

# L'acidémie isovalérique – Acidémie organique

## Qu'est-ce qu'une acidémie organique?

Les acidémies organiques (parfois appelées troubles 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 isovalérique?

La dégradation des protéines dans l'organisme produit la leucine et d'autres acides aminés. La leucine est à son tour transformée en acide isovalérique. Une enzyme appelée isovaléryl-CoA déshydrogénase intervient ensuite dans la dégradation de l'acide isovalérique. L'acidémie isovalérique est le résultat d'une anomalie de l'isovaléryl-CoA-déshydrogénase ou de son absence. Elle entraîne des taux élevés d'acide isovalérique et d'autres substances toxiques dans le sang.

## Quelle est l'incidence de cette maladie?

L'acidémie isovalérique est une maladie rare. L'Ontario recense environ 1 cas pour 100 000 à 200 000 naissances.

## Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de l'isovaléryl-CoA déshydrogénase produisent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

## Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

Bien que les bébés présentant une acidémie isovalérique soient normaux à la naissance, l'absence de traitement peut engendrer un épisode de crise métabolique avec encéphalopathie, dont l'éventuelle progression risque d'entraîner le coma ou la mort. Le premier épisode survient ordinairement au cours des premiers jours de la vie et peut être provoqué par des événements tels qu'une maladie ou une fièvre. Les autres symptômes comprennent la léthargie, un retard staturo-pondéral, des vomissements, une difficulté à maintenir la chaleur du corps, des crises d'épilepsie et une odeur qui rappelle celle produite par la transpiration des pieds. Des quantités plus grandes d'ammoniac et de substances acides peuvent être présentes dans le sang (hyperammoniémie et acidémie). Ces troubles, même s'ils sont traités, peuvent provoquer à long terme une arriération mentale. En revanche, le risque de crises et les symptômes chez l'enfant diminuent avec l'âge. Il existe également une forme chronique et intermittente d'acidémie isovalérique; celle-ci, plus tardive, n'apparaît pas avant l'âge d'un an environ. La manifestation clinique de l'acidémie isovalérique varie et certaines personnes sont légèrement atteintes ou asymptomatiques.

## Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic d'acidémie isovalérique se confirme en présence d'un profil spécifique des acides organiques et de l'acylcarnitine plasmatique. 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 et à diminuer le taux d'acide dans le sang. Une diète faible en protéines est souvent recommandée pour les enfants atteints d'acidémie isovalérique. Une préparation fonctionnelle pour nourrissons peut également être suggérée. De même, un supplément de carnitine et de glycine ainsi que l'administration d'antibiotiques pourraient être envisagés. Le 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 isovalérique au sein d'une même famille?

L'acidémie isovalérique est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant une acidémie isovalérique sont présumés porteurs de cette affection 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'acidémie isovalérique 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'acidémie isovalérique, 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/IVA.html>

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

<http://www.geneclinics.org>

9 janvier 2006