

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Déficit congénital en sucrase-isomaltase (DCSI)

Mars 2025

Centre de référence des maladies rares digestives



Synthèse à destination du médecin traitant

Le déficit congénital en sucrase Isomaltase (DCSI) est une maladie rare génétique de transmission autosomique récessive dont la prévalence est estimée à 6 cas pour 100.000 naissances. Les mutations affectent le gène de la Sucrase Isomaltase (*SI*) qui code pour une enzyme présente sur la bordure en brosse de l'intestin grêle. Cette enzyme hydrolyse certains disaccharides (le maltose, l'isomaltose et le saccharose) en monosaccharides (glucose et fructose) qui sont ensuite absorbés par l'entérocyte. Les disaccharides digérés par l'enzyme sont présents dans le sucre (saccharose ou sucrose) et l'amidon (amylose et maltodextrines). Le DCSI est donc une maladie qui induit un défaut d'utilisation du saccharose et de l'amidon de l'alimentation.

Le déficit enzymatique s'exprime au moment où les sucres non digérés sont introduits dans l'alimentation. En cas d'allaitement maternel ou d'utilisation d'aliments pour nourrissons avec exclusivement du lactose, les signes cliniques apparaissent au moment de la diversification, c'est-à-dire après l'âge de 4 à 6 mois. En cas d'alimentation artificielle avec des produits contenant des dextrines-maltose ou de l'amidon (certaines préparations pour nourrissons, farines et épaississants), les signes d'appel peuvent apparaître plus précocément, dès le premier mois de vie. Des formes plus frustes peuvent toutefois se révéler plus tardivement. Le défaut d'utilisation des sucres entraîne une diarrhée osmotique faite de selles molles ou liquides plusieurs fois par jour, un ballonnement abdominal avec des flatulences, des douleurs, des nausées voire des vomissements. Une dénutrition avec un retard de croissance pondérale est régulièrement retrouvée chez le petit nourrisson.

En cas de dénutrition, un bilan dans un centre de gastroentérologie rattaché au réseau du CRMR maladies rares digestives (MaRDi) permettra d'orienter le diagnostic. La première étape est d'éliminer les causes plus fréquentes de diarrhée chronique du nourrisson en particulier la maladie coeliaque et la giardiase. En l'absence de ces causes, le diagnostic reposera principalement sur la normalité de l'examen histologique de la biopsie intestinale et la recherche de mutations du gène *SI*.

En l'absence de retard de croissance, la démarche diagnostique est plus difficile car les signes d'appel sont peu spécifiques et peuvent simuler un syndrome du côlon irritable. Une errance diagnostique est alors fréquente. On évoquera le diagnostic sur l'importance des signes cliniques malgré l'absence de déséquilibre du régime. En effet, le régime est souvent déséquilibré en cas de côlon irritable du nourrisson (régime hypercalorique ou avec des apports faibles ou excessifs en fibres). La concordance des signes cliniques et la consommation de saccharose (et à un degré variable d'amidon) relevée à l'interrogatoire est aussi un bon élément d'orientation.

A tout âge, la suspicion clinique pourra être confortée par un régime d'exclusion du saccharose pendant quelques semaines, au mieux encadré par une diététicienne. A l'inverse, des épreuves de provocation sont souvent proposées et réalisées dans un centre MaRDi. Il s'agit de donner une dose de charge orale en saccharose. En cas de DCSI, il est possible de reproduire les signes cliniques (diarrhée, ballonnement, douleurs), d'objectiver une baisse du pH des selles (dûe à la fermentation colique des sucres non absorbés) et une absence de montée de la glycémie (par défaut de digestion et donc d'absorption du glucose). Ce test de provocation induit aussi une augmentation de l'hydrogène expiré par fermentation des sucres non digérés si on le couple à un test respiratoire.

Ces arguments évocateurs seront confirmés par une étude génétique dans le cadre de la préindication « entéropathie congénitale du jeune enfant » et si besoin, une étude de l'activité

enzymatique de la SI sur des biopsies intestinales réalisées elles aussi en collaboration avec un centre MaRDi et le service de biochimie du CHU de Nancy.

La prise en charge est basée sur un régime de réduction du saccharose et dans une moindre mesure de l'amidon dans l'alimentation, à un degré variable suivant la tolérance du patient. Ce régime nécessite une prise en charge diététique dans un centre MaRDi par une équipe expérimentée. Elle vise à éduquer la famille sur les produits contenant du saccharose et de l'amidon et à s'assurer de l'équilibre global du régime malgré l'éviction proposée. L'Association Française du DCSI est aussi une ressource importante pour les patients, permettant d'aborder les difficultés rencontrées dans la vie quotidienne et d'assurer un soutien à la famille. Le régime implique le plus souvent la mise en place d'un protocole d'accueil spécialisé (PAI) pour la cantine et l'école.

Pour limiter autant que possible les contraintes du régime et ses conséquences, une enzymothérapie orale de substitution est généralement proposée. Elle repose sur l'utilisation de la sacrosidase (Sucraid[®]) prescrite dans le cadre d'une Autorisation d'Accès Comptationnel (AAC) nominative. L'enzyme doit être conservée au froid et utilisée au début et en milieu de repas. Elle permet d'atténuer les signes digestifs associés à l'ingestion de saccharose. En cas d'échec, des préparations magistrales fabriquées par la pharmacie des hospices civils de Lyon (Plateforme FRIPHARM), appelées « invertase » et « glucoamylase » sont aussi disponibles. D'autres produits (catalogués dans les compléments alimentaires et non remboursés) avec une activité sucrase et amylase sont aussi disponibles sur le marché (Starchway[®]) mais nous ne disposons pas d'étude clinique sur leur efficacité.

Le suivi des patients et de leur famille consiste principalement dans la prise en charge diététique et l'éducation thérapeutique, le suivi de la croissance pondérale, la mise en place du PAI, l'accompagnement dans les problèmes de la vie courante liés au régime pour l'intégration sociale, scolaire et professionnelle. Avec le temps et un régime adapté, les signes cliniques ont tendance à diminuer et les risques de dénutrition deviennent limités. A noter qu'en cas de diarrhée aigue infectieuse avec déshydratation, il est nécessaire de prescrire des solutés de réhydratation orale sans saccharose sous peine d'inefficacité voire d'aggravation de la diarrhée.

Liens et contacts utiles

Orphanet ([code ORPHA:35122](#))



<https://www.orpha.net/fr/disease/detail/35122#:~:text=La%20carence%20en%20SI%20entraîne,qui%20provoque%20les%20symptômes%20abdominaux.&text=Le%20diagnostic%20peut%20être%20suspecté,et%20un%20retard%20de%20croissance>.

Centre de référence des maladies rares digestives : <http://mardis.fr>

Association Française de la Déficience en Sucrase Isomaltase : <https://afdcsi.fr>

Préindication génétique « entéropathies congénitales du jeune enfant » : <http://mardis.fr>