

ETUDE EPIDEMIOLOGIQUE, CLINIQUE ET BIOCHIMIQUE DE LA LEUCINOSE EN TUNISIE

M. Barbirou, A. Harrath, F. Nasrallah, K. Jmal, A. Ben Messaoud, H. Sanhaji, N. Kaabachi, S. Hadj Taieb, M. Feki, M B. Hammami.

Laboratoire de Biochimie, Hôpital la Rabta, Tunis, Tunisie.

Introduction

La leucinoase est une maladie héréditaire du métabolisme, liée à un déficit des α -cétodécarboxylases des acides aminés (AA) ramifiés : leucine, isoleucine et valine. C'est une pathologie très grave qui doit être diagnostiquée et traitée rapidement afin d'améliorer le pronostic des patients.

Objectif: rapporter les caractéristiques épidémiologiques, cliniques et biochimiques de la leucinoase en Tunisie.

Matériel et méthodes

- ❖ Etude rétrospective chez 114 cas de leucinoase diagnostiqués entre 1993 et 2023 (Laboratoire de Biochimie, Hôpital La Rabta)
- ❖ Diagnostic confirmé par dosage des AA ramifiés sanguins par chromatographie échangeuse d'ions (**figure 1**) sur plasma hépariné, ou par chromatographie liquide couplée à la spectrométrie de masse en tandem (**figure 2**) sur sang séché sur papier Guthrie.



Figure 1- Appareil de chromatographie échangeuse d'ions



Figure 2- Appareil de chromatographie liquide couplée à la spectrométrie de masse en tandem

Résultats

- ❖ Sexe ratio de 1,42.
- ❖ Consanguinité: 68,6%.
- ❖ Antécédents familiaux de leucinoase et de décès en bas âge respectivement de 41,5% et de 39,7%.
- ❖ Début de symptomatologie clinique au cours des deux premières semaines chez 42,4% des patients.
- ❖ Principaux signes cliniques: hypotonie, convulsions et difficultés alimentaires (**figure 3**).
- ❖ Age de diagnostic très variable: de 2 jours à 6 ans.
- ❖ Taux de leucine, isoleucine et valine sanguins anormalement augmentés chez tous les patients.

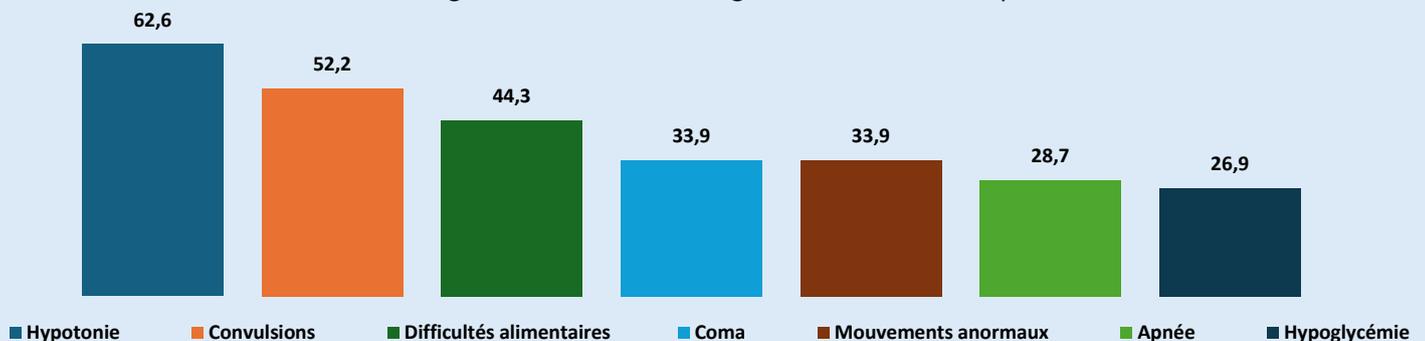


Figure 3- Les signes cliniques en pourcentage chez les patients atteints de Leucinoase

Conclusion

La leucinoase serait fréquente en Tunisie du fait d'une consanguinité élevée. Sa fréquence réelle est sous-estimée car la majorité des cas décèdent avant le diagnostic. Un dépistage néonatal systématique de cette pathologie grave et potentiellement curable est souhaitable dans notre pays.