

Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur l'acidurie glutarique de type -1

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

L'acidurie glutarique de type 1 est une maladie génétique récessive autosomique liée à un déficit en glutaryl CoA-déshydrogénase, qui intervient dans le métabolisme de la lysine (et du tryptophane).

L'absence ou l'insuffisance de fonctionnement de cette enzyme entraîne notamment une accumulation d'acides glutarique et 3-hydroxyglutarique au niveau cérébral.

En l'absence de traitement, l'accumulation d'acide glutarique est toxique pour le système nerveux central entraînant un risque de handicap, voire de polyhandicap avec risque vital.



.....o Quelles sont les conséquences ?

Il existe deux formes cliniques d'acidurie glutarique de type 1 :

- **la forme infantile « classique »** (80 à 90 % des enfants atteints) survient le plus souvent entre 3 et 36 mois de vie. Elle se caractérise par un début brutal survenant le plus souvent pendant un épisode fébrile ou un épisode de jeûne (du fait de diarrhée/vomissements par exemple ou en période péri opératoire). Elle se traduit par des signes neurologiques aigus avec une atteinte du système nerveux central entraînant des mouvements anormaux.

- **la forme « insidieuse »** (10 à 20 % des patients) dans laquelle les symptômes neurologiques (comme la dystonie) apparaissent progressivement sans épisode aigu.

Comment la maladie est-elle détectée ?

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

Le dosage de la glutaryl carnitine (C5DC) 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 l'acidurie glutarique de type -1

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



En Europe, cette maladie touche en moyenne
1 nouveau-né sur 100 000 naissances.

.....o Comment traiter un enfant atteint d'acidurie glutarique de type -1 ?

- Le traitement d'urgence lors des décompensations : Il existe un risque de décompensation aiguë, notamment avant l'âge de 6 ans avec risque d'atteinte neurologique. Divers facteurs déclenchant(s) doivent être connus de l'enfant s'il est en âge de comprendre et de son entourage (fièvre, pathologie intercurrente, jeûne inhabituel...). Certaines précautions sont à prendre (augmentation de la carnitine, baisse des apports protidiques, maintien d'apports caloriques suffisants) nécessitant le plus souvent une prise en charge en hospitalisation.

La prise en charge doit débuter dès les premiers jours de vie et repose sur deux aspects :

- La prise en charge au long cours repose sur un régime limité en lysine et tryptophane et une supplémentation en carnitine. 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. Des compléments alimentaires seront prescrits : des mélanges d'acides aminés sans lysine et pauvres en tryptophane et des denrées alimentaires hypoprotidiques pour pallier les carences induites par le régime restreint en protéines (carence protidique et énergétique).

