

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur l'homocystinurie

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

L'homocystinurie est une maladie génétique récessive autosomique liée à un déficit d'une enzyme, la cystathionine bêta-synthase (CBS), qui provoque l'accumulation d'homocystéine ; or celle-ci est toxique pour l'organisme de même que son dérivé la méthionine.

Deux types de déficits en CBS sont individualisés :

- Type I : pyridoxine (Vitamine B6) répondante, c'est-à-dire qui est améliorée grâce à la prise de vitamine B6
- Type II : pyridoxine résistante, c'est-à-dire non améliorée avec la vitamine B6.

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

**En l'absence de traitement, cette pathologie peut conduire à une altération grave de l'état clinique de l'enfant, notamment un retard de développement, une luxation cristallinienne (un déplacement spontané des cristallins), des thromboses, une ostéoporose et parfois des manifestations neuropsychiatriques.**

Les thromboses sont la cause la plus importante de morbidité et mortalité.

### Comment la maladie est-elle détectée ?

Le déficit peut être détecté à partir du dépôt de gouttes de sang du nouveau-né sur un carton buvard prélevé au troisième jour après la naissance.

L'analyse biochimique est réalisée par spectrométrie de masse en tandem.

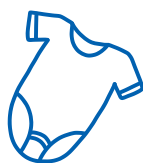


# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur l'homocystinurie

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



En Europe, cette maladie touche en moyenne  
**1 à 3 nouveau-nés sur 60 000 naissances.**

### .....o Comment traiter un enfant atteint d'homocystinurie ?

**Un traitement dès le plus jeune âge améliorera  
considérablement, en prévenant de façon  
efficace, l'ensemble des manifestations cliniques  
de la maladie d'où l'importance d'un diagnostic  
précoce.**

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.

Le traitement repose principalement sur une limitation  
stricte des protéines contenues dans les aliments  
associée à un traitement médicamenteux qui vise à  
réduire le taux d'homocystéine :

- Type I : pyridoxine (vitamine B6) à doses  
pharmacologiques associée à des suppléments en  
acide folique et en vitamine B12.
- Type II : régime pauvre en méthionine et enrichi  
en cystine, combiné avec des suppléments en  
acide folique (vitamine B9), vitamine B12 et  
bêtaïne.

Le but du traitement est d'assurer une croissance, un  
développement normal (y compris neurologique) et de  
prévenir l'apparition des complications.

Le traitement doit être poursuivi à vie.

