

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur l'acidurie isovalérique

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

L'acidurie isovalérique est une maladie génétique récessive autosomique liée à un déficit de l'enzyme « isovaléryl-CoA déshydrogénase » affectant le métabolisme de la leucine (acide aminé présent dans les protéines de l'alimentation).

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

Le déficit provoque un changement important dans le sang de l'enfant : accumulation de substances dérivées de la dégradation des graisses par le foie, augmentation excessive du taux d'ammoniaque, diminution de certains globules blancs, baisse du nombre des plaquettes, et faible taux de calcium.

Le sang devient alors acide. Les patients peuvent présenter une odeur désagréable caractéristique (« odeur de pieds en sueurs ») pendant les crises aiguës.



### Trois formes ont été décrites :

- **Forme néonatale aiguë**, d'apparition brutale et évoluant rapidement, dès les premiers jours de vie. Les nouveau-nés souffrent des vomissements, de somnolence, de déshydratation. Ils peuvent évoluer vers un coma pouvant entraîner une atteinte neurologique voire le décès.
- **Forme aiguë tardive** qui se manifeste après le premier mois de vie.
- **Forme asymptomatique**, chez des individus porteurs d'une mutation spécifique présentant des anomalies biochimiques légères et ne nécessitant pas de traitement.

**En l'absence de traitement, le pronostic vital de l'enfant est en jeu.**

### Comment la maladie est-elle détectée ?

**L'enfant atteint d'acidurie isovalérique ne présente aucun signe visible au moment de la naissance.**

Néanmoins, dans les formes néonatales aiguës, la déshydratation et le coma peuvent survenir après seulement quelques jours.

Le dosage de la concentration d'isovalérylcarnitine (C5) 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 isovalérique

### .....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 isovalérique ?

La prise en charge repose sur une restriction des apports en leucine par un régime hypoprotidique associé à l'administration par voie orale de glycine et de carnitine, et éventuellement des substituts d'acides aminés sans leucine.

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.

Au cours des situations catabolisantes (jeûne, fièvre, infection respiratoire ou gastrointestinale), le traitement doit être intensifié (perfusion d'un mélange de glucose et de graisses, régime sans protéine, augmentation des doses de glycine et de carnitine) pour éviter la survenue d'une décompensation métabolique sévère.

Une prise en charge précoce améliore considérablement le pronostic lorsque le traitement est administré avant les atteintes neurologiques irréversibles (retard de développement et/ou déficience intellectuelle), et il permet de prévenir les crises métaboliques et les complications associées.

