

QUAND ÉVOQUER UNE ACIDURIE ORGANIQUE MÉTHYLMALONIQUE (AMM) ET ACIDÉMIE PROPIONIQUE (AP) ?

NOUVEAU-NÉ RÉVÉLATION AIGUË

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

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

Association et sévérité des symptômes variables selon les patients

ATTEINTE AIGUË

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, syndrome de Leigh, épisodes de stroke-like, convulsions

Atteinte digestive

Anorexie, nausées, vomissements, pancréatites

Atteinte cardiaque

Insuffisance cardiaque aiguë, arythmie

Atteinte psychiatrique

Hallucinations, atteinte psychotique

ATTEINTES CHRONIQUES

Atteinte neurologique

Hypotonie

Troubles du neurodéveloppement

Déficience intellectuelle

Troubles du spectre autistique

Troubles des apprentissages

Mouvements anormaux,

Dystonie

Atteinte cardiaque (>AP)

Cardiomyopathie

Allongement QT

Atteinte hématologique

Neutropénie, pancytopénie, rares syndrome d'activation macrophagique

Atteinte digestive et troubles alimentaires

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

Atteinte rénale (>AMM)

Tubulopathie

Insuffisance rénale chronique

Autres

Retard statur pondéral
Atteintes neuro-sensorielles (surdité et perte de vision +/- brutale avec risque d'atrophie optique)
Atteinte psychiatrique
Atteinte dermatologique (surtout si carence protidique)

Examens complémentaires

Bilan sanguin standard
Acidose métabolique à trou anionique élevé
+/- hypocalcémie fréquente
+/- **hyperglycémie** ou hypoglycémie,
+/- **neutropénie**, pancytopénie,
+/- cytolyse et lipase élevée

Bilan métabolique de base¹
Acidocétose métabolique à trou anionique élevé
Avec hyperammoniémie²
+/- Hyperlactatémie

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

AMM? AP?

Bilan métabolique spécialisé³

Plasma : **profil des acylcarnitines**, chromatographie des acides aminés
Urine : **chromatographie des acides organiques (CAOu)**

Anomalies évocatrices

★ **Étude génétique de confirmation** (et parfois enzymatique) secondairement par centre spécialisé

★ **Avis spécialisé 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 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 - Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique ([has-sante.fr](https://www.has-sante.fr))

¹ Bilan métabolique de base = Sang : ammoniémie, gazométrie, glycémie, lactates, recherche de cétose (bandelette urinaire et/ou cétonémie capillaire). A 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**

² 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

³ 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.