NOUVEAU-NÉ DÉPISTÉ POUR UN DÉFICIT EN MCAD

FICHE 09

Version du 01/12/2020

contact@filière-g2m.fr

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

MISE EN GARDE

Cette proposition de guide n'est pas issue d'un consensus national de prise en charge du déficit en MCAD, mais des discussions au sein de groupes de travail G2M et SFEIM.
Il est une aide proposée par la filière G2M pour les cliniciens qui auront la responsabilité de prendre en charge les nouveau-nés dépistés positifs dans le cadre du programme nationale de dépistage néonatale MCADD.
Il n'est pas une référence opposable pour la prise en charge des patients déficitaires en MCAD diagnostiqués à l'issue du dépistage néonatal.

RÉDACTION ET RELECTURE :

Dr Jean-Baptiste ARNOUX, CRMR MHM, Paris.
Dr Aline Cano, CRMR MHM, Marseille.
Pr François Labarthe, CRMR MHM, Tours.
Dr Marine Tardieu, CRMR MHM, Tours.
Dr Guy Touati, CRMR MHM, Toulouse.

Et le groupe de travail «dépistage» de la filière **G2M**.

SOMMAIRE

1. PATHOLOGIE

GLOSSAIRE

2. DÉPISTAGE / DIAGNOSTIC

A. Démarche de confirmation diagnostique

B. Interprétation des résultats du dépistage

C. Interprétation des résultats de la démarche diagnostique

3. PRISE EN CHARGE

Vue d'ensemble de la prise en charge initiale

4. ANNEXES

Annexe I : Prescription de 1ère consultation/hospitalisation

Annexe II : Consignes aux familles – de la naissance à 11 mois

Annexe III : Conseils généraux de 4 à 11 mois

Annexe IV : Régime d'urgence de la naissance à 12 mois

Annexe V : Préparation du régime d'urgence de la naissance a 12 mois

Annexe III : Guide d'annonce diagnostique suite à dépistage MCAD

1

PATHOLOGIE

GLOSSAIRE

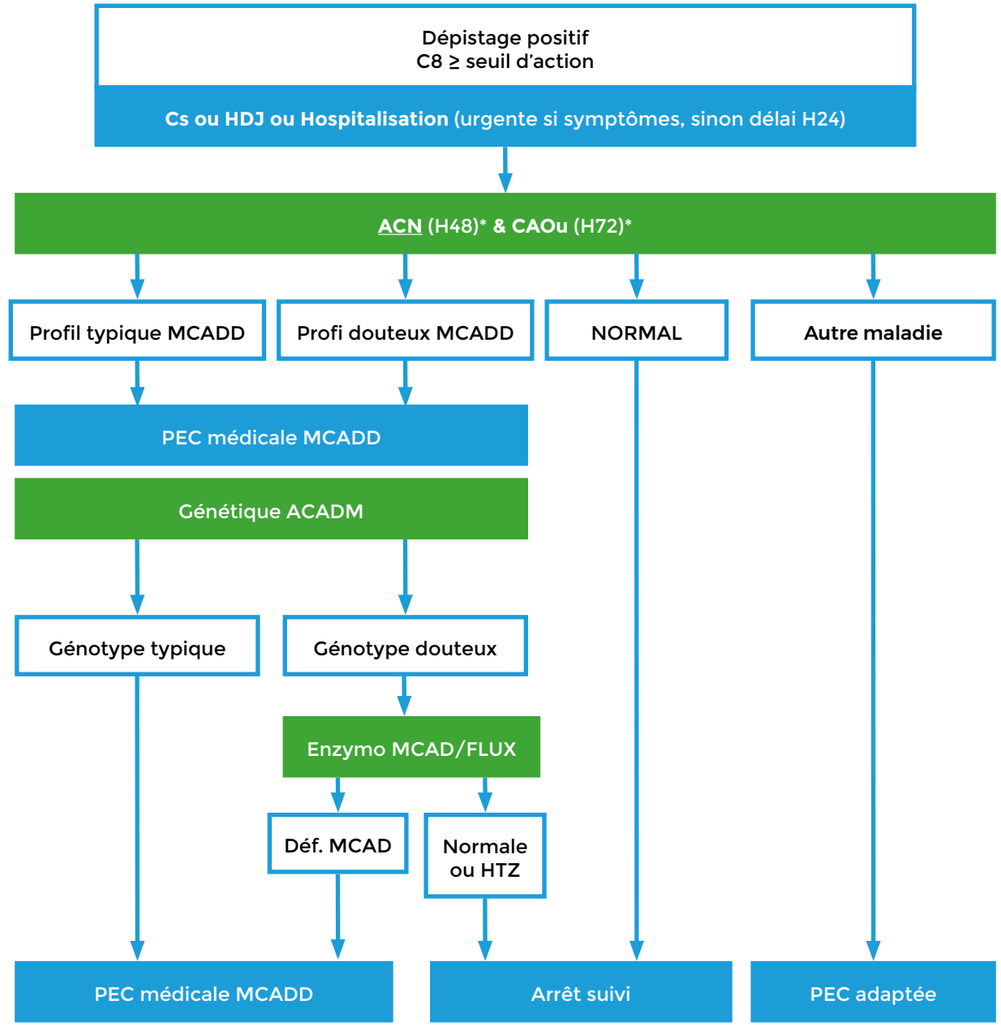
Génétique	Variants dans le gène ACADM. Hérédité autosomique récessive.
Mutation fréquente	c.985A>G.
Génotype classique	Homozygote pour la mutation c.985A>G.
Génotype variant	Autre combinaison de mutation.
Présentation clinique	Maladie à risque de décompensation aiguë en cas de fièvre ou de jeûne prolongé : hypoglycémie hypocétotique, troubles du rythme cardiaque et parfois d'autres déficiences d'organes aiguë (myolyse, insuffisance hépatique…). Ces décompensations aiguës surviennent le plus souvent entre 3 mois et 24 mois, mais tous les âges, de la naissance à l'âge adulte, peuvent être concernés.
Phénotype sévère	Patient avec activité enzymatique nulle ou < 10%. Risque de manifestations graves de la maladie en particulier au cours des premières semaines de vie. => patients homozygotes pour la mutation c.985A>G, ou patients avec d'autres types de mutations sévères (environ 5% des génotypes variants).
Phénotype modéré	Patient avec une activité enzymatique partiellement conservée (10 à 30%.) Risque faible de manifestations graves de la maladie. => la plupart des patients avec génotype variant (pas tous).

2

DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC

A. Démarche de confirmation diagnostique :

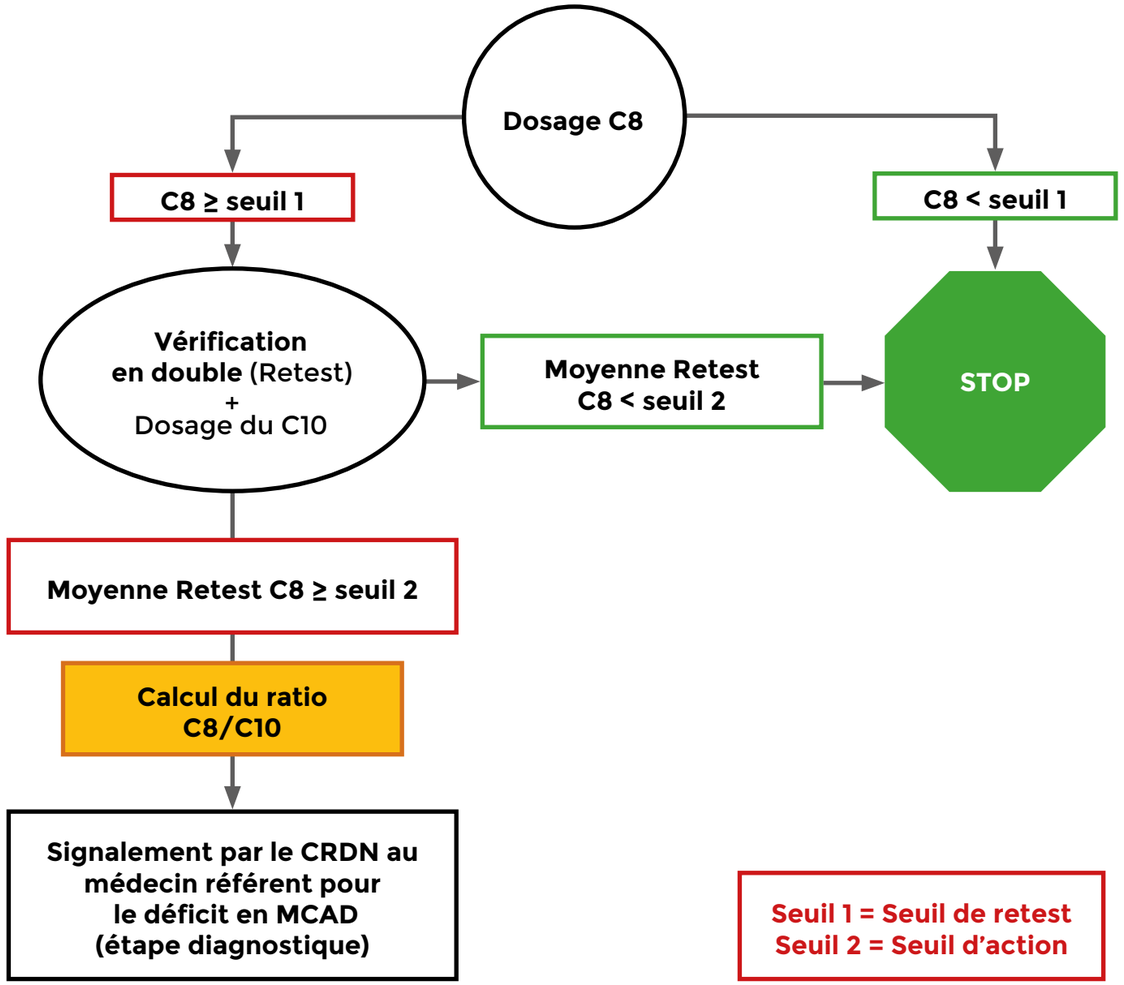
Figure 1 : Algorithme clinique du dépistage néonatal du MCAD



SOMMAIRE
PATHOLOGIE
DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC
PRISE EN CHARGE
ANNEXES

B. Interprétation des résultats du dépistage :

Figure 1 : Algorithme du dépistage.



Seuil 1 = Seuil de retest
Seuil 2 = Seuil d'action

RÉSULTATS DU DÉPISTAGE NÉONATAL

Le marqueur biologique du dépistage du déficit en MCAD est le C8 sanguin, dosé à partir de la même tâche de sang séchée que celle utilisée pour le dépistage de la phénylcétonurie, sur le carton de Güthrie.

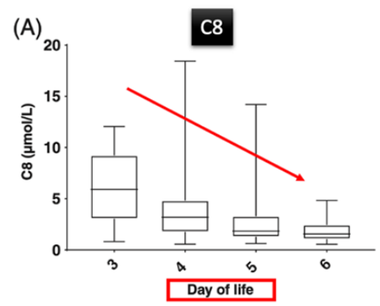
Le CRDN rend 2 lignes de résultats :
- Concentration de **C8 sanguin**
(anormal si C8 > seuil 2 : 0,50 µmol/L => le pédiatre référent est contacté)
- Le rapport C8/C10 (rendu à titre informatif)

C8 : comment l'interpréter
Quelques soit le niveau de C8 sanguin au dépistage, le nouveau-né est considéré comme ayant un déficit en MCAD, au moins jusqu'au retour des examens de confirmation (ACNp ou s +/- génétique +/- enzymologie).
Sur des séries de patients dépistés, il existe un chevauchement des résultats de C8 entre :
- Patients déf. MCAD avec génotype sévère vs. génotype modérée.
- Patients def. MCAD avec génotype modéré vs. Faux positifs.

=> Bien qu'en moyenne, le niveau de C8 est d'autant plus élevé que le déficit est sévère, il ne peut pas donner avec certitude le diagnostic précis d'un patient (Sévère vs. Modéré vs. Faux positif).

C8 encore plus élevé …
Si patient déficitaire en MCAD, et d'autant plus que :
Génotype type sévère (activité enzymatique résiduelle effondrée).
Contexte favorisant une décompensation (jeûne, fièvre…).
Si alimentation enrichie en TCM, nutrition parentérale :
Si jeûne ou alimentation insuffisante :
Dénutrition, forte perte de poids à la naissance.
Allaitement d'un 1er enfant (début de la production lactée plus lente chez une femme primipare).

C8 moins élevé …
Si patient déficit en MCAD avec :
Génotype non sévère (activité enzymatique résiduelle significative).
Retard de croissance intra-utérin.
Prélèvement de dépistage hors délais recommandés (après J3).

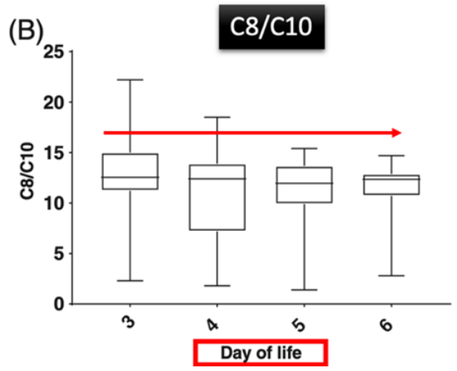


Jager et Al. J Inherit Metab Dis. 2019;42:890–897

SOMMAIRE
PATHOLOGIE
DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC
PRISE EN CHARGE
ANNEXES

Rapport C8/C10 : comment l'interpréter ?
Ce dernier est donné à titre indicatif, et il ne changera pas la prise en charge du patient pour le moment. Il est possible qu'il soit intégré dans un 2nd temps dans le processus décisionnel.
Ses intérêts théoriques ;

- Il permettrait de différencier les patients avec déficit enzymatique sévère de ceux qui ont un déficit enzymatique modérée. Il manque encore des données épidémiologiques françaises issues du dépistage pour proposer un seuil. A titre d'exemple, les données publiées proposent qu'un phénotype sévère est fortement probable lorsque le ratio C8/C10 est > 5 ou > 3.2 (Touw et al. JORD 2013 ; Jager et al, JIMD 2019).
- Le ratio C8/C10 est plus stable au cours des premiers jours de vie que le C8 (cf. chapitre ci-dessus, le C8 diminue avec le temps).



Jager et Al. JIMD 2019.

C. Interprétation des résultats de la démarche diagnostique :

QU'ATTENDRE DU RÉSULTAT D'ACN et de CAOu ?

Le contrôle du résultat du dépistage sera basé essentiellement sur le profil des acylcarnitines plasmatique. Ce dernier est réalisé sur sang séché sur buvard (ACNs) ou sur plasma (ACNp) selon les laboratoires. La chromatographie des acides organiques urinaires est réalisée à titre complémentaire pour aider à l'interprétation dans certaines cas douteux.
Le laboratoire doit être affilié à la filière G2M, afin de bénéficier de l'interprétation de biologistes experts en MHM. Il doit être informé du caractère urgent nécessitant un rendu des résultats dans les 48h ouvrés pour les ACN et dans les 72h pour la CAO.
Les résultats attendus peuvent être :

- Vrai positif : le nouveau-né est confirmé comme ayant un déficit en MCAD.

- Faux positif : le nouveau-né n'est pas malade.

- Diagnostic différentiel : le nouveau-né a une autre maladie. L'acidurie glutarique de type 2 (AG2) est la plus probable et nécessite un avis urgent avec un centre de référence en MHM. Le spectre clinique de cette maladie est cependant large, et les formes les plus sévères seront probablement symptomatiques bien avant la réalisation ou le rendu du dépistage.

- Résultat douteux : il n'est pas possible de conclure. L'enfant sera suivi comme s'il était atteint de déficit en MCAD, le temps d'obtenir les résultats de l'étude moléculaire.

QU'ATTENDRE DU RESULTAT DE GENETIQUE

L'étude moléculaire repose sur l'étude des exons, des jonctions introns-exons et la détection des variations du nombre de copies (VCN ; recherche de délétion) du gène ACADM.

Elle devrait permettre :

- D'écarter le diagnostic de déficit en MCAD pour certains faux-positifs (en particulier les hétérozygotes sains)
- De confirmer le diagnostic de déficit en MCAD, lorsque deux mutations pathogènes sont identifiées, issues chacun d'un parent.
(- De classer dans certains cas les patients en phénotype sévère ou modéré, en fonction de l'activité résiduelles rapportées à certaines mutations).

Dans certains cas, l'étude génétique ne pourra pas conclure, par exemple lorsque l'une ou les deux mutations sont de pathogénicité incertaine.

QU'ATTENDRE DU RESULTAT D'ACTIVITE ENZYMATIQUE

[ACNps et/ou CAOu sont anormaux] + [étude génétique ACADM non concluante]

Il existe en France 2 techniques différentes :

- Etude globale du flux de la ß-oxydation des acides gras (Lille, Paris).
- Etude spécifique de l'activité MCAD (Lyon).

Toutes ces techniques sont lourdes et nécessitent une prise de rendez-vous au préalable auprès du laboratoire. Ces techniques sont également nouvelles pour certains laboratoires.
Le prélèvement doit être prélevé en même temps que celui du témoin et arriver au laboratoire le jour même en matinée. Pour les DOM-TOM, une discussion avec un laboratoire pourrait permettre de trouver une solution dans certains cas.
Prélever une NFS en même temps : le résultat ne sera interprétable que si les leucocytes sont < 15.000 mm3.
Bien suivre le formulaire de consignes pré-analytiques fourni par le laboratoire.

L'enzymologie permet de différencier :

- Le sujet sain.
- Le sujet hétérozygote sain.
- Le sujet malade car porteur de deux mutations.

Parmi les malades, la distinction entre phénotype sévère et phénotype modéré ne devrait pas être disponible en technique de flux.

SOMMAIRE
PATHOLOGIE
DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC
PRISE EN CHARGE
ANNEXES

3

PRISE EN CHARGE

Vue d'ensemble de la prise en charge initiale

H0 - Le jour du résultat du CRDN :

- **Le CRDN avertit l'équipe clinique d'aval.**
- **Le clinicien appelle les parents :**
  - Si va bien (pas de fièvre, pas de vomissements) : consignes d'éviction de jeûne et consultation/HDJ dans les 24h.
  - Si signes cliniques : Hospitalisation en urgence dans l'hôpital de proximité. Équipe locale prévenue (certificat d'urgence G2M transmis).

H0 - H24 – 1è consultation/HDJ d'aval du dépistage : Confirmation diagnostique :

- **Consultation d'information avec le médecin.**
  Examen clinique,
  Évaluation de l'alimentation,
  Évaluation du risque de décompensation immédiat
  Évaluation du risque de faux-positif du dépistage

Risque augmenté de Faux-Positifs / diagnostics différentiels :
Prématurité
Alimentation avec TCM (triglycérides à chaînes moyennes)
Nutrition parentérale
Hétérozygote sain pour une mutation sévère sur ACADM (ex. c.985A>G)
Autre déficit de la ß-oxydation des acides gras

  Recherche de symptômes compatible avec MCAD dans la fratrie non dépistée (née avant le dépistage de MCAD)

- **ETP :**
  Savoir prévenir les décompensations : durées de jeûne autorisées selon l'âge.
  Reconnaître les signes et les circonstances de décompensation.
  Savoir la conduite à tenir.
  Protocole d'urgence G2M MCAD transmis à la famille.

- **Bilan biologique général (proposition) :**
  NFS, TP/facteur V.
  Glycémie.
  Ionogramme sanguin.
  Lactate.
  Ammoniémie.
  ASAT, ALAT, GGT, PAL, CPK.

- **Bilan biologique général (proposition) :**
  Nouveau prélèvement (pas buvard de naissance).
  Prévenir le laboratoire de l'urgence.
  Profil des Acylcarnitines sanguins ou plasmatiques (ACNp ou ACNs)*.
  *après 4h de jeûne (pas plus), lait sans TCM.
  Chromatographie des acides organiques urinaires (CAOu)
  Les résultats doivent être obtenus dans les 48h ouvrés (à réception au laboratoire) pour les ACN et les 72h pour CAOu.
  Génétique ACADM (exons + détection des CNV) : à réaliser si ACN & CAOu n'éliminent pas un MCAD. Le résultat doit pouvoir être obtenu dans les 3 mois.

H72-96 – Rendu des résultats de ACN et CAOu à la famille – Confirmation du diagnostic :

- Le Consultation médicale et ETP (idem H24).

+/- L-Carnitine 20 – 50 mg/Kg/j en 2 prises si carence en carnitine libre sur le profil des ACN.

4 situations possibles :
- **Si MCADD confirmée chez le nouveau-né :**
  - Dépister la fratrie par ACN.
  - Rédaction protocole de soins ALD17.
  - Poursuivre la prise en charge du déficit en MCAD.
- Si ACN et CAOu normaux : la famille peut être rassurée, il s'agissait d'un faux positif.
- Si ACN et/ou CAOu évoque une autre maladie : prendre en charge l'autre maladie.
- Si ACN et CAOu sont équivoques, résultats douteux : Poursuivre la prise en charge comme si l'enfant avait un déficit en MCAD, et attendre le résultat de l'étude du gène ACADM pour conclure et poursuivre, adapter ou arrêter la prise en charge en fonction du résultat.

M1-M3 – Rendu des résultats de génétique :

2 situations possibles :

- L'étude génétique confirme le déficit en MCAD : poursuivre la prise en charge du déficit en MCAD.
- L'étude génétique ne permet conclure (mutations non retrouvées ou variant de pathogénicité incertaine) => prélever l'étude enzymologique (sur rendez-vous avec le laboratoire).

SOMMAIRE
PATHOLOGIE
DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC
PRISE EN CHARGE
ANNEXES

4

ANNEXES

ABRÉVIATIONS

MCAD : Déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne moyenne.
MCADD : Déficit en MCAD
ACNp : Profil des acylcarnitines plasmatique
ACNs : Profil des acylcarnitines sur sang séché
CAOu : chromatographie des acides organiques urinaires
PEC : Prise en charge

ANNEXE I : Prescription de 1ère consultation/hospitalisation

PRESCRIPTION
1ÈRE CONSULTATION/HOSPITALISATION

Patient(e)		Médecin prescripteur	
Nom :		Nom :	
Prénom :		Prénom :	
DDN :		Date :	

À l'arrivée **peser** et **mesurer** l'enfant.

Ne jamais laisser le nouveau-né à jeûn plus de 4 heures.

Prélever le matin.
Idéalement à 4h de jeûne, pas plus (lait sans TCM au dernier repas) :

Sang :
o NFS, TP/Facteur V.
o Glycémie.
o Ionogramme sanguin, urée, créatinine.
o Gaz de sang.
o Lactate.
o Ammoniémie.
o ASAT, ALAT, GGT, PAL, CPK.

Profil des acylcarnitines plasmatiques ou sur buvard (URGENCE, prévenir le labo de biochimie)
Étude génétique du gène ACADM : 5mL sur EDTA (consentement signé et formulaire de demande. A n'envoyer que si le profil des ACN est anormal. Les laboratoires demandent habituellement les parents : ceux-ci pourront être prélevé dès confirmation du diagnostic sur le profil des ACN).

Urines :
Chromatographie des acides organiques urinaires.
.

Consultations :

o Médecin référent métabolisme.
Recherche d'un contexte à risque de faux positif du dépistage.
Recherche de signes ou de risque de décompensation chez le nouveau-né.
Recherche d'antécédent compatible avec un MCADD dans la fratrie.
Signature du consentement génétique.
o Éducation thérapeutique.
o Cs autres (selon besoin).

Documents à remettre :

o Plaquette du service : coordonnées des médecins et du secrétariat.
o Certificat d'urgence G2M MSUD.
o Dates des prochains rendez-vous.

ANNEXE II : Consignes aux familles – de la naissance à 11 mois

Adapté du document « MCADD – Information sheets for parents/careers » de la BIMDG (Apr2015) et de Feillet F et al. Arch Ped 2012. Avec l'aimable autorisation de la BIMDG.

CONSEILS GENERAUX DE LA NAISSANCE À 3 MOIS

Mon bébé a-t-il besoin d'une alimentation spéciale ?
Non - vous pouvez allaiter ou donner du lait maternisé normal.

Pourquoi une alimentation régulière est-elle nécessaire ?
Les bébés atteints de MCADD ont du mal à produire suffisamment d'énergie à partir de leurs réserves de graisse corporelle lorsqu'ils jeûnent (sans nourriture) pendant trop longtemps.

Combien de temps mon bébé peut-il jeûner (sans tétée)?
o Votre bébé peut jeûner maximum 4h le premier mois de vie, puis maximum 6 heures. En grandissant, votre bébé pourra jeûner plus longtemps. Les nouveau-nés et les très jeunes nourrissons ont normalement besoin de nourriture toutes les 3 à 4 heures. Lorsque votre bébé commence à dormir plus longtemps la nuit, donnez-lui une tétée/biberon

- Juste avant de se coucher,
- Une fois pendant la nuit (vous devrez peut-être réveiller votre bébé pour cette tétée)
- Et au réveil le matin.

Que dois-je faire si mon bébé ne se réveille pas pour une tétée pendant la nuit ?
Si votre bébé ne se réveille pas ou ne prend pas de tétée pendant la nuit et qu'il jeûne plus longtemps que la durée recommandée, contactez votre médecin hospitalier pour obtenir des conseils supplémentaires.

Que sont les triglycérides à chaîne moyenne (TCM) ?
Ce sont un type de graisse mais pas la principale graisse présente dans les aliments. Les TCM doivent être évités car votre bébé ne peut pas les utiliser facilement pour produire de l'énergie.

Certains laits contiennent-ils des TCM ?
Certaines préparations pour nourrissons spécialisées contiennent des TCM. Si votre bébé se voit prescrire un lait maternisé spécialisé, vérifiez auprès de votre médecin/ diététicien, s'il ne contient pas de TCM.

Que dois-je faire si mon bébé ne se sent pas bien et / ou se nourrit mal ?
Suivez le plan de régime d'urgence (RU) (voir les fiches d'information sur l'urgence).
Le régime d'urgence est un plan d'alimentation spécial :

- Des polymères de glucose pour fournir à votre bébé de l'énergie.
- Donnés fréquemment jour et nuit pour réduire la durée du jeûne de votre bébé.

ANNEXE III : Conseils généraux de 4 à 11 mois

CONSEILS DE DIVERSIFICATION

Quand puis-je diversifier mon bébé ?
Vous pouvez diversifier l'alimentation de votre bébé au même âge que les autres enfants, habituellement vers 6 mois.

Mon bébé a-t-il besoin d'un régime spécial ?
Non - votre bébé peut recevoir un régime alimentaire normal et suivre la diversification selon les mêmes modalités que pour les autres enfants, avec des aliments pour bébés cuisinés à la maison et / ou des petits pots du commerce.
À mesure que la diversification progresse, essayez de donner à votre bébé des féculents tels que des céréales, des pommes de terre, des pâtes, du riz, du pain à chaque repas principal. Ces aliments sont une bonne source d'énergie.

Quand puis-je donner à boire du lait de vache à mon bébé ?
Votre bébé peut boire du lait de vache à partir de 1 an. Il est préférable de continuer à allaiter ou de donner du lait maternisé jusque-là. Un lait de suite est néanmoins recommandé jusqu'à l'âge de 3 ans. A mesure que les solides augmentent, votre bébé prendra moins de lait.

Certains aliments contiennent-ils des TCM ?
Les TCM ne se trouvent que dans très peu d'aliments naturels, et en quantité insuffisante pour causer un problème. Il y a donc aucune restriction alimentaire.
La seule exception est la noix de coco : de petites quantités de noix de coco comme ingrédient d'une recette peuvent être données. Cependant, la noix de coco entière et l'huile de coco doivent être évités.

À quelle fréquence dois-je nourrir mon bébé ?
Il est toujours important que votre bébé ne jeûne pas trop longtemps pendant la nuit et se nourrit régulièrement pendant la journée.
La nuit, continuez à donner à votre bébé une tétée/biberon juste avant de se coucher, une fois pendant la nuit (vous devrez peut-être réveiller votre bébé pour ce repas) et au réveil le matin.

Combien de temps mon bébé peut-il jeûner ?
Maintenant que votre bébé grandit, il peut jeûner plus longtemps pendant la nuit.
À condition que votre bébé se porte bien et qu'il tète normalement, il peut jeûner pendant :

- 8 heures à partir de 4 mois
- 10 heures à partir de 8 mois.

Que dois-je faire si mon bébé ne se réveille pas pour une tétée/biberon nocturne ?
Si votre bébé ne se réveille pas ou ne prend pas de tétée pendant la nuit et qu'il jeûne plus longtemps que la durée recommandée, contactez votre médecin hospitalier pour obtenir des conseils supplémentaires

Que dois-je faire si mon bébé ne se sent pas bien et / ou se nourrit mal ?
Suivez le plan de régime d'urgence. Ce régime est un plan d'alimentation spécial avec :

- Des polymères de glucose pour fournir à votre bébé de l'énergie.
- Donnés fréquemment jour et nuit pour réduire la durée du jeûne de votre bébé.

SOMMAIRE
PATHOLOGIE
DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC
PRISE EN CHARGE
ANNEXES

ANNEXE IV : Régime d'urgence de la naissance à 12 mois

Qu'est-ce que le régime d'urgence ?

C'est un plan d'alimentation spécial utilisé si votre bébé est malade (rhume, fièvre etc.) et / ou ne tète pas bien :

- Des polymères de glucose sont données pour fournir à votre bébé de l'énergie
- Ces repas sont donnés fréquemment jour et nuit pour réduire la durée du jeûne.

La composition, volume et fréquence des biberons sont détaillés page suivante.

Quand dois-je donner ce régime d'urgence ?

Chaque fois que votre bébé ne se nourrit pas bien, c'est généralement pendant une maladie (rhume, bronchite etc.)

- **Palier 1 :** Vous n'êtes pas sûr que votre bébé ne se porte pas bien, donnez-lui un biberon de polymère de glucose et surveillez.
- **Palier 2 :** Votre bébé est vraiment malade, donner le régime d'urgence comme décrit page suivante (bien respecter la composition, le volume et la fréquence des biberons).
- **Palier 3 :** si votre bébé ne va pas mieux, ne tolère pas ou refuse de prendre le régime d'urgence : contactez votre médecin hospitalier ou aller aux urgences pédiatriques de votre hôpital de proximité.

Si vous allez à l'hôpital, prenez votre certificat d'urgence, votre polymère de glucose et vos cuillères-mesures.

Quand dois-je aller aux urgences pédiatriques ou demander conseil au médecin de l'hôpital ?

Si :

- Vous êtes inquiète et souhaitez des conseils.
- Votre bébé vomit fréquemment.
- Votre bébé a la diarrhée, sauf si elle est très légère.
- Votre bébé refuse les biberons de régime d'urgence.
- Votre bébé est somnolent, tout mou, pas bien.
- Votre bébé ne s'améliore pas avec les biberons de régime d'urgence.

Dans ces situations il faudra se rendre aux urgences pédiatriques de votre hôpital de proximité.
Si vous allez à l'hôpital, prenez votre certificat d'urgence, votre polymère de glucose et vos cuillères-mesures.

Comment préparer les biberons de régime d'urgence ?

La poudre de polymère de glucose est dissoute dans de l'eau bouillie et refroidie pour préparer les biberons (voir recettes de régime d'urgence pour nourrissons).

Comment puis-je donner le régime d'urgence ?

Donnez des repas toutes les 2 ou 3 heures, jour et nuit. Essayez d'abord de donner le lait maternisé habituel à votre bébé. Si cela n'est pas toléré, donner les biberons de régime d'urgence. Si votre bébé vomit, donnez-lui de petites gorgées fréquentes et/ou aller aux urgences si des quantités suffisantes ne sont pas prises (voir la page régime d'urgence).

Mon bébé est nourri au sein - comment dois-je donner le régime d'urgence ?

Essayez d'allaiter toutes les 2 à 3 heures, jour et nuit. Si votre bébé ne tète pas bien, essayez de lui donner des biberons de régime d'urgence. Si votre bébé refuse le biberon, contactez votre médecin de l'hôpital et/ou aller aux urgences pédiatriques de votre hôpital de proximité.

Quand puis-je arrêter de donner les biberons de régime d'urgence ?

Lorsque votre bébé commence à se rétablir, vous pouvez reprendre son alimentation et sa routine habituelle. Essayez de le faire dans les 48 heures suivant le démarrage des biberons d'urgence.

Comment puis-je obtenir les polymères de glucose ?

Les polymères de glucose, par exemple Caloreen, Maxijul, Maltodextrine, sont disponibles sur ordonnance en pharmacie de ville. Ayez-en toujours une boîte d'avance.

Que sont les solutions de réhydratation orale ?

Les médecins peuvent prescrire des solutions de réhydratation orale, par exemple Adiaril, Picolite, Viatol, Alhydrate, Hydrigoz etc. pour traiter la diarrhée et les vomissements. Ces solutions contiennent très peu de glucose. Un polymère de glucose doit toujours être ajouté pour fournir plus d'énergie (voir recettes de régime d'urgence page suivante).

SOMMAIRE
PATHOLOGIE
DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC
PRISE EN CHARGE
ANNEXES

ANNEXE V : préparation du régime d'urgence de la naissance a 12 mois

10% de glucides
Préparation d'un petit volume
20 g de polymère de glucose* + eau pour total 200 ml.
Ou
Préparation d'un grand volume
100g de polymère de glucose* + eau pour total 1000 mL.
Ou
Préparation avec solution de réhydratation orale#
1 sachet de solution de réhydratation orale
+ 15g de polymères de glucose + eau pour total 200mL

* Caloreen, Maxijul, Maltodextrine etc.

Volumes de biberons conseillés

Âge 0 mois
Boire 45-60 ml toutes les 2 heures ou 70-90 ml **toutes les 3 heures jour et nuit**.
Âge 1-4 mois
Boire 60-80 ml toutes les 2 heures ou 70-120 ml **toutes les 3 heures jour et nuit**.
Âge 4-8 mois
Boire 85-100 ml toutes les 2 heures ou 130-150 ml **toutes les 3 heures jour et nuit**.
Âge 8-12 mois
Boire 100 ml toutes les 2 heures ou 150 ml **toutes les 3 heures jour et nuit**.

Poursuivre tant que votre enfant est malade.
Ne pas poursuivre plus de 48h sans avis médical.

Résumé des recommandations selon l'âge

	Jeûne Max si bonne santé	Régime d'urgence composition	Régime d'urgence Jour&Nuit Fréquence	Régime d'urg. Volume/24h
0 mois	3 - 4h	Glucides 10%	70-120ml / **3 heures**	600-1000 mL
1 à 4 mois	4 - 6h	Glucides 10%	70-130ml / **3 heures**	600-1000 mL
4 à 8 mois	6 - 8h	Glucides 10%	130-150ml / **3 heures**	1000-1200 mL
8 à 10 mois	8 à 10h	Glucides 10%	150ml / **3 heures**	1200 mL
10-12 mois	10 à 12h	Glucides 10%	150ml / **3 heures**	1200 mL
1 an	12h	Glucides 15%	150ml / **3 heures**	1200 mL
2 ans	12h	Glucides 20%	150ml / **3 heures**	1200 mL
3 - 4 ans	12h	Glucides 20%	170ml / **3 heures**	1300-1400 mL
5 - 6 ans	12h	Glucides 20%	200ml / **3 heures**	1500-1600 mL
7 - 8 ans	14h	Glucides 20%	210ml / **3 heures**	1700 mL
9 ans	14h	Glucides 20%	220ml / **3 heures**	1800 mL
10 ans	14h	Glucides 25%	220ml / **3 heures**	1800 mL
11 - 13 ans	14h	Glucides 25%	250ml / **3 heures**	2000 mL
14 - 15 ans	14h	Glucides 25%	270ml / **3 heures**	2200 mL
16 - 18 ans	14h	Glucides 25%	300ml / **3 heures**	2400 mL

ANNEXE VI : Guide d'annonce diagnostique suite à dépistage MCAD

Lorsque le prélèvement du dépistage retrouve une valeur de C8 dépassant le seuil d'action, le CRDN transmets au clinicien les coordonnées de la famille et de la maternité.

Dans le cadre d'un programme de dépistage néonatal systématique, l'appel téléphonique d'annonce s'efforcera de prendre en compte l'état émotionnel fragile des parents au cours des premiers jours de vie, d'autant plus que les résultats du dépistage surviennent pendant les quelques jours de blues du post partum. L'appel téléphonique puis l'accueil du patient en consultation ou dans l'unité d'hospitalisation devra faire si possible l'objet d'un protocole organisé.

Cette annonce téléphonique nécessitera de la souplesse et de l'adaptation. Le ton employé sera bienveillant, chaleureux et empathique sans excès, et il est important pour l'appelant de se mettre au rythme des parents et de prendre son temps. L'objectif est d'informer tout en essayant de limiter l'impact émotionnel sur les parents, mais aussi d'instaurer d'emblée un lien de confiance soignant/parents.
Garder en mémoire que :

- Malgré un risque vital chez certains patients (homozygotes pour la mutation fréquente c.985A>G +++), en particulier au cours des premières jours/semaines de vie,
- Ce risque est faible et les manifestations néonatales de la maladie sont rares
- La grande majorité des patients déficitaires en MCAD sont bien portants, et restent asymptomatiques toute leur vie, même sans prise en charge médicale spécifique (le dépistage MCAD triple la fréquence de découverte de la maladie, par rapport à un diagnostic réalisé uniquement sur symptôme de décompensation).
- Le début du dépistage en France impliquera beaucoup de faux-positifs (seuil de dépistage volontairement bas à visée épidémiologique).

Conatct téléphonique

Appel des parents dès réception du formulaire de convocation du CRDN.
Si les parents ne répondent pas au téléphone :

o Laisser un court message sur le répondeur (point 1 ci-dessous seulement), en précisant que vous rappellerez dans les 30 minutes.

o Si les parents ne répondent pas à l'appel suivant (dans les 30 minutes), retenter d'appeler 2h plus tard et contacter la maternité de naissance pour être au courant d'un éventuel problème périnatal.

Entretien téléphonique

Lorsque le contact téléphonique avec les parents est obtenu, selon le protocole spécifique à chaque service, l'entretien téléphonique pourrait ainsi suivre le déroulé suivant, en 6 temps :

1. Mot accueil permettant de se situer en tant que locuteur (par exemple « Bonjour, je travaille en lien avec votre maternité et le centre de dépistage. »).

SOMMAIRE
PATHOLOGIE
DÉPISTAGE/DIAGNOSTIC
PRISE EN CHARGE
ANNEXES

2. Prendre des nouvelles de l'enfant avec des mots neutres (« Vous venez d'avoir un bébé, né dans la maternité W. Comment allez-vous et comment va le bébé ? Il est là avec vous à la maison ?»). **Le but vise à rechercher des symptômes de décompensation ou à risque de** (fièvre, vomissements…), apprendre si l'alimentation se passe bien, si l'enfant est déjà hospitalisé ou non, **sans angoisser les parents avec des questions alarmantes** (éviter les questions du type : « votre enfant est-il dans le coma ? Est-il déjà hospitalisé en réanimation ? »).

3. Annonce en présence des 2 parents (si possible) :
Proposer au conjoint de se joindre à l'appel, afin que les deux parents entendent en même temps l'annonce.
Rassurer en cas d'émotion exprimée par les parents. **Le but du dépistage est de faire de la PREVENTION pour donner à l'enfant toutes les chances d'être en pleine santé.**

4. Annoncer que les résultats préliminaires du dépistage méritent d'être contrôlés, pour confirmer ou écarter une suspicion de maladie.
Idéalement, ne pas donner le nom de la maladie, en expliquant que sur internet, ce qui est lu ne reflète pas toute la réalité : cela mérite d'en parler face à face.
- Si les parents insistent pour avoir le nom de la maladie : le leur donner, mais avec toutes les explications qui relèveraient de la consultation initiale (à moins qu'on puisse les recevoir le jour même en consultation). Utiliser des termes très simples et clairs. Ceci doit cependant être évitée autant que possible car une annonce diagnostique par téléphone, même quand elle est sollicitée par la famille, est toujours mal vécue.

5. Répondre aux questions et fournir des explications, des informations clés, en étant aussi bref et simple que possible. **Ne pas éviter les questions, mais signaler celles qui ne peuvent trouver leur réponse tout de suite et expliquer pourquoi** (par exemple nécessité d'obtenir des résultats biologiques complémentaires pour répondre à la question).

6. Proposer aux parents de se voir rapidement, le jour même chaque fois que possible, ou au plus tard le lendemain matin (ne pas dire « en urgence », précision inutile puisque les parents sont déjà très anxieux), pour en parler et effectuer un contrôle du résultat sur une prise de sang et une analyse d'urine.
! si le nouveau-né est manifestement mal portant, ou présente des vomissements ou de la fièvre, adresser le nouveau-né immédiatement dans un service d'urgence pédiatrique, que vous contacterez pour dicter la prise en charge en urgence.

- Donner les détails du rendez-vous :

  - l'heure et le lieu du rendez-vous,
  - le numéro de téléphone du service (s'ils rencontraient des difficultés pour s'orienter sur l'hôpital jusqu'au bon service).
  - Le « programme » de ce rendez-vous (consultation médicale, bilan sanguin et d'urine…).

- Transmettre **les consignes d'ici ce rendez-vous** :

  - « Dans le cas improbable où le bébé aurait de la fièvre ou des vomissements entre le moment de l'annonce téléphonique et celui de la première consultation, il faudrait – comme pour tout nouveau-né- se rendre aux urgences pédiatriques de l'hôpital le plus proche, et que le médecin nous contacte ».