

QUAND ÉVOQUER UN DÉFICIT DE LA CÉTOLYSE¹ ?

RÉVÉLATION AIGUË PAR UNE ACIDO-CÉTOSE SÉVÈRE

en général durant les deux premières années (parfois les premiers jours) dans des situations à risque, patients généralement asymptomatiques entre les épisodes aigus



ÉPISODES AIGUS DANS DES SITUATIONS À RISQUE

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



Décompensations à type d'acido-cétose sévère ± hypoglycémie

Difficultés alimentaires, mauvaise succion (nouveau-nés), vomissements, hypotonie, malaises, altération de la conscience jusqu'au coma, déshydratation (liée aux vomissements et à une diurèse osmotique), tachypnée due à l'acidose

Examens complémentaires

Biologie en décompensation :
Acidocétose sévère (pH <7,1 et/ou $\text{HCO}_3^- < 15 \text{ mmol/L}$, trou anionique >20)
Cétonurie +++ et cétonémie élevée (>3,5 mmol/l)
Glycémie variable : peut être normale, mais hypoglycémie ou hyperglycémie possibles
Hyperammoniémie² modérée possible
Possible cétose persistante / permanente en dehors des décompensations



Atteinte hépatique

Possible, inconstante

Insuffisance hépatique

Examens complémentaires

Biologie :
+/- signes d'insuffisance hépatique



Atteinte neurologique

Inconstante, séquellaire d'éventuelles hypoglycémies sévères

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

Examens complémentaires

IRM cérébrale (si réalisée) : anomalies des ganglions de la base possibles parfois sans antécédents d'acidose, anomalies séquellaires d'hypoglycémies



Atteinte cardiaque

Rare

Insuffisance cardiaque

Examens complémentaires

Échographie cardiaque : cardiomégalie, anomalies de la fonction cardiaque

Déficit de la cétolyse ?



Bilan spécialisé en lien avec Centre Expert en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels³ et de préférence lors d'un épisode aigu

Lors des décompensations : dosage **corps cétoniques et acides gras libres** : hypercétose (anomalie du ratio acides gras libres/corps cétoniques⁴)

Chromatographie des acides organiques urinaires et profil des acylcarnitines (sang/plasma) : anomalies évocatrices (cétose majeure) +/- spécifiques parfois (déficits en MAT)

Étude génétique de confirmation par centre spécialisé (+/- exceptionnellement, mesure de l'activité enzymatique SCOT)



Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence



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](#) 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

¹Les déficits de la cétolyse portent sur un défaut de l'utilisation des corps cétoniques, secondaire à un des 3 déficits suivants: déficit en SCOT (succinyl-CoA 3-oxoacid-CoA transferase) ou en MAT / T2 (mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase = beta-ketothiolase) ou en MCT1 (monocarboxylate transporter member 1)

²Attention 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 NnE: ammoniémie <50 µmol/L

³Autres causes d'acido-cétose, et/ou d'hypoglycémies (se référer à la Fiche hypoglycémie : <https://filiere-g2m.fr/media/attachments/2024/12/19/diagnostic-fiche-hypoglycemie.pdf>)

⁴Ratio acides gras libres/corps cétoniques totaux <0,3