

Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur le déficit de captation de la carnitine

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

Le déficit de captation de la carnitine est une maladie génétique récessive autosomique liée à un défaut du transporteur de la carnitine.

La carnitine est essentielle pour le bon fonctionnement des muscles, du cœur, des reins, et d'autres organes.

Ce défaut entraîne une altération de la transformation des acides gras dans les muscles squelettiques et le myocarde, une baisse des taux de carnitine dans le sang, et une diminution de son absorption par le foie.

.....o Quelles sont les conséquences ?

- Forme néonatale (présentation métabolique hépatique, 50 % des cas) : entre l'âge de 3 mois et l'âge de 2 ans, c'est la forme la plus grave. Elle se caractérise par des épisodes hypoglycémiques sans cétose, un coma dû à l'atteinte du foie, une accumulation d'ammoniaque et une élévation des enzymes hépatiques. Les crises, déclenchées par un jeûne ou des épisodes fébriles, peuvent laisser des séquelles neurologiques qui se traduiront par un retard plus ou moins sévère du développement moteur et cognitif. Les enfants plus âgés peuvent présenter une cardiomyopathie progressive avec ou sans faiblesse musculaire et une légère élévation de la créatine kinase.

En l'absence de traitement, des événements graves sont décrits (dyspnées, œdème cérébral, convulsions, troubles du rythme cardiaque), conduisant au coma et à la mort.

- Forme de l'enfant (présentation myopathique, cardiaque, environ 50 % des cas) : entre 4 et 7 ans. Caractérisée par une myocardiopathie dilatée (le muscle du cœur faiblit et la cavité cardiaque se dilate), associée à une faiblesse musculaire parfois très importante et à leur diminution de volume (myopathie proximale avec amyotrophie.)

L'absence de traitement peut être fatale.

- Forme adulte, rare : des cas asymptomatiques ou avec des symptômes mineurs (faiblesse, fatigue). Parfois ce déficit est confirmé chez des femmes au moment du diagnostic de leurs enfants. Quelques adultes présentent des symptômes de cardiomyopathie dilatée, arythmies et mort cardiaque subite.



Comment le déficit est-il détecté ?o

L'enfant atteint du déficit de captation de la carnitine ne présente aucun signe visible au moment de la naissance.

Le dosage du taux de carnitine libre (C0) à partir de sang déposé sur buvard est le marqueur du dépistage néonatal.

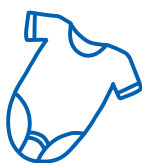


Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur **le déficit de captation de la carnitine**

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



En Europe, cette maladie touche en moyenne
1 nouveau-né sur 200 000 naissances.

Le jeûne prolongé doit être évité.

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.

.....o Comment traiter un enfant atteint du déficit en captation de la carnitine ?

La prise en charge repose sur l'administration à vie
de doses pharmacologiques de L-carnitine.

Administré avant que des dommages irréversibles ne
se produisent, le traitement prévient les symptômes
et les crises métaboliques, améliore et/ou restaure la
fonction musculaire squelettique et cardiaque.

