

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)

Synonymes

Déficit en MCAD ;

Déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne ;

Déficit en carnitine par déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne.

Définition

Maladie héréditaire du métabolisme (MHM), autosomique récessive et liée à la mutation du gène *ACADM* (1p31) qui code la protéine mitochondriale MCAD.

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) est une maladie héréditaire de l'oxydation mitochondriale des acides gras à chaîne moyenne.

L'oxydation des acides gras (OAG) est une voie de production d'énergie majeure de l'organisme, en particulier lors du jeûne et dans les états inflammatoires, dans le cœur, les muscles et le foie. Elle permet également la production de corps cétoniques qui serviront, au jeûne prolongé, de substrat énergétique alternatif pour le cerveau.

Le déficit en MCAD se manifeste par des crises aiguës (« décompensation métabolique »), chez des nouveau-nés, nourrissons, enfants, ou adultes qui semblaient jusqu'alors parfaitement bien portants.

Le tableau clinique de ces décompensations aiguës s'explique par un déficit de production d'énergie dans certains organes (déficit OAG), et peut comporter :

- une hypoglycémie (malaise, somnolence, coma, confusion, ataxie, convulsions...) ;
- une atteinte cardiaque aiguë (troubles du rythme ventriculaires) ;
- et rarement une rhabdomyolyse, une cardiomyopathie.

Ces décompensations peuvent être fatales en l'absence d'intervention médicale d'urgence, en particulier chez les nourrissons.

Une mort subite et inexplicée peut parfois être la première manifestation de cette maladie.

Ces décompensations aiguës, néanmoins, ne surviennent que dans des circonstances bien particulières : jeûne prolongé, gastro-entérite, infection, ingestion importante d'alcool ou d'acides gras à chaîne moyenne. Si la maladie est connue, des mesures de préventions permettent d'éviter l'apparition de ces crises métaboliques.

Ainsi de nombreux patients déficitaires en MCAD peuvent rester parfaitement asymptomatiques de leur maladie toute leur vie, soit qu'ils n'aient jamais été dans une situation à risque de décompensation, soit que les mesures de prévention aient été suivies scrupuleusement.

Outre le risque vital des décompensations aiguës chez l'enfant, il existe aussi un risque de séquelle neurologique en lien avec des hypoglycémies profondes sans corps cétoniques.

Le diagnostic repose sur un test sanguin, le profil des acylcarnitines (plasmatique, ou sur sang séché). Il permet d'identifier un profil caractéristique associant une augmentation des acyl à chaînes moyennes C6 et C8 et un ratio C8/C10 élevé. La chromatographie des acides organiques urinaires retrouve également une accumulation anormale de certains dérivés de ces chaînes moyennes : acides dicarboxyliques de C6 à C10, hexanoylglycine et suberylglycine.

Le traitement au long cours des déficits en MACD repose sur les points suivants :

- Pas de régime spécifique, en dehors de l'éviction d'ingestion en quantités importantes de triglycérides à chaîne moyenne (TCM). Par exemple : chair de coco ou préparations pour nourrissons prescrites dans certaines situations riches en TCM.

- Limitation du temps de jeûne, selon les recommandations nationales, en fonction de l'âge de l'enfant. Certains enfants ont une nutrition entérale en continue toutes les nuits, d'autres ont de l'amidon de maïs cru au coucher.

- En situation à risque de décompensation (fièvre, jeûne), limiter le temps de jeûne. Il s'agira d'apporter très régulièrement (toutes les 3 à 4 heures selon l'âge), de jour comme de nuit, des glucides simples par voie orale (soluté de réhydratation enrichi en dextrine maltose, ou boissons sucrées), ou par une perfusion intraveineuse en continu si la voie orale est impossible. Cette procédure sera poursuivie jusqu'à ce que la cause de cette fièvre ou de ce jeûne soit résolue.

- Une supplémentation en carnitine (Levocarnil 10-50 mg/kg/j en 2 prises PO) est proposée si le profil des acylcarnitines a révélé une carence en carnitine.

Pour en savoir plus

▶ Orphanet

- [Fiche Maladie](#)
- [Fiche handicap](#)

▶ [The British Inherited Metabolic Disease Group \(BIMDG\)](#)

▶ PNDIS en cours de publication (site de la HAS)

▶ Centre de référence

[Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de l'enfant et de l'adulte \(MAMEA\)](#)

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Déficit en MCAD, déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne, déficit en carnitine par déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne.

Mécanismes

Maladie du métabolisme, autosomique, récessive et liée à la mutation du gène qui code une enzyme mitochondriale, à l'origine d'un déficit de l'oxydation mitochondriale des acides gras à chaîne moyenne qui est une voie de production d'énergie majeure, en particulier lors du jeûne et dans les états inflammatoires (fièvre...), dans le cœur, les muscles et le foie.

Risques particuliers en urgence

Crises métaboliques rapidement progressives avec hypoglycémie (malaise, somnolence, coma, confusion, ataxie, convulsions...), troubles du rythme cardiaque, et rarement rhabdomyolyse, cardiomyopathie.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- Pas de régime spécifique, mais consignes de limitation de la durée de jeûne, et de ne pas consommer en grande quantité de l'alcool et des triglycérides à chaînes moyennes (chair de coco, et dans certaines préparations médicales pour nourrissons)
- Parfois : nutrition entérale, carnitine.

Pièges

- Pas de problème si le diagnostic est connu, et que les mesures de prévention des décompensations peuvent être mises en place diligemment dans les situations à risque (fièvre, jeûne).

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

- En cas de décompensation métabolique ou de situation à risque de décompensation, assurer dès que possible des apports en glucose/glucides toutes les 3-4h (selon l'âge), voire en perfusion continue intraveineuse de sérum glucosé à 10 % (si voie orale impossible, ou si état clinique préoccupant) : 0-2 ans : 6 ml/kg/h ; 2-4 ans : 5 ml/kg/h ; 4-14 ans : 3,5 ml/kg/h ; > 14 ans : 2,5ml/kg/h (max. 120 ml/h)

En savoir plus

[Fiches Orphanet urgences](#)

[Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de l'enfant et de l'adulte \(MAMEA\), hôpital Necker, Paris](#)

Filière de santé maladies rares : maladies héréditaires du métabolisme G2M

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les décompensations de maladies héréditaires du métabolisme constituent des situations d'urgence diagnostique et thérapeutique (mortalité immédiate ou séquelles irréversibles).

Dans le cadre du déficit MCAD, les décompensations peuvent se révéler par une hypoglycémie profonde entraînant des signes neurologiques (sommolence, confusion, ataxie, convulsions...) et/ou des troubles du rythme cardiaque (en particulier troubles du rythme ventriculaires), rarement une rhabdomyolyse.

En l'absence de prise en charge, le patient évolue vers un coma, avec risque majeur de séquelles neurologiques, ou de décès, en particulier avant l'âge de 3 ans.

Un facteur déclenchant tel un jeûne prolongé ou une situation de catabolisme (infection, chirurgie, troubles digestifs) est habituellement retrouvé.

Le pronostic est corrélé à la gravité de l'hypoglycémie et des troubles du rythme cardiaque.

Le traitement de la crise métabolique sera débuté urgemment en cas de symptôme de décompensation, de même pour toute situation à risque de décompensation : toute fièvre, situation de catabolisme ou jeûne (vomissements, apports alimentaires insuffisants...) conduira inéluctablement à une crise métabolique, à moins que le traitement de crise ne soit débuté à titre préventif, dès que possible.

Les principales situations d'urgence observées sont :

► **Situation d'urgence 1 : Décompensation ou situation à risque de décompensation métabolique**

- Cette complication survient à l'occasion de plusieurs circonstances : jeûne prolongé, infection intercurrente (otite, gastro-entérite...), fièvre et toute maladie infectieuse intercurrente ; apports alimentaires caloriques insuffisants (anorexie, vomissements, chirurgie déshydratation...) ; soit tout état de jeûne, d'amaigrissement ou de catabolisme. Rarement effort intense.
- Les patients doivent consulter rapidement aux urgences en cas de circonstances favorisant les décompensations.
Ils peuvent ne présenter encore aucun signe clinique au moment de la consultation, il faut dès lors les prendre en charge pour prévenir l'accès de crise métabolique.
- Les patients ont la consigne de se rendre aux urgences du centre hospitalier le plus proche avec leur certificat d'urgence.
- Dans toutes ces situations, le patient sera gardé en hospitalisation 24h, avec prise en charge selon le protocole d'urgence, puis avis du centre de référence pour la conduite à tenir ultérieure.

- ▶ **Situation d'urgence 2** : Patient qui consulte pour un autre motif que le déficit en MCAD et doit être laissé à jeun (chirurgie en urgence par exemple)

Dans ces situations, le jeûne étant une circonstance de décompensation, le patient devra bénéficier d'une prise en charge en urgence (traitement identique à celui d'une décompensation).

Recommandations en urgence

- ▶ **Recommandations générales**

**Prendre connaissance du protocole d'urgence personnel
fourni par le centre de référence ou de compétence du patient
avec les numéros de téléphone correspondants**

Si vomissements, diarrhée, situation de jeûne :

**Risque d'hypoglycémie, troubles du rythme cardiaque
et/ou cardiomyopathie**

PATIENT PRIORITAIRE

NE DOIT PAS ATTENDRE AUX URGENCES

**Débuter rapidement le traitement aux urgences
avant le transfert dans un service d'hospitalisation**

Ne pas attendre les signes de décompensation

Débuter systématiquement la prise en charge ci-dessous

AGIR VITE permet d'éviter une hypoglycémie sévère ou une atteinte cardiaque

Le rôle des parents et de l'entourage familial (aidants familiaux / proches aidants) est fondamental.

Il est conseillé de permettre aux proches aidants d'accompagner le patient dans les services hospitaliers : connaissances du patient, de ses moyens d'expression.

La présence d'un ou des deux parents aux côtés d'un enfant permet de le rassurer et d'orienter l'équipe médicale. Le proche aidant est un partenaire de soin important. Sa présence permet d'informer les soignants : informations sur ce qui s'est passé avant de venir aux urgences, concernant le malade et la maladie, protocole d'urgence à suivre, habitudes du patient pour la prise des médicaments, les régimes alimentaires.

► Situation d'urgence 1 : Décompensation ou situation à risque de décompensation métabolique

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic

- Signes cliniques précoces discrets : grande fatigue, irritabilité, ataxie... troubles digestifs (vomissements, anorexie, nausées...), signes d'hypoglycémie ;
- Facteurs favorisant la décompensation : jeûne prolongé, infection intercurrente, fièvre et toute maladie infectieuse intercurrente ; apports alimentaires caloriques insuffisants (anorexie, vomissements, chirurgie déshydratation...) ; soit tout état de jeûne, d'amaigrissement ou de catabolisme. Rarement effort intense.

Dans toutes ces situations, le patient sera gardé en hospitalisation.

■ Évaluer la gravité

- Hypoglycémie ;
- Hyperkaliémie > 7 mmol/l ;
- Troubles neurologiques, prostration, coma, rhabdomyolyse ;
- Trouble du rythme cardiaque (liés au déficit en OAG ou à l'hyperkaliémie si rhabdomyolyse), signes ECG d'hyperkaliémie ;
- Défaillance hémodynamique et/ou insuffisance rénale ;
- Insuffisance hépatique sévère : TP < 50 % - facteur V < 30 % ;
- **Dans tous les cas, veiller à maintenir des apports glucidiques importants : sérum glucosé à 10 % (G10) :**
 - 0-2 ans : 6 ml/kg/h**
 - 2-4 ans : 5 ml/kg/h**
 - 4-14 ans : 3,5 ml/kg/h**
 - > 14 ans: 2,5 ml/kg/h (max. 120 ml/h)**

En cas de défaillance d'organe (coma, respiratoire, hépatique) : avis + discussion d'un transfert en USC/réanimation.

■ Explorations en urgence

- Glycémie (capillaire et veineuse), ASAT, ALAT, GGT, TP, CPK, ionogramme sanguin, kaliémie, calcémie, urée, créatinine, gaz du sang, lactate ;
- Si signe cardiaque ou anomalie sur le scope :
ECG, BNP, Troponine +/- échographie cardiaque.
Ne doit pas retarder la perfusion ;
- Bilan étiologique, notamment infectieux et général selon contexte.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- Monitoring non-invasif ; ECG-Scope ;
- Conscience, état neurologique ;
- FC, FR, PA, T°, SpO₂ ;
- Gaz du sang ;
- Glycémie capillaire (dextro) / 4h ;
- Bilan biologique de contrôle CPK, ionogramme, NH₃, TP, bilan hépatique :
 - si bilan initial normal et stabilité clinique : contrôle du bilan entre H12 et H24 ;
 - dans toutes les autres situations : surveillance rapprochée, et réévaluation des apports hydriques et ioniques.
- Échocardiographie en cas de signe d'appel clinique ou biologique.

■ Mesures symptomatiques

- Antipyrétiques ou anti-émétiques si besoin ;
- Antalgiques si besoin (pas de complication spécifique rapportée après l'utilisation d'opiacés, d'AINS, de paracétamol) ;
- Sont contre-indiqués : aspirine, acide valproïque, solutions lipidiques contenant des TCM (médialipides, SMOF lipides), et corticoïdes si utilisés > 3 jours consécutifs.

■ Traitements spécifiques à mettre en place en urgence, sans attendre les résultats du bilan :

- Si **dextro < 3 mmol/l**, resucrage 1 ml/kg de G30 % PO (max. 30 ml) ou 2-3 ml/kg de G10 % IVD et débiter la perfusion glucosée ci-dessous (G30 % possible sur KTC ou intra-osseux)
- Mettre en place une perfusion sans attendre les résultats du bilan pour assurer un **débit glucidique continu** :
Perfusion à base de sérum glucosé
G10 % avec des apports d'électrolytes standard* (pas de G10 pur)
- Contre-indication aux lipides IV

Âge	0-3 mois	3-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	> 14 ans - adulte	DÉBIT MAX
Débit de perfusion	7 ml/kg/h (12 mg/kg/min)	6 ml/kg/h (10 mg/kg/min)	5 ml/kg/h (8 mg/kg/min)	3,5 ml/kg/h (6 mg/kg/min)	2,5 ml/kg/h (4 mg/kg/min)	<u>120 ml/h</u> <u>(3 l/24h)</u>

*Ex. : Polyionique, Bionolyte, B45, Glucidion, Compensal... en l'absence de solutés disponibles, G10 % + 4 g/l de NaCl (70 meq/l) et 2 g/l de KCl (27 meq/l).

- **Si patient impossible à perfuser =>** Sonde nasogastrique (SNG) : préparer les solutés IV ci-dessus et les passer par la sonde aux mêmes débits.
- **En cas de défaillance d'organe =>** cathéter veineux central (KTC) / voie intra-osseuse pour réhydratation (KTIO).
- Poursuivre les traitements habituels (dont le Levocarnil si donné en chronique), en l'absence de trouble du rythme ;
- Traitement spécifique de l'éventuelle infection intercurrente.

► **Situation d'urgence 2 : Patient qui consulte pour un autre motif que le déficit en MCAD et doit être laissé à jeun (chirurgie en urgence par exemple)**

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic**

- [Rechercher les signes de décompensation \(signes neurologiques ou digestifs\).](#)

▪ **Évaluer la gravité**

- Pas d'indication en l'absence de circonstances favorisant les décompensations.

▪ **Explorations en urgence**

- Bilan selon le contexte ;
- Glycémie...

2. Mesures thérapeutiques [immédiates](#)

▪ **[Monitoring](#)**

- Monitoring non-invasif ; ECG scope ;
- Conscience, état neurologique ;
- FC, FR, PA, T°, SpO₂ ;
- Gaz du sang ;
- Glycémie capillaire (dextro) / 4h.

▪ **Mesures symptomatiques**

- Antalgiques si besoin.
- Anti-émétique si besoin.

▪ **Traitements spécifiques**

Si le patient doit rester à jeun : mesures identiques à précédemment, avec perfusion d'urgence ; Sinon, poursuivre l'alimentation habituelle, **sans jeûne**.

Orientation

▶ Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

**Transferts dans des centres hospitaliers équipés ;
Prendre connaissance du certificat d'urgence donné par le centre de référence
ou de compétence du patient :**

- La régulation préhospitalière (SAMU, Centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire.
- Aux urgences du centre hospitalier de proximité, lorsque celui-ci dispose d'un service de réanimation et des compétences et plateaux techniques nécessaires.
- Contacter un médecin expert senior du centre de compétence régional qui a la connaissance de ces structures peut aider à la régulation.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou un vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité.

▪ Quand transporter ?

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

▶ Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

- Médecine, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence, sans un avis, au moins téléphonique, auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- **Interdits** : acide acétylsalicylique (aspirine), acide valproïque, corticothérapie : peser l'indication si durée > 3 jours, pas de frein à l'usage de l'HSHC si nécessité réanimatoire.
- Sont **contre-indiqués** : solutions lipidiques contenant des TCM (médialipides et SMOF lipides) ; éviction des TCM (laits ou huile en contenant).

Précautions anesthésiques

- **En cas de chirurgie**, même si urgente, appliquer la [perfusion préventive décrite](#).
- **Chirurgie ambulatoire à discuter**, car nécessité d'une surveillance postopératoire de la tolérance de la reprise alimentaire.
Perfusion préopératoire selon la durée de jeûne attendue (ne doit pas dépasser la durée habituelle de jeûne du patient) ;

- Précautions anesthésiques :

En cas de chirurgie même urgente, lire le certificat d'urgence et si nécessaire contacter un médecin senior expert de la maladie, pour des conseils de prise en charge per et péri-opératoire.

Le patient ne doit JAMAIS être laissé sans apports glucidiques.

Antalgie adaptée pour prévenir une décompensation secondaire au stress.

Les perfusions continues de propofol et d'étomidate sont à éviter, car présentées sous forme d'émulsion lipidique (possible en injection unique pour l'induction).

La kétamine est à éviter, à dose anesthésique, car elle stimule le système nerveux sympathique et peut augmenter le taux de catécholamines endogènes.

Les curares dépolarisants peuvent provoquer une augmentation des CK.

Les curares non dépolarisants peuvent être utilisés sous contrôle d'un monitoring de la curarisation.

Les gaz halogénés, le thiopental, le midazolam et les opiacés peuvent être utilisés.

Mesures préventives

- Tous les vaccins sont préconisés (notamment grippe, vaccin anti-Covid-19...)
- En cas de chirurgie, même si urgente, [appliquez la perfusion décrite](#) ;
- Attention : le jeûne prolongé est contre-indiqué.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Il est important de maintenir la présence d'un parent (d'un accompagnant) pendant toute l'hospitalisation ; le patient et le proche aidant ont des connaissances précises sur la pathologie et les traitements. Le proche aidant est un partenaire de soin important. Sa présence permet d'informer les soignants : informations sur ce qui s'est passé avant de venir aux urgences, concernant le malade et la maladie, protocole d'urgence à suivre, habitudes du patient pour la prise des médicaments, les régimes alimentaires (régimes usuels, de semi-urgence et d'urgence).
- Il est également important de tenir informé le proche aidant des résultats d'examens et de prendre en compte son ressenti.
- Si l'entrée en urgence d'un patient finit très souvent par une hospitalisation de plusieurs jours, il faut donc adapter les premiers soins (prise de sang, sonde...) ; suite aux hospitalisations répétitives, prendre également en compte les habitudes de soins du patient pour éviter lassitude, refus...
- Pendant l'hospitalisation, rencontrer une diététicienne pour la prise en compte du régime alimentaire en respectant les habitudes du patient et, avec les parents, établir le régime alimentaire le plus adapté.
- Si possible, ne pas utiliser, lors de l'hospitalisation, les médicaments fournis par le patient, (risque de rupture de traitement à la sortie de l'hospitalisation).

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences. Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centre de compétence, centre de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son proche aidant.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24h ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

▶ **Risque de transmission de la maladie**

Il n'a pas été décrit de transmission génétique de la maladie via le don d'organes ou de tissus.

▶ **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement**

Le cœur et le foie sont les deux organes touchés par la maladie ; la symptomatologie peut être transmise au receveur via le don d'organes.

▶ **Don d'organes**

- Poumons, reins, pancréas : ces organes ne sont pas concernés par le déficit et peuvent être proposés pour un prélèvement à but thérapeutique selon les critères habituels d'éligibilité.

- Cœur : la transplantation cardiaque à partir d'un donneur atteint de MCAD expose le receveur au risque de développer des troubles du rythme et une cardiomyopathie, en cas de fièvre ou de jeûne. Le prélèvement cardiaque à but thérapeutique est théoriquement contre-indiqué. Il pourra être discuté, au cas par cas, lorsque le pronostic vital du receveur est engagé à très court terme.

- Foie : la transplantation hépatique à partir d'un donneur atteint de MCAD expose le receveur au risque d'hypoglycémies profondes, en cas de fièvre ou de jeûne, et ne peut s'envisager que lorsque le pronostic vital est engagé à court terme et qu'aucune alternative thérapeutique n'est possible.

Le receveur ainsi transplanté dans le cadre d'une super urgence devra être informé des circonstances de la greffe, de la nécessité d'un suivi annuel en consultation spécialisée en maladies métaboliques, ainsi que de l'éviction absolue d'alcool et de tout jeûne prolongé.

La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices / risques).

▶ **Don de tissus**

Le prélèvement de tissus à but thérapeutique est possible en respectant les critères habituels de sélection des donneurs.

Numéros en cas d'urgence

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de l'enfant et de l'adulte (MAMEA)

Professeur Pascale de Lonlay
Hôpital Necker
Carré Necker, service de Maladies métaboliques
149, rue de Sèvres - 75015 Paris

Numéros d'astreinte téléphonique

Contactez le médecin référent du patient,
le centre de compétence ou de référence de votre région

Centres de référence ou de compétence :

Les centres de la filière G2M

www.orpha.net

Filière de santé maladies rares :

Filière santé de maladies rares métaboliques G2M



Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

- [Anderson DR, Viau K, Botto LD, Pasquali M, Longo N. Clinical and biochemical outcomes of patients with medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. Mol Genet Metab. 2020 Jan;129\(1\):13-19.](#)
- [Merritt JL, Chang IJ - Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency: MCAD Deficiency - GeneReviews®.](#)
- [Mesbah Z, Sing Ho K, Fitzsimons P, Monavari AA, Mayne PD, Crushell E. Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency \(MCADD\) in the Irish Paediatric Population. Ir Med J. 2019 Dec 16;112\(10\):1016.](#)

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Pascale de Lonlay

Docteurs Jean-Baptiste Arnoux, Juliette Bouchereau, Marianne Jaroussie

[Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de l'enfant et de l'adulte \(MAMEA\)](#)

Centre coordonnateur de la filière santé maladie rare G2M

Hôpital Necker-Enfants Malades

Carré Necker - 149, rue de Sèvres - 75015 Paris

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Antony Chauvin** : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
chef de service adjoint - service d'Accueil des Urgences/SMUR - CHU Lariboisière - université de Paris

- **Docteur Pierrick Le Borgne** : commission des référentiels de la SFMU (CREF), praticien hospitalier - service d'Accueil des urgences - hôpitaux universitaires de Strasbourg

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de Gestion des crises sanitaires - département Qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteurs Francine Meckert, Marie-France Mercier : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- Les associations de patients

[Les enfants du jardin](#)

669, rue de la Menthe - 16430 Champniers

06 14 94 46 87

contact@lesenfantsdujardin.fr

[No myolyse](#)

1, impasse des Hameaux

30650 Saze

nomyolyse@gmail.com

Date de réalisation : 23/09/2021

« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4