

QUAND ÉVOQUER UNE ACIDURIE GLUTARIQUE DE TYPE 1 (AG1) ?

Révélation par une atteinte neurologique avec 3 présentations principales

Dépistage néonatal (DNN) depuis Janvier 2023 en France :
ces tableaux ne devraient plus se voir chez les enfants nés après janvier 2023 en France et dépistés¹



Macrocéphalie évolutive



Début anténatal
ou dans les premiers mois de vie

IRM cérébrale

Hypoplasie fronto-temporale
Défaut de myélinisation
Possibles hématomes sous duraux le plus souvent asymptomatiques



Atteinte neurologique aiguë



Nourrisson, vers l'âge de 9 mois

Crise « pseudo-encéphalitique »
lors d'un jeûne inhabituel, souvent en contexte infectieux²

Irritabilité, trouble de la conscience
Mouvements anormaux, dystonie
Manifestations épileptiques plus rarement
Macrocéphalie évolutive préexistante fréquente

IRM cérébrale

Atteinte bilatérale striatale avec oedème cytotoxique à la phase subaiguë, puis oedème vasogénique évoluant vers des lésions d'atrophie
Anomalies préexistantes: Hypoplasie fronto-temporale, défaut de myélinisation, possibles hématomes sous duraux le plus souvent asymptomatiques



Atteinte neurologique progressive



Nourrisson, enfant

Dystonie d'aggravation progressive
Mouvements anormaux

IRM cérébrale

Atteinte bilatérale de la partie dorso-latérale du putamen, anomalies de la substance blanche (retard de myélinisation, anomalies de signal, pseudo-kystes sous épendymaires), élargissement des vallées sylviennes



Acidurie glutarique de type 1 ? (déficit en glutaryl CoA - déshydrogenase)

Avis spécialisé neuro-métabolique

Bilan spécialisé d'orientation

Profil des acylcarnitines (sang +/- urines)
Chromatographie des acides organiques urinaires

Anomalies évocatrices

Étude génétique de confirmation
secondairement par centre spécialisé

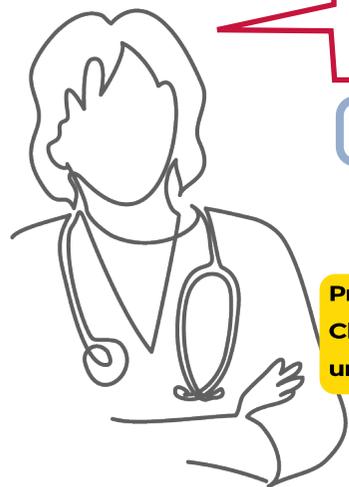
Prise en charge spécialisée à mettre en place rapidement
et suivi spécifique coordonné par :

Centre de Référence / Compétence Maladie Rares
Filière G2M : <https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

Plus d'infos : [PNDS AG-1 \(has-sante.fr\)](https://www.pnds-ag1.fr)
et protocole d'urgence : <https://www.filiere-g2m.fr/urgences>

★ Avis médical spécialisé
et Laboratoire de référence



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 principaux symptômes cliniques.

En cas de symptômes évocateurs, la maladie doit cependant être recherchée même si le patient a bénéficié du dépistage néonatal (rares cas de faux-négatifs du dépistage).

² Pour les nourrissons/enfants suivis atteints : Protocole d'urgence à mettre en place dans les situations à risque d'atteinte aiguë pour prévenir cette atteinte aiguë striatale.