

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la leucinose

### .....o Quelle est l'origine de la maladie ?

La leucinose, ou maladie des urines à « odeur de sirop d'érable », est une maladie génétique récessive autosomique liée à un déficit de l'enzyme « déshydrogénase des alpha-céto-acides à chaîne ramifiée », qui intervient dans la transformation de trois acides aminés ramifiés : la leucine, l'isoleucine, et la valine.

Ces acides aminés non transformés se retrouvent alors en concentration trop importante dans le sang et sont toxiques pour le système nerveux. Ils sont éliminés dans les urines qui prennent alors une odeur sucrée ressemblant à celle du sirop d'érable.

### .....o Quelles sont les conséquences ?

La forme classique se manifeste quelques jours après la naissance, par des troubles neurologiques qui évoluent rapidement et aboutissent au coma (trouble de conscience, mouvements lents des membres caractéristiques de pédalage et de boxe, hypotonie axiale, hypertonie périphérique).

**En l'absence de traitement, ces troubles peuvent entraîner la mort du nourrisson à très court terme si le diagnostic et la prise en charge adaptée ne sont pas réalisés au plus tôt en réanimation. Le risque de séquelles dépend de la rapidité de mise en place du traitement.**

Il existe, plus rarement, des formes dites intermédiaires ou intermittentes : l'enzyme déficiente étant encore un peu fonctionnelle, l'enfant ne présentera pas de coma néonatal. Cependant, un coma et/ou des signes neurologiques (retard psychomoteur, épilepsie) risquent d'apparaître plus tardivement. Là encore, les conséquences peuvent être prévenues si le traitement adapté est débuté dès que possible.

### Comment la maladie est-elle détectée ?

L'enfant atteint de leucinose ne présente aucun signe visible au cours des tous premiers jours de vie mais, classiquement dès 5 à 10 jours de vie, son état de santé peut se dégrader rapidement.

Le dosage de la somme de la leucine et de l'isoleucine (XLEU) à partir de sang déposé sur buvard est le marqueur du dépistage néonatal.

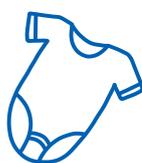


# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la leucinoze

### .....o Quelle est la fréquence à la naissance ?



En Europe, cette maladie touche en moyenne  
**1 à 4 nouveau-né(s) sur 250 000 naissances.**

### .....o Comment traiter un enfant atteint de leucinoze ?

**- Le traitement lors des décompensations** nécessite une prise en charge urgente, adaptée, par un médecin spécialiste.

Il existe en effet toute la vie un risque de décompensation aiguë, avec des facteurs déclenchants qui doivent être connus des parents du nouveau-né puis de l'enfant lui-même lorsqu'il grandit et de son entourage (fièvre, pathologie intercurrente, jeûne, insuffisance d'apport calorique, chirurgie, insuffisance d'apport d'acides aminés non ramifiés, excès d'apport en leucine).

La leucinoze nécessite un traitement à vie qui comporte deux versants :

- **Le traitement quotidien** (c'est-à-dire en dehors des décompensations) repose principalement sur un régime pauvre en protéines très strict, visant à limiter fortement les apports de leucine.

Cette prise en charge sera coordonnée par l'équipe médico-diététique spécialisée, en charge de l'enfant, dans un centre de référence ou de compétence en maladies héréditaires du métabolisme.

Les parents sont amenés à surveiller les concentrations de leucine dans le sang régulièrement.

