

QUAND ÉVOQUER UN DÉFICIT DE LA CÉTOGENÈSE¹ ?

Révélation aiguë par des hypoglycémies dans l'enfance, le plus souvent dans les premiers mois de vie, ou en période néonatale (déficit en HMG-CoA Lyase), plus rarement dans l'enfance, voire chez l'adulte



ÉPISODES AIGUS DANS DES SITUATIONS À RISQUE

Infection intercurrente, fièvre, anorexie, vomissement, chirurgie, soit tout état de jeûne, carence calorique, amaigrissement ou catabolisme



Hypoglycémies² hypocétotiques

Avec acidose métabolique

Malaises, vomissements, léthargie, possibles convulsions, et tout signe clinique d'hypoglycémie jusqu'au coma, risque de décès



Atteinte digestive

Inconstante

Hépatomégalie fluctuante

Risque d'insuffisance hépatocellulaire et de syndrome de Reye

Possibles pancréatites



Atteinte neurologique

Inconstante, séquellaire d'éventuelles hypoglycémies sévères, surtout néonatales

Épilepsie, déficience intellectuelle, atteinte motrice (dystonie, déficit moteur, ataxie), déficience visuelle d'origine centrale

Examens complémentaires

Biologie en décompensation : (bilan normal / subnormal en situation stable)

Hypoglycémie (<0,5 g/L) hypocétotique (cétonémie < 2,5 mM et cétonurie 0 à + non adaptée à la durée de jeûne)

Acidose métabolique pouvant être sévère, pH < 7,1, avec hyperlactacidémie, et trou anionique élevé (> 20)

Hyperammoniémie³ fréquente

+/- cytolysé et fonction hépatique altérée, +/- pancréatite

Examens complémentaires

IRM cérébrale avec spectroscopie (si réalisée) :

normale, ou anomalies de la substance blanche décrites et anomalies séquellaires d'hypoglycémies, pic de lactate



Atteinte cardiaque

Rare

Cardiomyopathie
Arythmie

Examens complémentaires

Échocardiographie : cardiomyopathie dilatée, non compaction du ventricule gauche



Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

Déficit de la cétogenèse ?



Bilan spécialisé en lien avec Centre Expert en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels² et de préférence lors d'un épisode aigu



Chromatographie des acides organiques urinaires et profil des acylcarnitines (plasma ou sang total sur buvard)

Étude génétique de confirmation secondairement par centre spécialisé



Avis spécialisé urgent auprès d'un Centre expert : Centre de Référence/Compétence Maladies Rares : <https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Début prise en charge en parallèle en urgence : Se référer aux [protocoles d'urgence](https://www.filiere-g2m.fr/urgences/) par symptômes et/ou maladie : <https://www.filiere-g2m.fr/urgences/>

Prise en charge spécialisée coordonnée par centre expert

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

¹ Les déficits de la cétogenèse comprennent les déficits en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA (3-HMG-CoA) lyase et en 3-HMG-CoA synthase

² Se référer à la Fiche hypoglycémie : <https://filiere-g2m.fr/media/attachments/2024/12/19/diagnostic-fiche-hypoglycemie.pdf>

³ Attention aux conditions de prélèvements. Toujours contrôler mais ne pas forcément attendre le résultat du contrôle pour traiter. Normes habituelles (variations selon les laboratoires) : Nouveau-né : ammoniémie <100 µmol/L, hors Nné : ammoniémie <50 µmol/L