**MCAD**

**CERTIFICAT D’URGENCE MEDICALE**

**Diagnostic** : Déficience en MCAD

Ce patient est connu pour une maladie innée du métabolisme appelée MCADD (*Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency*). Les personnes atteintes de cette maladie n’ont pas une enzyme permettant d’utiliser certaines graisses (acides gras à chaine moyenne) comme source d’énergie et sont donc à risque d’hypoglycémies sévères en cas de jeûne.

Les personnes atteintes de MCADD sont asymptomatiques tant qu’elles ne réalisent pas de jeûne. En cas de jeûne ou de retard de la prise alimentaire secondaire à n’importe quelle autres maladies (en particulier en cas de maux de gorge, diarrhées, vomissements), une hypoglycémie sévère est à risque de survenir.

Les symptômes à reconnaître suggérant une décompensation métabolique avec hypoglycémie sont des vomissements, de la somnolence, une apathie, des convulsions et le coma.

**Prise en charge générale :**

* Eviter les périodes de jeûne de plus de 12 heures.
* Régime alimentaire normal avec, à chaque repas, des hydrates de carbones. Eviter l’alimentation à base de triglycérides à chaines moyennes (ex : huiles d’olive, amandes, huile de palme et produits à bases de noix de coco comme le lait de coco).
* Apport oral quotidien en carnitine : 50-100 mg/kg/jour répartis en 2 doses.

**Prise en charge en cas de maladie aigüe :**

1. **Infections aigües mineures :**
   1. Maintenir la prise en charge générale habituelle.
   2. En cas de baisse de l’appétit, offrir plus fréquemment à manger, à boire ainsi que de la maltodextrine.
   3. La nuit : réveiller le patient toutes les 4 heures pour vérifier son état de conscience et lui offrir à manger, à boire et de la maltodextrine.
2. **Infections aigües avec fièvre, anorexie et/ou vomissements et diarrhées :**
   1. Se rendre rapidement aux urgences de l’hôpital le plus proche car une décompensation métabolique potentiellement fatale peut survenir dans un délai inférieur à 12 heures.
   2. Vérifier le glucose sanguin : on s’attend à trouver une hypoglycémie sans corps cétonique (possible de trouver quelques traces de corps cétoniques).
   3. Débuter immédiatement, même en l’absence d’hypoglycémie, un traitement par perfusion de glucose en intra veineux à raison de 4-6 mg/kg/min (+ électrolytes).
   4. Administrer 100 mg/kg/jour de carnitine en intra veineux.
   5. Reprendre l’alimentation orale dès que possible en favorisant les hydrates de carbone (+ maltodextrine).

Contacter une unité métabolique en cas de question.

Contacts au CHUV :

* Durant les heures d’ouvertures 🡪 Secrétariat du Prof. Luisa Bonafé
  + Tel : 021/314.34.80
* En dehors des heures d’ouvertures 🡪 Urgences du CHUV et demander à parler au médecin métabolicien de garde.
  + Tel : 021.314.11.11