

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la tyrosinémie de type 1

### .....o Quelle est l'origine de la maladie ?

La tyrosinémie de type 1 est une maladie génétique récessive autosomique liée à un déficit de l'enzyme hépatique « fumaryl acétoacétate-hydrolase ». Cette enzyme est nécessaire pour transformer la tyrosine, acide aminé présent dans les protéines de l'alimentation d'origine animale et végétale.

Ce déficit entraîne une accumulation de tyrosine et de ses dérivés comme la succinylacétone, qui sont toxiques pour le foie, et sont responsables d'une insuffisance hépatique précoce.

### .....o Quelles sont les conséquences ?

**Dans la forme aiguë, la plus sévère, l'affection débute entre 15 jours de vie et 3 mois par une insuffisance hépatique** qui se manifeste par des troubles digestifs (vomissements, mauvaise prise alimentaire et accumulation d'eau dans le ventre), des hypoglycémies et un syndrome hémorragique.

**Dans la forme subaiguë ou chronique, la maladie peut débiter plus tardivement** par plusieurs signes : le rachitisme, une affection du rein, une atteinte du foie, une anémie, et parfois des crises neurologiques aiguës.

**En l'absence de traitement, l'accumulation de dérivés toxiques va entraîner plus ou moins rapidement une atteinte grave du foie puis du système nerveux, qui peuvent aller jusqu'à provoquer la mort de l'enfant.**



### Comment la maladie est-elle détectée ?

L'enfant atteint de tyrosinémie de type 1 ne présente aucun signe visible à la naissance.

Le dosage de la succinylacétone, fait à partir de sang déposé sur buvard, est utilisé comme marqueur dans le dépistage néonatal.



# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la tyrosinémie de type 1

### .....o Quelle est la fréquence à la naissance ?



En Europe, cette maladie touche en moyenne  
**1 à 4 nouveau-né(s) sur 250 000 naissances.**

Le but du traitement précoce est d'éviter les  
décompensations aiguës graves, de limiter  
l'atteinte hépatique, mais aussi de réduire  
fortement le risque de complications tardives  
(carcinome hépatocellulaire).

Le traitement doit être poursuivi à vie.

### .....o Comment traiter un enfant atteint de tyrosémie de type 1 ?

Le traitement repose principalement sur  
l'administration d'un médicament oral, la nitisinone,  
qui sera associé à un régime alimentaire pauvre en  
tyrosine et en phénylalanine.

Cette prise en charge sera coordonnée par l'équipe  
médico-diététique spécialisée, en charge de l'enfant,  
dans un centre de référence ou de compétence en  
maladies héréditaires du métabolisme.

