

Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur **le déficit des acides gras à chaîne longue**

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

Il s'agit d'une maladie génétique récessive autosomique liée à un déficit de l'enzyme « 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue ».

Le déficit provoque :

- l'accumulation d'acides gras à chaîne longue,
- et l'incapacité pour l'organisme de l'enfant malade de synthétiser les corps cétoniques à partir des graisses. Or les corps cétoniques sont des sources d'énergie pour les organes comme le cœur ou le cerveau en condition de jeûne.

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

En l'absence de traitement, une neuropathie périphérique chronique et une perte de la vision se développent progressivement.

Plus rarement, un arrêt cardiaque brutal ou une mort subite du nourrisson peuvent survenir.



.....o **Quelles sont les conséquences ?**

Les premiers symptômes apparaissent entre la naissance et l'âge de 2 ans, en contexte de jeûne ou d'infection.

On peut observer alors une hypoglycémie sans cétose, une acidification du sang, une hypotonie, une atteinte grave du foie, une atteinte cardiaque avec des troubles du rythme cardiaque et des troubles neurologiques allant jusqu'au coma.

Une atteinte musculaire est aussi possible avec des rhabdomyolyses (douleur et faiblesse musculaire), notamment en contexte de décompensation.

Comment le déficit est-il détecté ? o.....

L'enfant atteint du déficit des acides gras à chaîne longue ne présente aucun signe visible à la naissance.

Le dosage de l'hydroxypalmitoylcarnitine (C16OH) à partir de sang déposé sur buvard est utilisée comme marqueur dans le dépistage néonatal.



Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur **le déficit des acides gras à chaîne longue**

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



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

L'enfant doit se nourrir régulièrement et le jeûne doit être évité. L'effort physique et l'exposition à des environnements extrêmes doivent être limités.

Un régime d'urgence doit être disponible pour tous les patients, en cas de décompensation de la maladie qui peut survenir lors d'un jeûne, d'infection, d'une chirurgie, etc...

Un avis médical doit être demandé dès les premiers signes de décompensation.

.....o **Comment traiter un enfant atteint du déficit des acides gras à chaîne longue ?**

La prise en charge repose sur un régime alimentaire pauvre en graisse, avec une restriction de l'apport en acides gras à chaîne longue et leur substitution par des acides gras à chaîne moyenne.

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.

Le traitement doit être poursuivi à vie.

