

DES PROTOCOLES STANDARDISÉS POUR OPTIMISER LA PRISE EN CHARGE EN URGENCE DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

Juliette Bouchereau, Camille Wicker, Karine Mention, Marianne Jaroussie, Aline Cano, Jeremy Do Cao, Magali Gorce, Alexa Garros, Alice Kuster, Célia Hoebeke, Clotilde Marbach, Claire-Marine Dufeu-Berat, Claire Mayer, Anaïs Brassier, Laurent Gouya, Cécile Schrimpf, Jean-Baptiste Arnoux, Manuel Schiff, Cécile Acquaviva-Bourdain, Jean-François Benoist, Jean-Meidi Alili, Azza Khemiri, Sandy Courapied, Pierre Broué, Mehdi Oualha, Claire Douillard, Pascale de Lonlay

Filière de santé maladies rares G2M



Introduction

+ de 1800

Maladies héréditaires du métabolisme (MHM)



Prise en charge spécifique pour chaque type de maladie, en particulier dans les situations d'urgence

Les maladies héréditaires du métabolisme sont très nombreuses et nécessitent une prise en charge spécifique, particulièrement en cas de situation d'urgence. Des traitements rapides et spécifiques diminuent la sévérité de la décompensation et/ou préviennent d'autres complications mais les professionnels de santé des services d'urgence ne sont pas nécessairement familiers avec la prise en charge de toutes ces maladies rares. Pour cela la filière G2M a mis en place des protocoles d'urgence.

=> Mise en place de protocoles standardisés courts pour fournir aux professionnels de santé des conseils très pratiques pour la prise en charge aiguë des enfants ou des adultes atteints de MHM et qui ont besoin de soins d'urgence

Méthode

Le projet a été initié par la mise en place d'un groupe multidisciplinaire d'experts en MHM qui s'est réuni en visioconférence une fois par mois depuis janvier 2020.



40 experts

Impliqués dans le groupe de travail d'urgence

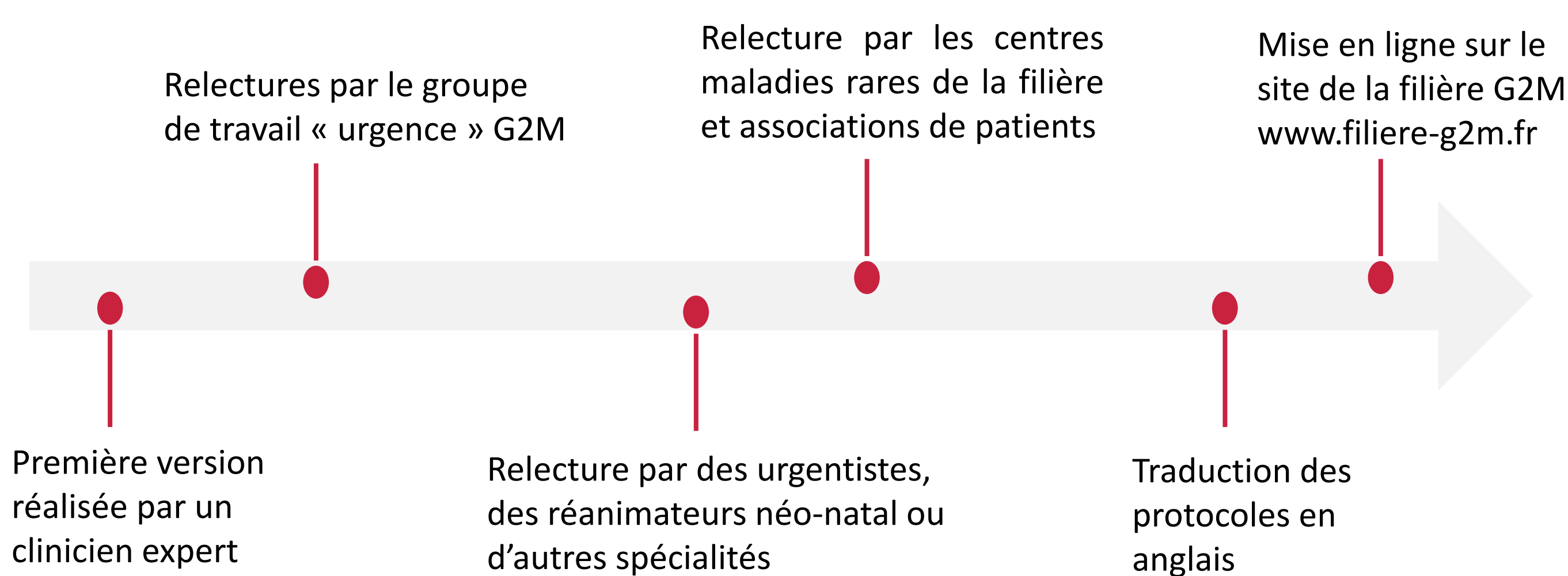


Groupe de travail

Pédiatres et médecins adultes, biologistes, diététiciens, pharmaciens, coordinateurs de mission scientifique, membres d'associations de patients

Le contenu de chaque protocole d'urgence a été basé sur des avis d'experts, l'expérience de soins acquise au sein du réseau de la filière G2M et une recherche bibliographique. Avant validation, les protocoles ont été revus par tous les centres de référence et de compétence français, par des collègues d'autres spécialités si nécessaire, par des médecins des services d'urgence et de réanimation et par des associations de patients.

Méthode d'élaboration d'un protocole d'urgence :



Consultez et téléchargez les protocoles urgence sur : <http://www.filiere-g2m.fr/urgences>

Scannez-moi



Résultats

48 Protocoles d'urgence rédigés

38 concernent des maladies et 10 des symptômes pouvant évoquer des MHM.

Ces protocoles sont au format A4 recto-verso, avec un design et un plan constant :

- bilan clinique et biologique d'urgence,
- traitement à débiter en urgence,
- orientation en fonction de la gravité des signes,
- surveillance sous traitement,
- physiopathologie,
- circonstances à risque de décompensation,
- aide pour l'administration pratique des traitements,
- contre-indications médicamenteuses,
- conseils pour chirurgie/anesthésie
- coordonnées du centre.



Traduction des protocoles en anglais pour une utilisation dans les pays étrangers.



QR-code ajouté sur chaque protocole urgence qui permet d'accéder directement à l'onglet « urgences » du site internet

Exemple de protocole d'urgence :

CERTIFICATS URGENCE — FILIERE G2M (Date: Mai 2023)

DEFICITS DU CYCLE DE L'UREE
(Déficits en OTC, CPS, citrullinémie de type 1, acéture arginine-succinique, déficit en arginase, syndrome HHH)

Patient prioritaire : ne doit pas attendre aux urgences

En cas de fièvre, vomissements, diarrhée, situation de jeûne : Risque de coma hyperammonémique

Ne pas attendre les signes de décompensation, débiter systématiquement la prise en charge ci-dessous

- 1. BILAN EN URGENCE**
Ammonémie, bilan hépatique, TP, ionogramme, glycémie, GDS, lactate. Bilan selon maladie intercurrente délicate. Ne doit pas retarder la perfusion.
- 2. TRAITEMENT A METTRE EN PLACE EN URGENCE, sans attendre les résultats du bilan**
A. Prise en charge symptomatique
*PAS d'acides aminés IV ni de protéines per os: arrêt de l'alimentation ou alimentation hypoprotéique spécifique
Perfusion à base de sérum glucosé G10% avec des apports d'électrolytes standards (pas de G10 pur)
* Perfusion en V de lipides 20% (Médipolite, intralipid) sur une voie périphérique.
Tableau des électrolytes:

Age	0-23 mois	2-4 ans	4-13 ans	14 ans et plus	SEUIL MAX
Ca ²⁺ (mmol/L)	1.5	1.5	1.5	1.5	1.2
Cl ⁻ (mmol/L)	100	100	100	100	100
K ⁺ (mmol/L)	4.0	4.0	4.0	4.0	3.5
Mg ²⁺ (mmol/L)	0.8	0.8	0.8	0.8	0.7
Na ⁺ (mmol/L)	130	130	130	130	130
- 3. SIGNES DE GRAVITE- Avis/Transfert ou réanimation**
*Coma ou absence d'immobilisation neurologique 2h après le début de la prise en charge
*et/ou Hyperammonémie sévère (Nourissons >200 µmol/L - Enfants & Adultes >150 µmol/L)
*et/ou Insuffisance hépatique sévère
*Dabiter Ammonol[®] (150 mg/kg/j) (arrêter du benzoate et du phénylbutyrate), de préférence sur KTC, max 12g
*Dans l'attente, possibilité de dose de charge complémentaire d'Ammonol: 250mg/kg Par Os (max 10g)
*Discuter Hémodialyse
*Contrôler la perfusion (risque d'œdème cérébral) en maintenant les apports glucido-lipidiques et sodés (exemple: G30% ou mêmes apports glucidiques que ci-dessus, NaCl 6 g/L (100mEq/L), potassium et calcium selon ionogramme + sérum physiologique (NaCl 0.9%) en V du sérum glucosé pour un apport total de 1.5 L (mEq/L): Surface Corporelle = (H x P x 7) / (P = 90)
*En réanimation: Métrone contre le KCCO2
*Arginine chlorhydrate IV (seulement si per os impossible): 250 mg/kg/24h (Max 12g/24h) - (si contre-indiqué si déficit en arginase)
- 4. SURVEILLANCE**
*Contrôle du bilan (NH3, TP, iono) : à H4 si NH3>100 µmol/L (sans réévaluation), à H6 ou H12 si NH3>100 µmol/L selon contexte (vomissements, fièvre). Compenser une hypokaliémie (acéture arginine-succinique).
*Dextro/4h: objectif 1 à 1.8g/L. Si glycémie >2g/L, en glycosurie, envisager l'insuline 0.01U/kg/h à adapter /h. Envisager la réduction d'apport en sucre (25 à 50%) si hyperglycémie persistante malgré une insulinothérapie à 0.05 U/kg/h et/ou l'apport d'une hypotonicité > 30mEq/L.
*Arginine chlorhydrate IV (seulement si per os impossible): 250 mg/kg/24h (Max 12g/24h) - (si contre-indiqué si déficit en arginase)

ATTENTION ne jamais laisser le patient à jeun sans perfusion. Appliquer le protocole d'urgence avec la perfusion ci-dessus en préparation de la chirurgie, et la poursuivre jusqu'à reprise d'une alimentation correcte (à voir avec le service référent)

AIDE POUR L'ADMINISTRATION PRATIQUE DES MEDICAMENTS :
*BENZOATE DE SODIUM IV : Benzoate de sodium AP-AP 1g/10ml ; ampoule 1g/10ml, à diluer volume à volume dans du G10%. Contient 7 mEq de sodium par gramme de benzoate. Statut de préparation hospitalière.
*AMMONOL[®] : Recommandé sur voie centrale. Utiliser un filtre 0.22µm. Flacon 50ml/5g de benzoate de sodium et 5g de phénylbutyrate de sodium. Diluer dans du G10% pour obtenir une concentration de 10mg/ml. Contient 13.3 mEq de sodium pour 10 ml de produit. Disponible en urgence. Statut d'autorisation d'accès compassionnel (AAC «eu-ATU nominative»).
*ARGININE IV (seulement si administration orale ou entérale impossible)
*Dosage à 6.25 % (Séagine (chlorhydrate) AP-AP 6.25%) : possible sur VVP. Statut: préparation hospitalière, pas d'AAC
*Dosage à 21 % (L-Arginine hydrochlorid 21 % BRAUN) : sur KTC. Diluer dans G5% ou sérum phy pour obtenir une concentration inférieure à 100 mg/ml en arginine. Statut d'autorisation d'accès compassionnel (AAC «eu-ATU nominative»)
NE PAS POSEZ LE BENOATE
*Si exceptionnellement un biberon/repas manque lors d'une hospitalisation : donner un repas d'urgence sans protéine (lait hypoprotéique, pain hypoprotéique avec beurre et confiture) ou biberon «PRO277 Energy» à cuire/chauffer pour 30 ml d'eau (0.7 kcal/ml)
*Si la composition du régime d'urgence en continu n'est pas connue, préparer une solution isotonique avec : 100g de PRO3[®] ou Energiut[®] ou Duocal[®] + 400ml d'eau ou 10g de maltodextrine + 20ml d'eau + 425 ml d'eau ; préparations équivalentes 500ml/100kcal, ajouter l'apport total aux besoins du patient. à revoir à heures ouvrables avec une diététicienne, notamment pour les apports calciques et sodiques (Na, ...)

NUMEROS ET MEDICONS REFERENTS
Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et pas le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible. Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient. Certificat remis le : Dr



Ces protocoles sont accessibles très facilement depuis un onglet dédié sur la page d'accueil du site internet

Conclusion

Ces protocoles ont de multiples répercussions positives sur les soins aux patients et sur le travail des soignants.

<p>Médecins dans les services d'urgence</p> <p>Des informations courtes et claires</p> <p>Des conseils très pratiques</p> <p>⇒ Gain de temps</p> <p>⇒ Meilleure gestion des urgences</p>	<p>Médecins spécialisés dans les MHM</p> <p>Limitation des appels de nuit</p> <p>Documents facilement partageables avec les services d'urgence</p> <p>⇒ Normalisation des pratiques</p>	<p>Patients</p> <p>Facilement disponible</p> <p>Imprimable et facilement communicable aux secours</p> <p>⇒ Prise en charge rapide du patient</p>
---	--	---

La filière communique sur ces certificats auprès des services d'urgence et de réanimation et à leurs sociétés savantes par des journées, des webinars et la présence à des congrès.