

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

# Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue – 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 acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue?

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. L'acyl-CoA déshydrogénase à chaîne très longue est une enzyme qui dégrade les chaînes longues de 12 à 18 carbones. Les personnes qui ont un déficit au niveau de cette enzyme souffrent d'une accumulation de ces 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 acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue est une affection rare et son incidence n'est pas connue.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de l'acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue entraînent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

Quelles sont les particularités cliniques de cette maladie?

Bien que les enfants présentant un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue semblent normaux à la naissance, il faut savoir que durant une période de jeûne (lors d'une maladie courante, par exemple), des enfants en bonne santé auparavant peuvent souffrir d'hypoglycémie hypocétonique, d'hypotonie, de vomissements ou de diarrhée, de léthargie, ainsi que de crises d'épilepsie. Ces symptômes peuvent évoluer rapidement et entraîner un coma ou la mort. Certains enfants peuvent également avoir de graves troubles cardiaques et une grande faiblesse musculaire. Le premier épisode survient ordinairement au cours des premiers mois de la vie. Certaines formes de la maladie se manifestent plus tard dans l'enfance ou même à l'âge adulte.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue se confirme en mesurant les concentrations et les proportions d'acylcarnitines à chaîne d'une certaine longueur lors de l'analyse d'un échantillon de sang par spectrométrie de masse en tandem. Un profil spécifique des acides organiques urinaires, des tests enzymatiques ou une

analyse de mutation du gène de l'acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue 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?

L'enfant qui a un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue doit être nourri souvent afin d'éviter toute période de jeûne prolongée. En présence d'un épisode symptomatique aigu, il faut administrer du glucose par intraveineuse dès que possible. De même, un supplément de carnitine ou de fécule de maïs naturelle pourrait être envisagé comme source de glucose. En outre, une diète faible en acides gras à chaîne longue peut être prescrite. 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 acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue au sein d'une même famille?

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue 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 acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue 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 acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue, 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/fattyacid disorders/VLCADD.html>

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

<http://www.geneclinics.org>