25 018 04W @ Golwarsmant du Ouébec 2018

Protocole de prise en charge initiale et de confirmation diagnostique

Revu et adopté par le comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin le 26 janvier 2018

Déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne très longue (Very Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, VLCADD)

Référence: Arnold GL et al. Mol Genet Metab. 2009 Mar; 96(3): 85-90 Dépistage positif VLCADD PRÉ-TEST - Clinique : histoire et examen physique - Tests de laboratoire spécialisés à envoyer au CHUS PLASMA ou SERUM: profil des Acylcarnitines (AC) - Consultation en cardiologie (échocardiographie, ECG) URINE : Acides Organiques (AO) CHARGE - Tests de laboratoire de routine : glycémie, créatine kinase (CK) Z U Symptomatique: prise en charge selon jugement clinique¹ Asymptomatique : suivi de l'état clinique² PRI Profil AC ou AO ANORMAL, ANORMAL, mais PAS typique de VLCADD **Profil NORMAL** compatible avec un VLCADD Investiguer au cas par cas Analyse moléculaire du gène ACADVL **POST-TEST** Positif (2 allèles pathogènes)³ 0 ou 1 allèle pathogène CHARGE Profil anormal, compatible avec un VLCADD? Analyses Suggestifs Anormales Considéré atteint de VLCADD cellulaires/ de VLCADD enzymatiques Oui Symptômes consistants? Non Non Normales Considéré non atteint de VLCADD Prise en charge Investiguer Oui Symptomatique? Congé au cas par cas

NOTES

- 1. En présence de signes cliniques ou biochimiques suggestifs de VLCADD, l'enfant est pris en charge jusqu'à ce que le diagnostic puisse être écarté.
- Prise en charge avant la confirmation diagnostique d'un enfant dépisté pour VLCADD, 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 VLCADD 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.



