

L'acidémie méthylmalonique (types mut et cbl) – 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 méthylmalonique et quelle en est la cause?

Les personnes atteintes d'acidémie méthylmalonique sont incapables de métaboliser adéquatement une substance appelée méthylmalonyl-coenzyme A, ce qui produit des taux élevés d'acide méthylmalonique dans leur sang. Ce phénomène est attribuable soit à un défaut de l'enzyme méthylmalonyl-coenzyme A mutase, soit à une déficience ou à un problème de métabolisation de la vitamine B12 (défauts de la cobalamine – type cbl), cofacteur de cette enzyme.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

L'Ontario recense environ 1 cas pour 50 000 naissances, selon les estimations.

Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

Bien que les bébés présentant une acidémie méthylmalonique soient normaux à la naissance, l'absence de traitement peut engendrer un épisode d'acidose métabolique avec encéphalopathie, dont l'éventuelle progression risque d'entraîner le coma ou la mort. Les autres symptômes comprennent la léthargie, un retard staturo-pondéral, des vomissements, l'hypotonie et des crises d'épilepsie. Des quantités plus grandes d'ammoniaque et de substances acides peuvent être présentes dans le sang (hyperammoniémie et acidémie). La manifestation clinique de l'acidémie méthylmalonique varie et certaines personnes sont légèrement atteintes ou asymptomatiques mais risquent quand même une crise métabolique aiguë.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic d'acidémie méthylmalonique se confirme en recherchant certaines substances dans le sang et l'urine. Un profil spécifique des acides organiques urinaires ainsi que des profils spécifiques de l'acylcarnitine et des acides aminés dans le sang aident à étayer le diagnostic. Des études enzymatiques et une analyse de la mutation des gènes impliqués dans le métabolisme de la méthylmalonyl-coenzyme A peuvent également contribuer 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 protéines et une injection de vitamine B12 sont souvent recommandées pour les enfants atteints d'acidémie méthylmalonique. Ces enfants devraient également éviter de rester trop longtemps sans manger. De même, un supplément de carnitine et l'administration d'antibiotiques pourraient être envisagés. Ce traitement peut prévenir les crises métaboliques et les séquelles qui en résultent. Toutefois, en présence d'un épisode symptomatique 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 les taux d'acide 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 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. Même s'ils reçoivent un traitement, certains enfants peuvent subir un retard du développement.

Peut-il y avoir plusieurs cas d'acidémie méthylmalonique au sein d'une même famille?

L'acidémie méthylmalonique est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant souffrant d'acidémie méthylmalonique sont présumés porteurs de la maladie 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 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 que présentent les tests prénatals. Les frères et les sœurs d'un enfant souffrant d'acidémie méthylmalonique, 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/organicacid disorders/MMA.html>

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

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

9 janvier 2006