

Dépistage néonatal en France pour les déficits en MCAD, LCHAD, CPD¹ : les tableaux de ces déficits ne devraient plus se voir chez les enfants dépistés²

Révélation le plus souvent par un épisode aigu ou répétitions d'épisodes aigus dans des situations à risque :
jeûne inhabituel ou augmentation des besoins énergétiques (infection intercurrente, vomissements, anesthésie, chirurgie, effort physique intense), grossesse, alcool



Nouveau-Né, Nourrisson, Enfant, Adolescent, Adulte

Association de façon variable de 4 types d'atteintes aiguës, avec risque de défaillance multiviscérale

Nourrisson, Enfant, Adolescent, Adulte



Hypoglycémies

jeûne prolongé ou inhabituel

Évaluer la cétose concomitante

Troubles de la conscience aigus ou rapidement progressifs pouvant aller jusqu'au coma, possibles convulsions

Examens complémentaires

Hypoglycémie hypocétotique
Acidose métabolique
Hyperlactatémie
Hyperammoniémie³



Atteinte hépatique

Hépatomégalie
Insuffisance hépatocellulaire (syndrome de Reye)

Examens complémentaires

Élévation des enzymes hépatiques (transaminases)
Possible insuffisance hépatocellulaire (baisse TP, V)
Hyperammoniémie³

Échographie abdominale : foie hyperéchogène (stéatose)



Atteinte cardiaque

Cardiomyopathie avec défaillance cardiaque
Troubles du rythme ventriculaire

Examens complémentaires

Échographie cardiaque : cardiomyopathie hypertrophique ou dilatée, insuffisance cardiaque

ECG : Tachycardie, fibrillation ventriculaire, bloc atrioventriculaire, QT long



Atteinte musculaire

Accès de rhabdomyolyse (myalgies, faiblesse musculaire) favorisés par effort prolongé, froid ou infection intercurrente
Intolérance à l'effort

Examens complémentaires

Élévation des enzymes musculaires CPK (souvent > 10 000 Ui/l)

Risque d'insuffisance rénale

Autres signes possibles

Rétinopathie et / ou neuropathie périphérique
Faiblesse musculaire chronique

Malformations (rares) (reins polykystiques, cérébrales)

Atteinte pulmonaire (rare)

Stéatose hépatique aiguë gravidique (chez mère d'un fœtus atteint)

Déficit de la β-oxydation mitochondriale des acides gras ?



Bilan spécialisé d'orientation⁴

en lien avec Centre expert et en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels

Plasma : Profil des acylcarnitines en épisode aigu (sinon avant repas du matin), dosage de la carnitine libre et totale

Urine : Chromatographie des Acides Organiques Urinaires, et si suspicion CPD : dosage de la carnitine libre

Anomalies évocatrices

Étude génétique de confirmation secondairement par centre spécialisé +/- étude enzymatique / fonctionnelle (flux)

☆ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

Avis spécialisé urgent auprès d'un Centre expert : Centre de Référence / Compétence Maladies Rares :

<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>
Début de la 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 Haute Autorité de Santé - Déficit en MCAD et autres déficits de la β-oxydation mitochondriale des acides gras (has-sante.fr)

¹ MCAD : Medium Chain Acyl-coA Dehydrogenase, LCHAD : Long Chain Hydroxy-Acyl-coA Dehydrogenase, CPD : Déficit Primaire en Carnitine.

Les déficits de la β-oxydation des acides gras sont des déficits génétiques de différentes enzymes intervenant dans cette voie métabolique.

² Le dépistage néonatal (<https://depistage-neonatal.fr>) existe pour certains déficits de la beta-oxydation des acides gras : déficits en MCAD (décembre 2020), LCHAD et CPD (janvier 2023), permettant un repérage précoce des nouveau-nés atteints et une prise en charge permettant de prévenir l'apparition des symptômes cliniques.

³ Attention aux conditions de prélèvements. Toujours contrôler mais ne pas forcément attendre le résultat du contrôle pour traiter (cf protocole d'urgence hyperammoniémie : <https://filiere-g2m.fr/urgences>). Normes habituelles (variations selon les laboratoires) : Nouveau-né : ammoniémie <100 μmol/L, Hors Nné : ammoniémie <50 μmol/L.

⁴ A prélever en phase aiguë, congeler les urines les plus proches de l'hypoglycémie/ de l'épisode si laboratoire spécialisé non accessible.

Cf : Fiche d'aide au diagnostic hypoglycémie : <https://www.filiere-g2m.fr/banque-nationale-de-donnees-maladies-rares>.

Signes cliniques

Bilan spécialisé