



Fiche d'information sur le dépistage du déficit en MCAD à destination des professionnels de santé

Qu'est-ce que le déficit en MCAD ?

Le déficit en Medium-Chain-Acyl-CoA-Déshydrogénase (MCAD) est un déficit en déshydrogénase des acyl CoA des acides gras à chaîne moyenne.

Le déficit en MCAD est **une maladie héréditaire rare qui entraîne chez la personne atteinte des troubles de l'utilisation des acides gras comme source d'énergie.**

Cela signifie qu'une personne atteinte de déficit en MCAD peut présenter **une hypoglycémie, des troubles du rythme cardiaque ou une atteinte neurologique aiguë** si ses besoins énergétiques dépassent ses apports, lors d'épisode de catabolisme (infections intercurrentes, vomissements, jeûne...). Ces problèmes surviennent parce que les acides gras ne sont que partiellement utilisés, ce qui entraîne un déficit énergétique au niveau de certains organes.

Le déficit en MCAD est une maladie chronique qui débute à la naissance. Elle peut être détectée en même temps que les autres maladies déjà dépistées à partir du dépôt de gouttes de sang du nouveau-né sur un carton buvard prélevé au troisième jour après la naissance. On estime sa fréquence à 1 à 5 nouveau-nés sur 100 000 environ.

Le déficit en MCAD est-il grave ? Quels en sont les symptômes ?

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.**

Les nouveau-nés atteints de déficit en MCAD risquent de développer les symptômes suivants quand ils sont en situation de catabolisme : des hypoglycémies sévères, des troubles du rythme avec arrêt cardiaque, ou un épisode neurologique aigu (troubles de la conscience, convulsions, léthargies) avec des séquelles neurologiques graves.

Grâce au dépistage, la plupart des cas peut être détectée peu après la naissance et les enfants atteints peuvent mener une vie normale avec des mesures appropriées.

Quelles sont les causes du déficit en MCAD ?

Le déficit en MCAD est **causé par une anomalie du gène** qui permet de produire une enzyme appelée déshydrogénase des acyl-CoA.

Cette anomalie génétique entraîne un déficit enzymatique, ce qui signifie que l'organisme ne peut pas entièrement utiliser les graisses pour libérer de l'énergie.

Si l'organisme a besoin d'énergie, 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 pour le cœur, le foie et le cerveau ce qui peut entraîner de graves problèmes en l'absence de traitement rapide.

Comment le déficit en MCAD est-il transmis ?

Il s'agit d'une maladie à **transmission autosomique récessive**. Cette maladie touche indifféremment les filles et les garçons.

Un enfant naît avec un déficit en MCAD s'il hérite d'une copie de la mutation du gène en cause dans le déficit en MCAD de chacun de ses deux parents.

Les parents ne sont pas eux-mêmes atteints de la maladie, car ils n'ont qu'une copie de cette mutation. On dit qu'ils sont « porteurs ».

Si chacun des deux parents est porteur de la mutation du gène en cause dans le déficit en MCAD, il existe à chaque grossesse :

- ◆ une probabilité de 25% que l'enfant n'hérite d'aucune mutation.
- ◆ une probabilité de 50% que l'enfant hérite simplement d'une mutation et soit « porteur » comme chacun de ses deux parents.
- ◆ Une probabilité de 25% que l'enfant hérite des deux copies de la mutation et soit atteint d'un déficit en MCAD.

Quels tests sont réalisés ?

Les analyses sont effectuées à partir **du prélèvement sanguin** pratiqué dans le cadre du programme national de dépistage néonatal. **L'analyse biochimique** est réalisée par spectrométrie de masse en tandem.

Comment les résultats seront disponibles ?

Comme pour les autres maladies dépistées, **si le test est normal**, le résultat ne sera pas rendu directement aux parents mais sera à leur disposition auprès du Centre Régional de Dépistage Néonatal.

Si le test est anormal, les parents seront immédiatement contactés afin que le nouveau-né soit pris en charge rapidement.

Que se passera-t-il si le test de dépistage est anormal ?

Si le test de dépistage est anormal, **un médecin prendra rapidement contact avec les parents et proposera une consultation le plus vite possible**. Lors de cette consultation, l'enfant bénéficiera d'examens complémentaires. Ces analyses permettront de confirmer ou d'infirmer le diagnostic de déficit en MCAD.

Si un déficit en MCAD est confirmé, **l'enfant sera suivi médicalement et bénéficiera d'un traitement adapté reposant essentiellement sur des mesures diététiques**.

Quel est le principal traitement du déficit en MCAD ?

Éviter le jeûne reste l'objectif premier. **L'enfant atteint doit prendre tous ses repas afin d'éviter un jeûne prolongé**. En cas de difficultés d'alimentation, une boisson spéciale riche en glucide (sucres) sera prescrite. Dans des cas très rares, si l'enfant ne peut s'alimenter seul (vomissements...) une perfusion de glucose sera mise en place, le temps que l'appétit revienne.