

Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés

La citrullinémie – 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 la citrullinémie?

La citrullinémie 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 la citrullinémie chez les nouveau-nés est d'environ 1 cas pour 60 000 naissances.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de l'argininosuccinate synthétase, 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 de citrullinémie 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 prolongée – par exemple, durant une maladie – car l'organisme se met alors à métaboliser 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 de citrullinémie 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 de citrullinémie se confirme en mesurant les concentrations d'acides aminés dans le sang et l'urine. En présence de la maladie, les analyses de sang montrent un taux élevé de citrulline, mais un faible taux d'arginine, tandis que les analyses d'urine révèlent un taux élevé d'acide orotique. Des analyses d'enzymes peuvent également aider à étayer le diagnostic. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel traitement permet de soigner cette maladie?

Une diète faible en protéines et une préparation fonctionnelle pour nourrissons sont souvent recommandées pour traiter les enfants atteints de citrullinémie. Des suppléments d'arginine sont également conseillés. L'utilisation d'un médicament, le sodium phénylbutyrate, peut aussi être envisagée, et les enfants souffrant de citrullinémie doivent éviter les périodes de jeûne prolongées. La diète recommandée peut prévenir les épisodes d'hyperammoniémie ainsi que les séquelles qui en résultent. Toutefois, en cas d'épisode aigu, l'administration par voie intraveineuse de glucose et de sérum et l'utilisation d'autres médicaments peuvent aider l'organisme à éliminer les substances toxiques et à diminuer le niveau d'ammoniaque dans le sang. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quelle est l'efficacité du traitement?

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

Peut-il y avoir plusieurs cas de citrullinémie au sein d'une même famille?

La citrullinémie est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant atteint de citrullinémie 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 détection 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.

Renseignements supplémentaires

www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/ASAS.html
www.nucdf.org

9 janvier 2006