

ATTITUDE EN URGENCE POUR MCAD (CHUV)

Diagnostic: suspicion de déficit en MCAD (Medium Chain Acyl-CoA Déshydrogénase)

Le patient susmentionné est suivi à la consultation pédiatrique des maladies métaboliques au CHUV à Lausanne. Il présente probablement une maladie métabolique touchant la bêta-oxydation des acides gras sous forme d'un déficit en Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase (MCAD). Le diagnostic a été posé suite au dépistage néonatal.

Cette maladie est asymptomatique, tant que l'enfant mange régulièrement. L'enfant est à risque de décompensation métabolique en cas de jeûne prolongé et/ou d'infections, particulièrement en cas de vomissements et de diarrhées ou encore de maux de gorge empêchant l'alimentation.

Une décompensation se manifeste par les signes suivants : somnolence, apathie allant jusqu'au coma, vomissements, hypoglycémie allant jusqu'à causer des convulsions.

Recommandations générales

Jusqu'à 1 mois : Ne pas dépasser 4 heures de jeûne
Entre 1-4 mois : Ne pas dépasser 6 heures de jeûne
Entre 4-8 mois : Ne pas dépasser 8 heures de jeûne
Entre 8-12 mois : Ne pas dépasser 10 heures de jeûne
Dès 12 mois : 12 heures de jeûne maximum

Alimentation standard, mais éviter les préparations de lait enrichies en MCT.

Prise en charge d'urgence

1. Infection mineure sans fièvre (p. ex. rhume, toux)

- a) Pas de changement.
- b) Si l'enfant mange moins, proposer plus fréquemment à boire/manger. Enrichir les liquides et l'alimentation avec du Fantomalt.
- c) La nuit : **réveiller l'enfant toutes les 6 heures** pour boire/manger et contrôler son état de conscience.

2. Infection aiguë avec fièvre, inappétence marquée et/ou vomissements ou diarrhées

- a) Consultation en urgence à l'hôpital. En cas de diminution des apports caloriques hospitaliser l'enfant au moins 24 h pour surveillance. Une décompensation fatale peut survenir en <12 heures.
- b) Contrôle de la glycémie : hypoglycémie sans corps cétoniques ? Une petite quantité de corps cétonique est possible. **Attention : L'hypoglycémie est un symptôme tardif !** Ne pas baser la prise en charge sur la glycémie.
- c) Perfusion précoce de **glucose 4-6 mg/kg/min plus électrolytes** – même sans hypoglycémie.
- d) Carnitine 100 mg/kg 1x/j po ou iv sur 30 min.
- e) Reprendre l'alimentation le plus vite possible, en privilégiant les hydrates de carbone (maltodextrine).

Nous restons à disposition pour tout renseignement complémentaire. N'hésitez pas à contacter un médecin de l'unité pédiatrique des maladies métabolique en cas de nécessité.

Unité pédiatrique des maladies métaboliques

Médecin responsable: Dre Diana Ballhausen, PD, MER

En cas d'urgence médicale en dehors des heures de travail téléphonez au médecin de garde de pédiatrie (tél. 079-556'62'37) qui peut joindre la garde métabolique 24/24h.

Médecins :

Dre Diana Ballhausen

Tél.: 021-314'34'82

Email : diana.ballhausen@chuv.ch

Dre Maria Peralta

Tél.: 079-556'50'76

Email: maria.peralta@chuv.ch

Secrétariat :

Tél. : 021-314'34'80

Fax : 021-314'35'46

Email : ped.metabolique@chuv.ch