

Le déficit en MCAD

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

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le déficit en MCAD en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) est une **maladie héréditaire de l'oxydation mitochondriale des acides gras à chaîne moyenne** caractérisée par des **crises métaboliques** rapidement progressives, avec **hypoglycémie hypocétosique, léthargie, vomissements, épilepsie et coma** pouvant être fatal en l'absence d'intervention médicale d'urgence.
- **Épidémiologie** : on estime que la prévalence du déficit en MCAD à la naissance se situe entre 1/4 900 à 1/27 000 dans les populations Caucasiennes et qu'elle est plus élevée chez les individus de descendance d'Europe du Nord. La prévalence mondiale est de 1/14 600.
- **Clinique** : le **déficit en MCAD se manifeste 3 à 24 mois après la naissance** chez des nourrissons préalablement sains. Des **formes néonatales et de l'adulte** sont cependant décrites et **sont secondaires à un stress métabolique (par exemple une ingestion importante d'alcool)**. Néanmoins de nombreux individus affectés restent asymptomatiques toute leur vie. **L'hypoglycémie hypocétosique, la léthargie et les vomissements sont typiquement déclenchés par une infection, le jeûne ou une intervention chirurgicale.** Quelques patients peuvent cependant développer une crise métabolique progressive en dépit d'une cétose et d'une glycémie normale et certains patients peuvent développer des crises avec une cétose « paradoxale » importante. **Pendant les crises, le patient peut manifester une léthargie, des vomissements, un arrêt respiratoire, des crises d'épilepsie, une hépatomégalie et une progression rapide vers l'arrêt cardiaque, si un traitement d'urgence n'est pas instauré. Une lésion cérébrale peut survenir pendant ces épisodes avec un risque accru d'atteintes neurologiques à long terme.** Une mort subite et inexplicée peut parfois être la première manifestation de cette maladie. Historiquement, environ 25% de patients non-diagnostiqués décèdent au cours de leur première crise métabolique.
- **Étiologie** : le déficit en MCAD est causé par la mutation du gène *ACADM* (1p31) qui code la protéine mitochondriale (MCAD). La mutation la plus courante, c.985A<G, (K329E), p(Lys329Glu), représentait environ 80% des cas de la maladie avant la mise en place de programmes de dépistage néonatal mais actuellement, de nombreux patients sont identifiés avec d'autres mutations du gène *ACADM*. Cette maladie est **transmise sur le mode autosomique récessif**. Un conseil génétique est possible.
- **Prise en charge et pronostic** : **éviter rigoureusement le jeûne reste l'objectif premier.** Les triglycérides à chaîne moyenne doivent aussi être évités, mais aucune autre restriction alimentaire n'est requise. Des **recommandations concernant l'intervalle de sécurité entre les repas chez le nourrisson et le jeune enfant sont disponibles.** Chez les patients présentant une carnitémie basse, le recours à de faibles doses de carnitine est controversé. Chez les patients symptomatiques, des carbohydrates simples (sucres) sont administrés par

Le déficit en MCAD – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/fr/Handicap_DeficitMCAD-FrfrPub3570.pdf | janvier 2015

voie orale (comprimés de glucose) ou intraveineuse, jusqu'à ce que la glycémie soit maintenue au-dessus de 5 mmol/L. Durant les infections intercurrentes, un régime alimentaire d'urgence doit être mis à disposition. Un traitement médical d'urgence est nécessaire en cas de décompensation. Les édulcorants artificiels doivent être évités.

Le pronostic est favorable chez les patients diagnostiqués qui évitent le jeûne et qui sont pris en charge de manière adéquate en cas de maladie intercurrente ou de crise métabolique.

Le handicap au cours du déficit en MCAD

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

- **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 et/ou sociale.

- **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.

- **« Vivre avec » : les situations de handicap 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 apprendre à adapter leur alimentation selon les efforts physiques pour éviter le risque de crise. Ainsi, il est préférable de pouvoir prendre des sucres lents avant tout effort physique notable.

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 le vécu et 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](#) »).

1. *Déficit en MCAD*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, février 2014. Dr Simon OLPIN, éditeur expert. www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=3570&Disease
2. *Le déficit en MCAD*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, novembre 2014. Avec la collaboration de : Pr François FEILLET, Centre de Référence des maladies héréditaires du métabolisme, CHU de Nancy. <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/DeficitMCAD-FRfrPub3570.pdf>

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, janvier 2015

