

# L'acidémie propionique – Acidémie organique

## Qu'est-ce qu'une acidémie organique?

Les acidémies organiques (parfois appelées troubles des acides organiques) sont un type de troubles métaboliques héréditaires, caractérisés par l'incapacité de l'organisme à assimiler certains composants protéiques (par exemple, les acides aminés à chaînes ramifiées), ainsi que d'autres substances. Il en résulte une accumulation de substances toxiques dans le sang et l'urine, ce qui peut causer de graves problèmes de santé.

## Qu'est-ce que l'acidémie propionique?

Chez les sujets présentant une acidémie propionique, l'enzyme appelée « propionyl CoA carboxylase » est absente ou ne fonctionne pas normalement. Ceci entraîne des taux élevés d'acide propionique, de glycine et d'autres substances dans leur sang.

## Quelle est l'incidence de cette maladie?

L'acidémie propionique est une maladie rare. L'Ontario recense environ 1 cas pour 100 000 naissances.

## Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de la propionyl-CoA-carboxylase entraînent un déficit ou une anomalie enzymatique.

## Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

Bien que les bébés présentant une acidémie propionique soient normaux à la naissance, l'absence de traitement peut engendrer un épisode de crise métabolique avec encéphalopathie, dont l'éventuelle progression risque d'entraîner le coma ou la mort. Le premier épisode survient ordinairement au cours des premiers jours de la vie et peut être provoqué par des événements tels qu'une maladie ou une fièvre. Les autres symptômes comprennent la léthargie, un retard staturo-pondéral, des vomissements, l'hypotonie, des crises d'épilepsie et les accidents vasculaires cérébraux. Des quantités plus grandes d'ammoniac et de substances acides peuvent être présentes dans le sang (hyperammoniémie et acidémie). Ces affections, même si elles sont traitées, peuvent provoquer à long terme des troubles d'équilibre et de coordination, une croissance anormale et une arriération mentale. La manifestation clinique de l'acidémie propionique varie et certaines personnes sont légèrement atteintes ou asymptomatiques mais risquent quand même une crise métabolique aiguë.

## Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic d'acidémie propionique se confirme par la recherche de substances spécifiques dans le sang et l'urine. La présence, dans le sang, d'un profil spécifique des acides organiques urinaires ainsi que d'un profil spécifique de l'acylcarnitine et des acides aminés aident à confirmer le diagnostic. Des études sur les enzymes et une analyse de la mutation génique de la propionyl-CoA-carboxylase peuvent également contribuer à confirmer le diagnostic. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

## Quel est le traitement indiqué?

Le traitement de base consiste à prévenir le jeûne, particulièrement lorsque l'enfant est malade. En présence d'un épisode aigu, l'administration de glucose et de sérum par intraveineuse et l'utilisation d'autres médicaments peuvent aider l'organisme à éliminer les substances toxiques et à diminuer le taux d'acide dans le sang. Une diète faible en protéines est souvent recommandée pour les enfants présentant une acidémie propionique. Une préparation fonctionnelle pour nourrissons peut également être suggérée. De même, un supplément de carnitine et de biotine ainsi que l'administration d'antibiotiques pourraient être envisagés. Ce traitement peut prévenir les crises métaboliques et les séquelles qui en résultent. Il est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

### Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Le pronostic à l'égard des enfants atteints est bon lorsque le traitement permet de prévenir les crises métaboliques. Cependant, la réaction au traitement varie et, par conséquent, le résultat aussi.

### Peut-il y avoir plusieurs cas d'acidémie propionique au sein d'une même famille?

L'acidémie propionique est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant une acidémie propionique sont présumés porteurs et, à chaque grossesse, ils risquent une fois sur quatre d'avoir un autre enfant frappé de la même affection. Des tests prénatals de dépistage de l'acidémie propionique peuvent être effectués dès la dixième, onzième ou douzième semaine de grossesse. Il est recommandé d'obtenir une consultation génétique pour discuter plus en détail des avantages offerts par les tests prénatals. Les frères et les soeurs d'un enfant souffrant d'acidémie propionique, même s'ils ne sont pas atteints par la maladie, risquent d'en être porteurs deux fois sur trois. Cependant, les personnes porteuses de l'affection demeurent en bonne santé et ne présentent aucun symptôme.

### Renseignements supplémentaires

<http://www.newbornscreening.info/Parents/organicacid disorders/PA.html>

<http://www.oaanews.org/>

<http://www.pafoundation.com/>

<http://www.geneclinics.org/>

Feuille de renseignements sur l'acidémie propionique

9 janvier 2006