

## **Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés**

# Tyrosinémie de type 1 – 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 la tyrosinémie?**

La tyrosinémie se caractérise par une dégradation anormale de la tyrosine, ce qui résulte en une accumulation toxique de cet acide aminé et de ses métabolites dans l'organisme.

### **Quelle est la cause de cette maladie?**

Des mutations du gène de la fumarylacétoacétate hydrolase entraînent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

### **Quelle est l'incidence de cette maladie?**

En Ontario, l'incidence de la tyrosinémie est d'environ 1 cas pour 100 000 naissances. Bien que cette affection touche tous les groupes ethniques, elle est plus répandue chez certaines populations. Une incidence élevée de 1 pour 2 000 a notamment été observée dans la population canadienne-française de la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean, au Québec.

### **Quelles sont les caractéristiques cliniques de cette maladie?**

Les bébés frappés de tyrosinémie sont en bonne santé à la naissance. Cependant, s'ils ne sont pas traités, ils subiront graduellement des lésions hépatiques et des troubles rénaux. Les symptômes précoces de la maladie peuvent notamment comprendre un retard de croissance, une léthargie, des vomissements, une diarrhée et de l'irritabilité. Les lésions hépatiques peuvent se manifester par les symptômes suivants : hypertrophie du foie, jaunisse, tendance aux tuméfactions, enflure des jambes ou de l'abdomen. Quant aux troubles rénaux, ils risquent de causer une maladie des os, le rachitisme, et le système nerveux peut également être touché.

Certains bébés peuvent avoir un rythme cardiaque rapide, éprouver des difficultés respiratoires ou subir des crises d'épilepsie. Parfois, des bébés souffrant de lésions hépatiques risquent davantage de développer un cancer du foie. Des lésions graves du foie et des reins peuvent aussi entraîner la mort.

## **Comment le diagnostic est-il confirmé?**

Le diagnostic de tyrosinémie se confirme en mesurant les concentrations d'acides aminés dans le sang et les taux d'acides organiques dans l'urine. Une confirmation est obtenue lorsque les analyses d'urine révèlent la présence de succinylacétone. Des tests enzymatiques, ainsi que des analyses génétiques visant le gène de la fumarylacétoacétate hydrolase, 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?**

Les enfants atteints de tyrosinémie sont traités au moyen d'un médicament appelé nitisidone (anciennement le NTBC); une diète pauvre en tyrosine, en phénylalanine et en méthionine de même qu'une préparation fonctionnelle pour nourrissons sont fréquemment recommandées aussi. Un supplément de vitamine D pourrait également être envisagé. À long terme, une transplantation hépatique peut s'avérer nécessaire chez les enfants qui souffrent de tyrosinémie et qui présentent des lésions hépatiques ou un cancer du foie. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

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

Le traitement préconisé peut prévenir une maladie du foie, les troubles rénaux, ainsi que les problèmes neurologiques associés à la tyrosinémie.

## **Peut-il y avoir plusieurs cas de tyrosinémie au sein d'une même famille?**

La tyrosinémie est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant atteint de tyrosinémie 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 d'ailleurs 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 de tyrosinémie, 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 santé et ne présentent aucun symptôme.

## **Renseignements supplémentaires**

[www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/Tyrosinemia.html](http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/Tyrosinemia.html)  
[depts.washington.edu/tyros/pdfs/New\\_Parents\\_Guide\\_to\\_Tyrosinemia.pdf](http://depts.washington.edu/tyros/pdfs/New_Parents_Guide_to_Tyrosinemia.pdf)  
[www.geneclinics.org](http://www.geneclinics.org)

9 janvier 2006