



European
Reference
Network

MetabERN

European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

GUIDE POUR LE PATIENT À RISQUE DE DÉCOMPENSATION MÉTABOLIQUE.



INSTRUCTIONS PRATIQUES POUR CRÉER UN PROTOCOLE D'URGENCE.

Introduction

Certaines maladies héréditaires du métabolisme sont à risque de décompensation lors de situations de catabolisme comme par exemple : si le patient souffre d'une infection ou d'un traumatisme, s'il se met à vomir ou ne peut plus manger ou boire comme d'habitude ou s'il est stressé à l'idée d'un évènement inhabituel (anniversaire)

Ce protocole vise à éviter une décompensation métabolique en assurant une prise en charge en toute sécurité à la maison (phase 1) ou dans les premières heures d'hospitalisation (phase 2).

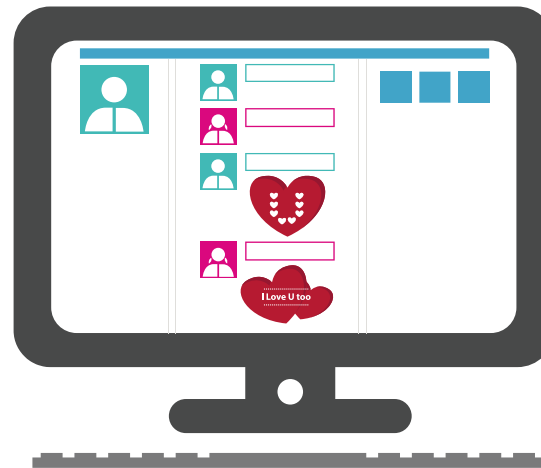
Si le patient devient malade, la phase 1 peut être réalisée à la maison et si tout se passe bien, une hospitalisation peut être évitée.

Si une hospitalisation est nécessaire, la phase 2 de ce protocole d'urgence en ligne décrit de manière précise les premières étapes de prise en charge du patient.

Ce protocole a pour but d'éviter les situations de danger et d'améliorer la communication entre les parents/le patient (qui connaissent bien leur enfant et la maladie) et les professionnels de la santé (médecins, personnel des services d'urgence, etc.) Lors d'une prise en charge chirurgicale, le schéma de perfusion intraveineuse de ce protocole peut être utilisé pour la mise à jeun.

Rappelons que lors d'une suspicion de décompensation aiguë, un avis d'un médecin spécialisé en maladies héréditaires du métabolisme est fortement encouragé. En suivant les étapes de ce protocole, les patients, leur famille et les professionnels de la santé peuvent collaborer de manière constructive pour éviter une décompensation métabolique importante.

En concertation avec votre médecin spécialiste en maladies héréditaires du métabolisme qui vous fournira les détails de contact, vous pouvez générer votre protocole d'urgence personnel sur le site suivant :
<https://www.emergencyprotocol.net>



Comment ?

Pour générer le protocole, les détails suivants doivent être introduits sur le site web :

- Prénom et nom du patient
- La maladie spécifique dont il souffre
- Son poids en kilogrammes
- Sa langue
- Les informations détaillées des membres de l'équipe spécialisée assurant le suivi des maladies héréditaires du métabolisme joignables lors des situations d'urgence.

Le protocole, le dépliant et le site web sont réalisés dans le cadre d'un projet soutenu pour le réseau de référence européen des maladies héréditaires du métabolisme (METAB ERN).

Tous les contacts des collaborateurs sont détaillés sur le site.

Guide pour les parents et la famille.

Lorsque votre enfant devient malade,

il est très important de surveiller les signes suivants

- signes de son état général : vomissements, fièvre, état de conscience,
- signes spécifiques à sa maladie : douleurs musculaires,

Dans ces situations, votre enfant a besoin d'un apport supplémentaire d'énergie pour s'améliorer. Suite à sa maladie métabolique, il ne peut pas fabriquer lui-même cette énergie et une décompensation métabolique peut survenir avec un risque de formation de produits toxiques et d'hypoglycémie.

Phase 1, étape 1

Si vous suspectez une décompensation métabolique, commencez le protocole. Il est important de suivre chaque étape de la version personnalisée. Contactez votre médecin habituel ou votre médecin spécialiste en maladies héréditaires du métabolisme pour l'informer que vous débutez le protocole. Les informations de contact sont détaillées dans le protocole.

Phase 1, étape 2

Suivez le protocole et donnez du paracétamol et une solution de réhydratation enrichie en dextrine maltose comme décrite dans le protocole. Il est important en cas de fièvre, de faire diminuer la température corporelle pour diminuer la demande d'énergie. La prise de paracétamol est une première étape utile. Certains médecins peuvent vous prescrire une autre médication comme les anti-inflammatoires non-stéroïdiens à donner en alternance avec le paracétamol.

Est-ce que votre enfant va mieux ou se sent mieux ?

Il est important de surveiller votre enfant toutes les 3 heures, même pendant la nuit. Si votre enfant est mieux, il est important d'en informer votre médecin. Si la situation ne s'améliore pas ou que l'état de votre enfant se dégrade, il faut débiter la phase 2 du protocole qui sera réalisée en hospitalisation.

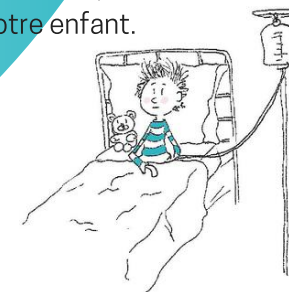
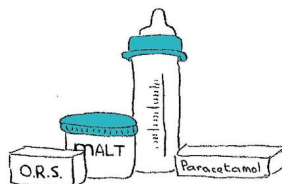


Phase 2

Il est important d'amener rapidement votre enfant à l'hôpital.

Dans la mesure du possible, prévenez le service d'urgence que vous arrivez à l'hôpital. Emportez bien le protocole d'urgence. Si l'état de votre enfant est inquiétant, appelez une ambulance et montrez immédiatement le protocole d'urgence aux professionnels (médecins, infirmier.es ou ambulancier.es) présents dans l'ambulance.

Donnez le nom du médecin spécialiste qui suit habituellement votre enfant. Le protocole peut être appliqué pour le début de la prise en charge. Il est important d'avoir un contact avec le médecin spécialiste en maladies héréditaires du métabolisme qui suit votre enfant.





Conseil 1

Lors de la première utilisation de ce protocole, il est crucial de le montrer à l'équipe médicale qui accueille votre enfant en urgence et d'expliquer son importance pour éviter un risque de décompensation métabolique. Votre médecin spécialiste en maladies héréditaires du métabolisme peut vous aider dans cette démarche. Dans la mesure du possible, demandez à l'hôpital proche de votre domicile qui / quel service vous pouvez contacter directement lorsque la phase 2 du protocole doit être débutée et notez le numéro ici : _____.



Conseil 2

Vérifiez régulièrement vos réserves de paracétamol, de solution de réhydratation et de dextrine maltose. Ces produits doivent être disponibles si vous devez utiliser le protocole. Pour certaines maladies, une sonde nasogastrique est parfois aussi nécessaire et il est important d'en avoir une en réserve.



Conseil 3

Si vous voyagez : mettez une copie du protocole dans votre voiture et/ou scannez-le et stockez-le sur votre téléphone de façon à l'avoir toujours avec vous. Relisez-le avant de quitter la maison et assurez-vous que vous emmenez bien les différents éléments de la phase 1.



Conseil 4

Placez une copie du protocole bien en vue à la maison (porte du frigo, table, ...). Cette copie peut être protégée par une pochette plastique. Elle sera facilement accessible en cas d'urgence. Placez aussi une copie dans le cartable de votre enfant.



Conseil 5

Pesez votre enfant régulièrement et mettez à jour le protocole si le poids a changé de plus de 10 %. N'oubliez pas d'informer votre médecin spécialiste de ce nouveau protocole.



Conseil 6

Lisez et mettez à jour régulièrement le protocole d'urgence, au minimum tous les 6 mois. Impliquez le patient en montrant les schémas afin qu'il sache que faire s'il ne se sent pas bien.



Conseil 7

Ce protocole est à utiliser dans en urgence dans les 24-48 premières heures. Il est important d'avoir un contact avec votre médecin spécialiste pour la suite de la prise en charge, en particulier quand les résultats de laboratoire sont disponibles.



Conseil 8

Dans ce protocole, on parle de fièvre, si la température est mesurée à 38,5°C à une reprise ou à 38°C à deux reprises à une heure d'intervalle.



Conseil 9

La solution de réhydratation d'urgence ou la perfusion intraveineuse de glucose ne doit jamais être arrêtée brutalement suite au risque d'hypoglycémie réflexe.



Conseil 10

La prescription /prise de médicaments contre les vomissements (comme ondansetron/zofran) ne peut être faite qu'après discussion avec le médecin spécialiste en maladies héréditaires du métabolisme.

