Protocole de prise en charge initiale et de confirmation diagnostique

Déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA à longue chaîne (Long-Chain Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, LCHADD) / Protéine trifonctionnelle mitochondriale (mitochondrial Trifunctional Protein Deficiency, TFPD)

Revu et adopté par le comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin le 26 janvier 2018
Référence : Arnold GL et al. Mol Genet Metab. 2009 Mar ; 96(3) : 85-90

Dépistage positif LCHADD/TFPD

PRISE EN CHARGE PRÉ-TEST

- **Clinique : histoire et examen physique**
- **Consultation en cardiologie** (échocardiographie, ECG)
- **Tests de laboratoire de routine :** glycémie, gaz sanguins, électrolytes, créatine kinase (CK), tests de fonction hépatique
- **Tests de laboratoire spécialisés à envoyer au CHUS**
  - PLASMA ou SERUM : profil des Acylcarnitines (AC)
  - URINE : Acides Organiques (AO)

Symptomatique : prise en charge selon jugement clinique[1]

Asymptomatique : suivi de l'état clinique[2]

Profil AC ou AO ANORMAL, compatible avec LCHADD/TFPD

ANORMAL, mais PAS typique de LCHADD/TFPD

Profil NORMAL

Investiguer au cas par cas

Analyse moléculaire des gènes *HADHA* et *HADHB*

PRISE EN CHARGE POST-TEST

Positif (2 allèles pathogènes)[3]

0 ou 1 allèle pathogène

Diagnostic présomptif, LCHADD/TFPD

Oui — Profil AC LCHADD/TFPD classique persistant ?

Non — Profil AC anormal ?

Oui — Symptômes consistants ?

Non — **Non atteint de LCHADD/TFPD** — Congé

[4]

Analyses cellulaires/ enzymatiques

Anormales — Suggestifs LCHADD/TFPD

Oui — **Considéré atteint de LCHADD/TFPD** — Prise en charge

Non — **Investiguer au cas par cas**

Normales — Symptomatique ? Oui — **Investiguer au cas par cas** ; Non — **Non atteint de LCHADD/TFPD**

NOTES

1. En présence de signes cliniques ou biochimiques suggestifs de LCHADD/TFPD, l'enfant est pris en charge jusqu'à ce que le diagnostic puisse être écarté.
2. Prise en charge avant la confirmation diagnostique d'un enfant dépisté pour LCHADD/TFPD, asymptomatique, avec examen physique normal :
   - Continuer l'allaitement ou le lait maternisé ;
   - Limiter la période de jeûne à un maximum de 3 heures ;
   - En cas d'infection, de vomissement ou de refus alimentaire, particulièrement en présence d'une hyperthermie, un soluté glucosé est administré par voie intraveineuse.
3. Le diagnostic de LCHADD/TFPD 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.
4. La présence d'un profil hautement suggestif de LCHADD/TFPD suffira pour le diagnostic de LCHADD/TFPD. L'enfant est pris en charge avec ce diagnostic. Le médecin traitant pourra prendre la décision clinique d'arrêter ou de poursuivre les démarches diagnostiques.

25-918-03W © Gouvernement du Québec, 2018

Votre gouvernement

Québec