

Identification précoce des maladies  
métaboliques traitables par le profil  
des acylcarnitine sur buvard.

Pierre Broué & Thierry Levade

# Révélation néonatale des MHM

## (1)

- Anasarque fœtal
- Détresse neurologique
- Insuffisance hépatique
- Cardiomyopathie et/ou troubles du rythme
- Hypoglycémie, hyperammoniémie
- Acidose et hyperlactacidémie

# Révélation néonatale des MHM

## (2)

- NON SPECIFIQUE!
- A évoquer systématiquement
  - Refus de tétée, vomissements, hypotonie
  - Détresse néonatale
- Surtout si
  - intervalle libre,
  - grossesse et naissance normales
  - antécédents familiaux (décès?, Stéatose gravidique, HELLP syndrome...)

# Intérêt du Dc des MHM

- **Maladies traitables de + en + nombreuses**
  - Déficit bêta oxydation des acides gras
  - Leucinoses et acidémies organiques
  - Galactosémies, tyrosinémies, fructosémies
  - Déficits du cycle de l'urée
  - Anomalies de la biosynthèse B12....
- **Diagnostic prénatal+++** (PDH, PC, mitochondriopathies, maladies lysosomiales, péroxysomales, ...)

# Profil acylcarnitine sur buvard

- Buvard (type Guthrie), idéalement à jeun sinon le plus tôt possible/symptômes
- Spectrométrie de masse en tandem
- Base d'un dépistage néonatal étendu....
- Pr Thierry LEVADE. Laboratoire de biochimie métabolique – IFB CHU Toulouse

# CAT suspicion MHM (1)

**Évoquer une MHM en même temps que les autres diagnostics (infection, anoxie,.. etc.) chez tout nouveau-né avec une maladie inexpliquée sévère et/ou progressive**

- surtout après grossesse et naissance normale!
- surtout si acidose et/ou hypoglycémie

# CAT suspicion MHM (2)

- Examens sanguins : Gaz du sang, BES, ammoniémie, lactates, CK, ASAT, ALAT, GGT, Bilirubine totale, hémostase, **profil acylcarnitine**
- Examens d'urine : vérifier la couleur et l'odeur, bandelette (pH, acétone, sucre)
- Conservation : urines à congeler, buvard, plasma à congeler, LCR à congeler si PL réalisée.
- Perfusion de sérum Glucosé 10 mg/kg/min
- ✓ Contact centre de compétences MHM sud-ouest :  
Tel : 05 34 55 85 66 (secrétariat) ou 05 34 55 86 30 (24/24)  
Fax : 05 34 55 85 67 ou e mail [ccmhm.so@chu-toulouse.fr](mailto:ccmhm.so@chu-toulouse.fr)