

L'acidémie glutarique de type I – Acidémie organique

Qu'est-ce qu'une acidémie organique?

Les acidémies organiques (parfois appelées troubles du métabolisme 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 l'acidémie glutarique de type I?

La dégradation des protéines dans l'organisme produit des acides aminés, notamment la lysine, l'hydroxylysine et le tryptophane. Ceux-ci sont à leur tour transformés en acide glutarique. Une enzyme appelée glutaryl-CoA déshydrogénase intervient ensuite dans la dégradation de l'acide glutarique. L'acidémie glutarique de type I est le résultat d'une action inadéquate ou d'une anomalie de l'enzyme glutaryl-CoA déshydrogénase.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

L'acidémie glutarique de type I est une maladie rare et son incidence n'est pas connue.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de la glutaryl-CoA déshydrogénase produisent une action inadéquate ou une anomalie de cette enzyme.

Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

Bien que les bébés présentant une acidémie glutarique soient généralement normaux à la naissance, certains d'entre eux peuvent avoir une macrocéphalie (tête plus grosse que la normale). Ils peuvent également présenter une hypotonie et paraître énervés et irritables. S'ils ne sont pas traités, ils peuvent avoir un épisode de crise métabolique avec encéphalopathie, dont l'éventuelle progression risque d'entraîner le coma ou la mort. Le premier épisode survient ordinairement en très bas âge et peut être provoqué par des événements tels qu'une maladie ou une fièvre. Les autres symptômes peuvent comprendre l'hypotonie, des spasmes musculaires progressifs, des troubles d'équilibre et de coordination et des problèmes neurologiques. Des quantités plus importantes de substances acides peuvent être présentes dans le sang (acidémie). Le risque de crises et de symptômes chez l'enfant diminue avec l'âge. La manifestation clinique de l'acidémie glutarique varie et certains sujets sont asymptomatiques.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic d'acidémie glutarique de type I se confirme en mesurant les acides organiques urinaires. Les taux d'acide glutarique sont élevés et l'on constate habituellement la présence d'acide 3-OH glutarique. Cependant, les taux peuvent augmenter et diminuer sans toutefois être systématiquement anormaux. Des tests enzymatiques ou une analyse de mutation du gène de la glutaryl-CoA déshydrogénase peut aider à étayer le diagnostic. 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, particulièrement lorsqu'il s'agit d'un enfant. 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. À long terme, une diète faible en protéines et une préparation fonctionnelle pour nourrissons peuvent être recommandées. De même, un supplément de carnitine et de riboflavine 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 d'acidémie glutarique de type I au sein d'une même famille?

L'acidémie glutarique de type I est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant une acidémie glutarique de type I sont présumés porteurs de la maladie et, lors d'une grossesse, ils risquent une fois sur quatre d'avoir un autre enfant frappé de la même affection. Des tests prénatals de dépistage de l'acidémie glutarique de type I peuvent être effectués 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 soeurs d'un enfant souffrant d'acidémie glutarique de type I, 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/GA1.html>
<http://www.glutaricacidemia.org/>
<http://www.oaanews.org/>
<http://www.geneclinics.org>

9 janvier 2006