

Le déficit en bêta-cétothiolase – 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 que le déficit en bêta-cétothiolase?

La dégradation des protéines dans l'organisme produit l'isoleucine et d'autres acides aminés. L'isoleucine est ensuite transformée par la bêta-cétothiolase (enzyme mitochondriale également connue sous le nom d'acétoacétyl-CoA thiolase). Le déficit en bêta-cétothiolase se caractérise par l'absence ou une anomalie de cette enzyme, ce qui crée une accumulation de substances toxiques dans le sang.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

Le déficit en bêta-cétothiolase est une maladie rare et son incidence n'est pas connue.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de la bêta-cétothiolase (ACAT1), entraînent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

Bien que les bébés présentant un déficit en bêta-cétothiolase soient généralement 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 au cours des deux premières années de la vie. Au cours d'une crise métabolique, des quantités plus grandes de substances acides peuvent être présentes dans le sang (acidémie). Les autres symptômes comprennent la léthargie, un retard staturo-pondéral, des vomissements, ainsi qu'une tonicité musculaire anormalement forte ou faible. 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 bêta-cétothiolase varie et certaines personnes peuvent être asymptomatiques ou n'en présenter les symptômes que plus tard au cours de leur vie.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic du déficit en bêta-cétothiolase se confirme en recherchant la présence de substances particulières dans le sang et l'urine. Il sera corroboré par la recherche d'un profil spécifique des acides organiques urinaires et de l'acylcarnitine et par la détection de concentrations élevées de cétones dans le sang et l'urine et de quantités plus grandes d'ammoniac et de glucose. Des études

enzymatiques et une analyse de mutation du gène de l'ACAT1 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?

Les patients présentant un déficit en bêta-cétothiolase devraient éviter de rester trop longtemps sans manger. De même, un supplément de carnitine pourrait être envisagé. Une diète faible en protéine ou en lipides est souvent recommandée aux enfants présentant un déficit en bêta-cétothiolase. En présence d'un épisode symptomatique aigu, il convient d'administrer du glucose et du sérum par intraveineuse. Le traitement 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 bêta-cétothiolase au sein d'une même famille?

Le déficit en bêta-cétothiolase est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant un déficit en bêta-cétothiolase 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 bêta-cétothiolase 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 sœurs d'un enfant présentant un déficit en bêta-cétothiolase, 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/organicacid disorders/BKD.html>

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

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