

## Déficit de Captation de la Carnitine (CUD)

**L'ANOMALIE** : Le déficit héréditaire de captation cellulaire de la carnitine est rare et dû à un défaut du transporteur de la carnitine (protéine OCTN2 codée par le gène *SLC22A5*), qui s'exprime dans les muscles, le cœur, les reins, les lymphoblastes et les fibroblastes. Ce défaut entraîne une altération de l'oxydation des acides gras dans le muscle squelettique et le myocarde, une baisse des taux sériques de carnitine, une diminution de son absorption hépatique qui altère la cétogénèse et un défaut de réabsorption rénal avec perte urinaire.

**L'INCIDENCE** : La prévalence exacte du CUD est inconnue et varie selon l'ethnicité. L'incidence est estimée entre 1/20 000 et 1/70 000 nouveau-nés en Europe et aux Etats-Unis, respectivement.

**LA MALADIE** : La maladie survient classiquement au cours de la petite enfance, entre l'âge de trois mois et deux ans. Les nourrissons présentent souvent une hypoglycémie hypocétotique, des difficultés pour s'alimenter, de l'irritabilité, de la léthargie et une hépatomégalie. Les crises, déclenchées par un jeûne ou des épisodes fébriles, peuvent laisser des séquelles neurologiques qui se traduiront par des retards mentaux ou des difficultés à l'apprentissage. Les enfants plus âgés peuvent présenter une cardiomyopathie dilatée progressive avec ou sans faiblesse musculaire et une légère élévation de la créatine kinase. Le manque de traitement peut conduire à une dyspnée, un œdème cérébral, des convulsions, le coma et la mort. Une présentation adulte est associée à des manifestations mineures, telles qu'une fatigue et une baisse d'énergie, mais une cardiomyopathie dilatée, des arythmies et une mort subite cardiaque ont également été rapportées. Des adultes asymptomatiques ont aussi été décrits. Durant la grossesse, les signes mineurs et les arythmies cardiaques peuvent s'aggraver.

**LE TRAITEMENT** : Administration à vie de doses pharmacologiques de L-carnitine, qui en plus de prévenir les symptômes et les crises métaboliques, améliorent et/ou restaurent la fonction musculaire squelettique et cardiaque si administrées avant que des dommages irréversibles ne se produisent. Le jeûne prolongé doit être évité. Le régime peut être normal si une supplémentation en carnitine est mise en place. Le pronostic est très bon tant que la supplémentation orale en carnitine est maintenue.

**LE DÉPISTAGE** : Le dépistage néonatal est réalisé par MS-MS uniquement en mesurant la diminution de la carnitine libre (C0). Le seuil pour le dépistage a été fixé à  $P < 0,1$ .

En cas de dépistage positif, un contrôle est réalisé sur un nouveau prélèvement sur Carte de Guthrie entre J7 et J21.

Spécificité prématurés : réaliser le test à J2-J4 puis à la sortie de la maternité.

### Schéma du dépistage

