

Déficits de la β -oxydation mitochondriale des acides gras MCAD

Etiquette

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

En cas de vomissements, diarrhée, situation de jeûne : **Risque d'hypoglycémie au jeûne prolongé**
Rarement trouble du rythme cardiaque / insuffisance cardiaque / myolyse

Ne pas attendre les signes de décompensation, débuter systématiquement la prise en charge ci-dessous**1 BILAN EN URGENCE**

Glycémie capillaire et veineuse, ASAT, ALAT, GGT, TP, CPK, ionogramme sanguin, kaliémie, calcémie, urée, créatinine, gaz du sang, lactate, ammoniémie. **Si signe cardiaque** ou anomalie sur le scope : ECG, BNP, Troponine +/- échographie cardiaque. **Ne doit pas retarder la perfusion.**

2 A L'ARRIVEE AUX URGENCES

Si vomissements / refus alimentaire / diarrhée : cf paragraphe suivant.

Si consultation pour un autre motif : s'assurer que les prises alimentaires sont correctes. En cas de difficulté alimentaire simple, les parents ont la consigne de fractionner l'alimentation et/ou de donner une **solution sucrée** de manière fractionnée toutes les 2-3 heures (Maltodextrine / Maxijul dans de l'eau ou du SRO), à poursuivre aux urgences. Pas de perfusion systématique, mais **ne jamais laisser à jeun** et prendre en charge la pathologie comme d'habitude.

3 EN CAS DE VOMISSEMENTS / REFUS ALIMENTAIRE : PERFUSION A DEBUTER EN URGENCE, sans attendre les résultats du bilan

- Si **dextro** < **3mmol/L**, 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 %
- Puis débuter la perfusion glucosée ci-dessous sans attendre les résultats du bilan pour assurer un **débit glucidique continu** :
 Perfusion à base de sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards* (pas de G10 pur)
- Contre-indication aux lipides IV

Age	0-3 mois	3-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans - adulte	DEBIT MAX
Débit de perfusion	7ml/kg/h (12mg/kg/min)	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 (70meq/L) et 2g/L de KCl (27meq/L)

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

- Poursuivre les traitements habituels (dont le levocarnil si donné en chronique), en l'absence de trouble du rythme
- Traitement spécifique de l'éventuelle infection intercurrente
- Si **NH3** > 150 μ M (enfants) ou >100 μ M (adultes) : faire un contrôle et sans attendre le résultat, débuter Benzoate de Sodium IV continu (ou PO / SNG si pas de voie, d'abord) : dose de charge 250 mg/kg sur 2 heures (Max 8g) puis 250 mg/kg/24h (Max 12g/24h)

4 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en USC / réanimation

- Trouble neurologique, prostration, coma, hyperammoniémie sévère : Nouveau-né >200 μ M – Enfant & Adulte >150 μ M
- Trouble du rythme: arrêter le levocarnil
- Signes ECG d'hyperkaliémie, hyperkaliémie > 7 mmol/L : arrêter le potassium, traitements hypokaliémisants
- CPK** > **15 000UI/L** : revoir l'hydratation 3L/m²/j en l'absence insuffisance cardiaque, voir protocole rhabdomyolyse
- Défaillance hémodynamique et/ou insuffisance rénale**
- Insuffisance hépatique sévère**: TP<50% facteur V<30%
- Dans tous les cas, veiller à maintenir les apports glucidiques**

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M

**5 SURVEILLANCE**

- Scope, ECG - Echocardiographie en cas de signe évocateur d'insuffisance cardiaque
- Dextro /4h : objectifs 1 à 1.8g/L. Si >2g/L et glycosurie, envisager l'insuline 0.01UI/kg/h à adapter /h. Envisager réduction d'apports en sucre (20- 25 %) si hyperglycémie malgré une insulinothérapie à 0.05UI/kg/h
- Bilan biologique de contrôle CPK, iono, NH3, TP, bilan hépatique :
 - si bilan initial normal et stabilité clinique: contrôle du bilan entre H12 et H24
 - dans toutes les autres situations : surveillance rapprochée, et réévaluation des apports hydriques et ioniques

PHYSIOPATHOLOGIE

Le déficit MCAD est un déficit d'oxydation des acides gras (OAG). L'OAG est une voie de production d'énergie majeure de l'organisme, en particulier au jeûne et dans les états inflammatoires, dans le cœur, les muscles, le foie et le cerveau.

Le **traitement au long cours** du déficit MCAD repose sur :

- Limitation du temps de jeûne en fonction de l'âge :

Âge	0-1m	1-4m	4-8m	8-10m	10-12m	1-6 ans	>6 ans et adultes
Jeûne max si bonne santé	3-4h	4-6h	6-8h	8-10h	10-12h	12h	14h

- Supplémentation en carnitine (LEVOCARNIL 10- 50 mg/kg/j en 2 prises PO) si nécessaire
- Pas de régime spécifique mais éviter les laits ou huile contenant des triglycérides à chaînes moyennes (TCM).

AIDE POUR L'ADMINISTRATION PRATIQUE DES TRAITEMENTS :

- LEVOCARNIL IV (amp. 1g=5ml), à passer pur ou dilué dans sérum phy, en Y de la perfusion
- LEVOCARNIL PO (amp. 1g=10ml), en 3-4 prises orales/j
- BENZOATE DE SODIUM IV (amp. 1g=10ml), à diluer volume à volume dans du G10%. Se passe sur une 2ème VVP. Attention contient 7 meq de sodium par gramme de benzoate.

CIRCONSTANCES A RISQUE DE DECOMPENSATION

- Jeûne prolongé, infection intercurrente, fièvre, anorexie, vomissements, chirurgie, déshydratation, **soit tout état de jeûne, d'amaigrissement ou de catabolisme**. Rarement effort intense.
- **Dans toutes ces situations, le patient sera gardé en hospitalisation. Il s'agit d'une urgence** : technique le patient aux urgences avant de le transférer en hospitalisation. **AGIR VITE** évite une hypoglycémie sévère ou une atteinte cardiaque.

SIGNES CLINIQUES ET BIOLOGIQUES DE DECOMPENSATION : Ne pas attendre ces signes !

- Hypoglycémie sans cétose, insuffisance hépato cellulaire, hyperammoniémie
- Troubles de la conscience, prostration, coma
- Trouble du rythme cardiaque, trouble hémodynamique
- Rhabdomyolyse, douleurs musculaires

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :

Interdits : acide acétylsalicylique (aspirine), acide valproïque (Dépakine®...), Corticothérapie : peser l'indication si durée >3j. pas de frein à l'usage de l'HSCH si nécessité réanimatoire.
Déficit en MCAD : éviction des TCM (laits ou huile en contenant)

- Tous les vaccins sont préconisés (notamment la grippe)
- **Jeûne prolongé contre-indiqué, ne jamais laisser le patient sans apport glucidique (perfusion ou NEDC)**
- Ne pas oublier les vitamines et oligo-éléments en cas d'apports parentéraux exclusifs. Si nécessité de lipides intra-veineux: utiliser Intralipides ou Numetah (ne contiennent pas de TCM)
- **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, et la poursuivre jusqu'à reprise d'une alimentation correcte (à voir avec le service référent)

- Les perfusions continues de propofol et d'étomidate sont à éviter car présentées sous forme d'émulsion lipidique (possible en injection unique pour l'induction), les gaz anesthésiants peuvent être utilisés

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