

# HYPERAMMONIEMIE QUI CACHE UNE MALADIE METABOLIQUE: A PROPOS D' UN CAS

Y. Fourati(1,2), S. Fendri(1,2), E. Hbaieb (1,2), R. Makhlouf (1,2), N. Abdelmoula(1), K. Chaabouni(1,2), C. Regaieg(3), M. Charfi(3), N. Hmida(3), F. Ayedi(1,2)

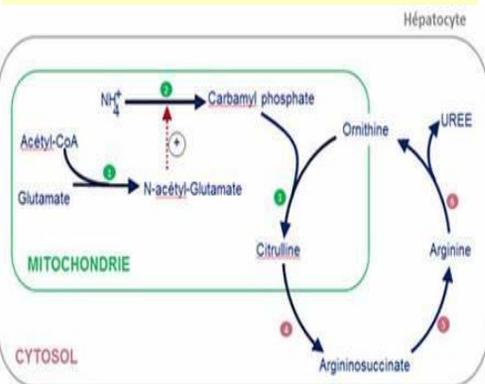
(1)Laboratoire de Biochimie-CHU Habib Bourguiba, Sfax, Tunisie ,

(2)Laboratoire de recherche LR19ES1 Bases moléculaires de la pathologie humaine », Faculté de médecine, Sfax, Tunisie

(3)Service de néonatalogie, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie

## Introduction

L'ammoniaque est un produit de dégradation des protéines au niveau de l'intestin, des reins et des muscles. Il est éliminé par le foie sous forme d'urée par l'intermédiaire du cycle de l'urée. L'hyperammonémie, toxique pour l'organisme, signe chez le nouveau-né, le plus souvent, une anomalie congénitale portant sur l'une des enzymes impliquées dans le cycle de l'uréogénèse.



- 1- NAGS : N-acétylglutamate synthétase
- 2- CPS : Carbamylphosphate synthétase
- 3- OTC : Ornithine transcarbamylase
- 4- ASS : Argininosuccinate synthétase
- 5- ASL : Argininosuccinate lyase
- 6- ARG : Arginase

## Matériel et méthode

Il s'agissait d'un prélèvement:



L'ammonium a été dosé par méthode enzymatique utilisant le glutamate déshydrogénase sur cobas 6000.

## Observation:

Nous rapportons le cas d'un nouveau-né, prématuré à un terme de 33 semaines d'aménorrhée + 6 jours, issu d'un mariage consanguin qui avait un retard de croissance intra utérin dysharmonieux modéré avec une dysmorphie faciale: des oreilles bas implantées, un épicanthus et une craniosténose. A j2 de vie, le nouveau-né a présenté une hypotonie axiale et périphérique avec hypothermie suivie d'une fausse route avec des apnées graves et une bradycardie. Sur le plan métabolique :

	Valeur	Interprétation
Na+/CL-	112/73 (mmol/l)	Déshydratation
Urée	0,6 (mmol/l)	Diminuée avec créatinine normale
Ph/PaO2/PaCO2/H CO3-	7,25/46/49,3/20,8	Acidose respiratoire
NH3+/Lactate	825(umol/l)/ 2,6(mmol/l)	9*normale/hyperlactacidémie

✓ Les acides organiques urinaires, dosés par technique chromatographique, ont montré un profil en faveur d'anomalie du cycle de l'urée : présence anormale de l'acide orotique et présence à l'état de trace de l'uracile.

L'évolution a été marquée par un arrêt cardiorespiratoire.

## Discussion:

L'hyperammonémie chez le nouveau né est définie comme un taux >100umol/L.

Elle est causée le plus souvent par un trouble inné du métabolisme pouvant être déficit en:

- \* N-acétylglutamate synthase (NAGS)
- \* carbamyl phosphate synthase I (CPS)
- \* Ornithine transcarbamylase (OTC)
- \* Argininosuccinate synthétase (ASS)
- \* Argininosuccinate lyase (ASL)
- \* Arginase 1

Un complément par exploration des acides aminés et organiques s'avère indispensable pour orienter le diagnostic.

## Conclusion:

L'hyperammonémie peut révéler une anomalie du cycle de l'urée. La gravité de cette maladie métabolique indique un conseil génétique pour les parents.