

GLYCOGENOSE TYPE 3

PATIENT PRIORITAIRE: NE DOIT PAS ATTENDRE AUX URGENCES

Risque de coma hypoglycémique, cardiomyopathie et Trouble du rythme cardiaque
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 BILAN EN URGENGE

Glycémie capillaire et veineuse, iono, urée, créat, calcium, phosphore, magnésium, ASAT, ALAT, CPK + bilan selon contexte.
Si signe cardiaque ou anomalie sur le scope : ECG, BNP, Troponine +/- échographie cardiaque Ne doit pas retarder la prise en charge.

2 PERFUSION ou NUTRITION ENTERALE

A/ SI HYPOGLYCEMIE < 50 mg/dL (= 2,8 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 de glycémie capillaire 5 minutes plus tard. Si toujours hypo, 2^e resucrage et contrôler 5min plus tard.
- Poser **EN URGENGE** une voie d'abord sans retarder le resucrage.

B/ PERFUSION

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 5% des apports d'électrolytes standards* (pas de glucosé pur)

Les débits glucidiques ci-dessous sont une indication. Passer à du polyionique G10% si hypoglycémie malgré la perfusion.

Le volume de perfusion et les apports sont à adapter en fonction de l'état d'hydratation.

Age	0-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans /adulte	DEBIT MAX
Débit de perfusion	5-6ml/kg/h (4-5 mg/kg/min)	3.5ml/kg/h (3 mg/kg/min)	2,5ml/kg/h (2 mg/kg/min)	1.2ml/kg/h (1 mg/kg/min)	<u>120mL/h</u> <u>(3L/24h)</u>

*ex : Polyionique, Bionolyte, B26 ... en l'absence de solutés disponibles, G5% + 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 : à la place de la perfusion, il est possible de mettre un **régime d'urgence** en nutrition entérale **continue** sur SNG ou gastrostomie (préparation connue des parents selon feuille diététique)

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 puis /3h.
- Adapter le débit de perfusion par +/- 5mL/h. But : dextros (glycémie) entre 60 et 120 mg/dL.
- Si cardiomyopathie connue ou signes d'insuffisance cardiaque faire ECG, Troponine, BNP +/- échographie cardiaque

GLYCOGENOSE TYPE 3

PHYSIOPATHOLOGIE :

Maladie héréditaire du métabolisme par déficit d'utilisation du glycogène avec accumulation de glycogène dans le coeur, le foie et le muscle. Ces patients sont à **risque d'hypoglycémies de jeûne court, de cardiomyopathie, de trouble du rythme, d'atteinte hépatiques et de myopathie.**

Traitement habituel:

- Repas à horaire précis en journée et quantités précises de glucides (amidon sans sucre rapide), contrôlé en lactose et fructose.
- Parfois prises de Maïzena/Glycosade (amidon de maïs cru **non chauffé**) et/ou une nutrition entérale nocturne avec un débit glucidique précis.
- Régime hyperprotidique (de manière à favoriser la néoglucogénèse qui est fonctionnelle pour maintenir la glycémie), parfois hyperlipidique voire cétogène et/ou traitement par corps cétoniques

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :

Interdits : glucagon (inefficace), oestrogènes (adénome hépatique), AINS si hépatopathie

- 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 du patient et les horaires précis de repas (connus des parents)**
- 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.

CHIRURGIE avec Anesthésie Générale

ATTENTION ne jamais laisser le patient à jeun sans perfusion. Appliquer le protocole d'urgence avec la perfusion ci-dessus en préparation de la chirurgie.

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

