

Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés

L'acidémie argininosuccinique – Amino-acidopathie

Qu'est-ce qu'une amino-acidopathie?

Les amino-acidopathies sont un type de troubles métaboliques héréditaires caractérisés par l'incapacité de l'organisme à assimiler ou à fabriquer certains acides aminés, ce qui amène leur accumulation à des niveaux toxiques ou bien une carence, selon le cas.

Qu'est-ce que l'acidémie argininosuccinique?

L'acidémie argininosuccinique correspond à une anomalie du cycle de l'urée. Le cycle de l'urée est un système qui permet à l'organisme d'éliminer les déchets azotés et de synthétiser l'urée et l'acide aminé arginine. Lorsque l'une des enzymes qui jouent un rôle dans le cycle de l'urée agit de façon anormale, il s'ensuit une hyperammoniémie, c'est-à-dire l'accumulation d'ammoniaque à un niveau toxique dans le sang.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

En Ontario, l'incidence de l'acidémie argininosuccinique est d'environ 1 cas pour 70 000 naissances.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de l'argininosuccinate lyase, l'une des six enzymes liées au cycle de l'urée, entraînent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

Les bébés frappés d'acidémie argininosuccinique peuvent sembler en bonne santé à la naissance. Cependant, s'ils ne reçoivent pas de traitement, ils risquent de présenter rapidement des symptômes d'hyperammoniémie, ce qui peut mener au coma et à la mort. Les symptômes d'hyperammoniémie sont notamment les suivants : léthargie, vomissements, faible appétit, crises d'épilepsie, hypotonie, faiblesse musculaire et difficultés respiratoires. Les enfants atteints pourraient connaître un épisode d'hyperammoniémie après une période de jeûne prolongé – par exemple, durant une maladie – car l'organisme se met alors à cataboliser les protéines présentes dans le tissu musculaire – ou à la suite d'un repas riche en protéines ou copieux. Il existe une variante moins grave d'acidémie argininosuccinique qui se manifeste à un âge plus avancé. La maladie peut se présenter sous des formes variables.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic d'acidémie argininosuccinique se confirme en mesurant les concentrations d'acides aminés dans le sang et l'urine. En présence de la maladie, les analyses d'urine montrent une concentration élevée d'acide argininosuccinique et d'acide orotique, tandis que les analyses de sang révèlent un taux élevé de citrulline, mais un faible taux d'arginine. Des tests enzymatiques peuvent également aider à étayer le diagnostic. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel est le traitement indiqué?

Une diète faible en protéines et une préparation fonctionnelle pour nourrissons sont souvent recommandées pour traiter les enfants atteints d'acidémie argininosuccinique. Des suppléments d'arginine sont également conseillés. L'utilisation d'un médicament, le sodium phénylbutyrate, peut aussi être envisagée, et les enfants atteints doivent éviter les périodes de jeûne prolongées. La diète recommandée peut prévenir les épisodes d'acidémie argininosuccinique ainsi que les séquelles qui en résultent. Toutefois, 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 et à diminuer le taux d'ammoniac dans le sang. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Les enfants atteints d'acidémie argininosuccinique qui sont en état d'hyperammoniémie pendant une période prolongée risquent de subir des lésions cérébrales. Toutefois, s'ils reçoivent un traitement avant l'apparition des symptômes de la maladie, ils auront la possibilité de se développer normalement; certains pourraient cependant souffrir de déficiences neurologiques malgré la thérapie.

Peut-il y avoir plusieurs cas d'acidémie argininosuccinique au sein d'une même famille?

L'acidémie argininosuccinique est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant atteint d'acidémie argininosuccinique sont présumés porteurs de la maladie et, à chaque grossesse, ils risquent une fois sur quatre d'avoir un enfant frappé de la même affection. Toutefois, un test de dépistage prénatal peut être effectué dès la dixième, onzième ou douzième semaine de grossesse. Il est d'ailleurs recommandé d'obtenir une consultation génétique pour discuter plus en détail des avantages offerts par les tests prénatals.

Les frères et les sœurs d'un enfant souffrant d'acidémie argininosuccinique, 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

www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/ASAL.html

www.nucdf.org/

www.geneclinics.org

9 janvier 2006