

GLYCOGENOSE TYPE 1A

PATIENT PRIORITAIRE : DEXTRO immédiat à l'arrivée aux urgences**Risque d'hypoglycémie majeure****NE JAMAIS LAISSER SANS APPORTS GLUCIDIQUES même en l'absence d'hypoglycémie à l'arrivée**

Etiquette

Téléphone, uniquement si le certificat d'urgence n'est pas compris.

**1 SI DEXTRO <60mg/dL (= 3,3 mmol/L) → RESUCRER SANS ATTENDRE**

- Prélever une glycémie (si possible) + **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 %
- Poser **en urgence** une **voie d'abord** (2 essais de VVP rapide, sinon intra-osseuse) sans retarder le resucrage. → ne pas attendre la correction de la glycémie pour débiter la perfusion (cf tableau ci-dessous)
- Contrôle de glycémie capillaire 5 minutes après resucrage. Si toujours hypo, 2^{ème} resucrage et contrôler 5min plus tard.

2 PERFUSION ou NUTRITION ENTERALE

- Toute circonstance où le patient serait privé d'apport glucidique, donc en cas de **vomissement**, de **refus alimentaire**, de **diarrhée**, de situation de **jeûne**. Même en l'absence d'hypoglycémie.

⇒ Perfusion sur VVP ou nutrition entérale continue « régime d'urgence » à débiter **IMMEDIATEMENT**.

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)	<u>120mL/h</u> <u>(3L/24h)</u>

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

- Si patient impossible à perfuser** => Sonde nasogastrique ou gastrostomie : préparer les solutés IV 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, **régime d'urgence** en nutrition entérale **continue** sur SNG ou gastrostomie (préparation connue des parents selon feuille diététique)

**Ne JAMAIS clamber la perfusion de glucose : ni aux urgences, ni au bloc, ni pendant un déplacement du patient (brancardier/IDE): JAMAIS, RISQUE VITAL****Bilan à la pose de la perfusion:** Glycémie capillaire et veineuse, GDS-Lactatémie, Iono + bilan selon contexte. Ne doit pas retarder la prise en charge.**3 Si consultation aux urgences pour un autre motif**

ATTENTION: Toujours respecter les horaires spécifiques pour les repas du patient (les glycémies peuvent chuter très rapidement en 5 minutes !). Donc en l'absence d'hypoglycémie ou de situation à risque d'hypoglycémie : Respecter strictement (à 5min près) les horaires de prises alimentaires du « régime de croisière ».

Et contrôle dextro avant chaque repas et si doute clinique.

4 SURVEILLANCE après correction glycémie

- Surveillance dextro 1h après le début de la perfusion puis /3h.
- Adapter le débit de perfusion en G10% + électrolytes par +/- 5mL/h. But : dextros (glycémie) entre 60 et 120 mg/dL.
- En cas d'hyperlactatémie >5 mmol/L : contrôle GDS-lactate /4h. Si hyperlactatémie > 10 mmol/L, ajouter thiamine (B1) 100 à 200 mg/j PO ou IV.



GLYCOGENOSE TYPE 1A

PHYSIOPATHOLOGIE :

Maladie héréditaire du métabolisme par déficit d'utilisation du glycogène, associant :

- Des **hypoglycémies profondes au jeûne court (2 à 4h selon le patient)**. **Traitement habituel** : Repas à horaire précis en journée avec des quantités précises de glucides (amidon sans sucre rapide) et contrôlé en lactose et fructose. Prises de Maïzena/Glycosade (amidon de maïs **cru non chauffé**) et/ou une nutrition entérale nocturne avec un débit glucidique précis. En cas de pathologie intercurrente: régime d'urgence en nutrition entérale 24h/24 sur SNG / gastrostomie, débit glucidique précis.
- Un **trouble de l'agrégation plaquettaire** d'où un **risque hémorragique** au cours des chirurgies.
- Les **complications** possibles au cours de l'évolution sont : une atteinte rénale (tubulopathie, insuffisance rénale), hépatique (hépatomégalie, cytolysse, adénomes), hypertriglycéridémie, hyperlactatémie, hyperuricémie.

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :

Interdits : anti-agrégants plaquettaires (acide acétylsalicylique, AINS), **glucagon**, éviter Ringer-lactate

- Tous les vaccins sont préconisés (notamment grippe).
- **Ne jamais dépasser le temps de jeûne habituel d'un patient: en cas d'hospitalisation pour un autre motif, respecter le régime habituel (quantités de glucides), les prises de maïzena et les horaires précis de repas (connus des parents)**
- **Si nécessité de mettre le patient à jeun (chirurgie par exemple), le perfuser avec la perfusion décrite au recto.**
- Ne pas oublier les vitamines et oligo-éléments en cas d'apports parentéraux exclusifs.
- **En cas d'hospitalisation** (ou de consultation aux urgences) : les patients doivent prendre avec eux leurs traitements habituels et les produits spéciaux qu'ils ont pour préparer un régime d'urgence.
- Le traitement d'urgence sera réévalué avec le métabolicien de référence en journée.

PRECAUTIONS OPERATOIRES : THROMBOPATHIE

Protocole anesthésie : Contacter le médecin référent pour anticiper les précautions.

- Aucun risque d'insuffisance hépatique ; aucun médicament contre-indiqué en dehors de l'Aspirine et AINS ;
- Aucun risque supplémentaire avec les anesthésiques classiques.
- Mais : **RISQUE HEMORRAGIQUE POTENTIEL/ THROMBOPATHIE**

→ Cf protocole spécifique « chirurgies des glycosés la et lb »

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M

**MEDECINS REFERENTS ET NUMEROS :**

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

