

Harmonisation des urgences sur le territoire :

Certificats d'urgence et Orphanet

Pascale DE LONLAY, Paris et Juliette BOUCHEREAU, Paris

AG Filière 31/03/2022

Groupe de Travail

- Alexa Garros
- Alice Kuster
- Aline Cano
- Aude Pion
- Camille Wicker
- Celia Hoebeke
- Christelle Corne
- Claire Douillard
- Edouard Bardou-Jacquet
- Elise Sacaze
- François Labarthe
- François Maillot
- Jean-Baptiste Arnoux
- Jeremy Do Cao
- Karine Mention
- Laurent Gouya
- Lena Damaj
- Marine Tardieu
- Philippe Labrune
- Pierre Broue

Coordination:

- Juliette Bouchereau
- Pascale De Lonlay
- Sandy Courapied



Processus

- Première réunion Janvier 2020
- 9-10 réunions par an
- Harmonisation et rédaction des certificats
- Le plus clair possible pour les urgences
- Pour éviter les erreurs et les appels
- Envisager toutes les situations

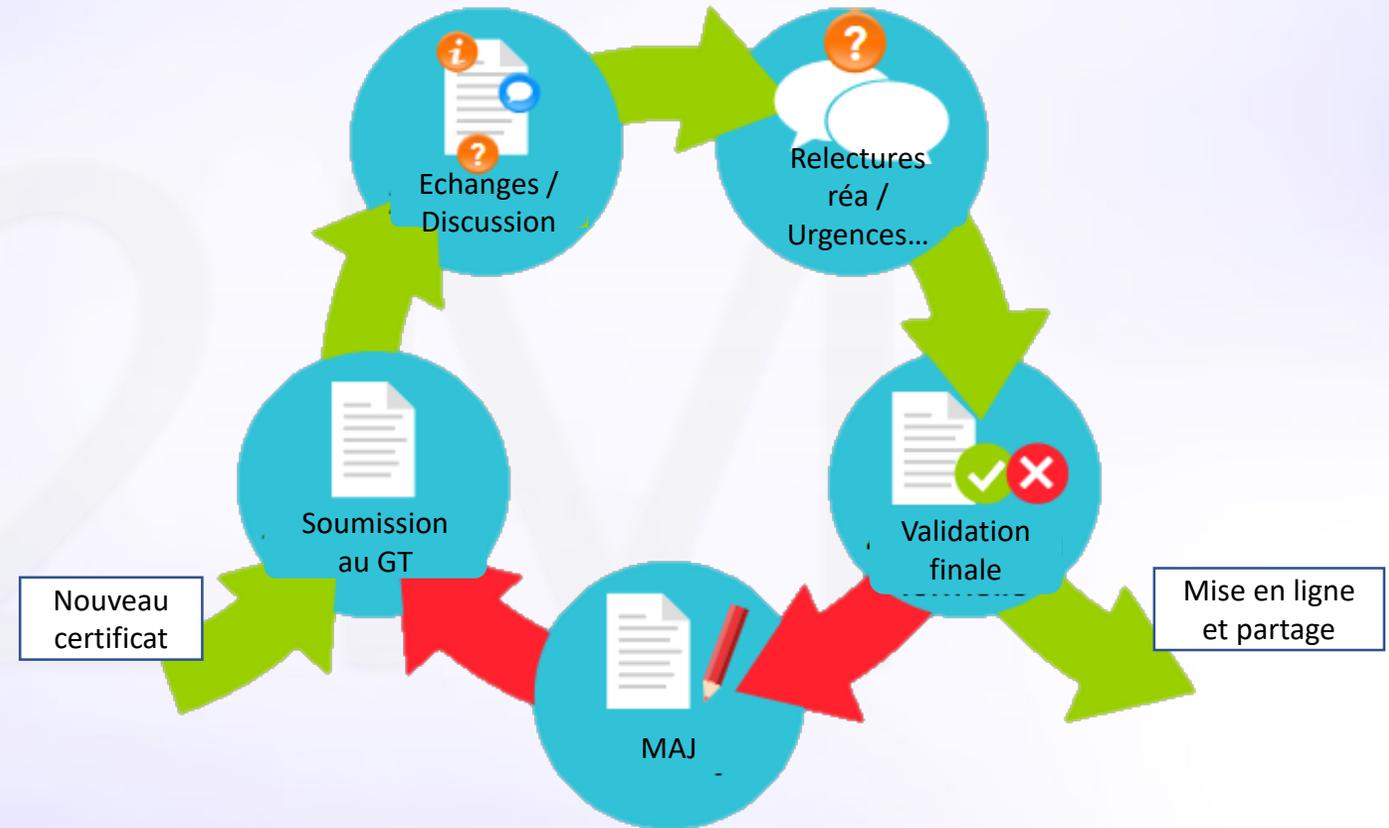


Tableau de suivi

Suivi des certificats urgence		A faire	Prêt à travailler	Vu en groupe de travail	Relectures faites	Validé par le gro	Relu par les ass	En ligne
Nom du certificat	Etat	Date de dernière modification	commentaires					
Perf glucides-lipides								
AMM/AP	Validé par le groupe de travail	04/01/2022						
AIV	Validé par le groupe de travail	04/01/2022						
AG1	Validé par le groupe de travail	04/01/2022						
acidurie malonique	A faire							
UCD	Validé par le groupe de travail	15/02/2022						
LPI	Relectures faites à valider en groupe de travail	21/12/2021						relu par réa strasbourg, réa necker
Anhydrase carbonique	Relectures faites à valider en groupe de travail	21/12/2021						relu par réa strasbourg, réa necker
MSUD	Validé par le groupe de travail	04/01/2022						
Avec hypoglycémies								
OAG	Validé par le groupe de travail	04/01/2022						
MCAD	Validé par le groupe de travail	15/02/2022						
Déficit transport Carnitine	A faire							
GSD 1A	Validé par le groupe de travail	15/02/2022						
GSD 1B	Validé par le groupe de travail	15/02/2022						
GSD 3	Validé par le groupe de travail	15/02/2022						
autres GSD	A faire							
HI	Relectures faites à valider en groupe de travail	28/07/2021						à mettre en forme, relu par SAU necker
Hypoglycémies récurrentes	Relectures faites à valider en groupe de travail	18/05/2021						à mettre en forme, relu par SAU necker
Déficit cétoxygénase	Relectures faites à valider en groupe de travail	18/05/2021						à mettre en forme, relu par réa marseille, réa strasbourg, SAU necker
Déficit cétoxylyse	Relectures faites à valider en groupe de travail	18/05/2021						à mettre en forme, relu par réa marseille, réa strasbourg, SAU necker
IHF	Relectures faites à valider en groupe de travail	11/05/2021						à mettre en forme, relu par réa strasbourg
F16BP	Relectures faites à valider en groupe de travail	11/05/2021						à mettre en forme, relu par réa strasbourg
"Energétiques / Neuro"								
Maladies mitochondriales	Vu en groupe de travail à faire relire par extérieurs	16/11/2021						relu par neuro/réa lille, neuro strasbourg, neuro/réa/hémostase necker
MELAS	A faire							
PDH	Vu en groupe de travail à faire relire par extérieurs	18/01/2022						
CDG	Relectures faites à valider en groupe de travail	20/10/2021						relu par réa/neuro/hémostase necker, neuro/réa strasbourg, neuro lille
CDG lb	A faire							
Rhabdomyolyse	A faire							
LPIN 1	A faire							
TANGO 2	Prêt à travailler	22/12/2021						
"pas d'urgence"								
PCU	Prêt à travailler	22/12/2021						
Tyrosinémie	Prêt à travailler		en cours P Brous					
Homocystinurie	Prêt à travailler	22/12/2021						
CblC / autres Cbl	A faire							
Biotinidase	A faire							
Glutathion synthétase	A faire							
Lysosome	A faire							
Peroxisome	A faire							
Maladie de Pompe	A faire		en cours M Tardieu					
Protocoles généraux								
Hypoglycémie aux urgences	Relectures faites à valider en groupe de travail	21/12/2021						
Vomissements cycliques	A faire		en cours C Wicker					
Coma	A faire							
Hyperammoniémie	A faire							
Acidose	A faire							

Certificats d'urgence – Nouveau Design

- 1 page recto/verso
- Messages-clés visibles

CERTIFICATS URGENCE — FILIERE G2M V1 – 25/02/2022

DEFICITS DE
(.....)

Etiquette

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

En cas de
Risque de

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

1 BILAN EN URGENCE

+Bilan selon maladie intercurrente déclenchante. Ne doit pas retarder la perfusion.

2 TRAITEMENT A METTRE EN PLACE EN URGENCE, sans attendre les résultats du bilan

A. Prise en charge systématique

•Perfusion

Age	0-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans /adulte	DEBIT MAX
G10% + ajout d'ions*	6ml/kg/h (10mg/kg/min)	5ml/kg/h (8mg/kg/min)	3,5ml/kg/h (6mg/kg/min)	2,5ml/kg/h (4mg/kg/min)	120ml/h (3L/24h)
Lipides 20%	0,4 ml/kg/h (2g/kg/j)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/j)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/j)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/j)	20ml/h (500ml/24h)

*ex: Polyionique, Bionolyte, BAS, Glucidion... en l'absence de solutés disponibles, G10% + 4g/L de NaCl (70meq/L) et 2g/L de KCl (27meq/L)
Si patient impossible à perfuser -> Sonde nasogastrique: préparer les solutés IV ci-dessus et les passer par la sonde aux mêmes débits chacun en Y

B. Si signes

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation

4 SURVEILLANCE

Ce protocole d'urgence est une proposition du groupe de travail de la Filière G2M. Il doit être adapté à chaque patient et aux possibilités locales. En aucun cas, il ne peut se substituer à la responsabilité du médecin prenant en charge le patient aux urgences.

CERTIFICATS URGENCE — FILIERE G2M

PHYSIOPATHOLOGIE:

CIRCONSTANCES A RISQUE DE DECOMPENSATION:

SIGNES CLINIQUES DE DECOMPENSATION: Ne pas attendre ces signes!

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES/ CONSEILS GENERAUX :

Interdits:

• Toutes les vaccinations sont préconisées (notamment la grippe).

CHIRURGIE avec Anesthésie Générale:

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 :

AIDE POUR LE REGIME:

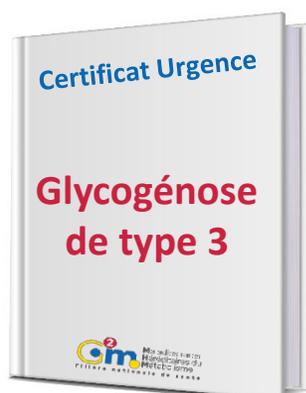
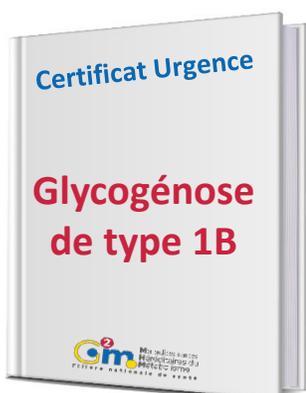
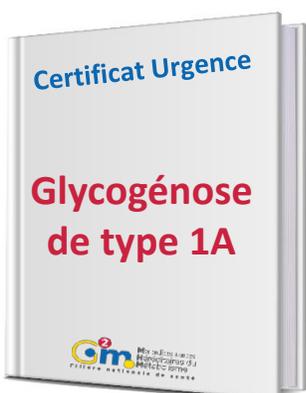
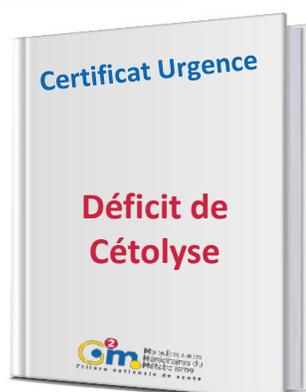
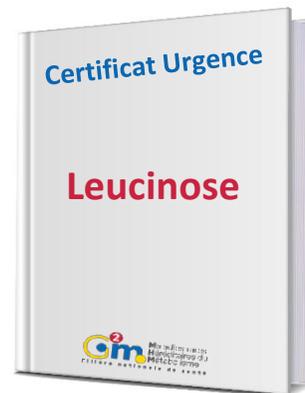
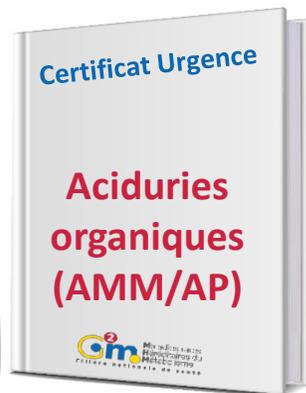
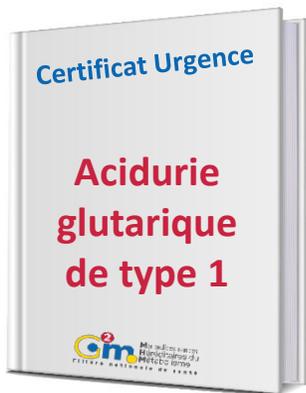
NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

A compléter par chaque service

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si 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

Certificats d'urgence terminés



Crise de porphyrie hépatique aiguë (Porphyrie aiguë intermittente, porphyrie *variegata*, coproporphyrine héréditaire)

Etiquette

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

RISQUE DE COMPLICATIONS NEUROLOGIQUES CENTRALES ET PÉRIPHÉRIQUES SÉVÈRES: CONFUSION/COMA, CRISES CONVULSIVES, PARALYSIES PROGRESSIVES DES MEMBRES SUPÉRIEURS ET INFÉRIEURS, HYPONATRÉMIE

Ne pas attendre les signes de décompensation, débiter systématiquement la prise en charge ci-dessous.
Une crise de porphyrie se manifeste par des DOULEURS ABDOMINALES TRÈS INTENSES, EN CONTINU, DE DURÉE PROLONGÉE (plusieurs jours)

1 BILAN EN URGENCE

- Dosage ALA (acide delta-amino levulinique) et PBG (porphobilinogène) sur échantillon urinaire, pour authentifier la crise
- A défaut de dosage d'ALA et PBG, un test de photo oxydation peut être réalisé.
- Ionogramme sanguin: recherche d'une hyponatrémie qui peut être profonde et d'installation rapide
- Eliminer une autre cause de douleurs abdominales
- Recherche et éviction d'un facteur déclenchant: infection, toxiques dont OH, traitement non recommandé (liste sur www.porphyrrie.net), jeun prolongé, survenue des règles, stress intense...
- Contacter le CRMR Porphyries 24/7 au 01 47 60 63 34

2 TRAITEMENT A METTRE EN PLACE EN URGENCE, sans attendre les résultats du bilan

Traitement symptomatique:

- Hydratation et apports caloriques : Sérum glucosé G10 %. Apport journalier de 200 à 300 g de glucose par 24 heures avec insuline si nécessaire. Supplémentation Na+/K+ adaptée. Surveillance quotidienne de la natrémie.
- Antalgiques : morphine en cas de crise hyperalgique, utiliser la PCA IV, sinon la voie sous cutanée et/ou intraveineuse (ne pas utiliser de paracétamol IV ni de tramadol, le néfopam est autorisé)
- Antispasmodiques : si douleurs spasmodiques, phloroglucinol injectable
- Antiémétiques : en cas de vomissements ou de nausées, traitement par ondansétron IV
- Hypno-sédatif : à utiliser si nécessaire, zopiclone, lorazepam ou bromazepam
- Sédation et agitation : chlorpromazine 4 % solution buvable
- Hypertension/tachycardie: β -bloquants

En cas de signes de signe de gravité

Traitement par arginate d'hémine (Normosang; 25mg/ml ampoule 10 ml)

- Poids > 50kg: Diluer le contenu d'une ampoule de Normosang dans 100 ml d'albumine 4 % OU dans 100 ml d'Albumine humaine à 20 %, préalablement ramenées à température ambiante.
- Poids < 50kg posologie 3mg/kg. Même modalités d'administration
- Injecter la solution par voie intraveineuse en environ 30 minutes, en protégeant le flacon de la lumière et en utilisant une tubulure opaque (à défaut, utiliser du papier d'aluminium autour du flacon et de la tubulure). Poser en « Y » un flacon de sérum physiologique.
- A la fin de la perfusion, utiliser un robinet à 3 voies et pratiquer un rinçage actif en pression positive au sérum physiologique à l'aide d'une seringue de 10 ml (4 x 10 ml), puis perfuser normalement le reste du flacon de sérum physiologique (rinçages particulièrement important en cas de cathéter en chambre implantable).
- Perfusion une fois par jour, pendant 2 à 4 jours (décision après réévaluation quotidienne avec un médecin du CRMR porphyries et résultat du porphobilinogène urinaire), en changeant chaque jour de veine perfusée.
- STOPPER IMMÉDIATEMENT LA PERFUSION EN CAS D'EXTRAVASATION

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation, justifie un traitement par hémine

- Crise hyperalgique résistante >24-48h à un traitement par morphinique bien conduit
- Signes neurologiques centraux (convulsions, troubles de la conscience ou du comportement, hallucinations, atteinte bulbaire, PRES syndrome...) ou périphériques (en particulier déficit moteur, commençant classiquement aux racines des membres)
- Dysautonomie (poussée hypertensive, tachycardie, rétention urinaire)
- Hyponatrémie <130 mmol/L

4 SURVEILLANCE sous traitement

- Evaluation de la douleur
- Examen neurologique quotidien à la recherche de signes de gravité
- Dosage ALA et PBG quotidien
- Surveillance du ionogramme quotidien

Mise en ligne sur le site de la filière



URGENCES

PROTOCOLES D'URGENCE - G2M

Ces documents ont été validés par le groupe de travail "urgences" de la filière G2M. Ils sont mis à la disposition des professionnels de santé et des patients.

- Acidurie glutarique de type 1
- Acidurie isovalérique
- Aciduries organiques = Aciduries Methylmalonique (AMM) OU Propionique (AP)
- Cycle de l'urée
- Déficients de la β -oxydation mitochondriale des acides gras MCAD
- Déficients de la β -oxydation mitochondriale des acides gras VLCAD, LCHAD, CPT2, Translocase, Trifonctionnelle, Acidurie Glutarique de type 2 (AG2)
- Glycogénose de type 1A
- Glycogénose de type 3
- Leucinose
- Cétolyse
- Déficit de la cétogénèse
- Déficit en F1,6 biphosphatase
- Frucosémie
- Hyperinsulinisme
- Hypoglycémie aux urgences
- Hypoglycémies récidivantes sans diagnostic

Fiches d'urgence Orphanet



Porphyries hépatiques
aiguës (2016)

 Consulter



Porphyries cutanées
tardives (2016)

 Consulter



Phénylcétonurie (2014)

 Consulter



MCAD, déficit en (2021)

 Consulter



Leucinose - Maladie des
urines sirop d'érable (2020)

 Consulter



Homocystinurie classique
(2007)

 Consulter



Gaucher type 3, maladie de
(2020)

 Consulter



Gaucher type 1, maladie de
(2012)

 Consulter



Crigler-Najjar de type 1,
maladie de (2012)

 Consulter



Fabry, maladie de (2011)

 Consulter



Gangliosidoses à GM2
(2013)

 Consulter



Encore quelques maladies avec urgence :

*Rhabdomyolyses,
autres glyco-génoses,
déficit primaire en carnitine*

Protocoles pour les réa et urgences :

→ *Raisonnement diagnostic et thérapeutique*

Coma

Hyperammoniémie

Acidose

Vomissements cycliques

« Manuel de prélèvement »

« Trousse d'urgence »

Maladies « sans décompensation » :

- *Homocystinurie,
Tyrosinémie,
phénylcétonurie,*
- *CblC, biotinidase,
Glutathion synthétase*
- *Pompe,*
- *maladies lysosomales*
- *maladies
peroxysomales*

Diffusion



Diffusion au sein de la filière

→ Mise en ligne sur le site



Distribution aux services d'urgence et réanimation

→ Impression sous forme de « livret »

→ Lien vers le site de la filière, sous forme de QR code



Distribution aux patients

→ Impression papier. Carte d'urgence avec QR code

→ Traduction en anglais



Communication

→ Présentations aux sociétés savantes: SFP, SRLF, société de néonatalogie...

→ Projet de publication dans les archives de pédiatrie

Merci à tous pour ce travail!