

**Suspicion Maladie Héréditaire du Métabolisme
Suite au dépistage néonatal
(Nouveau-né)**

Nom, prénom
DDN

PATIENT PRIORITAIRE : NE DOIT PAS ATTENDRE AUX URGENCES

Si fièvre ou jeûne prolongé (≥ 6 h ; anorexie, vomissements, gastroentérite...)

1. BILAN EN URGENCE : NFS, TP, glycémie capillaire et veineuse, ionogramme sanguin, calcium, phosphore, ASAT, ALAT, cétonémie, cétonurie + tout autre examen nécessaire selon le contexte (bilan infectieux si fièvre etc.)

2. PERFUSION A METTRE EN PLACE EN URGENCE, sans attendre les résultats du bilan :

- PAS d'acides aminés IV ni de protéines per os: **arrêt de l'alimentation**
- Si **dextro** < **3mmol/L**, resucrage 2ml/kg de G10% PO et débuter la perfusion glucosée ci-dessous.
- Si **hypovolémie**, **remplissage** avec Ringer Lactate ou NaCl 0.9% à **10ml/kg** (maximum 500 ml) en l'absence de signes cardiaque, à réévaluer et compléter si besoin.
- Perfusion de sérum glucosé **G10%** avec apports en électrolytes standards (ex. CompensalG10, BioG10%, P4G10 etc.) à **6 mL/Kg/h ; et de lipides 20% à 0,4 mL/Kg/h** (Intralipide, SMOF etc.)

Poids	3 Kg	3,5 Kg	4 Kg
G10% + ajout d'ions	18 mL/h	21 mL/h	24 mL/h
Lipide 20%	1,2 mL/h	1,4 mL/h	1,6 mL/h

Si patient impossible à perfuser, passer le soluté de perfusion ci-dessus au même débit par sur une sonde nasogastrique.

- **Carnitine (Levocarnil) : 200mg/kg/j**, PO toutes les 6-8 heures ou IVC si vomissements.
- **Glycine** PO (si disponible): **200mg/kg/j** en 3 ou 4 prises PO ou sur SNG
- Si **ammoniémie >150µmol/L** chez le nouveau-né :
 - Faire un contrôle et sans attendre les résultats : **Carbaglu®** (N-carbamyl-glutamate) : dose de charge orale 50-100 mg/kg puis dose d'entretien 50 mg/kg/6 heures PO ou SNG
 - Si non disponible : Benzoate de Sodium IV continue (PO en l'absence de voie) : Débuter par une **dose de charge 250 mg/kg sur 2h**, puis 250 mg/kg/24h.

3 SURVEILLANCE :

- Scope
- Conscience
- BU /miction et/ou cétonémie capillaire (positif si >1+ ou 0.8mmol/L) jusqu'à négativation
- Contrôle du bilan : fréquence selon résultats initiaux

CONSEILS GENERAUX & CONTEXTE :

- Suspicion de maladie héréditaire du métabolisme des protéines suite au dépistage néonatal systématique. Bilan de confirmation prévu d'ici 24h en cours.

NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS :

A compléter par chaque service

Certificat remis le ... / ... /