

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Acidémie Isovalérique

Filière Maladies Rares G2M

Octobre 2024



Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant.....	3
1. Acidémie isovalérique : Introduction	3
2. Présentation clinique	3
3. Prise en charge thérapeutique	3
4. Evolution.....	3
5. Informations utiles	4
6. Association de patient	4

SYNTHESE DESTINEE AU MEDECIN 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- Acidémie isovalérique (AIV) : Introduction

L'acidémie isovalérique est une maladie héréditaire du métabolisme caractérisée par l'accumulation d'isovalérylglycine. C'est une maladie génétique très rare, liée au déficit enzymatique en isovaléryl-CoA déshydrogénase (IVD). L'AIV a une incidence estimée en Europe à 1/100 000. Le dépistage néonatal de l'AIV existe en France depuis le 1er janvier 2023.

2- Présentation clinique

Dans la forme néonatale, les patients avec une AIV présentent une dégradation clinique aiguë avec des signes digestifs à type de vomissements et déshydratation puis des signes neurologiques (troubles de la conscience, hypotonie évoluant vers le coma) associée à une acidocétose métabolique et une hyperammoniémie. Des déficits enzymatiques partiels responsables d'un phénotype atténué peuvent être diagnostiqués plus tardivement, devant principalement un trouble du neurodéveloppement associé ou non à des épisodes récurrents d'acidocétose survenant lors de situations de catabolisme. Une forme uniquement biochimique, asymptomatique, liée à un variant génétique précis, a été décrite, elle ne nécessite pas de suivi ni de prise en charge spécifique. Une fiche d'aide au diagnostic de l'acidémie isovalérique a été rédigée par les équipes de la filière G2M (cf. ANNEXE 1).

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 2 : Liste des centres de référence et de compétence de la filière G2M). Ces maladies peuvent être responsables à la phase aiguë soit d'un décès précoce soit de séquelles neurologiques pouvant conduire à un handicap sévère. Les complications à long terme sont essentiellement neurologiques. La prise en charge thérapeutique est basée sur un régime limité en protéines et une supplémentation en carnitine et en glycine à vie. Le régime peut être élargi chez les adolescents et adultes.

4- Evolution

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 (jeûne, fièvre, vomissements...), nécessitant de nouveau une prise en charge en urgence par des

équipes spécialisées. Le pronostic de cette maladie est globalement bon lorsque le diagnostic est précoce et le traitement diététique et médicamenteux bien conduit.

5- Informations utiles

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

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

Filière de santé des maladies héréditaires du métabolisme G2M – Coordonnateur : Pr Pascale DE LONLAY Site internet : <http://www.filiere-g2m.fr>

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

6- Association de patients

Association de patients : « Les Enfants du Jardin » :

Association de parents d'enfants atteints de maladies héréditaires du métabolisme et traités par régimes spéciaux - contact@lesenfantsdujardin.fr