

# Le déficit multiple en carboxylases – 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 le déficit multiple en carboxylases?

Les carboxylases sont importantes dans la production de certains gras et glucides et dans la dégradation des protéines. Les personnes qui ont un déficit multiple en carboxylases présentent un déficit en enzyme appelée holocarboxylase synthétase. La biotine est une vitamine qui constitue un cofacteur important dans l'activation des enzymes carboxylases. L'holocarboxylase synthétase ajoute la biotine aux carboxylases. Lorsque l'holocarboxylase synthétase est déficitaire, cela se répercute sur l'activité des carboxylases multiples.

## Quelle est l'incidence de cette maladie?

Le déficit multiple en carboxylases est une maladie rare. L'Ontario recense 1 cas pour 90 000 naissances.

## Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de l'holocarboxylase synthétase produisent un déficit ou une anomalie enzymatique.

## Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

Bien que les bébés ayant un déficit multiple en carboxylases soient normaux à la naissance, l'absence de traitement peut engendrer un épisode de crise métabolique avec encéphalopathie, dont l'éventuelle progression peut entraîner le coma ou la mort. Le premier épisode peut survenir au cours des premiers jours de la vie. Les autres symptômes comprennent la léthargie, un manque d'appétit et un retard staturo-pondéral, des vomissements, un faible tonus musculaire et des éruptions cutanées. De plus grandes quantités de substances acides et d'ammoniaque peuvent être présentes dans le sang (acidémie et hyperammoniémie). Sans traitement, les enfants présentant un déficit multiple en carboxylases peuvent mourir ou développer de nombreux problèmes, notamment ceux-ci : arriération mentale, troubles d'équilibre et de coordination, troubles du système pileux et problèmes de peau, crises d'épilepsie, perte de l'ouïe et perte de la vue. La manifestation clinique du déficit multiple en carboxylases varie et certaines personnes peuvent être légèrement atteintes ou asymptomatiques.

## Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de déficit multiple en carboxylases se confirme en présence d'un profil spécifique des acides organiques urinaires. Des études sur les enzymes et une analyse de mutation génique de l'enzyme holocarboxylase synthétase peuvent également aider à confirmer le diagnostic. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

## Quel est le traitement indiqué?

La prise de suppléments diététiques contenant une quantité importante de biotine peut prévenir les symptômes du déficit multiple en carboxylases. Habituellement, ce traitement est pour la vie. Chez les enfants symptomatiques, des suppléments diététiques peuvent faire disparaître certains symptômes, par exemple les déséquilibres biochimiques, la perte de cheveux, les crises d'épilepsie, la faible tonicité musculaire et les éruptions cutanées. Si le traitement peut arrêter la progression d'autres symptômes comme le retard du développement, la perte auditive et la déficience visuelle, il ne peut résorber le mal déjà fait. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

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

Si le traitement du déficit multiple en carboxylases permet de prévenir les épisodes de crise métabolique, alors le pronostic sera bon pour les enfants présentant ce trouble. Cependant, la réaction au traitement et, par conséquent, le résultat, varient. Certains enfants ayant reçu un traitement risquent malgré cela de développer un handicap mental ou des problèmes d'apprentissage.

9 janvier 2006