

Cas clinique n°2

Dr Didier Eyer

Cas clinique

- C. Thomas
- 14 ans, 1m80, 75 kg
- Collégien
- Basketteur

Antécédents

- Personnel : néant
- Familiaux :
- décès subit inexpliqué d'un cousin à l'âge de 10 ans dans les années 90

Anamnèse

- «Docteur, il me vomit et il est bizarre»
- Notion d'une fièvre non chiffrée depuis 48h avec dysphagie, anorexie
- Survenue d'une torpeur, quelques vomissements, agressivité vis à vis de l'entourage, pas d'intoxication à priori selon entourage

Clinique

- Marche avec difficultés, confus, très «râleur»
- T°37°5 (tympanique), bon état hémodynamique, eupnéique, pas d'impregnation éthylique évidente
- Pas de foyer infectieux clinique évident
- Neuro: confus, pas de syndrome méningé, ataxie, pas de déficit focalisé, pupilles intermédiaires, symétriques réactives

Examens complémentaires

- NFS, biochimie, réserve alcaline, SGOT 53, SGPT 48
- Alcoolémie = 0
- Toxiques, stupéfiants = 0

Examens complémentaires

- TDM cérébral SI: normal
- PL: eau de roche, normotendu, examen direct nég, cellulo-rachie et biochimie OK, culture bactériologique et recherche virus en cours

Examens complémentaires

- EEG : tracé ralenti, pas de focalisation, pas de crises

Prise en charge initiale

- VVP
- Glucidion 80 cc/h
- Zovirax IV débuté après 3h

Evolution initiale

- Arrache sa perf...
- H6 : de plus en plus somnolent

Et maintenant??

NH₃

La suite...

- NH_3 (sur glace, acheminé de suite, non hémolysé): 420 $\mu\text{mol/l}$
- Chromato acides aminés sang:
- citrulline 2325 $\mu\text{mol/l}$,
acide glutamique et glutamine 1321 $\mu\text{mol/l}$

Déficit du cycle de l'urée

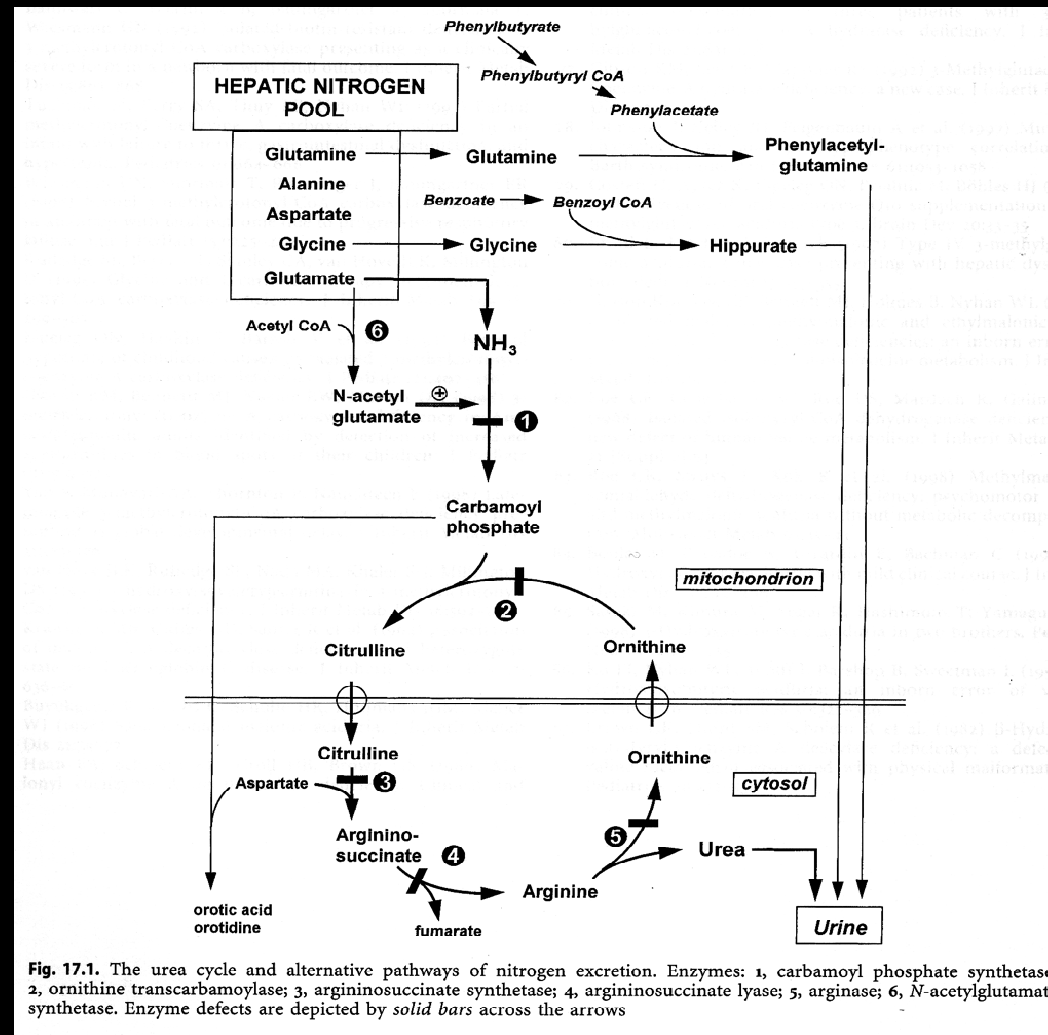


Fig. 17.1. The urea cycle and alternative pathways of nitrogen excretion. Enzymes: 1, carbamoyl phosphate synthetase; 2, ornithine transcarbamoylase; 3, argininosuccinate synthetase; 4, argininosuccinate lyase; 5, arginase; 6, N-acetylglutamate synthetase. Enzyme defects are depicted by solid bars across the arrows

La suite (2)...

- Réa
- Benzoate de Sodium IV, Phénylbutyrate de Sodium PO, Arginine IV
- Va bien !
- Protocole écrit
- Suivi en Médecine Interne ...
mais, il va venir chez vous un jour...

Conclusion

- «Quand vous évoquez intoxication, encéphalite, hémorragie cérébro méningée et que les examens reviennent négatifs il faut doser l'ammoniémie en urgence !»
- Cela n'arrive jamais ! sauf....