

Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur l'homocystinurie

.....o Quelle est l'origine de la maladie ?

L'homocystinurie est une maladie génétique récessive autosomique liée à un déficit d'une enzyme, la cystathionine bêta-synthase (CBS), qui provoque l'accumulation d'homocystéine ; or celle-ci est toxique pour l'organisme de même que son dérivé la méthionine.

Deux types de déficits en CBS sont individualisés :

- Type I : pyridoxine (Vitamine B6) répondante, c'est-à-dire qui est améliorée grâce à la prise de vitamine B6
- Type II : pyridoxine résistante, c'est-à-dire non améliorée avec la vitamine B6.

.....o Quelles sont les conséquences ?

En l'absence de traitement, cette pathologie peut conduire à une altération grave de l'état clinique de l'enfant, notamment un retard de développement, une luxation cristallinienne (un déplacement spontané des cristallins), des thromboses, une ostéoporose et parfois des manifestations neuropsychiatriques.

Les thromboses sont la cause la plus importante de morbidité et mortalité.

Comment la maladie est-elle détectée ?

Le déficit peut être détecté à partir du dépôt de gouttes de sang du nouveau-né sur un carton buvard prélevé au troisième jour après la naissance.

L'analyse biochimique est réalisée par spectrométrie de masse en tandem.

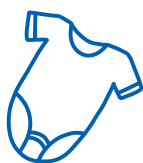


Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur l'homocystinurie

.....o Quelle est la fréquence à la naissance ?



En Europe, cette maladie touche en moyenne
1 à 3 nouveau-nés sur 60 000 naissances.

.....o Comment traiter un enfant atteint d'homocystinurie ?

Un traitement dès le plus jeune âge améliorera considérablement, en prévenant de façon efficace, l'ensemble des manifestations cliniques de la maladie d'où l'importance d'un diagnostic précoce.

Cette prise en charge sera coordonnée par l'équipe médico-diététique spécialisée, en charge de l'enfant, dans un centre de référence ou de compétence en maladies héréditaires du métabolisme.

Le traitement repose principalement sur une limitation stricte des protéines contenues dans les aliments associée à un traitement médicamenteux qui vise à réduire le taux d'homocystéine :

- Type I : pyridoxine (vitamine B6) à doses pharmacologiques associée à des suppléments en acide folique et en vitamine B12.
- Type II : régime pauvre en méthionine et enrichi en cystine, combiné avec des suppléments en acide folique (vitamine B9), vitamine B12 et bétaïne.

Le but du traitement est d'assurer une croissance, un développement normal (y compris neurologique) et de prévenir l'apparition des complications.

Le traitement doit être poursuivi à vie.

