leucinose.

B. Prise en charge initiale : XLE 250 - 499 µmol/L

Une XLE au dépistage entre 250 et 499 µmol/L peut correspondre à :
- Une nutrition parentérale +++.
- Une hydroxyprolinémie.
- Une leucinose intermédiaire ou intermittente (pas de forme classique) :
  1 -2 patients / an en France.
  (NN normal, XLE max < 350 µmol/L).
  (Exceptionnel : déficit en DLD, en BCAT2, insuffisance hépatocellulaire, lyse cellulaire).

L'utilisation des ratios XLE/Ala et XLE/Ala/C5 devraient permettre d'écarter la plus grande partie des faux positifs.

Pas de coma de leucinose quand XLE < 500 µmol/L.

=> Accueil en consultation ou en HDJ dans un délai court pour une confirmation diagnostic rapide par CAAp.

J0 - Le jour du résultat du CRDN :

Le CRDN avertit l'équipe clinique d'aval, deux situations possibles :

Si NN hospitalisé depuis la naissance : Probable faux positif.

- Nutrition parentérale.
- Insuffisance hépatocellulaire sévère, lyse cellulaire.

Appeler l'équipe médicale en charge de l'enfant : si l'enfant reçoit bien une nutrition parentérale ET a une conscience normale => probable faux positif. Demander une CAAp après idéalement 4h d'arrêt des apports en acides aminés.

Si NN à terme / sans contexte de nutrition parentérale:

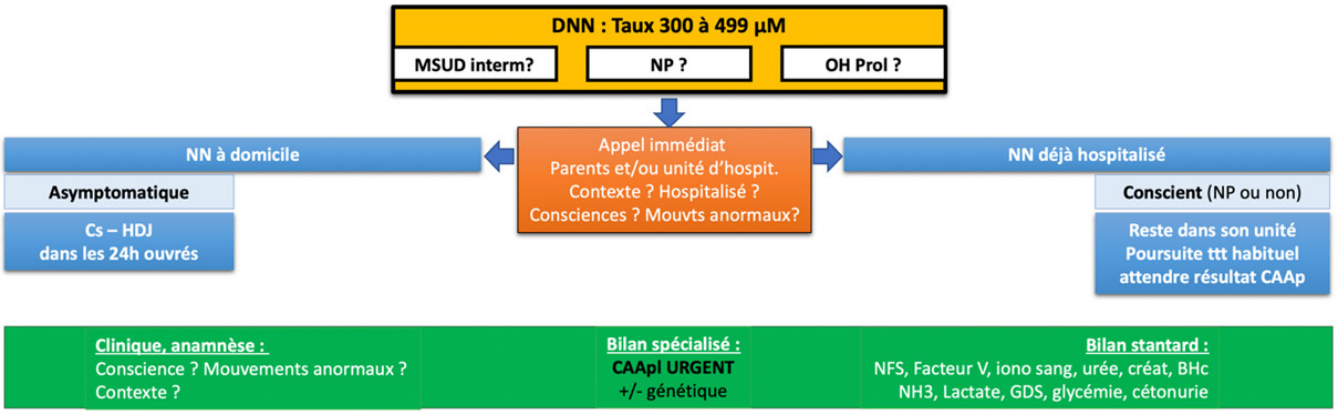
En l'absence de notion d'hospitalisation sur la fiche du CRDN, le clinicien appellera les parents. 2 situations :

- NN bien portant à la maison :
(leucinose intermédiaire ou intermittente ? OH-prolinémie ?)
L'enfant est convoqué rapidement dans le centre spécialisé en consultation ou en HDJ

- NN hospitalisé sans tb de conscience, contexte de FP :
L'enfant reste dans son unité. Demander une CAAp après idéalement 4h d'arrêt des apports en acides aminés.

Plateau technique indispensable du centre hospitalier d'accueil :

- **Équipe médicale experte** dans la prise en charge de la leucinose décompensée.
- Disponibilité des **médicaments** et **DADFMS** pour décompensation de leucinose.
- Possibilité d'obtenir une **CAAp en urgence**.



J0-J2 – Arrivée de l'enfant au centre expert (Cs ou HDJ) : cf. Annexe 1.

Examen clinique.
Évaluation du risque de décompensation immédiat.
Poursuivre un régime normal si l'enfant semble parfaitement bien portant.
Entretien d'information avec les parents.
Certificat d'urgence provisoire « suspicion diagnostic Leucinose ».

Bilan biologique diagnostic (obligatoire) et standard (cf. Chap 2).
Les résultats doivent être obtenus rapidement

J2-J5 – Rendu des résultats de CAAp – Confirmation du diagnostic

Quatre situations sont possibles :

1. Si une leucinose intermédiaire ou intermittente est confirmée sur la CAAp de contrôle,
   - Poursuivre la prise en charge adaptée de leucinose intermédiaire ou intermittente selon le PNDS leucinose.
   - Dépister la fratrie par CAAp
   - Rédaction d'un protocole de soins ALD17
   - Donner le certificat d'urgence G2M leucinose,
   ou le certificat d'urgence « suspicion de leucinose intermittente »

2. Si la CAAp de contrôle est normale ou douteuse, hors contexte de faux positif (pas de NP, pas d'OH-prolinémie) : une leucinose intermittente est théoriquement possible.
   - Prélever une nouvelle CAAp et demander une étude génétique.
   - Poursuivre un suivie de type « Leucinose intermittente » au moins jusqu'au résultat de génétique. Cela comprend :
   - Un certificat d'urgence G2M « suspicion de leucinose intermittente »
   - Un régime normal.
   - Un suivi médical avec un suivi des taux d'acides aminés ramifiés,
   - Rédaction d'un protocole de soins ALD17

3. Si la CAAp de contrôle est normale, avec un contexte de faux positif (nutrition parentérale…)
   - La situation de faux positif est confirmée. Arrêter le suivi.

4. Si la CAAp diagnostique une maladie autre :
   - Prise en charge adaptée

4

ANNEXES

ABRÉVIATIONS

ANNEXE I : Guide d'annonce diagnostique

Lorsque le prélèvement du dépistage retrouve une valeur de XLE dépassant le seuil d'action, le CRDN transmet au clinicien les coordonnées de la famille et de la maternité.

Dans le cadre d'un programme de dépistage néonatal systématique, l'appel téléphonique d'annonce s'efforcera de prendre en compte l'état émotionnel fragile des parents au cours des premiers jours de vie, d'autant plus que les résultats du dépistage surviennent pendant les quelques jours de blues du post partum. L'appel téléphonique puis l'accueil du patient à l'hôpital devra faire l'objet d'un protocole organisé.

Cette annonce téléphonique nécessite souplesse et adaptation. Employer un ton bienveillant, chaleureux et empathique, sans excès. Se mettre au rythme des parents et prendre son temps. Les objectifs sont à la fois d'informer, de limiter l'impact émotionnel sur les parents, et d'instaurer d'emblée un lien de confiance soignant/parents.

Contact téléphonique

Appel des parents dès réception du formulaire de convocation du CRDN.

Si les parents ne répondent pas au téléphone :
- laisser un court message sur le répondeur (point 1 ci-dessous seulement), en précisant que vous rappellerez dans les 30 minutes.
- Si les parents ne répondent pas à l'appel suivant (dans les 30 minutes), retenter d'appeler 2h plus tard et contacter la maternité de naissance (problème périnatal ?). En cas d'échec, appeler les urgences pédiatriques de l'hôpital de proximité du domicile des parents.

Entretien téléphonique

Lorsque le contact téléphonique avec les parents est obtenu, selon le protocole spécifique à chaque service, l'entretien téléphonique pourrait ainsi suivre le déroulé suivant, en 5 temps :

1. Se présenter.

2. S'informer sur l'état de santé du nouveau-né.

3. Annoncer le résultat du dépistage en présence des 2 parents (si possible). Et donc la nécessité de contrôler ces résultats à l'hôpital.

4. Répondre aux questions.

5. Convoquer l'enfant.

1. Mot d'accueil permettant de se situer en tant que locuteur (par exemple « Bonjour, je travaille en lien avec votre maternité et le centre de dépistage. »).

2. Prendre des nouvelles de l'enfant avec des mots neutres (« Vous venez d'avoir un bébé, né dans la maternité W. Comment allez-vous et comment va le bébé ? Il est là avec vous à la maison ?»).

Objectifs : Apprendre si l'enfant,
- Était hospitalisé au moment du prélèvement de J3 ? (« où était votre enfant quand il a eu son prélèvement de dépistage ? »),
- A été hospitalisé secondairement (« comment va votre enfant ? »).
- A des symptômes de décompensation (difficultés d'alimentation, somnolence, mouvements anormaux …),

Éviter d'angoisser les parents avec des questions alarmantes (éviter les questions du type : « votre enfant est-il hospitalisé ? »).

3. Proposer au conjoint de se joindre à l'appel, afin que les deux parents entendent en même temps l'annonce :
- **« Un des résultats du dépistage doit être vérifié, car il met l'enfant dans un groupe à risque d'avoir une maladie. Rien n'est encore sûr pour le moment, un examen supplémentaire est nécessaire pour savoir ce qu'il en est vraiment ».**

Rassurer en cas d'émotion exprimée par les parents.
« Si, avec les examens supplémentaires, on s'aperçoit que l'enfant a vraiment une maladie, votre enfant sera suivi par un pédiatre spécialisé. **Le but du dépistage est de faire de la PREVENTION, pour que l'enfant reste en pleine santé, comme les autres enfants, même s'il a une maladie. »**

L'attitude ultérieure dépendra du taux d'Xle (<250-499 µM ou > 500 µM) et de l'éventuelle hospitalisation actuelle de l'enfant.

4a. Si XLE 250 - 499 µM au dépistage + enfant à domicile :

Idéalement, ne pas donner le nom de la maladie, en expliquant que sur internet, ce qui est lu ne reflète pas toute la réalité : cela mérite d'en parler face à face.
- Si les parents insistent pour avoir le nom de la maladie : le leur donner, mais avec toutes les explications qui relèveraient de la consultation initiale (à moins qu'on puisse les recevoir le jour même en consultation). Utiliser des termes très simples et clairs.

Répondre aux questions et fournir des explications, des informations clés, en étant aussi bref et simple que possible. Ne pas éviter les questions, mais signaler celles qui ne peuvent trouver leur réponse tout de suite et expliquer pourquoi (par exemple nécessité d'obtenir des résultats biologiques complémentaires pour répondre à la question).

Proposer aux parents de se voir rapidement (ne pas dire « en urgence », précision inutile puisque les parents sont déjà très anxieux), pour en parler et effectuer un contrôle du résultat sur une prise de sang et une analyse d'urine.

- Donner les détails du rendez-vous :
  - l'heure et le lieu du rendez-vous,
  - le numéro de téléphone du service (s'ils rencontraient des difficultés pour s'orienter sur l'hôpital jusqu'au bon service).
  - Le « programme » de ce rendez-vous (consultation médicale, bilan sanguin et d'urine…).
- Transmettre les consignes d'ici ce rendez-vous
  - « d'ici qu'on se voit, continuez à vous occuper de votre enfant sans changer vos habitudes ».

4b. Si XLE ≥ 500 µM au dépistage et a priori à domicile. 3 possibilités :

- **Enfant à domicile + asymptomatique.**
Expliquer que le résultat du dépistage doit être contrôlé pour confirmer ou écarter la maladie du dépistage, car parfois, il s'agit d'une particularité biochimique qui n'est pas une maladie (cf. hydroxyprolinémie). Cependant, si une maladie est confirmée, celle-ci nécessiterait un régime particulier qu'il faut commencer rapidement en hospitalisation, car tout retard pourrait avoir des conséquences (nausées, vomissement, somnolence qui obligerait à avoir recours à des traitements plus intensifs par voie veineuse). L'hospitalisation doit donc avoir lieu le jour même. Le transport vers l'hôpital de référence peut alors être réalisé avec le moyen qui semble le plus simple et efficace sur le moment (taxi, moyen personnel des parents…).

- **Enfant hospitalisé (après une sortie de maternité normale).**
Demander les coordonnées de l'équipe médicale prenant en charge l'enfant, le résultat du dépistage pouvant, peut-être, expliquer son état actuel. Si les symptômes étaient compatibles avec ceux de la maladie suspectée par le dépistage, l'enfant devrait alors être transféré immédiatement dans l'hôpital de référence pour en parler face à face avec les parents, contrôler le résultat, et débuter dans l'attente le traitement.
Il faudra alors appeler le pédiatre en charge de l'enfant pour discuter de la situation clinique de l'enfant et organiser, si nécessaire, le transfert.

- **Enfant à domicile + signes de décompensation**
(somnolence/mauvaise prise alimentaire, mouvements anormaux…). Expliquer que ces signes pourraient être en rapport avec le résultat du dépistage et qu'il convient d'hospitaliser immédiatement l'enfant pour évaluer ce qu'il se passe, contrôler les résultats du test de dépistage, éventuellement rechercher d'autres causes à son état actuel, et débuter un traitement préventif dans l'attente des résultats du contrôle.
Le moyen de transport sera adapté de manière optimale en fonction de l'état clinique de l'enfant et du contexte général. Selon les cas, l'enfant pourrait être transporté par les moyens personnels des parents jusqu'à l'hôpital de référence, ou bien jusqu'à l'hôpital de proximité pour une mise en condition avant transport SAMU vers l'hôpital de référence, ou enfin un transport SAMU directement du domicile des parents vers l'hôpital de référence.

5. Dans tous les cas :

Répondre aux questions et fournir des explications, des informations clés, en étant aussi bref et simple que possible. **Ne pas éviter les questions, mais signaler celles qui ne peuvent trouver leur réponse tout de suite et expliquer pourquoi** (par exemple nécessité d'obtenir des résultats biologiques complémentaires pour répondre à la question).

Idéalement, ne pas donner le nom de la maladie, en expliquant qu'il s'agit d'une suspicion de maladie génétique rare, maladie qui a un traitement, mais qui est trop rare pour être connue du grand public : les informations facilement disponibles sur internet ne seront pas facilement compréhensibles et ne reflètent pas toute la réalité. Dès leur arrivée, toutes les réponses possibles leur seront apportées
Si les parents insistent pour avoir le nom de la maladie : le leur donner, mais avec des explications **très simples et clairs, pour ne pas ralentir le début de la prise en charge**.
Ceci doit cependant être évité autant que possible car une annonce de leucinose est toujours mal vécue, et les parents nécessiteront un soutien actif que le téléphone ne permet pas.

ANNEXE II : Exemple de prescription, XLE 250-499 1ère consultation/HDJ

ANNEXE III : Exemple de prescriptions XLE > 500µM, conscient

PRESCRIPTION

XLE 250-499 1ÈRE CONSULTATION/HDJ

Patient(e)

Nom :

Prénom :

DDN :

Médecin prescripteur

Nom :

Prénom :

Date :

À l'arrivée **peser** et **mesurer** l'enfant.

Températures, Fc, TA, SaO2.
Si trouble de conscience, fièvre, vomissement : prévenir immédiatement le médecin.

Prélever le matin.
Idéalement à 4h de jeûne.

Sang :
o NFS, TP/Facteur V
o Glycémie,
o Ionogramme sanguin, urée, créatinine
o Gaz de sang
o Lactate
o Ammoniémie
o ASAT, ALAT, GGT, PAL
o Cétonémie, cétonurie
Chromatographie des acides aminés plasmatiques (**URGENCE**, prévenir le labo de biochimie)
Étude génétique Leucinose : 5mL sur EDTA (+ consentement signé et formulaire de demande.
A n'envoyer que si le profil des ACN est anormal. Les laboratoires demandent les parents : ceux-ci pourront être prélevé dès confirmation du diagnostic sur le profil des ACN)

Urines :
o Cétonurie.
o CAOu.

Consultations :

o Médecin référent métabolisme.
Signature du consentement génétique.
o Éducation thérapeutique.
o Cs autres (selon besoin).

Documents remis :

o Plaquette du service : coordonnées des médecins et du secrétariat.
o Certificat d'urgence G2M MSUD.
o Dates des prochains rendez-vous.

PRESCRIPTION

XLE > 500 µM, CONSCIENT

Au cours de l'appel téléphonique aux parents à la maison, l'enfant semble en parfaite santé.
=> le nouveau-né est convoqué le jour même en salle d'hospitalisation ou en USC.

Patient(e)

Nom :

Prénom :

DDN :

Médecin prescripteur

Nom :

Prénom :

Date :

À l'arrivé de l'enfant :

o Médecin : évaluation clinique de l'enfant (symptômes à risque de décompensation et symptômes de décompensation). Ré-orientation de l'enfant vers l'USC ou la réanimation, ou bien maintient en médecin conventionnelle selon les cas ;
o Paramédicaux : prise des constantes (poids, taille, température, Fc, TA, SaO2), pose d'une poche urinaire et bilan sanguin.

Prélevements biologiques

Sang :
o NFS, TP/Facteur V
o Gaz du sang, ionogramme sanguin, urée, créatinine, glycémie,
o Lactate, ammoniémie
o ASAT, ALAT, GGT, PAL
o Cétonémie
Chromatographie des acides aminés plasmatiques (**URGENCE**, prévenir le labo de biochimie)
Étude génétique Leucinose : 5mL sur EDTA (+ consentement signé et formulaire de demande.
A n'envoyer que si le profil des ACN est anormal. Les laboratoires demandent les parents : ceux-ci pourront être prélevé dès confirmation du diagnostic sur le profil des ACN)

Urines :
o Cétonurie.
o CAOu.
o Test au DNPH (à discuter).

Traitement :
o Régime d'urgence sans leucine (arrêt du lait)
Exemples, pour un nouveau-né de 3kg, de 4 préparations apportant environ 6,5 à 7g d'Acides Aminés et 440 Calories :
- Préparations pour 24h couvrant les besoins en vitamines et minéraux :
  • 45 g de PFD1 + 35 g de Maltodextrine + 5 mL d'huile + 8 g de MSUD 2 secunda® + eau pour volume total : 500 mL.
  • 25 g de PFD1 + 25 g de Maltodextrine + 45 g de MSUD Anamix Infant® + eau pour volume total : 500 mL.
- Préparations pour 24h ne couvrant pas les besoins en vitamines et minéraux.
  • 60 g de Maltodextrine + 20 mL d'huile + 6 mL de Nacl à 5,85% + 6 mL de KCl à 7,46% + 8g de MSUD 2 secunda® + eau pour volume total : 500 mL.
  • 85 g de Duocal Super Soluble® + 6 mL de Nacl 5,85% + 6 mL de KCl 7,46% + 8g de MSUD 2 secunda® + eau pour volume total : 500 mL.
o Valine 50 mg / 6h et Isoleucine 50 mg /6h per os.

Surveillance :
Conscience, mouvements anormaux, prise des biberons / 4h.
Taux de ramifiés plasmatiques x 1/j tant que nécessaire.