

Le déficit en MCAD

Déficit en acyl-CoA
déshydrogénase des acides gras
à chaîne moyenne
MCADD

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec : les situations de handicap du déficit en MCAD au quotidien](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,
Cette fiche est destinée à vous informer sur le déficit en MCAD. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le déficit en MCAD ?

Le déficit en MCAD (déficit en acyl-CoA-déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne) est une maladie héréditaire caractérisée par une incapacité de l'organisme à utiliser certaines graisses (acides gras) comme source d'énergie.

L'acronyme MCAD vient du terme anglais « *medium-chain acyl-CoA dehydrogenase* » désignant l'enzyme manquante chez les personnes atteintes de la maladie. La maladie est aussi appelée MCADD (pour *MCAD deficiency*) et fait partie du groupe des maladies métaboliques.

La maladie peut se manifester très tôt après la naissance par des crises d'hypoglycémie liées à une diminution du taux de sucre dans le sang et à une augmentation de métabolites toxiques (acyl-CoA) en cas de jeûne prolongé ou à l'occasion d'une infection banale. Les crises peuvent conduire au coma voire au décès ou laisser des séquelles graves. Heureusement, il est possible de les prévenir grâce à une alimentation bien contrôlée en évitant les périodes de jeûne prolongé ou toute situation augmentant les besoins énergétiques (situation d'hyper catabolisme : infection par exemple).

Ainsi, si la maladie a été diagnostiquée et prise en charge suffisamment tôt, les personnes atteintes de déficit en MCAD peuvent mener une vie quasi normale.

● Combien de personnes sont atteintes ?

La prévalence du déficit en MCAD (nombre de cas dans une population donnée à un moment précis) est comprise entre 1/8 000 et 1/25 000 dans les pays européens. Son incidence, c'est-à-dire le nombre de nouveaux cas par an, est estimée à 1 nouveau-né atteint pour 10 000 naissances aux États-Unis.

● Qui peut être atteint ? Est-il présent partout dans le monde ?

La maladie touche autant les filles que les garçons. Elle existe dans le monde entier avec une fréquence plus faible dans les populations asiatiques ou africaines.

● À quoi est-il dû ?

Le déficit en MCAD est une maladie génétique, due à l'altération (mutation) d'un gène. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine. Les protéines ont des fonctions très variées : elles contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme.

Dans le cas du déficit en MCAD, c'est une mutation (nommée C.985A>G et présente chez la majorité des personnes atteintes) d'un gène appelé *ACADM* qui est à l'origine de l'absence de production de la protéine « acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne » ou MCAD (*Medium chain acyl-CoA dehydrogenase*, en anglais).

La protéine MCAD est une enzyme responsable de réactions chimiques à l'intérieur des cellules. Elle est située dans les mitochondries (« usines à énergie » des cellules), qui transforment certains composés issus des sucres ou des graisses en ATP (source d'énergie cellulaire). En cas de déficit en MCAD, les mitochondries sont incapables d'utiliser certains dérivés des graisses (acides gras à chaînes moyenne) pour les transformer en énergie : on parle de déficit de la bêta-oxydation mitochondriale des acides gras.

● Quelles sont les manifestations ?

Si la maladie est dépistée très tôt après la naissance et que les périodes de jeûne sont évitées par un rythme alimentaire adapté (voir « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »), le déficit en MCAD n'entraîne aucune manifestation.

Dans le cas contraire, la maladie se traduit par des manifestations brutales et répétées, appelées « crises métaboliques » ou « épisodes de décompensation métabolique », à l'occasion d'épisodes de jeûne prolongé ou en cas de chirurgie, vomissements, diarrhées, fièvre ou d'effort physique. Ces crises apparaissent en général après l'âge de trois mois mais peuvent survenir très tôt après la naissance. Chez les adultes, elles peuvent aussi être déclenchées par la consommation d'alcool, un régime amaigrissant, une pratique sportive intensive sans un accompagnement diététique approprié, etc.

Les manifestations de la maladie sont variables d'une personne à l'autre, et au sein d'une même famille. Ainsi, certaines n'auront jamais de crises tandis que d'autres en auront régulièrement, imposant des hospitalisations répétées, notamment dans la première année de vie.

Crises métaboliques

Parfois précédée par des vomissements et une période d'irritabilité, d'agitation ou au contraire de grande fatigue, la crise se caractérise par un malaise sévère avec pâleur, manque de réaction aux stimuli, somnolence voire léthargie. Souvent la température corporelle diminue (hypothermie) et si la crise dure, des convulsions ou un coma peuvent survenir. Dans les cas extrêmes, la crise peut conduire au décès, notamment chez les jeunes enfants.

Le déficit en MCAD peut être responsable de malaise grave ou de mort subite : il devra particulièrement être suspecté en cas de malaise survenant dans un contexte de jeûne ou d'infection survenant au cours d'une maladie (infection intercurrente) ou lorsqu'il y a déjà des antécédents de malaise dans la famille. Les morts subites survenant dans les premiers jours de vie sont liées à la perte de poids initiale qui se produit chez tous les nouveau-nés (hypercatabolisme physiologique des premiers jours de vie) et ne surviennent donc pas sans cause.

Lorsque des examens de sang et d'urines sont réalisés en urgence pendant ou après une crise, ils montrent une baisse du taux de sucre dans le sang (hypoglycémie) et l'absence d'augmentation des corps cétoniques qui sont normalement produits en cas de jeûne (hypocétose) (on parle d'hypoglycémie hypocétosique), ainsi qu'une quantité élevée d'ammoniaque dans le sang (hyperamoniémie) (voir « *Comment fait-on le diagnostic du déficit en MCAD ?* »).

Ces crises sont graves : elles entraînent le décès dans 20 % des cas et des séquelles neurologiques dans 10 % des cas. Tout doit être fait pour les éviter, à commencer par dépister la maladie le plus tôt possible (voir « *Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque ?* ») et suivre scrupuleusement les mesures diététiques préconisées (voir « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

Séquelles neurologiques

Des complications neurologiques variables et plus ou moins importantes peuvent survenir. Il peut s'agir de troubles de la mémoire, de l'attention ou de difficultés d'apprentissage, d'un retard de langage, d'épilepsie, de troubles du comportement ou d'un retard intellectuel.

Les commandes cérébrales peuvent également être touchées (encéphalopathies), non seulement celles qui permettent le tonus des muscles nécessaire au bon maintien du corps, avec pour conséquences des difficultés pour marcher (démarche raide ou spastique) ou pour effectuer des mouvements précis, mais également celles qui permettent le langage, l'audition, la vision, etc.

Autres manifestations

Les enfants ont parfois un foie plus volumineux que la normale (hépatomégalie) avec parfois une atteinte biologique : il est donc important de rechercher systématiquement un déficit de la bêta-oxydation mitochondriale des acides gras et particulièrement en MCAD en cas d'atteinte hépatique de cause inconnue.

Des troubles du rythme cardiaque ou des anomalies du muscle cardiaque (cardiomyopathie) peuvent également être présents.

● Quelle est son évolution ?

La maladie est d'origine génétique, elle est donc présente dès la naissance. Elle peut se manifester dès les premiers jours de vie à cause de la perte de poids initiale que subissent tous les nouveau-nés. Les premières crises surviennent habituellement à partir de quelques mois de vie et en général avant l'âge de deux ans. Le déficit en enzyme est présent toute la vie, il ne s'améliore pas et les mesures qui visent à éviter la survenue des crises doivent être poursuivies toute la vie.

Rarement, il peut arriver qu'il n'y ait aucune manifestation avant l'âge adulte ; dans ces cas, le diagnostic est souvent méconnu.

En l'absence de crises, la vie et l'espérance de vie sont normales.

● **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?**

Les séquelles neurologiques consécutives aux crises prolongées ou qui se répètent peuvent être à l'origine d'un handicap variable, parfois sévère. Il peut s'agir de difficultés pour se déplacer, se tenir assis ou debout, des difficultés de communication avec un retard d'apparition du langage ou un langage très pauvre. Les apprentissages peuvent être plus lents que la moyenne. Devenus adultes, ces personnes peuvent être limitées dans leur autonomie, professionnelle ou sociale.

● **Comment expliquer les manifestations ?**

La principale source d'énergie pour l'organisme est un sucre appelé glucose. Si la quantité de glucose dans le sang baisse (hypoglycémie), ce sont les graisses (triglycérides) stockées dans le tissu adipeux, qui sont utilisées pour être transformées en corps cétoniques puis en énergie.

Normalement lorsque le taux de sucre dans le sang est bas, par exemple à la fin de la nuit ou au cours d'une période de jeûne, des systèmes produisant de l'énergie à partir des graisses se mettent en place dans les cellules. L'enzyme MCAD est indispensable au cours de ce processus qui se déroule dans les mitochondries et permet la transformation des acides gras en corps cétoniques, utilisés comme source d'énergie en l'absence de glucose. Les corps cétoniques ont le rôle de « carburant alternatif », précieux lorsque les cellules manquent de glucose.

En cas de déficit en MCAD, la dégradation des acides gras à chaîne moyenne ne se fait pas correctement. Certains composés toxiques sont produits en excès tandis que les corps cétoniques ne sont pas produits en quantité suffisante pour couvrir les besoins de l'organisme en cas d'hypoglycémie. Ainsi, la baisse de la glycémie ne pourra pas être compensée et de nombreux organes vont souffrir, en particulier le cerveau.

Par ailleurs, les composés toxiques qui s'accumulent peuvent être responsables de troubles du rythme cardiaque (voire d'arrêt cardiaque) qui peuvent également être responsables de séquelles neurologiques graves.

Toutes les situations qui augmentent les besoins en énergie de l'organisme et simultanément diminuent les apports énergétiques par diminution des apports alimentaires, telles que la fièvre, les infections, les périodes de jeûne prolongé, les interventions chirurgicales, pourront être responsables de décompensations métaboliques.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic ?

- 5 maladies génétiques (phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, drépanocytose et mucoviscidose) sont systématiquement dépistées à la naissance. Il est également possible de dépister le déficit en MCAD par un **test biologique (dosage de l'octanoylcarnitine plasmatique ou C8) réalisé sur une goutte de sang prélevée au talon du nouveau-né et recueillie sur papier buvard (Test de Guthrie), au 3^{ème} jour de vie**. Les autorités de santé ont préconisé ce dépistage en France en 2011.

- Lorsqu'une personne a une maladie du foie (pathologie hépatique) inexplicquée, un épisode neurologique aigu ou un malaise sévère, le médecin pourra évoquer le diagnostic de maladie métabolique devant des anomalies sanguines caractéristiques : une diminution du taux de sucres dans le sang sans l'augmentation habituelle des corps cétoniques normalement produits au cours du jeûne (hypoglycémie sans cétose ou hypoglycémie hypocétosique) ou la présence de quantité élevées d'ammoniaque dans le sang (hyperammoniémie).

Il faut réaliser d'autres examens plus poussés : prise de sang (**dosage des acyl-carnitines plasmatiques**) et dosage urinaire (**chromatographie des acides organiques urinaires**) pour dépister un déficit en MCAD. L'activité enzymatique pourra être mesurée grâce à une prise de sang ou dans certains cas, grâce à un petit prélèvement de peau (biopsie cutanée et analyse sur des cellules de la peau appelées fibroblastes).

- La confirmation du diagnostic repose sur le test génétique : il est réalisé grâce à une prise de sang d'où l'ADN est extrait et analysé pour rechercher la mutation C985A>G, présente chez la majorité des personnes atteintes. Ce diagnostic de biologie moléculaire est réalisé dans des centres spécialisés. Le délai pour avoir le résultat de la recherche de la mutation peut être très rapide (quelques jours) si la mutation est connue ou plus long si le séquençage de l'ensemble du gène est nécessaire (1 ou 2 mois).

● En quoi consistent les examens complémentaires ?

Pour les rares cas où le test génétique est négatif alors que le diagnostic est fortement suspecté, il est indispensable de mesurer l'action de la MCAD à l'intérieur des cellules (mesure de l'activité enzymatique). Cette mesure est faite sur les globules blancs du sang, après une prise de sang.

L'électrocardiogramme (ECG) et l'échographie du cœur (échocardiographie) peuvent être nécessaires pour rechercher une atteinte du cœur.

En cas d'hépatomégalie, une échographie du foie peut être proposée.

Le bilan neurologique pourra nécessiter de réaliser un électroencéphalogramme (EEG) voire un scanner cérébral en fonction du type d'atteinte neurologique.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ?

De nombreuses maladies peuvent provoquer des épisodes brutaux de malaise et de léthargie. Certaines de ces maladies sont relativement fréquentes, comme celles qui peuvent toucher le cœur ou le foie ; d'autres sont plus rares et font aussi partie du groupe des maladies métaboliques. Ce sont les résultats des examens de laboratoire classiques et le test génétique qui vont permettre de faire la différence.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission de la maladie ?

Le déficit en MCAD est dû à une anomalie (mutation) du gène *ACADM*. Cette anomalie se transmet au sein d'une famille de façon dite « autosomique récessive ».

Le terme « autosomique » signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur les chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y), mais sur l'un des 22 autres chromosomes (appelés « autosomes »). Le gène *ACADM* est localisé sur le bras court du chromosome n°1 (1p 31), la maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

Chaque personne porte deux exemplaires de chaque gène : une copie héritée de sa mère, et une copie héritée de son père.

Le terme « récessif » signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie se manifeste.

Ainsi, les parents d'un enfant atteint de déficit en MCAD ne sont pas malades eux-mêmes, mais ils sont tous les deux porteurs d'un exemplaire du gène *ACADM* normal et d'un exemplaire muté (hétérozygotes). Seuls les enfants ayant reçu le gène muté à la fois de leur père et de leur mère (homozygotes) sont atteints (*voir figure 1*).

Lorsque les deux parents sont porteurs de la mutation, le risque qu'ils aient un enfant atteint de déficit en MCAD est de un sur quatre à chaque grossesse (25 %).

Un adulte atteint de la maladie transmet à tous ses enfants une copie anormale du gène, responsable du déficit. Mais ses enfants ne seront malades que s'ils ont reçu une autre copie anormale du gène, de leur autre parent. Cette situation survient rarement en pratique, sauf en cas de mariage dans la même famille (consanguin).

Les consultations de conseil génétique sont précieuses pour avoir des informations précises pour chaque cas particulier.

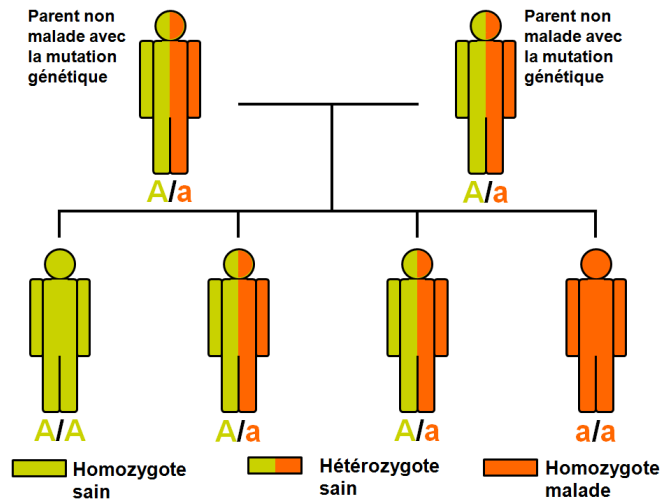


Figure 1 : Illustration de la transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le **gène muté (a)** et le **gène normal (A)**, mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes). **L'enfant a/a** a reçu les deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint du déficit en MCAD (on dit qu'il est homozygote malade). Comme leurs parents, les enfants A/a ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance.

L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

Orphanet©

● Peut-on faire un diagnostic prénatal(DPN) ?

Le but du diagnostic prénatal (DPN) permet de savoir, au cours de la grossesse, si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique identifiée dans la famille, sur un prélèvement du futur placenta (villosités chorales) ou après une ponction du liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus (amniocentèse).

Toute demande de diagnostic prénatal sera discutée au cours d'une consultation de génétique dans un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal.

Si un couple a déjà eu un enfant atteint du déficit en MCAD, ou si l'un des parents est atteint, un DPN est théoriquement possible si l'anomalie génétique a été préalablement identifiée dans la famille.

En France, le diagnostic prénatal n'est proposé que si la maladie est d'une particulière gravité et reconnue comme incurable. Sachant que les manifestations cliniques peuvent être précoces, dès la naissance, avec des conséquences graves, le DPN sera discuté au cas par cas avec les couples à risque en consultation de génétique en tenant compte du risque non négligeable de fausse couche (0,5 à 1 %).

● Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque ?

Lorsqu'un enfant est atteint dans une famille, un dépistage néonatal doit être systématiquement proposé à la naissance de tous les autres enfants de cette famille, pour permettre une prise en charge précoce car ils peuvent être atteints et n'avoir aucune manifestation de la maladie (asymptomatique). Ce dépistage peut être réalisé grâce au test biologique (plasmatique et urinaire) ou d'emblée par le test génétique dès que la mutation en cause dans la famille a été identifiée. Les enfants doivent être pris en charge dans des maternités dûment averties des risques et qui

possèdent les moyens de prendre en charge et de surveiller la maladie. Dès les 2 à 3 premières heures de vie, il est recommandé de mettre en place chez les nouveau-nés, une perfusion de sérum glucosé jusqu'à l'obtention des résultats des bilans métaboliques et génétiques.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour le déficit en MCAD ?

Il n'existe à ce jour aucun traitement de la cause génétique du déficit en MCAD.

En revanche, il est possible – et même fondamental – de dépister les enfants et prévenir la survenue des crises grâce à un traitement préventif basé sur des mesures diététiques, l'éviction du jeûne prolongé et des conduites spécifiques à tenir en cas de situation de décompensation (infections intercurrentes, chirurgie...). Il est notamment important de préserver la personne de toute infection intercurrente en évitant les collectivités en cas d'épidémies et en s'assurant que ses vaccinations sont à jour.

Un traitement par L-carnitine sera proposé en cas de déficit biologique en carnitine.

Des consignes de surveillance attentive doivent être données en cas de situation à risque de décompensation.

● Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de cette maladie ?

Les mesures diététiques

Principe général : éviter les périodes de jeûne prolongé et prendre des précautions en cas de procédures nécessitant le jeûne (chirurgie), en cas d'efforts physiques, ou de grosse chaleur

Le régime consiste à éviter les périodes de jeûne et à augmenter les apports en sucres dans l'alimentation dès lors que l'enfant se trouve dans une situation où il risque d'avoir une crise, par exemple en cas de fièvre ou d'infection banale comme une otite ou une gastro-entérite. Ainsi, les repas doivent être plus fréquents pendant toute la période à risque.

Des suppléments en sucres (glucides) et en L-carnitine, sont en général préconisés en cas d'infection. En cas de vomissements répétés, une surveillance en milieu hospitalier est prudente afin de proposer une perfusion et des traitements spécifiques.

Ce traitement préventif réduit le risque de crises et donc de séquelles et de mortalité.

Alimentation du nourrisson et des jeunes enfants

Les nouveau-nés atteints de déficit en MCAD peuvent être alimentés au sein ou au biberon mais en **prenant soin d'éviter le lait en poudre avec TCM (Triglycérides à Chaîne Moyenne)**. Le nombre de tétées doit être le même que celui de tout autre enfant, en faisant toutefois attention à ne pas laisser un intervalle trop long entre deux. Le temps de jeûne nocturne est très précis et dépend de l'âge :

- pas plus de 3 à 4 heures de la naissance à l'âge de 2-4 semaines,
- pas plus de 4 à 6 heures pour un enfant de 1 à 4 mois,
- pas plus de 6 à 8 heures pour un enfant de 4 à 8 mois,
- pas plus de 8 à 10 heures pour un enfant de 8 à 10 mois,
- pas plus de 10 à 12 heures pour un enfant de 10 à 12 mois,
- pas plus de 12 heures pour un enfant de 1 à 6 ans,
- pas plus de 14 heures pour un enfant de plus de 6 ans.

Plus tard, l'alimentation pourra être diversifiée comme pour tout autre enfant.

Chez l'enfant, l'adolescent et l'adulte

L'important est de ne pas rester à jeun plus de 14 heures et, si un effort physique particulier est prévu, de prévoir des suppléments sous forme de produits riches en sucres lents, accompagnés d'une bonne hydratation. Pour le reste, l'alimentation doit être équilibrée et variée et adaptée à l'âge et au poids (éviter le lait avec TGM trop élevé et la noix de coco chez le grand enfant).

La L carnitine

La carnitine est une substance naturellement produite par l'organisme qui est nécessaire pour éliminer les produits toxiques produits par le déficit enzymatique. Elle peut être déficitaire chez les personnes atteintes de déficit en MCAD. Des suppléments peuvent alors être pris par voie orale (L Carnitine) selon les résultats des dosages sanguins (carnitine plasmatique).

Le traitement des épisodes de décompensation

En cas de décompensation métabolique, le traitement est urgent. La personne doit recevoir très rapidement par perfusion intraveineuse, un liquide contenant une concentration élevée en sucre (sérum glucosé). Un traitement par L-carnitine intraveineux doit être associé en cas de décompensation.

● **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

Les personnes doivent être prises en charge par une équipe spécialisée en maladies métaboliques comprenant des diététiciens spécialisés.

● **Peut-on avoir besoin d'un soutien psychologique ?**

Les équipes qui prennent en charge les enfants atteints de déficit en MCAD et leurs familles sont très attentives au ressenti des parents, notamment au moment du diagnostic. Il est normal de se poser des questions ou de ressentir de l'anxiété face à une maladie génétique rare ou aux contraintes du régime ou aux risques liés à la maladie et aux traitements. Des questions peuvent aussi survenir à l'adolescence ou au moment de la grossesse. Il ne faut pas hésiter à en parler avec l'équipe et le médecin.

Un soutien psychologique est, par conséquent, proposé aux parents et à l'enfant, s'ils le souhaitent.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

Tout au long de leur vie, les personnes atteintes de déficit en MCAD doivent être très vigilantes quant à leurs apports alimentaires et à respecter les temps de jeûne en fonction de l'âge. Dès que possible les enfants doivent apprendre à se prendre eux-mêmes en charge peu à peu pour être plus autonomes dans le suivi de leur régime et en cas d'activités physiques.

Pour les adolescents et les adultes, il est important d'être bien informé pour pouvoir anticiper ou réagir rapidement en cas de circonstances ou d'activités qui nécessiteraient un rééquilibrage de l'alimentation, comme les épisodes de fièvre, d'infection, mais aussi l'entraînement sportif. La prise d'alcool, facteur de risque de survenue de crise, est déconseillée.

● **Comment se faire suivre ?**

Les enfants atteints de déficit en MCAD doivent être suivis dans les consultations des Centres de référence et de compétence des maladies héréditaires du métabolisme. Les coordonnées sont disponibles sur le site d'**Orphanet** (www.orpha.net).

Un suivi régulier est souhaitable pour pouvoir bénéficier de conseils de prévention. Après des visites tous les 3 à 4 mois dans la petite enfance, les consultations pourront progressivement être espacées pour n'être qu'annuelles à l'âge adulte.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, le personnel soignant doit être informé du diagnostic de déficit en MCAD et de l'importance d'éviter une période de jeûne, ainsi que du risque de crise en cas de fièvre, de vomissements ou d'infection. Cette information est primordiale en particulier si la personne doit être laissée à jeun avant une intervention, puisque les médecins devront adapter les perfusions pour apporter la dose suffisante de glucose afin d'éviter la survenue d'une décompensation métabolique.

Le personnel soignant doit, en outre, être informé de tout traitement en cours et de sa dose. Ces informations permettent d'éviter des associations de médicaments incompatibles et d'éventuels surdosages.

Le carnet de santé, dans lequel sont consignés les évènements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant. Le présenter aux services d'urgence est important.

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Si l'on ne peut pas prévenir la maladie proprement dite, il est possible de prévenir les crises et les séquelles en suivant scrupuleusement et en permanence le traitement diététique et en évitant au maximum les circonstances à risque comme un jeûne prolongé, l'exposition à de trop fortes chaleurs. Notamment, dès que l'enfant a de la fièvre, celle-ci doit être traitée par les médicaments habituels. De plus, toute infection débutante (rhinopharyngite, angine, bronchite, etc.) doit aussi être traitée sans attendre.

Vivre avec : les situations de handicap du déficit en MCAD au quotidien

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?**

Les personnes dont la maladie a été dépistée dès la naissance ou découverte très tôt, n'ont pas de manifestations particulières. Pour autant, leur maladie existe bien. Elles doivent donc apprendre à adapter leur alimentation selon leurs efforts physiques pour éviter le risque de crise. Ainsi, il est préférable de pouvoir prendre des sucres lents avant tout effort physique notable, qu'il s'agisse de pratique sportive ou de loisirs.

La situation est très différente pour les personnes qui ont été diagnostiquées plus tardivement et qui souffrent de séquelles neurologiques suite à des crises graves. Ces séquelles neurologiques peuvent entraîner une situation de handicap. Les personnes peuvent être limitées dans leur possibilité de se déplacer, d'apprendre, de communiquer avec les autres ou dans leur autonomie pour les gestes du quotidien...

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, sociale et affective ?**

La vie de famille peut être modifiée par l'annonce du diagnostic, les contraintes du régime alimentaire et la crainte de la survenue d'une crise.

En cas de séquelles neurologiques, la prise en charge (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie...) est contraignante et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

L'adaptation à la maladie est déterminée principalement par l'attitude vis-à-vis de la maladie et il est essentiel d'encourager une attitude active, avec le soutien de l'entourage (aidants familiaux).

Avec le dépistage et la prise en charge précoce, la plupart des personnes atteintes n'ont pas de problème particulier pour s'intégrer socialement ou développer une vie affective épanouie.

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la grossesse ?**

Les femmes atteintes de déficit en MCAD peuvent avoir des enfants. On ne sait pas très bien aujourd'hui si la maladie peut avoir des conséquences sur le développement du fœtus car peu de femmes atteintes de déficit en MCAD ont eu des enfants à ce jour. Cependant, il est probable que ces grossesses doivent être suivies plus étroitement et que ces mères soient particulièrement attentives à leur alimentation durant cette période.

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?**

Les enfants atteints de déficit en MCAD sans séquelles neurologiques peuvent suivre une scolarité normale. Ils peuvent notamment suivre les cours d'éducation physique et sportive et faire toutes les activités prévues dans le cadre scolaire avec certaines précautions (voir « *Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de la maladie* »).

En cas de séquelles neurologiques, certains enfants peuvent suivre une scolarité habituelle, avec toutefois quelques aménagements. À la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions.

Si les séquelles neurologiques sont lourdes et si les enfants sont reconnus « handicapés » par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) »), les parents peuvent faire une demande de Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS). En maternelle, le PPS peut notamment permettre un ajustement de l'emploi du temps et l'aide d'un(e) Accompagnant(e) d'Elèves en Situation de Handicap (AESH) (anciennement Assistant de Vie Scolaire (AVS)). Par la suite, les enfants peuvent être accueillis, pour certains, dans une Classe d'Intégration Scolaire pour les élèves handicapés (CLIS), à effectif réduit et avec un enseignement aménagé. Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant sont alors définies par la MDPH. D'autres, souffrant de handicaps plus lourds, pourront intégrer un Institut Médico-Educatif (IME), qui dispense des soins spécialisés, une éducation et un enseignement adaptés aux enfants handicapés moteurs, sensoriels ou polyhandicapés.

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?**

Les personnes qui n'ont jamais fait de crise ou qui n'en n'ont pas de séquelles neurologiques peuvent avoir une activité professionnelle normale. Certains métiers peuvent cependant poser des problèmes dont il faudra discuter avec l'équipe médicale, dès lors qu'ils nécessitent des efforts physiques intenses.

Pour les autres personnes, la situation dépendra de la gravité des séquelles neurologiques, certaines n'étant pas compatibles avec un travail en milieu ordinaire. Ces personnes peuvent alors être prises en charge dans des Etablissements et Services d'Aide par le Travail (ESAT), où elles peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel, en milieu adapté, et s'épanouir socialement.

Un adulte peut faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) auprès de la MDPH (voir « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) »).

●●● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Grâce au suivi d'enfants dépistés sur le long terme, les recherches en cours tentent de relier les anomalies génétiques et les manifestations du déficit en MCAD (études de corrélation génotype-phénotype).

Une des voies de recherche consiste à essayer de corriger le dysfonctionnement au niveau des mitochondries en stimulant certaines molécules dont le rôle est de privilégier l'utilisation des acides gras en cas de jeûne.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36** (appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orpha.net).

● Les prestations sociales en France ?

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes de déficit en MCAD bénéficient d'une prise en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux, au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins, qui sera adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule,...) demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières,...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation. Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

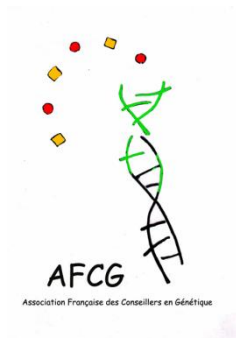
orphanet

**AVEC LA
COLLABORATION DE :**

Professeur François Feillet
Centre de Référence des
maladies héréditaires du
métabolisme

CHU de Nancy
Nancy

*Association Française
des Conseillers en
Génétiq*



Première édition : novembre 2014