

Le déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase – Acidémie organique

Qu'est-ce qu'une acidémie organique?

Les acidémies organiques (parfois appelées troubles des acides organiques) sont un type de troubles métaboliques héréditaires, caractérisés par l'incapacité de l'organisme à assimiler certains composants protéiques (par exemple, les acides aminés à chaînes ramifiées), ainsi que d'autres substances. Il en résulte une accumulation de substances toxiques dans le sang et l'urine, ce qui peut causer de graves problèmes de santé.

Qu'est-ce qu'un déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase?

La dégradation des protéines dans l'organisme produit la leucine et d'autres acides aminés. La leucine est ensuite transformée par une enzyme appelée 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase. Le déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase est le résultat d'une anomalie de cette enzyme ou de son absence et permet hélas la concentration de substances toxiques dans le sang.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

Le déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase est une maladie rare dont l'incidence en Ontario est d'environ 1 cas pour 50 000 naissances.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de la 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase produisent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

Bien que les bébés présentant un déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase soient normaux à la naissance, une maladie ou un jeûne prolongé peut engendrer un épisode de crise métabolique risquant d'entraîner le coma et la mort. Le premier épisode survient ordinairement dans les premiers mois suivant la naissance. Au cours d'une crise métabolique, des quantités plus grandes d'ammoniac et de substances acides peuvent être présentes dans le sang (hyperammoniémie et acidémie). Les autres symptômes comprennent la léthargie, un retard staturo-pondéral, des vomissements, une hypotonie, des crises d'épilepsie, des problèmes respiratoires et des troubles hépatiques. Les enfants atteints peuvent également paraître énervés et irritables. Les épisodes récurrents risquent à long terme de causer des lésions cérébrales et des problèmes d'apprentissage ou une arriération mentale. La manifestation clinique du déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase varie et certaines personnes peuvent être asymptomatiques ou n'en présenter les symptômes que plus tard au cours de leur vie. Parfois, les femmes asymptomatiques qui présentent un déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase donnent naissance à des enfants qui semblent avoir le même déficit au dépistage de la maladie à la naissance mais on constate ultérieurement qu'il n'en est rien. Cet état n'est que passager chez le nouveau-né, car il reflète l'état métabolique de la mère.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic du déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase se confirme en mesurant les acides organiques urinaires. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel est le traitement indiqué?

Le traitement de base consiste à prévenir le jeûne chez l'enfant, particulièrement lorsqu'il est malade. En présence d'un épisode symptomatique aigu, En présence d'un épisode aigu, l'administration de glucose et de sérum par intraveineuse et l'utilisation d'autres médicaments peuvent aider l'organisme à éliminer les substances toxiques. Un régime faible en protéines peut être recommandé à long terme. De même, un supplément de carnitine pourrait être envisagé. Ce traitement peut prévenir les crises métaboliques et les séquelles qui en résultent. Il est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Le pronostic à l'égard des enfants atteints est bon lorsque le traitement permet de prévenir les crises métaboliques. Cependant, la réaction au traitement varie et, par conséquent, le résultat aussi.

Peut-il y avoir plusieurs cas de déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase au sein d'une même famille?

Le déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant un déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase sont présumés porteurs et, à chaque grossesse, ils risquent une fois sur quatre d'avoir un autre enfant frappé de la même affection. Des tests prénatals de dépistage du déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase peuvent être effectués dès la dixième, onzième ou douzième semaine de grossesse. Il est recommandé d'obtenir une consultation génétique pour discuter plus en détail des avantages offerts par les tests prénatals. Les frères et les soeurs d'un enfant présentant un déficit en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase, même s'ils ne sont pas atteints par la maladie, risquent d'en être porteurs deux fois sur trois. Cependant, les personnes porteuses de l'affection demeurent en bonne santé et ne présentent aucun symptôme.

Renseignements supplémentaires

<http://www.newbornscreening.info/Parents/organicaciddisorders/3MCC.html>

<http://www.oaanews.org/>

<http://www.geneclinics.org/>