

Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés

Le défaut de captation de la carnitine cellulaire – Trouble d'oxydation des acides gras

Qu'est-ce qu'un trouble d'oxydation des acides gras?

Le trouble d'oxydation des acides gras se caractérise par l'incapacité de l'organisme à assimiler les lipides. Ces derniers, également appelés acides gras, constituent une importante source d'énergie pour le corps, notamment durant les périodes de jeûne. À mesure que les chaînes carbonées des acides gras sont métabolisées, de l'énergie est produite; les produits issus de ce processus sont utilisés par l'organisme pour synthétiser des corps cétoniques, autre source d'énergie.

Qu'est-ce qu'un défaut de captation de la carnitine cellulaire?

La carnitine permet à l'organisme de transporter les lipides à chaîne longue dans les mitochondries. Elle est fabriquée par le foie, mais on la trouve également dans certains aliments, surtout dans la viande. Le défaut de captation de la carnitine cellulaire se caractérise par une carence en carnitine dans les tissus; il en résulte un blocage du processus d'oxydation des acides gras, ainsi qu'une incapacité de l'organisme à métaboliser les lipides pour produire de l'énergie et des corps cétoniques.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

Le défaut de captation de la carnitine cellulaire est une maladie rare et son incidence n'est pas connue.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

Les enfants atteints du défaut de captation de la carnitine cellulaire peuvent sembler en bonne santé à la naissance. Cependant, ils pourraient présenter des symptômes de myocardiopathie, de faiblesse musculaire et d'hypotonie, signes typiques de la maladie. En outre, durant une période de jeûne prolongé (lors d'une maladie courante, par exemple), des enfants en bonne santé auparavant risquent de souffrir de léthargie, d'hypoglycémie hypocétonique et d'hypertrophie du foie. Ces enfants courent également le risque d'être frappés d'une encéphalopathie, de tomber dans le coma ou de mourir subitement.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de défaut de captation de la carnitine cellulaire se confirme en mesurant la concentration totale de carnitine dans le sang; celle-ci sera très faible chez les enfants atteints. Inversement, une analyse d'urine montrera une concentration plus élevée de carnitine. Une analyse enzymatique effectuée au moyen d'une biopsie cutanée peut 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 crises métaboliques produites par le défaut de captation de la carnitine cellulaire et les séquelles qui en résultent peuvent être prévenues grâce à des suppléments diététiques, mais ceux-ci doivent être pris pour la vie. Si un enfant non traité développe une myocardiopathie, la prise de suppléments de carnitine peut faire régresser l'affection. Pour l'enfant qui souffre d'un défaut de captation de la carnitine cellulaire, des repas fréquents permettent par ailleurs d'éviter des périodes de jeûne prolongées. 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. Toutefois, les crises métaboliques récurrentes peuvent à la longue causer des lésions neurologiques.

Peut-il y avoir plusieurs cas de défaut de captation de la carnitine cellulaire au sein d'une même famille?

Le défaut de captation de la carnitine cellulaire est une affection récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant un défaut de captation de la carnitine cellulaire 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'un défaut de captation de la carnitine cellulaire, 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.fodsupport.org

9 janvier 2006