

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur **Le déficit en VLCAD**

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

Il s'agit d'une maladie génétique autosomique récessive liée au **déficit d'une enzyme de l'oxydation mitochondriale des acides gras : la VLCAD** (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase). Ce déficit est la cause d'une mauvaise utilisation des acides gras à très longue chaîne, de leur accumulation potentiellement toxique, ainsi que d'un défaut de production d'énergie sous forme de corps cétoniques (par incapacité à synthétiser les corps cétoniques qui sont sources d'énergie pour les organes).

Ceci peut se manifester par des cardiomyopathies, des hypoglycémies hypocétosiques, une hépatopathie, une intolérance à l'effort et une rhabdomyolyse.



### .....o Comment la maladie est-elle détectée ?

Le plus souvent l'enfant atteint du déficit d'oxydation des acides gras à chaîne très longue ne présente aucun signe visible à la naissance.

Le dépistage repose sur l'analyse de marqueurs biologiques spécifiques (notamment la C14 :1-carnitine) à partir de sang déposé sur le buvard du dépistage néonatal.

La confirmation diagnostique se fera par des analyses biochimiques et moléculaires spécialisées.

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

Trois formes différentes sont décrites pour ce déficit :



**La forme sévère** à début précoce du nouveau-né et du nourrisson avec **défaillance cardiaque et multiviscérale**, potentiellement létale par défaillance cardiaque en l'absence de traitement.



**La forme hépatique** de l'enfance avec **hépatomégalie et hypoglycémies hypocétosiques**.



**La forme musculaire** de révélation plus tardive par des épisodes de **rhabdomyolyse**.

Il existe un continuum phénotypique entre ces trois formes, les symptômes d'un même patient pouvant **évoluer avec l'âge**.

Le plus souvent, les premiers symptômes apparaissent précocement, **entre la naissance et l'âge de 2 ans**, en contexte de jeûne ou d'infection.

Une prise en charge précoce et adéquate permet de limiter la survenue d'épisodes de décompensation.



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

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



# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur **le déficit en VLCAD**

### .....o Comment traiter un enfant atteint du déficit en VLCAD ?

La prise en charge repose sur un **régime alimentaire limité en graisse** avec restriction de l'apport en acides gras à chaîne longue et leur substitution par des acides gras à chaînes moyennes. Ce régime sera adapté à l'âge et à la sévérité de la maladie. Avant la diversification, l'allaitement (maternel ou artificiel) sera adapté au cas par cas pour les nourrissons par l'équipe médico-diététique spécialisée dans un centre de référence ou de compétence en maladies héréditaires du métabolisme.

A long terme la prise en charge repose également sur la **limitation des périodes de jeûne**.

Ainsi, le patient doit se nourrir régulièrement en évitant le jeûne et en adaptant l'effort physique.

Le traitement doit être poursuivi à vie pour permettre d'optimiser la croissance, le développement de l'enfant puis la qualité de vie à l'âge adulte en évitant les décompensations métaboliques.



#### À NOTER

Un régime d'urgence doit être prévu et prêt pour tous les patients en cas de décompensation de la maladie qui peut survenir lors d'un jeûne, d'une infection, d'une chirurgie, etc... Un avis médical doit être demandé dès les premiers signes de décompensation.

