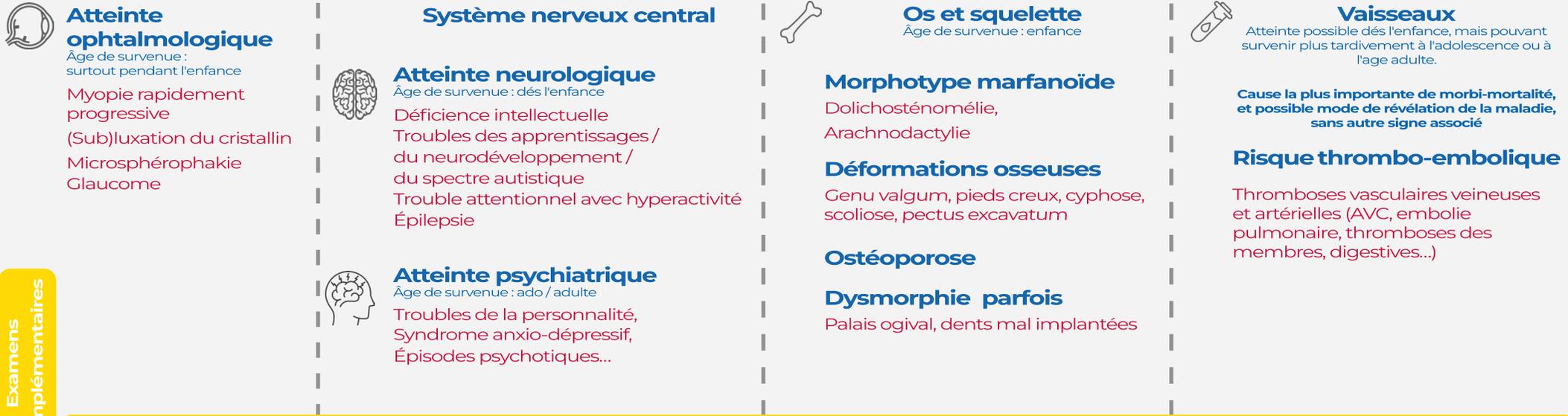


Association et sévérité des symptômes variables selon les patients

Spectre de manifestations cliniques allant de formes peu symptomatiques à sévères avec 4 types d'atteintes principales

Dépistage néonatal depuis le 1er janvier 2023 en France: la plupart de ces symptômes ne devraient plus se voir chez les enfants nés en France et dépistés<sup>1</sup>

Signes cliniques



Examens complémentaires

Homocystéine totale plasmatique (Hcyt)

**Diagnostiques différentiels**  
Syndrome de Marfan  
Autres causes génétiques

**Normal**

**Anormal = Hyperhomocystéinémie**

Augmentation modérée (14-30 µmol/l)

Augmentation intermédiaire (30-100 µmol/l)

HyperHcyt sévère (>100 µmol/l)  
Probable déficit en CBS

**Homocystinurie par déficit en CBS ?**

**Causes secondaires d'hyperhomocystéinémie**

Carence en folates et/ou B12 par :

- Carences d'apport
- Malabsorption acquise
- Malabsorption héréditaire
- latrogène (IPP)

Insuffisance rénale, diabète, cancers  
Hypothyroïdie

Toxiques : protoxyde d'azote par usage répété (contexte médical ou addiction), chimiothérapies

Bilans à prélever avant toute supplémentation vitaminique (B12, B6, folates)

**Bilan d'évaluation du « statut vitaminique »**

NFS, réticulocytes, B12, Folates, acide méthylmalonique plasmatique

**Bilan complémentaire métabolique<sup>2</sup>**

**NON**

**Anomalies évocatrices d'une Maladie Métabolique Héritaire**

**OUI**

**Étude génétique de confirmation**  
secondairement par centre spécialisé

**Avis spécialisé rapide auprès d'un Centre expert : Centre de Référence / Compétence Maladies Rares:**  
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>  
Évaluation initiale et prise en charge spécialisée coordonnées par Centre expert, traitement spécifique à mettre en place rapidement

**Conseil génétique, enquête familiale** dans un centre spécialisé

**Plus d'infos : PNDS : Haute Autorité de Santé - Homocystinurie par déficit en cythionine-βéta-synthase (CBS) (has-sante.fr) et protocole d'urgence : https://www.filiere-g2m.fr/urgences**

Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

Bilan spécialisé



<sup>1</sup> 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. Cependant il peut exister des faux-négatifs du dépistage (notamment dans les formes B6 sensibles), et en cas de symptômes évocateurs la maladie doit être recherchée même si le patient a bénéficié du dépistage néonatal.  
<sup>2</sup> Plasma : chromatographie des acides aminés, acide méthylmalonique, Urine : chromatographie des acides organiques, acide méthylmalonique.