

QUAND ÉVOQUER UNE ACIDURIE ORGANIQUE TYPE ACIDÉMIE ISOVALÉRIQUE (AIV) ?

Dépistage néonatal depuis le 1^{er} Janvier 2023 en France

Ces tableaux ne devraient plus se voir chez les enfants nés en France depuis janvier 2023 et dépistés ¹

Signes cliniques

Bilan spécialisé



NOUVEAU-NÉ RÉVÉLATION AIGÜE Intervalle libre

Dès 48 à 72h mais pouvant être de plusieurs jours / semaines



Atteinte neurologique d'aggravation rapide

Trouble de conscience jusqu'au coma,

Hypotonie axiale

Hypertonie périphérique

Signes d'œdème cérébral



Signes digestifs

Refus de boire

Anorexie

Nausées

Vomissements

Déshydratation

Perte de poids

Hépatomégalie modérée parfois



Odeur particulière

Odeur de pieds en sueur

Examens complémentaires

Bilan sanguin standard

Acidose métabolique à trou anionique élevé

+/- hypocalcémie fréquente

+/- hyperglycémie ou Hypoglycémie

+/- neutropénie, pancytopénie

+/- cytolysse et lipase élevée



NOURRISSON, ENFANT, ADOLESCENT, ADULTE RÉVÉLATION PAR UNE ATTEINTE AIGÜE OU CHRONIQUE, LES 2 TYPES D'ATTEINTES ÉTANT SOUVENT ASSOCIÉES

Association et sévérité des symptômes variables selon les patients

ATTEINTE AIGÜE

Épisodes paroxystiques (décompensations métaboliques)

Facteurs déclenchants : infections, fièvre, anorexie, vomissements, diarrhée, excès d'apport protidique, jeûne, carence calorique, catabolisme, chirurgie

Risque de défaillance multiviscérale, de décès ou de handicap sévère lors des décompensations



Atteinte neurologique

Altération de la conscience jusqu'au coma

Mouvements anormaux



Atteinte digestive

Anorexie, nausées, vomissements, pancéatites



ATTEINTE CHRONIQUE

Atteinte neurologique

Inconstante et variable selon les patients

Hypotonie,
Troubles du neurodéveloppement
Déficience intellectuelle
Troubles du spectre autistique
Troubles des apprentissages
Mouvements anormaux,
Dystonie



Atteinte digestive et troubles alimentaires

Anorexie, nausées et vomissements chroniques, aversion des aliments riches en protéines, troubles de l'oralité, retard de croissance



Bilan métabolique de base ²

Acidocétose métabolique à trou anionique élevé

Avec hyperammoniémie ³

+/- Hyperlactatémie

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

Déficit en isovaléryl-CoA déshydrogénase ?

Bilan métabolique spécialisé ⁴

Plasma : profil des acylcarnitines, chromatographie des acides aminés

Urine : chromatographie des acides organiques (CAOU)

Anomalies évocatrices

Étude génétique de confirmation secondairement par centre spécialisé

Avis spécialisé urgent auprès d'un Centre expert :
Centre de Référence / Compétence Maladies Rares
dès réception des résultats du bilan métabolique de base :
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Début prise en charge en parallèle en urgence :
Se référer aux **protocoles d'urgence** par symptômes et / ou maladie :
<https://www.filiere-g2m.fr/urgences/>

Prise en charge spécialisée coordonnée par centre expert

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

Plus d'infos : PNDS à venir : Haute Autorité de Santé - Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) (has-sante.fr)

¹ Le dépistage néonatal (<https://depistage-neonatal.fr/>) permet un repérage précoce des nouveau-nés atteints et une prise en charge permettant de prévenir l'apparition des symptômes cliniques.

² Bilan métabolique de base= Sang : ammoniémie, gazométrie, glycémie, lactates, recherche de cétose (bandelette urinaire et/ou cétonémie capillaire). À faire immédiatement en l'absence de cause évidente et en parallèle de la recherche d'une autre cause : sepsis (nouveau-né), atteinte cérébrale ; traumatique, vasculaire, infectieuse, encéphalite..., intoxication médicamenteuse, autres maladies métaboliques. Se référer au **protocole d'urgence coma**.

³ Attention aux conditions de prélèvements. Toujours contrôler mais ne pas forcément attendre le résultat du contrôle pour traiter. Normes habituelles (variations selon les laboratoires) : Nouveau-né: ammoniémie <100 µmol/L, Hors Nné: ammoniémie <50 µmol/L.

⁴ Les prélèvements à la phase aiguë sont importants et il est nécessaire de les réaliser dès que possible dans la prise en charge, si possible avant toute introduction de traitement, sans toutefois le retarder. En gras sont ceux indispensables au diagnostic.

Les autres pouvant toutefois être utiles pour l'interprétation du bilan métabolique et l'élimination de certains diagnostics différentiels.