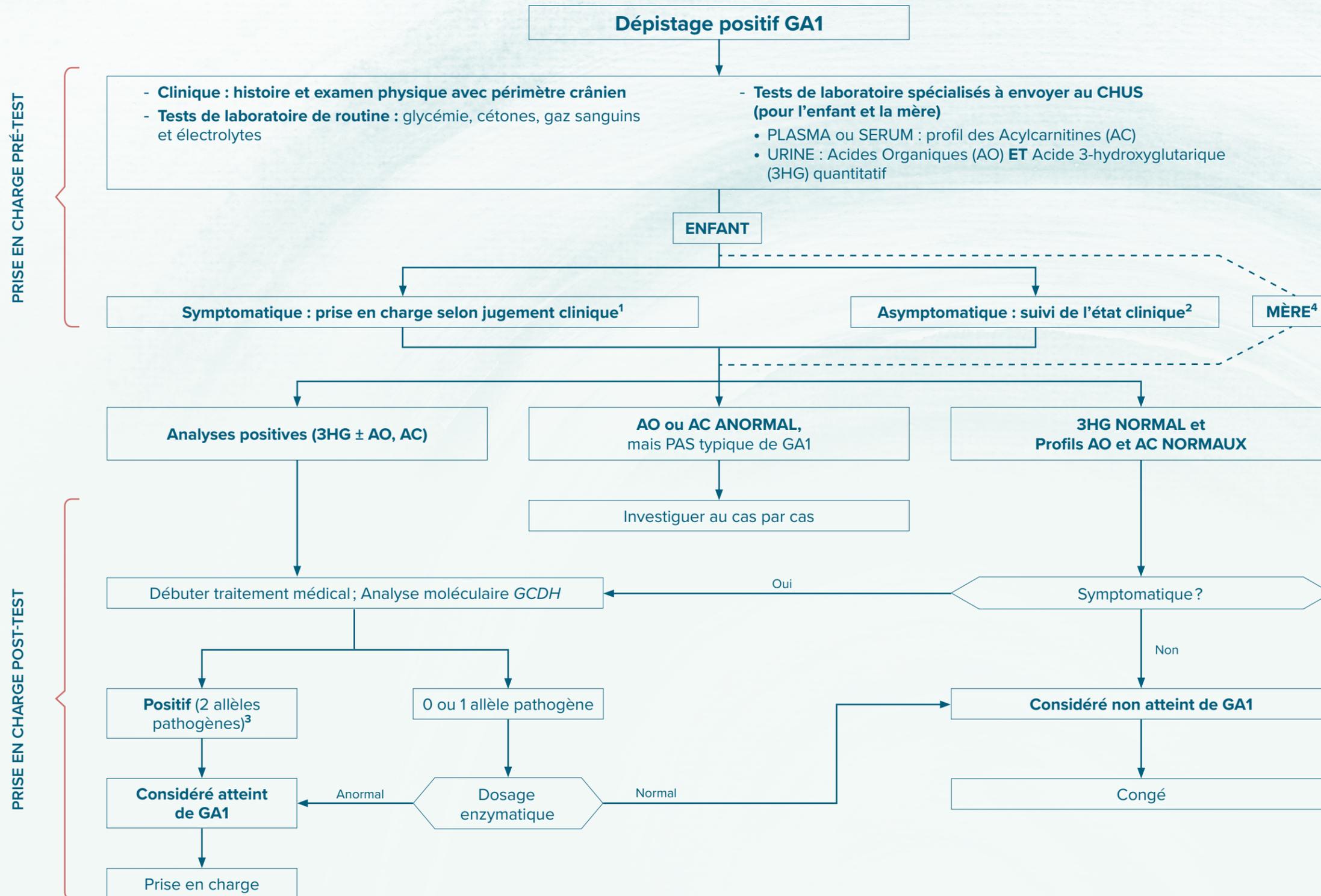


# Protocole de prise en charge initiale et de confirmation diagnostique

## Acidémie glutarique de type 1 (Glutaric Acidemia type 1, GA1)

Revu et adopté par le comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin Mise à jour 2025  
Référence : N Boy et al., J Inherit Metab Dis (2022) 46: 482-519.



### NOTES

- Prise en charge avant la confirmation diagnostique d'un enfant dépisté pour GA1, symptomatique :
  - En présence de signes cliniques ou biochimiques suggestifs de GA1, le protocole diagnostique ciblé décrit dans Boy et al. est entamé directement;
  - L'enfant est gardé sous traitement jusqu'à ce que le diagnostic puisse être écarté.
- Prise en charge avant la confirmation diagnostique d'un enfant dépisté pour GA1, asymptomatique, avec examen physique normal :
  - Continuer l'allaitement ou le lait maternisé;
  - En cas d'infection, de vomissement ou de refus alimentaire, particulièrement en présence d'une hyperthermie, un soluté glucosé est administré par voie intraveineuse.
- Le diagnostic de GA1 est confirmé lorsque l'on démontre la présence d'une mutation délétère sur chacun des deux allèles de l'enfant dépisté. Typiquement, cela implique l'identification d'une mutation chez chacun des parents.
- Afin d'éliminer une GA1 maternelle, les échantillons maternels seront envoyés selon le même algorithme.