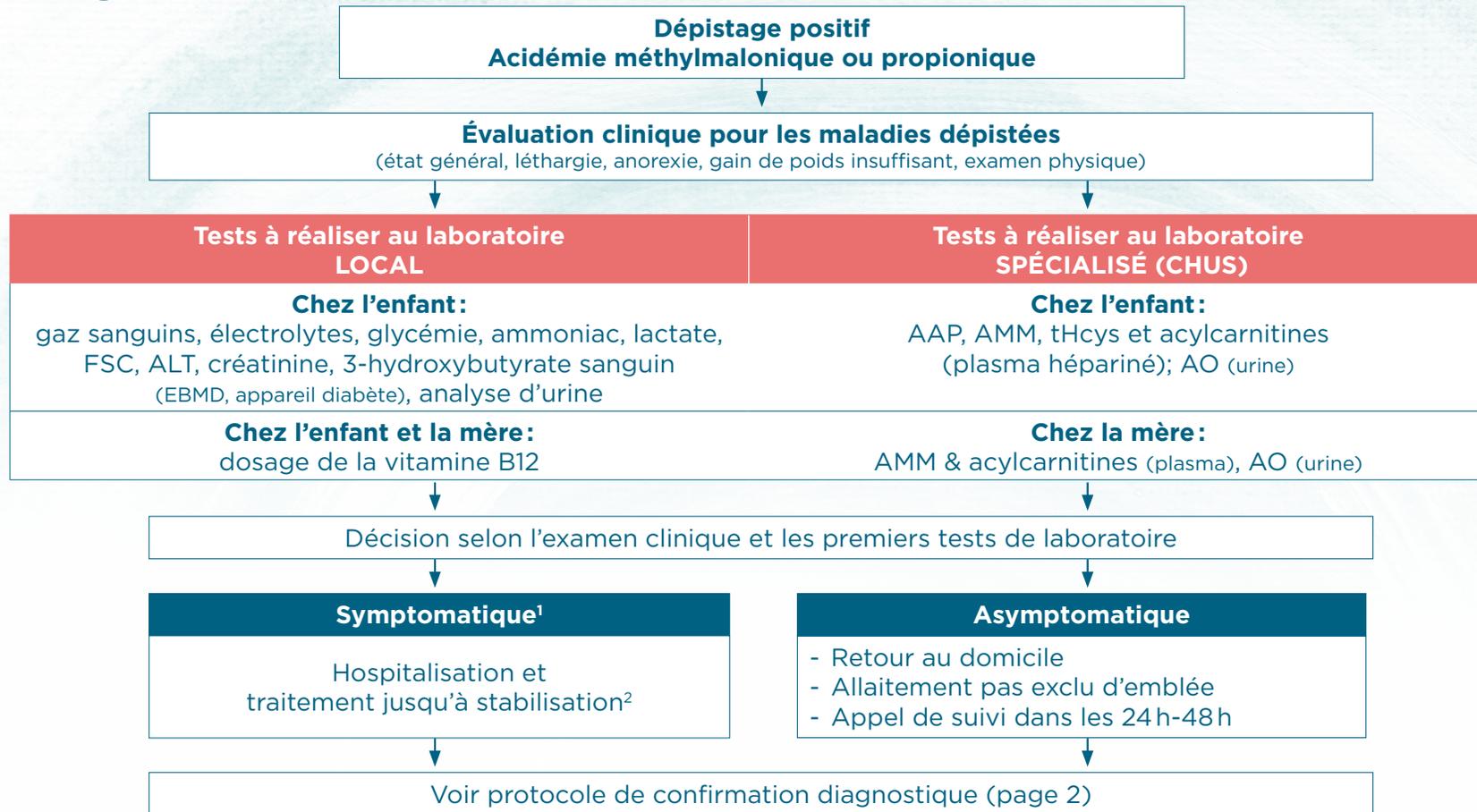


Protocole de prise en charge initiale et confirmation diagnostique

Acidémie méthylmalonique ou acidémie propionique (C3-acylcarnitine augmenté)

Élaboré par le comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin (2025)

Prise en charge initiale



(1) Symptomatique: si éléments cliniques et/ou biochimiques compatibles avec AMM et AP **(2) Exemples de présentations demandant un traitement urgent:** acidocétose (traitée par hydratation et alcalinisation); hyperammoniémie symptomatique (traitée par restriction protidique et par administration de carbamylglutamate et/ou par épuration, selon la sévérité); hypo- ou hyperglycémie (traitées par ajustement de l'apport parentéral en sucre); insuffisance respiratoire (traitée par intubation ou autre aide respiratoire).

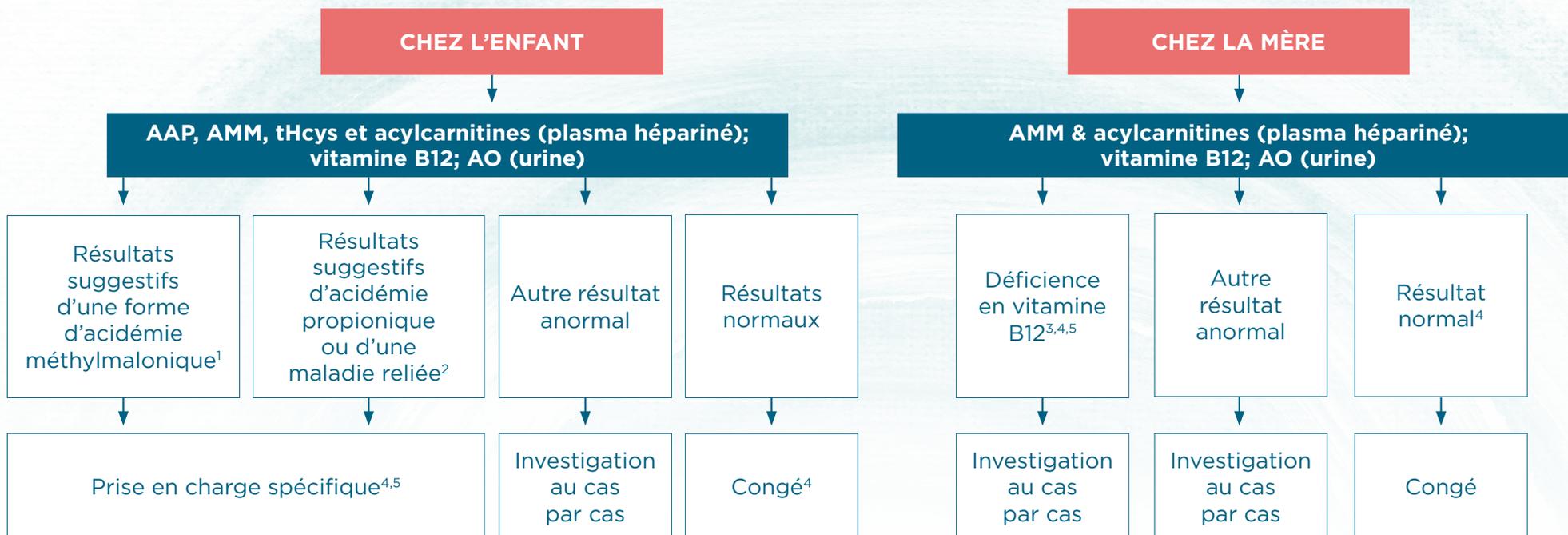
AMM: Acide méthylmalonique **AAP:** Acides aminés plasmatiques **AO:** Acides organiques **tHcys:** Homocystéine totale **CHUS:** Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke - Laboratoire de génétique biochimique **EBMD:** Examen de Biologie Médicale Délocalisé **FSC:** Formule sanguine complète **ALT:** Alanine aminotransférase

Protocole de prise en charge initiale et confirmation diagnostique

Acidémie méthylmalonique ou acidémie propionique (C3-acylcarnitine augmenté)

Élaboré par le comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin (2025)

Confirmation diagnostique



IMPORTANT : Remplir le formulaire de confirmation diagnostique et le faire parvenir au laboratoire fiduciaire

(1) Incluant à titre d'exemple non-exhaustif, les déficiences en méthylmalonyl-CoA mutase, les troubles de l'activation de la cobalamine types cblA, B, C, D, F et J et les déficiences nutritionnelles en vitamine B12 d'origine maternelle. **(2)** Incluant à titre d'exemple la déficience en propionyl-CoA carboxylase sous-unité A ou B, et les formes de la déficience multiple en carboxylases y compris la déficience en biotinidase. **(3)** Incluant à titre d'exemple, une déficience nutritionnelle en vitamine B12, une anémie pernicieuse, ou une malabsorption secondaire à une pathologie intestinale. **(4)** À ce point, le médecin traitant pourra compléter et soumettre le formulaire diagnostique du réseau de dépistage. Si des tests ultérieurs sont effectués et s'ils permettent une précision diagnostique chez l'enfant (e.g., diagnostic moléculaire, enzymatique et/ou cellulaire), le médecin devra communiquer ces informations au PQDNS par un addendum au formulaire de dépistage). **(5)** Si le diagnostic d'une condition métabolique est évoqué selon l'évolution clinique et/ou selon les résultats du laboratoire de référence, le médecin doit avoir accès aux médicaments tels l'hydroxocobalamine qui sont utilisés pour le traitement de cette condition.

AMM: Acide méthylmalonique (methylmalonic acid) **CoA:** Coenzyme A **AAP:** Acides aminés plasmatiques **AO:** Acides organiques **tHcys:** Homocysteine totale.

