

GLYCOGENOSE type 0 ou déficit en glycogène synthase
GLYCOGENOSE type VI ou déficit en phosphorylase
GLYCOGENOSE type IX ou déficit en phosphorylase kinase

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

Risque d'hypoglycémie en cas de jeûne prolongé, vomissements, diarrhées

1 BILAN EN URGENCE

Glycémie capillaire et veineuse (paramètre guidant la prise en charge).

Eventuellement, cétonémie capillaire ou bandelette urinaire et lactate pour documentation (ne modifiera pas la prise en charge).

Tout autre bilan motivé par la situation clinique ou le motif de venue aux urgences.

2 EN CAS D'HYPOGLYCEMIE < 60 mg/dl (3,3 mmol/l) :

- **Resucrage immédiat :**
 - PO/entéral : 1 mL/kg de G30 % (max 30 mL), sauf chez le nouveau-né : 3 mL/kg de G10 %
 - IV si PO impossible (inconscient) : 2 mL/kg de G10 %
- Contrôle glycémie capillaire (dextro) 5 minutes après.
- Si toujours en hypoglycémie, faire un deuxième resucrage et contrôle glycémie capillaire (dextro) 5 minutes après.
- Poser **EN URGENCE** une voie d'abord sans retarder le resucrage.
- Débuter d'emblée une perfusion même si glycémie corrigée : Perfusion à base de sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards* (pas de G10 pur)

Age	0-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans - adulte	DEBIT MAX
Débit de perfusion	6ml/kg/h (10mg/kg/min)	5ml/kg/h (8mg/kg/min)	3,5ml/kg/h (6mg/kg/min)	2,5ml/kg/h (4mg/kg/min)	120ml/h (3L/24h)

***ex:** Polyionique, Bionolyte, B45, Glucidion... en l'absence de solutés disponibles, G10% + 4g/L de NaCl (70 meq/L) et 2g/L de KCl (27 meq/L)

Si patient impossible à perfuser => Sonde nasogastrique ou gastrostomie : préparer les solutés I V ci-dessus et les passer par la sonde aux mêmes débits.

- **CONTRE INDICATION au glucagon**
- En l'absence de troubles digestifs et si préparation disponible : à la place de la perfusion, nutrition entérale continue sur sonde nasogastrique avec un produit d'alimentation entérale standard adapté à l'âge.

3 EN CAS DE CIRCONSTANCE A RISQUE D'HYPOGLYCEMIE

- Toute circonstance où le patient serait privé d'apport glucidique pendant une période variable en fonction de la tolérance du patient et de son âge, donc en cas de **vomissement**, de **refus alimentaire**, de **diarrhée**, de situation de **jeûne (examen, intervention...)**.
- => Perfusion sur VVP
- **Ces patients ne présentent pas d'autres spécificité de prise en charge ou de risque de complication.**

4 SURVEILLANCE APRES CORRECTION DE LA GLYCEMIE OU SOUS PERFUSION

- Surveillance dextro 1h après le début de la perfusion puis 3h.
 - Risque d'hyperglycémie non menaçante en cas de glycogénose 0 sous perfusion de glucosé
 - Risque d'hyperlactatémie non menaçante en cas de Glycogénose 0, VI ou IX sous perfusion de glucosé
- Adapter le débit de perfusion en G10% + électrolytes par +/- 5mL/h. But : dextros (glycémie) entre 60 et 120mg/dL.

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



5

PHYSIOPATHOLOGIES

Les patients atteints de **glycogénose 0 ou déficit en glycogène synthase** ne peuvent pas synthétiser de glycogène.

Ils ne présentent pas d'hépatomégalie ni de particularité clinique. La néoglucogenèse et l'oxydation des acides gras restent fonctionnelles ce qui atténue le risque d'hypoglycémie de jeune court.

En situation de jeûne long (> 4-6 heures) ou équivalent (diarrhée, vomissement, anorexie), ils sont exposés à une hypoglycémie qui s'accompagne d'une cétose. Pour les mêmes raisons physiopathologique, ils peuvent présenter une hyperglycémie post-prandiale à ne pas confondre avec un diabète sucré et une hyperlactatémie post-prandiale .

En dehors des périodes de jeûne ou situation équivalente, ces patients ne présentent pas de risque particulier et ne sont pas à risque de décompensation métabolique ou de coma.

Les patients atteints de **Glycogénose type VI ou IX** ne peuvent libérer correctement du glycogène en situation de jeune mais leur capacité de néoglucogenèse reste préservée ainsi que la bêta oxydation des acides gras.

Ils présentent une hépatomégalie pendant l'enfance qui n'est plus perceptible à l'adolescence mais le foie reste hyperéchogène en échographie. Il n'y a aucune autre particularité clinique (exceptionnellement formes avec atteinte musculaire)

En situation de jeune long (> 4-6 heures) ou équivalent (diarrhée, vomissement, anorexie), ils sont exposés à une hypoglycémie qui s'accompagne d'une cétose. Ce risque existe surtout pendant les périodes nourrisson et petite enfance pour disparaître ultérieurement. Pour des raisons physiopathologiques biochimiques, en cas d'excès de sucre ou en période post-prandiale, ils peuvent présenter une élévation modérée de la lactatémie sans acidose ni retentissement symptomatique qui signe la maladie.

6

CONSEILS GENERAUX

Pas de contre-indication médicamenteuse particulière en dehors du Glucagon

Tous les vaccins sont préconisés

- **Ne jamais dépasser le temps de jeûne habituel d'un patient: en cas d'hospitalisation pour un autre motif, régime normal et prises de maïzena au coucher (ou une NEDC nocturne en fonction du patient).**
- **Si nécessité de mettre le patient à jeun (chirurgie par exemple), le perfuser avec la perfusion décrite au recto.**

NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible.

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr