

Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne – 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. Ils sont transportés dans les cellules, puis dans les mitochondries, où ils sont décomposés.

Qu'est-ce qu'un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne?

Les acides gras se composent de chaînes carbonées. À mesure que ces chaînes carbonées 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. L'acyl-CoA déshydrogénase à chaîne moyenne est une enzyme qui dégrade les chaînes longues de quatre à 12 carbones. Les personnes qui ont un déficit au niveau de cette enzyme souffrent d'une accumulation d'acides gras à chaîne moyenne.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

En Ontario, l'incidence du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne est d'environ 1 cas pour 10 000 naissances.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de l'acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne entraînent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

Bien que les enfants présentant un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne semblent normaux à la naissance, il faut savoir que durant une période de jeûne (lors d'une maladie courante, par exemple), des enfants en bonne santé auparavant peuvent souffrir d'hypoglycémie hypocétonique, de vomissements, de léthargie, ainsi que de crises d'épilepsie. Ces symptômes peuvent évoluer rapidement et entraîner un coma ou la mort. Certains enfants peuvent également avoir des troubles hépatiques aigus et une hypertrophie hépatique. Le premier épisode survient ordinairement au cours des trois premiers mois de la vie. Cependant, la maladie peut se manifester à tout âge.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne se confirme en mesurant les concentrations d'acylcarnitines à chaîne moyenne lors de l'analyse d'un échantillon de sang par spectrométrie de masse en tandem; chez les personnes atteintes, ces

concentrations sont élevées. Un profil spécifique des acides organiques urinaires, des tests enzymatiques ou une analyse de mutation du gène de l'acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne 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?

L'enfant qui a un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue doit être nourri souvent afin d'éviter toute période de jeûne prolongée. Ce traitement permet de prévenir efficacement les crises métaboliques et les séquelles qui en résultent. En présence d'un épisode symptomatique aigu, il faut administrer du glucose par intraveineuse dès que possible. Un supplément de carnitine ou de fécule de maïs naturelle pourrait également être envisagé comme source de glucose. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Vingt-cinq pour cent des personnes présentant un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne meurent au cours du premier épisode si elles ne sont pas traitées. Des soixante-quinze pour cent restants, la moitié souffriront de déficiences neurologiques. Le pronostic à l'égard des enfants atteints est bon lorsque le traitement permet de prévenir ce premier épisode de crise métabolique.

Peut-il y avoir plusieurs cas de déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne au sein d'une même famille?

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne sont présumés porteurs 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 du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne 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 soeurs d'un enfant présentant un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne, 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.fodsupport.org/>

<http://www.geneclinics.org>

9 janvier 2006