

INTERET DU DOSAGE DES ACYLCARNITINES DANS LE DEPISTAGE DES ACIDURIES ORGANIQUES

G. Ben Faiza, E. Dekhil, S. Hadj Taieb, F. Nasrallah, K. Jmal, H. Sanhaji, M. Feki, M B. Hammami.
 Laboratoire de Biochimie, Hôpital la Rabta, Tunis, Tunisie.

Introduction : Les aciduries organiques (AO) sont des pathologies héréditaires du métabolisme dont le dépistage se fait par un dosage des acylcarnitines (AC). La chromatographie des acides organiques urinaires (CAO) confirme le diagnostic et permet de déterminer le type de l'AO.

Objectif : Evaluer l'apport du dosage des AC dans le dépistage des AO.

Matériel et méthodes

- ❖ Dosage des AC et des acides organiques chez 565 patients (Laboratoire de Biochimie, Hôpital la Rabta), de juillet 2020 à décembre 2022.
- ❖ Prélèvement: sang séché sur papier Guthrie (**figure 1**)
- ❖ Analyse des AC par chromatographie liquide couplée à la spectrométrie de masse (MS) en tandem (**figure 2**).
- ❖ Analyse des acides organiques par chromatographie phase gazeuse couplée à la MS (**figure 3**).



Figure 1 : Modalité d'un prélèvement sur papier Guthrie



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

Figure 3: Appareil de chromatographie phase gazeuse couplée à la spectrométrie de masse



Conclusion : Le dosage des AC, qui est un test rapide, s'avère intéressant dans le dépistage d'une AO. Un profil normal des AC, permet d'éliminer une AO et épargner une CAO qui est une méthode lourde et couteuse. Par ailleurs, si le profil des AC est pathologique le dosage des acides organiques est nécessaire .

Résultats et commentaires

- ❖ Age moyen des patients étudiés: 3 ans et 9 mois
- ❖ Le sexe ratio: 1,45
- ❖ Profil normal des AC chez 551 patients, chez qui la CAO était aussi normale et a éliminé le diagnostic d'une AO ➡ **une CAO, qui est une méthode lourde et couteuse s'avère inutile chez un patient chez qui on suspecte une AO et dont le profil des AC est normal.**
- ❖ Un profil pathologique des AC en faveur du diagnostic d'une AO était trouvé chez 14 patients dont la CAO a permis de confirmer le diagnostic et de typer l'AO ➡ **devant un profil pathologique des AC, une CAO s'avère nécessaire.**
- ❖ Les plus fréquentes AO diagnostiquées étaient l'acidurie méthylmalonique (AMM), l'acidurie propionique (AP) et l'acidurie isovalérique (AIV) . (**figure 4**)

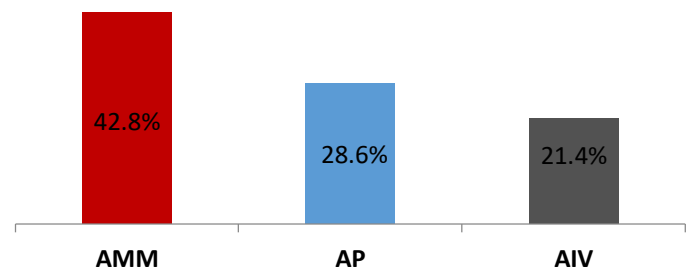


Figure 4: Les plus fréquentes aciduries organiques diagnostiquées chez les patients étudiés

- ❖ Les signes biologiques prédominants dans chacune des AO étudiées étaient l'acidose métabolique et l'hyperammonniémie (**figure 5**).

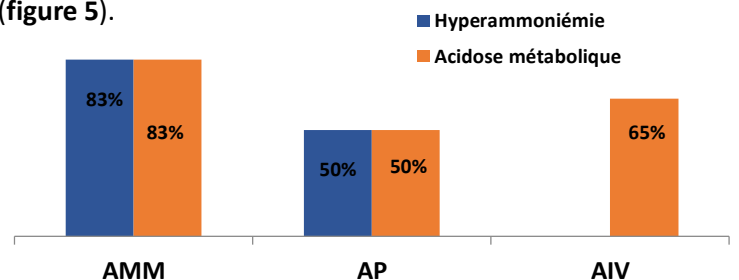


Figure 5: Signes biologiques prédominants dans les AO diagnostiquées

➡ Chez un patient ayant un tel tableau biologique et surtout devant des antécédents de décès inexpliqués dans la fratrie ou dans la famille, un dosage des AC s'avère nécessaire afin de dépister une AO.