

## **Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés**

# **L'homocystinurie – 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 l'homocystinurie?**

L'homocystinurie est une affection qui se distingue par l'accumulation d'homocystine dans l'urine des personnes atteintes. L'homocystinurie résulte habituellement d'une déficience de l'enzyme cystathionine-bêta-synthase (CBS). Lorsque cette enzyme est absente ou anormale, les concentrations de méthionine et d'homocystine dans l'organisme atteignent un niveau toxique.

### **Quelle est l'incidence de cette maladie?**

L'homocystinurie est une affection très rare et son incidence, en Ontario, est d'environ 1 cas pour 200 000 à 300 000 naissances. Bien que l'homocystinurie soit présente dans tous les groupes ethniques, elle est plus répandue chez certaines populations. Ainsi, une incidence élevée de 1 cas pour 20 000 à 60 000 a été observée chez les Irlandais, les Danois, les Allemands et les Australiens.

### **Quelle en est la cause?**

Des mutations du gène de l'enzyme CBS entraînent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

### **Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?**

Bien que les enfants atteints d'homocystinurie soient en bonne santé à la naissance, ils montrent graduellement un retard du développement et ainsi qu'un retard staturo-pondéral s'ils ne sont pas traités. Ils peuvent aussi souffrir de problèmes oculaires, comme la myopie ou une dislocation du cristallin, de problèmes squelettiques telles la scoliose et l'ostéoporose, et risquent davantage de développer des caillots sanguins. Chez ces enfants, les jambes, les bras et les doigts sont parfois plus longs que la normale, phénomène quelquefois décrit comme un habitus marfanoïde. Enfin, ils risquent également d'être victimes d'un accident vasculaire cérébral ou d'une maladie cardiaque potentiellement mortels causés par une thrombophilie.

### **Comment le diagnostic est-il confirmé?**

Le diagnostic d'homocystinurie se confirme en mesurant les taux d'acides aminés dans le sang et l'urine. La concentration totale d'homocystine et de méthionine sera alors élevée tandis que la concentration de cystine sera en baisse. Un test de l'enzyme CBS et des tests génétiques 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?**

Une diète faible en méthionine et une préparation fonctionnelle pour nourrissons sont souvent recommandées pour les enfants atteints d'homocystinurie. Des suppléments diététiques de vitamines B6 et B12, de bêtaïne et d'acide folique sont parfois prescrits. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

### **Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?**

Le traitement permet de diminuer le risque de retard du développement et d'autres complications associés à l'homocystinurie.

### **Peut-il y avoir plusieurs cas d'homocystinurie au sein d'une même famille?**

L'homocystinurie est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant atteint d'homocystinurie 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'homocystinurie, 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.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/CBS.html](http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/CBS.html)

[www.orpha.net/data/patho/GB/uk-CbS.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-CbS.pdf)

[www.geneclinics.org](http://www.geneclinics.org)

9 janvier 2006