

Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés

Le syndrome de Menkes (maladie des urines à odeur de sirop d'érable) – 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 le syndrome de Menkes?

Le syndrome de Menkes, aussi appelé « maladie des urines à odeur de sirop d'érable », se caractérise par l'incapacité de l'organisme à assimiler la leucine, l'isoleucine et la valine. Ces acides aminés sont dits « à chaîne ramifiée » en raison de leur structure. Les symptômes du syndrome de Menkes apparaissent lorsque ces acides aminés s'accumulent à un niveau toxique dans le sang.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

Le syndrome de Menkes est une maladie rare et son incidence en Ontario est d'environ 1 cas pour 200 000 naissances. Bien que cette affection touche tous les groupes ethniques, elle est plus répandue parmi les mennonites et les personnes d'ascendance canadienne-française.

Quelle en est la cause?

Le syndrome de Menkes est causé par une anomalie ou une carence au niveau d'une enzyme : l'acide-cétone déshydrogénase à chaîne ramifiée.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

Bien que les enfants atteints du syndrome de Menkes soient en bonne santé à la naissance, en l'absence d'un traitement, ils commencent à présenter des symptômes de la maladie dès qu'ils consomment des aliments contenant des protéines. Le syndrome de Menkes se caractérise par des vomissements, une léthargie, des convulsions, ainsi que par des difficultés à téter et un manque d'appétit accompagnés d'une perte de poids, et peut entraîner un coma et la mort. Lorsqu'une crise métabolique se produit, les enfants victimes du syndrome risquent de contracter une encéphalite et de souffrir de rigidité musculaire et d'une concentration élevée de substances acides dans le sang (acidose). L'urine des enfants touchés peut dégager une odeur de sucre brûlé ou de sirop d'érable, d'où l'appellation « maladie des urines à odeur de sirop d'érable ».

Il existe des variantes moins graves du syndrome de Menkes qui se manifestent à un âge plus avancé. La maladie peut se présenter sous des formes variables.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de syndrome de Menkes se confirme en mesurant les concentrations d'acides aminés dans le sang, de même que les taux d'acides organiques urinaires. La présence d'allo-isoleucine dans le sang est caractéristique de cette maladie. Des tests enzymatiques, ainsi que des tests génétiques visant le gène de l'enzyme acide-cétone déshydrogénase à chaîne ramifiée peuvent également être effectués pour 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 leucine, en isoleucine et en valine est recommandée pour les enfants atteints du syndrome de Menkes. De plus, ces enfants doivent éviter les périodes de jeûne prolongées. Des suppléments de thiamine peuvent aussi être envisagés. En présence d'un épisode aigu, l'administration de glucose et de sérum par intraveineuse peut aider à réduire les concentrations de substances toxiques dans le sang. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Le traitement recommandé peut prévenir les crises métaboliques et les séquelles qui en résultent. Cependant, la réaction au traitement varie et, par conséquent, son efficacité aussi.

Peut-il y avoir plusieurs cas de syndrome de Menkes au sein d'une même famille?

Le syndrome de Menkes est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant atteint de ce syndrome 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 aussi 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 du syndrome de Menkes, 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/MSUD.html
www.msud-support.org/

9 janvier 2006