



COMPTE-RENDU DE LA REUNION MEDICALE DU 12/09/11

Présents : Mme Assoun (Paris), Dr Baruteau (Toulouse), Dr Eyer (Strasbourg), Dr Hully (Paris), Dr Lamireau (Bordeaux), Dr Roze (Paris), Dr Valayanopoulos (Paris), Mme Bureau (Présidente AG1 2 3 SOLEIL) et Mlle Devert (Vice-Secrétaire AG1 2 3 SOLEIL).

❖ **Point numéro 1 : Influence possible du régime alimentaire sur les mouvements parasites des patients AG1.**

Essai actuellement en cours sur une seule patiente.

Patiente de 22 ans n'ayant aucun régime auparavant, prise de protéines estimée à 40 g/jour. Pas d'anomalie majeure aux niveaux des noyaux gris centraux et low excréteur.

Mise sous régime hypoprotidique à 25 g/jour.

Un résultat très positif sur le langage et une faible amélioration des autres troubles moteurs sont rapidement constatés.

Aucun autre exemple n'a pu être rapporté. Toutefois, la piste est intéressante : essai à envisager sur d'autres patients pour lesquels il est possible de mettre en place de façon fiable une modification du régime alimentaire.

Existence de patients asymptomatiques qui à l'âge adulte déclenchent des pathologies neurologiques progressives différentes de celles recensées chez l'enfant. D'où l'intérêt de peut-être continuer un régime alimentaire, même s'il est moins strict, tout au long de sa vie.

❖ **Point numéro 2 : Comparaison des régimes hypolysine et hypoprotidique tous deux mis en application en France. Recherche d'une uniformisation.**

Première observation : la mise en place d'un régime peut être difficile pour certain(e)s familles/patients.

De façon générale, le régime habituel est hyperprotéiné, d'où la difficulté de passer les patients détectés de façon tardive à un régime strict et contraignant.

En France, les patients sont soit sous régime hypoprotidique, soit sous régime hypolysine.

Le régime hypoprotidique est plus facile à mettre en place pour les patients car moins contraignant à appliquer au niveau des calculs d'apport journalier.

Chez les patients de plus de 6 ans dont le régime apporte 1 à 1,5 g de protéine/kilo (ou équivalent pour la lysine), l'apport en mélange d'acides aminés de type « GA1 » ou « Maxamaid Lys Low Try » n'est pas indispensable.

Après calcul, il s'avère que l'apport en lysine du régime hypoprotidique (50% végétal, 50% animal) est quasi équivalent à l'apport en lysine conseillé par le guideline et mis en place lors du régime hypolysine.

Les patients sous régime hypoprotidique par nutrition entérale sont quant à eux très au-dessus de la quantité en lysine préconisée car leur apport en protéines ne se fait que par l'intermédiaire du lait donc de protéines animales.

Les malades mis sous régime hypoprotidique avec une prise en charge correcte en cas d'urgence n'ont jamais présenté de nouvelles crises encéphalopathiques.

Toutefois, les patients suivis en France ont tous fait des crises encéphalopathiques aiguës.

Si de nouveaux patients détectés avant de faire cette crise majeure devaient être suivis, l'apport en lysine de ces malades devrait être contrôlé de façon plus vigilante et plus précise.

Si des familles/patients ont besoin d'être rassurés sur le choix du régime mis en place, il leur est possible de demander le rapport protéine/lysine au métabolicien qui les suit.

Un rapport récent sur la mise en place d'une supplémentation en arginine des patients AG1 pourrait engendrer des modifications de la prise en charge alimentaire de ces derniers.

Pas de consensus trouvé, la question des apports en lysine pour les malades nourris par nutrition entérale reste posée.

❖ **Point numéro 3 : Point sur des études faites par la HAS et la SFEIM sur la recherche systématique à la naissance de l'Acidurie Glutarique de Type 1.**

La recherche décidée par la HAS d'une maladie supplémentaire à la naissance (MCAD), grâce à la méthode MS/MS, permet de voir en parallèle si l'enfant est atteint d'AG1 entre autres.

Toutefois, il est possible de programmer l'ordinateur afin que seules les maladies pour lesquelles le conseil d'éthique est favorable à un dépistage soient visibles.

La possibilité d'une recherche de l'AG1 à la naissance est en cours de réflexion. Il nous appartient d'être vigilant et de faire connaître notre position pour que cette recherche soit effective.

De même que le dépistage à la naissance, la mise en place de parcours de soins pour ces futurs patients sera difficile à mettre en œuvre.

Il faut savoir qu'il existe des faux négatifs et que devant un tableau clinique faisant penser à l'AG1, il ne faut pas s'arrêter à la chromatographie urinaire, aux dosages de carnitine et d'acylcarnitine, mais demander une recherche de mutation génétique.