

Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés

Le déficit en protéine trifonctionnelle – 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 protéine trifonctionnelle?

Quelle en est la cause?

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. Le déficit en protéine trifonctionnelle se caractérise par l'absence ou une anomalie de la protéine trifonctionnelle, groupe d'enzymes interdépendantes. Le rôle de la protéine trifonctionnelle est d'aider à décomposer les acides gras à chaîne longue, ainsi que l'enzyme LCHAD (3-hydroxyacyl-coA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue). Les personnes qui ont un déficit en protéine trifonctionnelle souffrent d'une accumulation d'acides gras à chaîne longue et sont incapables de fabriquer des corps cétoniques pour produire de l'énergie.

Quelle est l'incidence de cette maladie?

Le déficit en protéine trifonctionnelle est une maladie rare et son incidence n'est pas connue.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

Bien que les bébés présentant un déficit en protéine trifonctionnelle soient normaux à la naissance, il faut savoir que durant une période de jeûne prolongé (lors d'une maladie courante, par exemple), des enfants en bonne santé auparavant peuvent souffrir d'irritabilité, d'hypotonie, de léthargie, d'hypoglycémie hypocétonique, de vomissements ou de diarrhée, ainsi que de crises d'épilepsie. Ces symptômes peuvent évoluer rapidement et entraîner un coma ou la mort. Ces enfants risquent d'autre part de subir un retard du développement et d'avoir une prise de poids insuffisante, une cardiopathie, des problèmes respiratoires, une faiblesse musculaire et des troubles hépatiques. Des périodes d'exercice intense peuvent également être en cause. La manifestation clinique du déficit en protéine trifonctionnelle varie. Ainsi, chez certaines personnes, les symptômes peuvent être moins graves et apparaître au cours de l'enfance ou à l'âge adulte.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de déficit en protéine trifonctionnelle se confirme en constatant des concentrations élevées d'acylcarnitines à chaîne moyenne ou longue lors de l'analyse d'un échantillon de sang par spectrométrie de masse en tandem. Un profil particulier des acides organiques urinaires peut également aider à étayer le diagnostic. Les 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 protéine trifonctionnelle doit être nourri souvent afin d'éviter toute période de jeûne prolongée. On lui prescrira éventuellement une diète spéciale faible en acides gras à chaîne longue. Un supplément de carnitine peut aussi être envisagé. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Le traitement peut prévenir les crises métaboliques et les séquelles qui en résultent.

Peut-il y avoir plusieurs cas de déficit en protéine trifonctionnelle au sein d'une même famille?

Le déficit en protéine trifonctionnelle est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant un déficit en protéine trifonctionnelle 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 protéine trifonctionnelle 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 protéine trifonctionnelle, 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.newbornscreening.info/Parents/fattyacid disorders/TFP.html>

9 janvier 2006