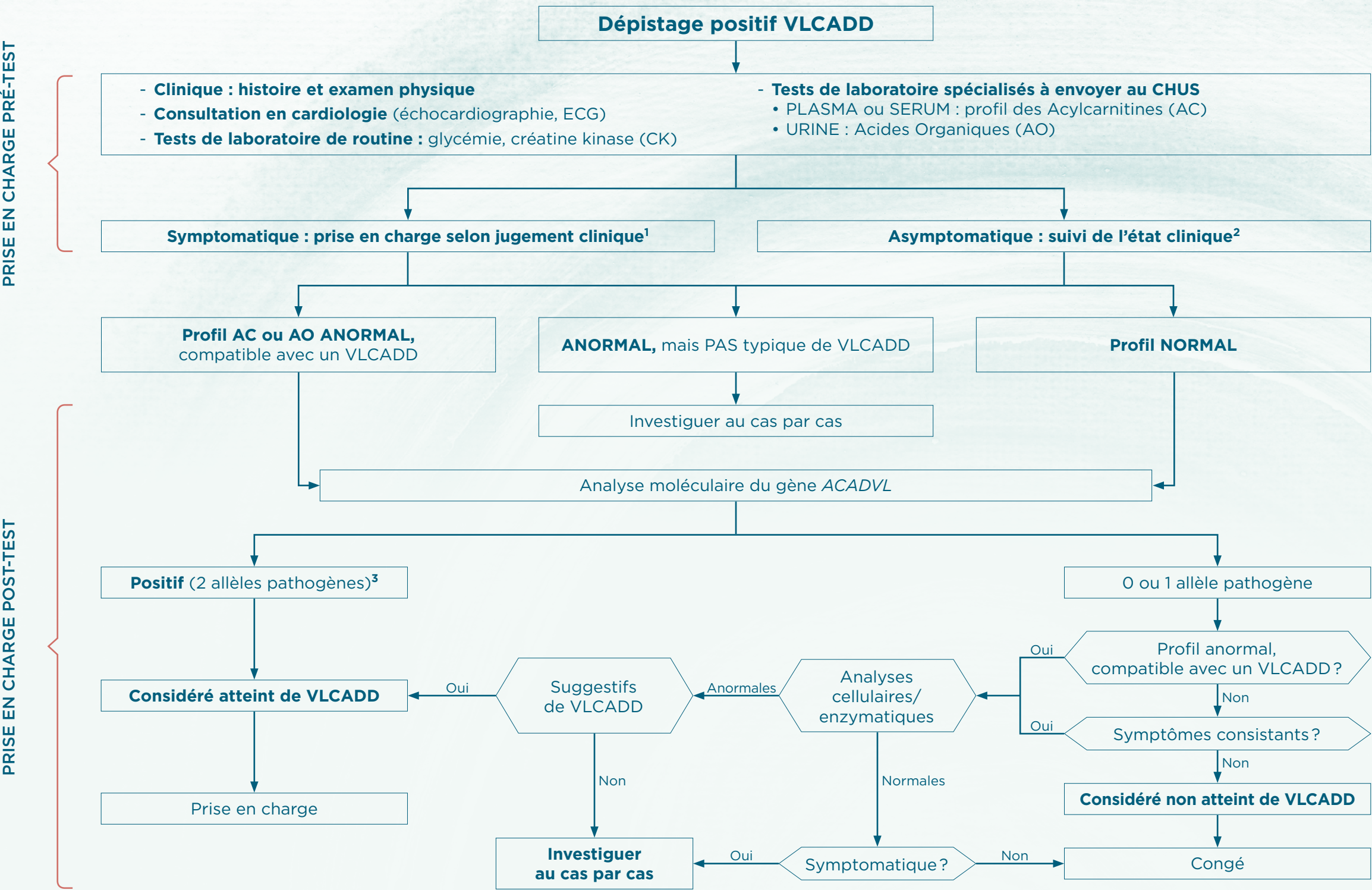


Protocole de prise en charge initiale et de confirmation diagnostique

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

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



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.
2. 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.