



INTRODUCTION

La leucinose, ou maladie du sirop d'érable (déficit en céto-acide décarboxylase ou MSUD pour l'anglais Maple Syrup Urine Syndrome) est une maladie génétique congénitale qui se transmet sur le mode autosomique récessif. Elle comprend plusieurs formes dans lesquelles l'organisme est incapable de dégrader correctement certains acides aminés notamment la leucine, l'isoleucine et la valine. Lorsque la maladie n'est pas traitée, elle conduit à des lésions cérébrales et une progressive dégénérescence du système nerveux.

Methodologie

Une observation pédiatrique colligé au service de pédiatrie à l'hôpital militaire de Rabat, les caractéristiques épidémiologiques, sémiologique, paracliniques et évolutifs de l'affection ont été étudiées.

Observation

Il s'agit d'un nourrisson âgé de 14 mois, admis dans un tableau de détresse respiratoire et neurologique fait de convulsions tonico-cloniques généralisées qui ont rapidement évolué vers un état de mal convulsif associés à des vomissements et un coma post critique. Née de parents consanguins (cousins germains), notion de détresse respiratoire à J4 de vie ayant bien évolué sans ventilation invasive. L'interrogatoire a retrouvé le décès d'un frère au 5 ème jour de vie dans des conditions imprécises. L'examen clinique à l'admission trouve un nourrisson hypotonique avec une hypoglycémie à 0.32g/dl avec une odeur particulière des urines dont les bandelettes révèlent la présence d'acétone (++) . Le bilan infectieux (ponction lombaire, ECBU , CRP , Hémocultures) était négatif , la gazométrie du sang ont objectivé une acidose métabolique sévère avec réserves alcalines à 4 mmol/l , le reste du bilan métabolique était normal en dehors d'une cytolyse hépatique modérée .La chromatographie des acides aminés a montré une élévation plasmatique de la valine , l'isoleucine et de la leucine avec présence d'allo isoleucine posant le diagnostic de la leucinose dans sa forme modérée . La prise en charge a consisté en plus du traitement anticonvulsivant, de la mise en place d'une diète glucuro- lipidique et le lait de régime avec bonne évolution.

Discussion

La leucinose est une maladie autosomique récessive caractérisée par un trouble du métabolisme des acides aminés à chaînes ramifiées et conduisant à une accumulation de leucine à l'origine de troubles neurologiques graves pouvant conduire au décès.

Risques particuliers en urgence

Signes neurologiques : coma, somnolence, confusion, ataxie ; Signes digestifs : vomissements, anorexie ; Facteur déclenchant : jeûne prolongé, situation d'hypercatabolisme (infection, chirurgie, troubles digestifs...), apport protéique excessif.

Traitements fréquemment prescrits au long cours :

Régime hypoprotidique compensé en acides aminés non ramifiés et en calories ; Parfois transplantation hépatique.

Bilan biologique standard le plus souvent normal :

pas d'acidose métabolique, pas d'hyperammoniémie ; Se méfier d'une hypertension intracrânienne.

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière:

Pas de corticoïde plus de 3 jours ; Jeûne (arrêt de tout apport protéique alimentaire), mais ne jamais laisser sans apport calorique ; Traitement symptomatique ; Orientation vers une structure permettant une dialyse ; Confirmation biologique de la crise : chromatographie des acides aminés plasmatiques (biologie spécialisée).

Conclusion

La leucinose est une maladie rare, mettant en jeu le pronostic vital par le biais d'une décompensation aigue d'où l'intérêt d'un dépistage néonatal et d'un diagnostic précoce.

Références

- 1.Riviello JJ, Ashwal S, Hirtz D et coll. Practice parameter: Diagnostic assessment of the child with status epilepticus (an evidence-based review); Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology 2006;67(9):1542-50.
- 2.Sofou K, Kristjánsdóttir R, Papachatzakis NE, Ahmadzadeh A, Uvebrant P. Management of prolonged seizures and status epilepticus in childhood: A systematic review. J Child Neurol 2009;24(8):918-26.
- 3.Gaínza-Lein M, Fernandez IS, Jackson M et coll. Association of time to treatment with short-term outcomes for pediatric patients with refractory convulsive status epilepticus. JAMA Neurol 2018;75(4):410-8.