



# ATELIER B

## LES URGENCES METABOLIQUES DE L'ADULTE



**Centre Hospitalier Régional  
Universitaire de Lille**

**Dr Claire DOUILLARD**

Maladies héréditaires du métabolisme  
Endocrinologue



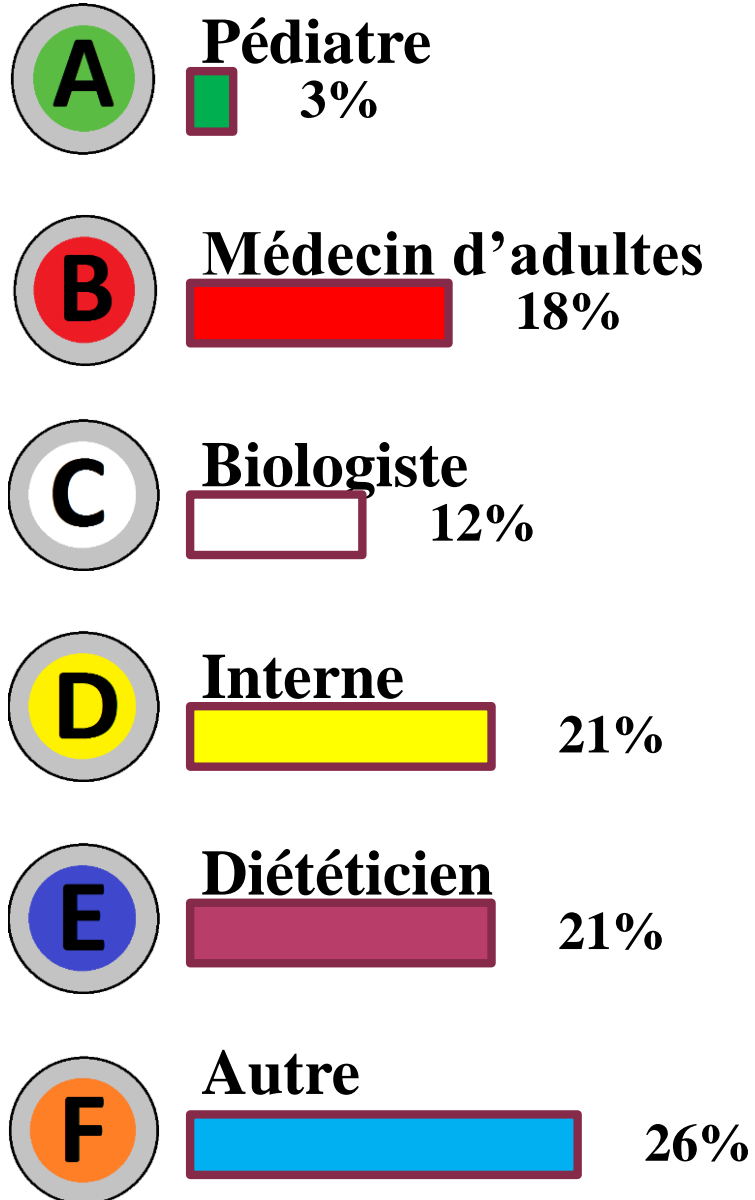
**Dr Christelle CORNE**

Biochimiste

**Chaque participant disposait d'un boîtier type savonnette**



# Répartition des participants



## *Par intoxication*

### **Aminoacidopathies**

*Phénylcétonurie, Leucinose,*

### **HyperHomocystéinémie**

*Tyrosinémie, Hyperornithinémie*

### **Anomalies cycle de l'urée et trouble apparentées**

### **Aciduries organiques**

*Methylmalonique, propionique,  
Isovalérique, déficits multiples carboxylases*

### **Intolérances sucres**

*fructose et galactose*

### **Porphyrie**

### **Métaux**

*Cuivre : Wilson et Menkes*

*Fer : Hémochromatose, Neuroferritinopathies*

*Manganèse*

### **Neurotransmetteurs**

*Déficit de synthèse ou de catabolisme (monoamines, GABA, Glycine)*

*Trouble de synthèse des AA non indispensables : Sérine, glutamine, Proline/Ornithine*

## *Par déficit énergétique*

### **Déficit cytoplasmique**

**Glycogénoses hépatiques ou musculaires**

**Voie des pentoses phosphates**

**Trouble de la glycolyse**

**Déficit de la NGG**

**Hyperinsulinismes**

**Déficit créatine cérébrale**

### **Déficits mitochondriaux**

**Acidose congénitale lactique**

**(PC, PDH, Krebs)**

**Chaîne respiratoire**

### **Troubles $\beta$ -oxydation**

**Désordres des corps cétoniques**

**Déficit des Transporteurs**

**des mol énergétiques :**

**Déficit en GLUT I, déficit en GLUT II**

## *Par surcharge*

### **Lysosomes**

**Sphingolipidoses (Fabry...)**

**Mucopolysaccharidoses**

**Oligosaccharidoses**

### **Peroxysome**

### **CDG**

*Congenital Disorders Glycosylation*

**Défaut synthèse cholestérol  
et des acides biliaires**

### **Autres**

**Céroïde Lipofuscinose**

**Troubles du trafic cellulaire**

## FACTEURS DECLENCHANTS



✓ Repas riche en protéines

✓ Situation de Catabolisme

Jeûne et/ou exercice prolongé, Infections, Chirurgie, Post-partum...

✓ Nutrition artificielle parfois carencée en vitamines

✓ Traitement : Valproate de sodium, corticothérapie prolongée....

**QUAND PRELEVER un dosage NH3 ?**



**En phase aigue  
1h à 2h après un repas**

**Dans les formes tardives, le diagnostic peut être difficile.**

**Antécédents familiaux**

**Accès aigu/ingestion excessive de protéines**

**Accès aigu/ infection**

**Troubles neurologiques**

**Troubles digestifs**

**Troubles psychiatriques**

**Répéter le dosage !**



**QUAND PRELEVER un profil d'acylcarnitines plasmatiques ?**

- Au moment de l'épisode aigu de rhabdomyolyse**
- Après 14h de jeûne (pour l'adulte) si forme chronique**

**Si état clinique satisfaisant,  
un profil normal ne peut pas exclure  
une anomalie de la bêta-oxydation des acides gras.**

**Facteur déclenchant fréquemment retrouvé ++++++**

**Catabolisme (infections, sport extrême avec insuffisance calorique..)**



**1- Les maladies héréditaires du métabolisme peuvent se révéler sur un mode aigu à l'âge adulte par :**

**A-Rhabdomyolyse aiguë**

**B-AVC**

**C-Neuropathie périphérique**

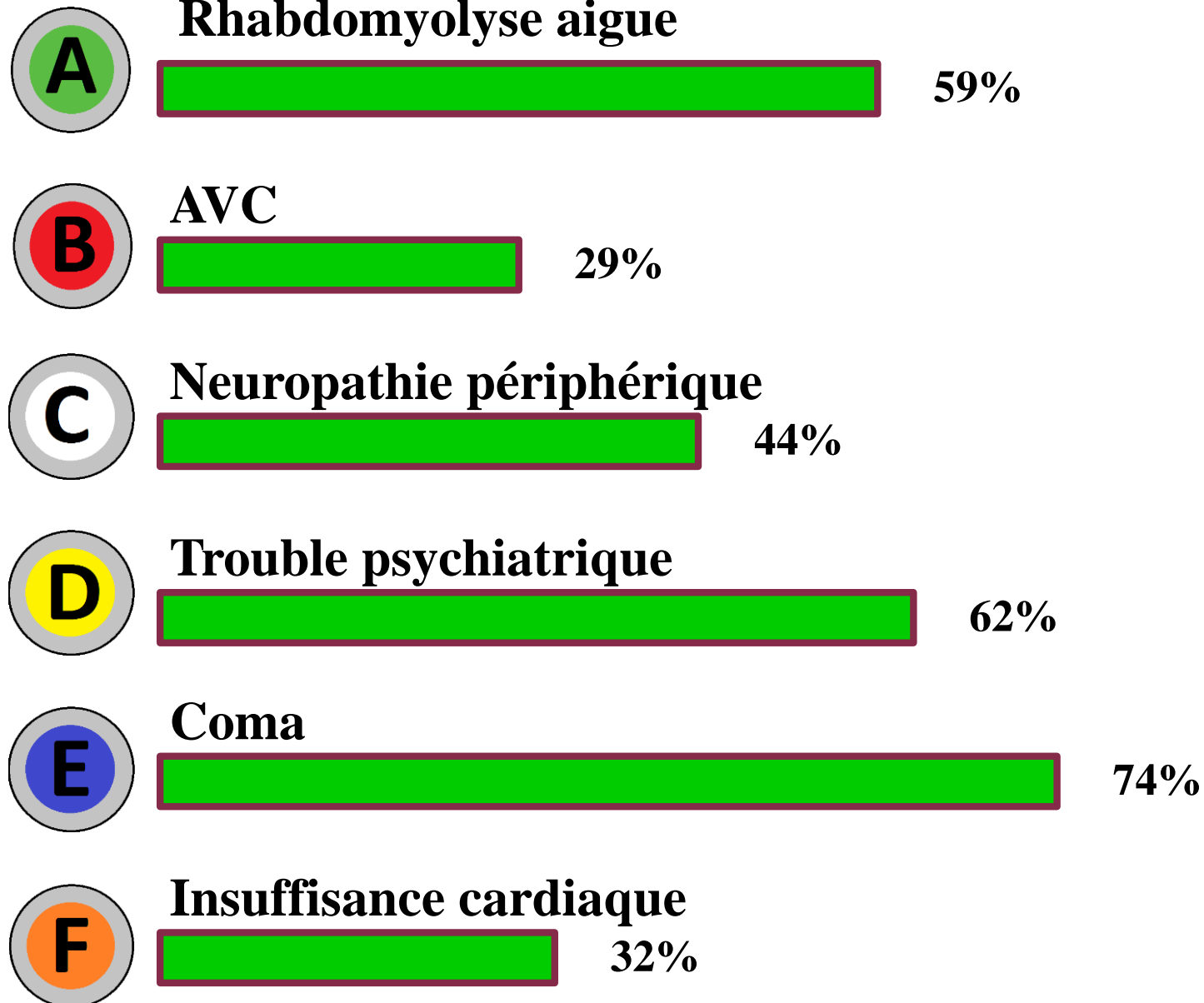
**D-Trouble psychiatrique**

**E-Coma**

**F-Insuffisance cardiaque**



# RESULTATS



**2- Quelle (s) pathologie (s) évoquer devant une pathologie thrombotique ?**



**A- Trouble du cycle de l'urée**

**B- Trouble du métabolisme de l'homocystéine**

**C- Porphyrie aigue hépatique**

**D- Maladie de Fabry**

**E- Niemann-Pick C**

**F- Congenital Disorders Glycosylation**

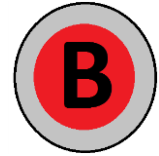
# RESULTATS



**Trouble du cycle de l'urée**



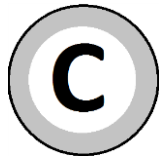
18%



**Trouble du métabolisme de l'homocystéine**



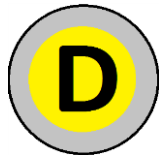
71%



**Porphyrie aigue hépatique**



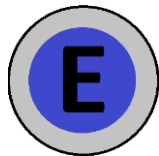
26%



**Maladie de Fabry**



38%



**Niemann Pick C**



18%



**Congenital Disorders Glycosylation**



18%



**3- Quel bilan biologique prescrivez-vous dans ce contexte de thrombose ?**

**A- Chromatographie des acides aminés plasmatiques**

**B- Dosage de l'homocystéine plasmatique**

**C- Ammoniémie**

**D- Dosage des acides gras à très longues chaînes**

**E- Profil des acylcarnitines**

**F- Dosage de l'alpha-galactosidase A**

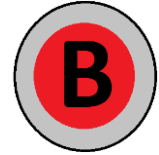
# RESULTATS



**Chromatographie des acides aminés plasmatiques**



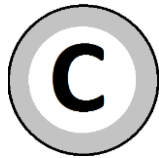
47%



**Dosage de l'homocystéine plasmatique**



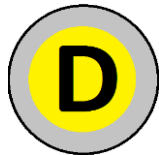
83%



**Ammoniémie**



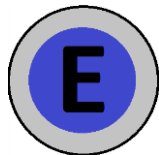
11%



**Dosage des acides gras à très longues chaînes**



8%



**Profil des acylcarnitines**



22%



**Dosage de l'alpha-galactosidase A**



58%



**6- Quelles pathologies peuvent se révéler sur un mode psychiatrique aigu (en dehors des situations d'hypoglycémie) ?**

**A- Hyperammoniémie**

**B- Porphyrurie aiguë hépatique**

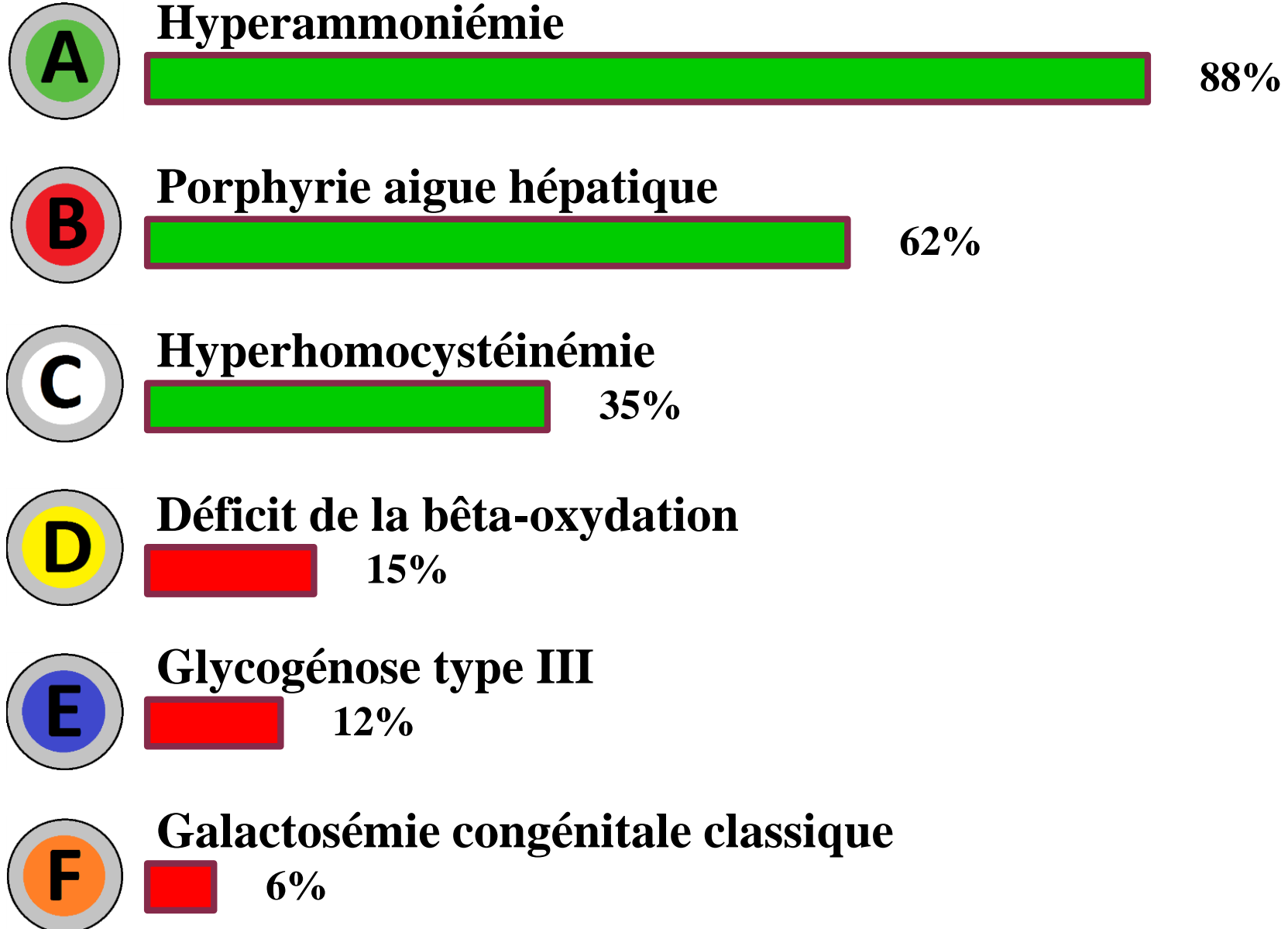
**C- Hyperhomocystéinémie**

**D- Déficit de la betaoxydation**

**E- Glycogénose de type III**

**F- Galactosémie congénitale classique**

# RESULTATS



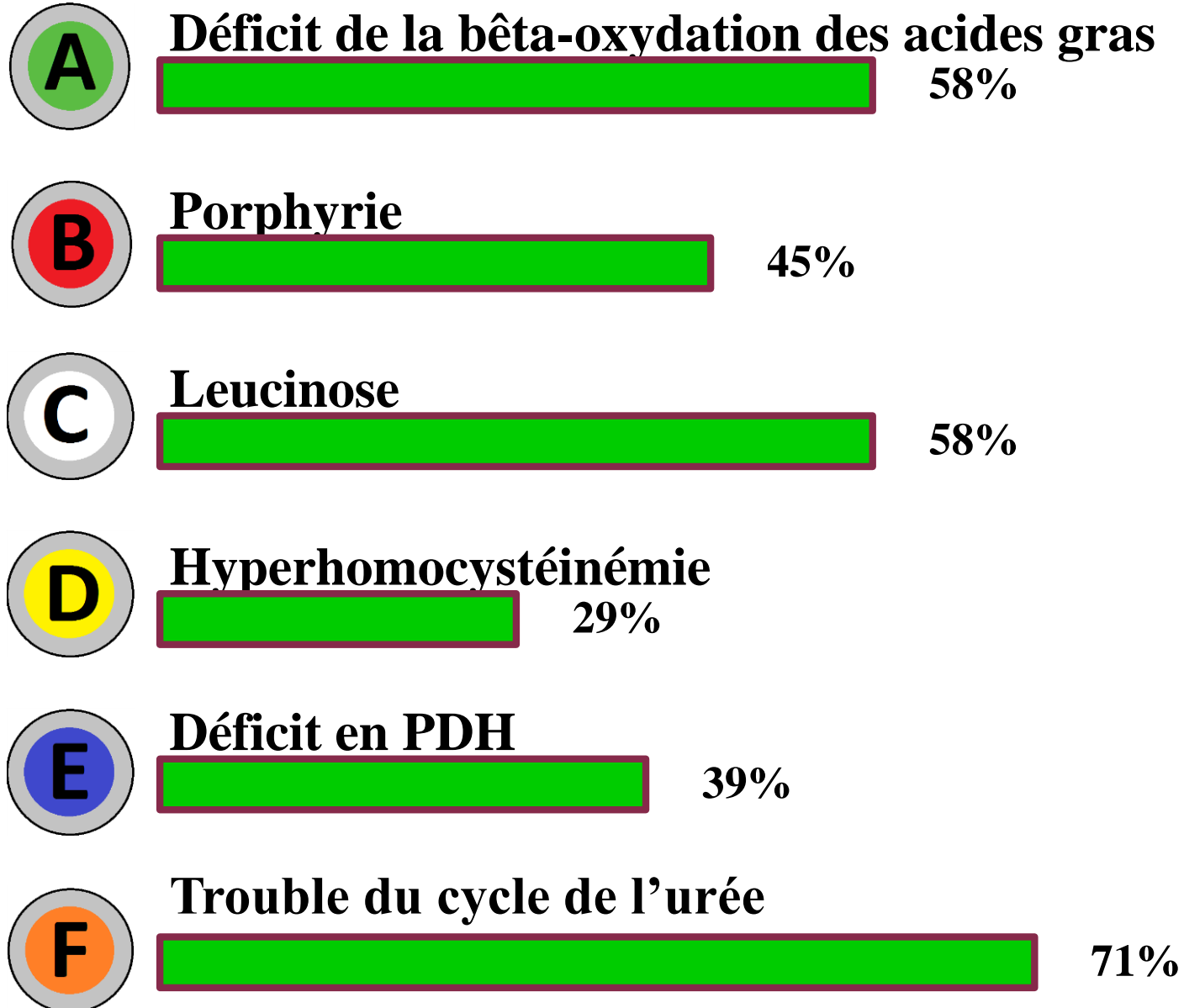


**7- Quelles pathologies traitables peuvent se révéler par un coma ?  
(en dehors des situations d'hypoglycémie)**

- A- Déficit de la beta-oxydation des acides gras**
- B- Porphyrrie**
- C- Leucinose**
- D- Hyperhomocystéinémie**
- E- Deficit en PDH**
- F- Trouble du cycle de l'urée.**



# RESULTATS





**8- Parmi les examens suivants, lesquels sont à demander devant un coma inexpliqué et suspect de maladie métabolique ?**

**A- Ammoniémie**

**B- Cholestanol**

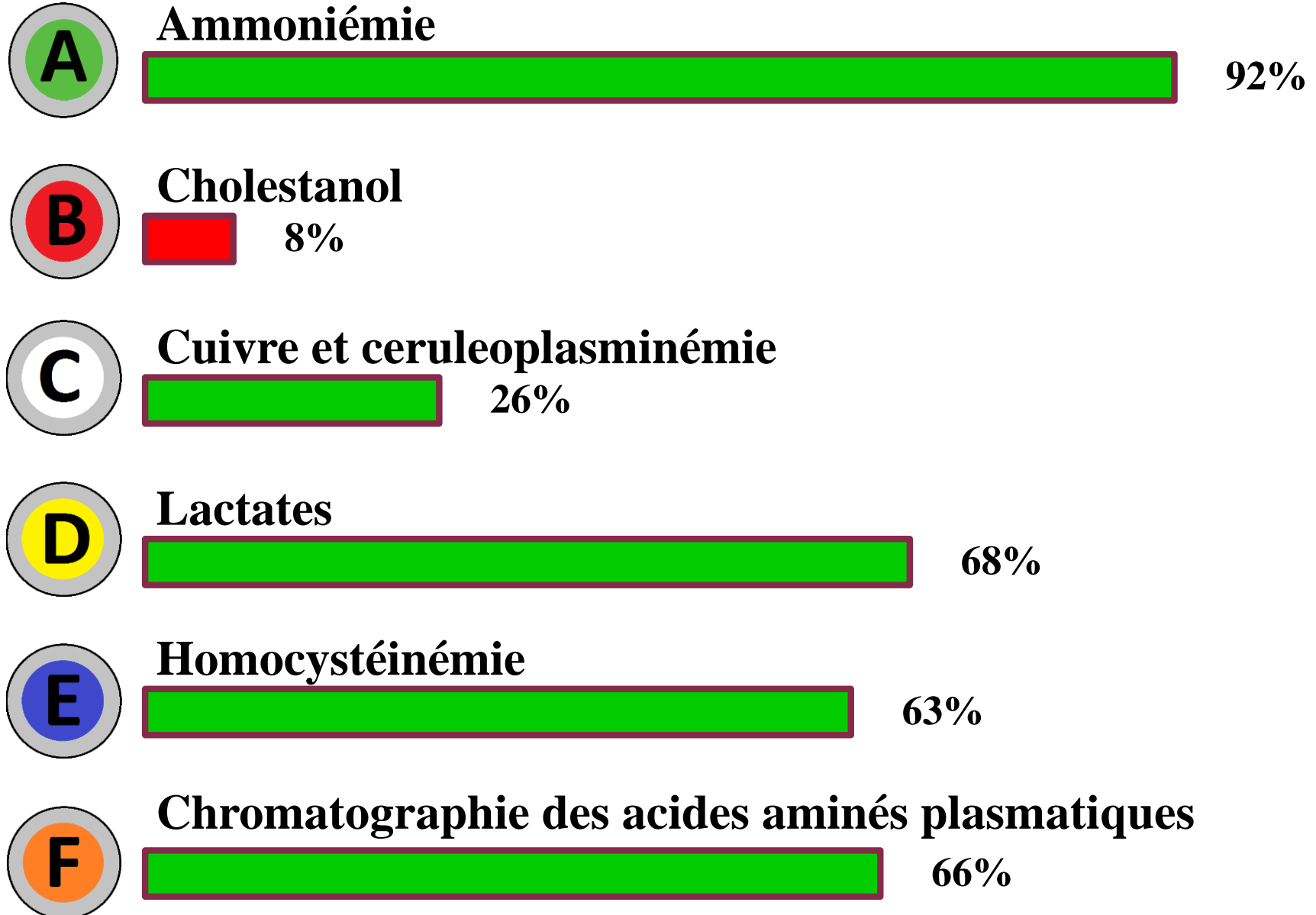
**C- Cuivre/Ceruleoplasminémie**

**D- Lactates**

**E- Homocystéinémie**

**F- Chromatographie des acides aminés plasmatiques**

# RESULTATS



# *Situations aiguës traitables\**

(1)

\*traitement métabolique spécifique

**Coma, Encéphalopathie**

Troubles du cycle de l'urée  
Porphyrie  
Trouble de l'oxydation des acides gras  
Aminoacidopathies (leucinose)  
Hyperhomocystéinémie  
Aciduries organiques  
Déficit en pyruvate deshydrogénase  
Encéphalopathie à la biotine

**AVC, pseudo-stroke**

Trouble du cycle de l'urée  
Hyperhomocystéinémie  
Wilson

**Polyneuropathie aiguë**

Porphyrie  
Déficit PDH

**Paraplégie aiguë  
ou subaiguë**

Trouble de la reméthylation  
Déficit en arginase  
Déficit en biotinidase

**Ataxie cérébelleuse aiguë**

Trouble du cycle de l'urée  
Déficit PDH

**Pb psychiatrique aigu**

Troubles du cycle de l'urée  
Porphyrie  
Hyperhomocystéinémie

## *Situations aiguës traitables (2)*

*\*traitement métabolique spécifique*

**Thromboembolie**

**Hyperhomocystéinémie**

**Nausées,  
vomissements cycliques**

**Troubles du cycle de l'urée  
Leucinose (intermittente)**

**Insuffisance cardiaque**

**Trouble de l'oxydation des acides gras**

**Arythmie**

**Trouble de l'oxydation des acides gras  
Carence en thiamine**

## **7 tests à retenir face à une urgence métabolique**

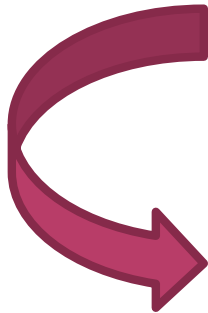


- 1. Ammoniémie**
- 2. Homocystéine totale plasmatique**
- 3. ALA et Porphobilinogène urinaires**
- 4. Acides organiques urinaires**
- 5. Acides aminés**
- 6. Profil des acylcarnitines**
- 7. Bilan cuivre**

**Nombre d'élèves : 40**

**Meilleure note : 11/20**

**Moyenne de la classe : 4,8/20**



# Dernier QCM



**Avez-vous aimé cet Atelier ?**

**A- Un peu**

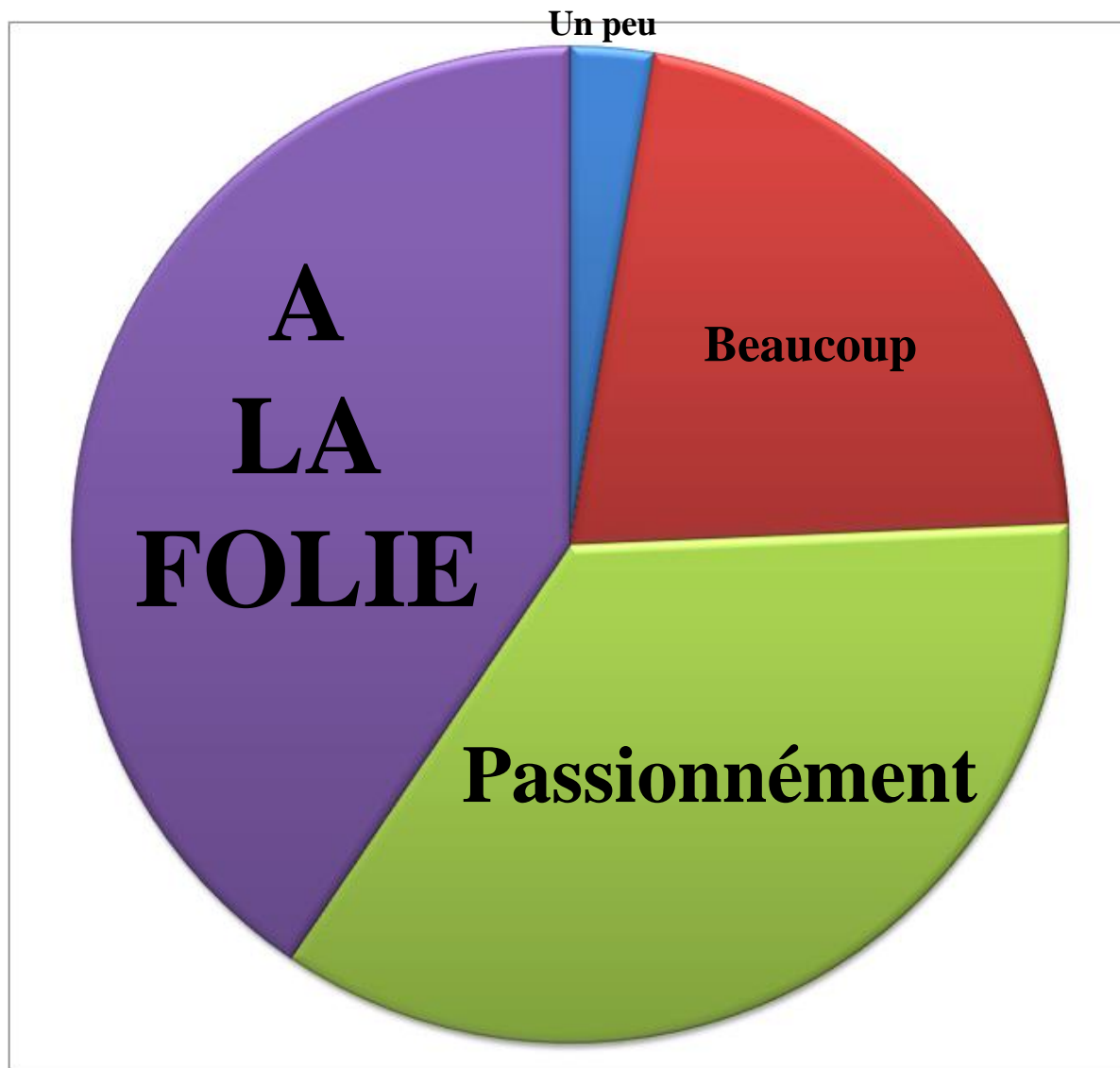
**B- Beaucoup**

**C- Passionnément**

**D- A la folie**

**E- Pas du tout**





**Pas du tout .... Ben pas du tout**