

# L'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique – 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'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique?

La dégradation des protéines dans l'organisme produit la leucine et d'autres acides aminés. La leucine est à son tour transformée par l'enzyme appelée 3-hydroxy-méthylglutaryl-CoA-lyase. Cette enzyme joue également un rôle clé dans la production de corps cétoniques, importante source d'énergie. L'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique est le résultat d'une action inadéquate ou d'une anomalie de cette enzyme. Elle entraîne l'accumulation de substances nocives dans le sang et une anomalie des corps cétoniques.

## Quelle est l'incidence de cette maladie?

L'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique est une maladie rare et son incidence n'est pas connue.

## Quelle en est la cause?

Des mutations géniques de la 3-hydroxy-méthylglutaryl-CoA-lyase produisent une action inadéquate ou une anomalie de cette enzyme.

## Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

Bien que les bébés présentant une acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique 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 en très bas âge, parfois même au cours de la période néonatale, mais il peut aussi apparaître plus tard. Des quantités plus élevées de substances acides peuvent être constatées dans le sang (acidémie) au cours d'une crise. Par ailleurs, le sang peut présenter une carence en sucre et en cétones (hypoglycémie et hypocétose). Les autres symptômes comprennent la léthargie, un retard staturo-pondéral, des vomissements, l'hypotonie, des troubles hépatiques et l'hyperammoniémie (quantités plus importantes d'ammoniac dans le sang). Les sujets atteints peuvent également paraître irritables. Les épisodes récurrents risquent à long terme de causer des lésions cérébrales et des problèmes d'apprentissage ou une arriération mentale. La manifestation clinique de l'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique varie et certaines personnes peuvent être légèrement atteintes ou n'en présenter les symptômes que plus tard au cours de leur vie.

## Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic d'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique se confirme en mesurant les acides organiques urinaires pour y rechercher des métabolites spécifiques. 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 lorsque l'enfant est malade. En présence d'un épisode symptomatique aigu, il convient d'administrer du glucose et du sérum par intraveineuse. Un régime faible en protéines ou en gras, ou un régime à la fois hypoprotéinique et hypolipidique, peut être recommandé pour les enfants présentant une acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique. De même, un supplément de carnitine 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'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique au sein d'une même famille?

L'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant souffrant d'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique sont présumés porteurs de la maladie 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 de l'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique 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 souffrant d'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique, 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/HMGCoA.html>

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

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