

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur **le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)**

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

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) est une maladie héréditaire rare de transmission autosomique récessive, secondaire à une mutation du gène qui produit l'enzyme en acyl-CoA déshydrogénase.

Ce déficit enzymatique empêche l'organisme d'utiliser normalement les acides gras pour en libérer de l'énergie.



#### À NOTER

Lorsque l'organisme a besoin de l'énergie issue des acides gras (lors du jeûne prolongé ou lors des épisodes infectieux par exemple), celle-ci ne peut pas être produite assez rapidement pour répondre aux besoins et les substances générées par la dégradation partielle des acides gras s'accumulent et peuvent être toxiques, ce qui peut entraîner de graves lésions au cœur, au foie et au cerveau en l'absence de traitement rapide.

Le déficit en MCAD, lors de ses décompensations, peut entraîner une hypoglycémie sévère, un trouble du rythme cardiaque et/ou une atteinte neurologique aiguë (troubles de la conscience, convulsions, léthargies) avec un risque de séquelles neurologiques graves.



Ces épisodes de décompensation surviennent lorsque les besoins énergétiques dépassent les apports, lors d'un épisode de catabolisme (infections intercurrentes, vomissements, jeûne...), parce que les acides gras ne sont que partiellement utilisés, ce qui entraîne un déficit énergétique au niveau de certains organes.

### Comment le déficit est-il détecté ? .....o

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.

### .....o Quelles sont les conséquences ?

**Le déficit en MCAD est une maladie potentiellement grave qui peut mettre la vie en danger si elle n'est pas rapidement reconnue et prise en charge de manière appropriée.**



# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur

## le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)

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

Ce dépistage a débuté en France fin 2020.

On ne sait pas encore exactement combien d'enfants seront détectés, mais on estime sa fréquence en Europe à environ **1 à 5 nouveau-nés sur 100 000 naissances**.

Une évaluation du dépistage national de ce déficit permettra de calculer le nombre attendu de patients chaque année en France.

### .....o Comment traiter un enfant avec MCAD ?

Les enfants atteints peuvent mener une vie normale avec des mesures appropriées.  
**Il s'agit cependant d'une maladie chronique qui devra être traitée à vie.**

L'enfant atteint doit impérativement prendre tous ses repas afin d'éviter un jeûne prolongé en privilégiant des glucides lents.



**Au cours des tout premiers mois de vie,** l'enfant doit manger toutes les 4h, puis ne pas dépasser 10h de jeûne à l'âge de 12 mois.



**En cas de difficultés d'alimentation,** une boisson spéciale riche en glucides (sucres) sera prescrite.



**Dans des cas très rares,** si l'enfant ne peut s'alimenter seul (vomissements, diarrhée...) ou si un jeûne est indispensable avant une anesthésie, une perfusion de glucose sera mise en place, le temps que l'alimentation redevienne possible.

