

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

**Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique
et Acidémie Propionique**

Juin 2020

Filière Maladies Rares G2M

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Acidémies propionique et méthylmalonique (AP/AMM) : Introduction	3
2. Présentation clinique	3
3. Prise en charge thérapeutique	3
4. Evolution.....	3
5. Informations utiles	4
6. Association de patient	4

Synthèse à destination du médecin traitant

Cette synthèse a été élaborée à partir du protocole national de diagnostic et de soins PNDS disponible sur le site www.has-santé.fr

1. Acidémies propionique et méthylmalonique (AP/AMM) : Introduction

Les acidémies propionique et méthylmalonique (AP/AMM) sont des maladies héréditaires du métabolisme caractérisées par l'accumulation d'acide propionique et/ou d'acide méthylmalonique. Ce sont des maladies génétiques très rares, respectivement liées à un déficit enzymatique en propionyl-CoA carboxylase (PCC) et en méthylmalonyl-CoA mutase (MCM). Les AMM peuvent également être liées à des anomalies du métabolisme de la vitamine B12. L'AP a une incidence estimée entre 1/100 000 et 1/150 000 et l'AMM, une incidence estimée à environ 1/50 000.

2. Présentation clinique

Dans la forme néonatale, la plus fréquente, les patients avec une AP ou une AMM présentent une dégradation clinique aiguë avec des signes digestifs à type de vomissements et déshydratation puis des signes neurologiques (léthargie évoluant vers le coma) associée à une acidocétose métabolique et une hyperammoniémie. Des déficits partiels responsables d'un phénotype atténué peuvent être diagnostiqués plus tardivement, avec des signes cliniques variés.

3. Prise en charge thérapeutique

Les formes néonatales nécessitent une prise en charge en urgence dans des services spécialisés incluant une réanimation pédiatrique habituée à ce type de patients (cf. ANNEXE 8 : Liste des centres de référence et de compétence de la filière G2M). Ces maladies peuvent être responsables à la phase aiguë d'un décès précoce et risque de séquelles neurologiques et d'un handicap sévère suite au coma initial. Les complications à long terme sont essentiellement neurologiques, rénales avec une insuffisance rénale chronique (IRC) en particulier chez les patients atteints d'AMM, et cardiaques (principalement cardiomyopathie) chez les patients atteints d'AP. À l'exception des formes d'AMM sensibles à la vitamine B12, la prise en charge thérapeutique optimale est basée essentiellement sur un régime limité en protéines et une supplémentation en carnitine à vie. L'indication à une transplantation hépatique ou hépato rénale se fait au cas par cas et permet une amélioration de la qualité de vie. D'autres thérapies prometteuses sont en cours d'essais.

4. Évolution

Une fois la maladie prise en charge, l'évolution reste cependant marquée par le risque de survenue de décompensations métaboliques aiguës notamment dans les situations de catabolisme protéique (jeune, fièvre, vomissements...), nécessitant de nouveau une prise en charge en urgence par des équipes spécialisées. Malgré une prise en charge multidisciplinaire

optimale et adaptée, le pronostic de ces maladies reste sombre avec de nombreuses complications et fréquemment un handicap moteur et/ou cognitif.

5. Informations utiles

Ce PNDS est disponible sur le site internet : <http://www.has-sante.fr>

Centre de référence : CR MHM – Hôpital de la Timone – AP-HM : Pr Brigitte CHABROL

Filière de santé des maladies héréditaires du métabolisme G2M Site internet : <http://www.filiere-g2m.fr>

Informations générales : <http://www.orphanet.net> rubrique acidurie organique

6. Association de patient

Association de patients : « Les Enfants du Jardin » Association de parents d'enfants atteints de maladies héréditaires du métabolisme et traités par régimes spéciaux Chemin de Rizolle, 63450 CHANONAT Tél et fax: 04 73 87 56 44 www.lesenfantsdujardin.fr