

# DÉFICIT EN ACYL-COENZYME A DÉSHYDROGÉNASE DES ACIDES GRAS À CHAÎNE MOYENNE (DACAD)

## PROGRAMME CANADIEN DE SURVEILLANCE PÉDIATRIQUE

2305, boul. St. Laurent  
Ottawa ON K1G 4J8  
Tél. : (613) 526-9397, poste 239  
Télé. : (613) 526-3332  
Courriel : pcsp@cps.ca  
Site Web : www.cps.ca/francais/pcsp

## RENSEIGNEMENTS SUR LA DÉCLARATION

(Partie remplie par la coordonnatrice du PCSP)

Numéro du rapport \_\_\_\_\_

Mois de déclaration \_\_\_\_\_

Province \_\_\_\_\_

Date du jour \_\_\_\_\_

**Veillez remplir les sections suivantes relativement au cas susmentionné.**

### DÉFINITION DE CAS DE DÉFICIT EN ACYL-COENZYME A DÉSHYDROGÉNASE DES ACIDES GRAS À CHAÎNE MOYENNE (DACAD)

Déclarer les patients venant de recevoir un diagnostic de DACAD après des explorations entreprises pour l'une des raisons suivantes : dépistage du nouveau-né, symptômes cliniques, diagnostic chez un membre de la famille ou diagnostic postmortem.

Un enfant sera considéré comme atteint d'un DACAD s'il respecte au moins l'UN des critères diagnostiques biochimiques ou génétiques suivants :

1. Augmentation des acylcarnitines C6 à C10 avec prédominance de C8 (octanoylcarnitine)
2. Acides organiques urinaires élevés : phénylpropionylglycine, subérylglycine, hexanoylglycine et acides dicarboxyliques à chaîne moyenne (C6 > C8 > C10)
3. Études génétiques moléculaires confirmant la présence de la mutation 985 A > G ou de mutations moins courantes
4. Titrage de la sonde d'acylcarnitine des fibroblastes cutanés démontrant une accumulation d'acylcarnitines caractéristiques
5. Études enzymatiques des fibroblastes cutanés démontrant une activité réduite de l'ACAD

**en présence des caractéristiques cliniques ou des observations biochimiques suivantes :**

1. Vomissements, hépatomégalie et altération de la conscience
2. Hypoglycémie, enzymes hépatiques élevées

## SECTION 1 – RENSEIGNEMENTS DÉMOGRAPHIQUES

1.1 Date de naissance : \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
                                    JJ      MM      AAAA

1.2 Sexe : Masculin \_\_\_\_ Féminin \_\_\_\_

1.3 Province ou territoire de résidence : \_\_\_\_\_

1.4 Ethnie des parents

### Mère :

Premières nations \_\_\_\_ Innu \_\_\_\_ Inuit \_\_\_\_ Métis \_\_\_\_ Asiatique \_\_\_\_ Noire \_\_\_\_

Caucasienne \_\_\_\_ Latino-américaine \_\_\_\_ Moyen-orientale \_\_\_\_ Autre (précisez) : \_\_\_\_\_

### Père :

Premières nations \_\_\_\_ Innu \_\_\_\_ Inuit \_\_\_\_ Métis \_\_\_\_ Asiatique \_\_\_\_ Noire \_\_\_\_

Caucasienne \_\_\_\_ Latino-américaine \_\_\_\_ Moyen-orientale \_\_\_\_ Autre (précisez) : \_\_\_\_\_

## SECTION 2 – ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX

2.1 Présence de membres de la fratrie ou d'autres membres de la parenté présentant une atteinte similaire

Non \_\_\_\_ Oui \_\_\_\_ Inconnu \_\_\_\_



Dans l'affirmative, précisez le nombre \_\_\_\_ et le lien de parenté avec le patient \_\_\_\_\_

2.2 Antécédents de mort subite et inattendue d'au moins un enfant de la famille

Non \_\_\_\_ Oui \_\_\_\_ Inconnu \_\_\_\_



Dans l'affirmative, précisez le nombre \_\_\_\_ et le lien de parenté avec le patient \_\_\_\_\_

**SECTION 3 – ANTÉCÉDENTS MÉDICAUX**

- 3.1 Âge gestationnel :  
moins de 37 semaines \_\_\_ ou 37 semaines ou plus \_\_\_
- 3.2 Première présomption de diagnostic de DACAD :  
\_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_ ou âge : \_\_\_ mois \_\_\_ années  
JJ MM AAAA
- 3.3 Raisons d'avoir entrepris les examens diagnostiques de DACAD (cochez **TOUTES** les réponses applicables)  
\_\_\_ dépistage systématique du nouveau-né  
\_\_\_ symptômes cliniques  
\_\_\_ explorations postmortem  
\_\_\_ antécédents familiaux d'atteinte de membres de la fratrie ou de la parenté  
\_\_\_ autre (précisez) \_\_\_\_\_

**SECTION 4 – OBSERVATIONS CLINIQUES**

- 4.1 Cochez **TOUS** les signes et symptômes au premier épisode clinique de DACAD :

Signes et symptômes	Non	Oui	Inconnu
Hépatomégalie	___	___	___
Apnée	___	___	___
Vomissements	___	___	___
Léthargie	___	___	___
Encéphalopathie	___	___	___
Convulsions	___	___	___
Coma	___	___	___
Arrêt respiratoire	___	___	___
Arrêt cardiaque	___	___	___
Autre (précisez) _____			

**SECTION 5 – EXAMENS EFFECTUÉS À LA PRÉSENTATION**

- 5.1 Glycémie Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
↓  
Dans l'affirmative, précisez la valeur la plus basse : \_\_\_\_\_ mmol/L
- 5.2 Cétonuries Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
↓  
Dans l'affirmative, précisez : Absentes \_\_\_ Présentes \_\_\_
- 5.3 Épreuves de fonction hépatique ALT (SGOT) / AST (SGPT) Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
↓  
Dans l'affirmative, précisez les résultats – ALT (SGOT) : \_\_\_\_\_ U/L  
– AST (SGPT) : \_\_\_\_\_ U/L
- 5.4 Teneur en ammoniacque du sang Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
↓  
Dans l'affirmative, précisez les résultats : \_\_\_\_\_ μmol/L
- 5.5 Carnitine (totale et libre) Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
↓  
Dans l'affirmative, précisez les résultats – Totale : \_\_\_\_\_ μmol/L  
– Libre : \_\_\_\_\_ μmol/L
- 5.6 Profil d'acylcarnitine plasmatique Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
↓  
Dans l'affirmative, précisez les résultats : Normaux \_\_\_ Anormaux \_\_\_

**SECTION 5 – EXAMENS EFFECTUÉS À LA PRÉSENTATION (suite)**

- 5.7 Acides organiques urinaires Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 ↓  
 Dans l'affirmative, précisez les résultats : Normaux \_\_\_ Anormaux \_\_\_
- 5.8 Analyse des mutations génétiques Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 ↓  
 Dans l'affirmative, précisez :  
 homozygote pour 985 A>G \_\_\_ hétérozygote pour 985 A>G \_\_\_ aucune mutation décelée \_\_\_  
 autre mutation décelée (précisez) : \_\_\_\_\_
- 5.9 Étude enzymatique des fibroblastes cutanés Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 ↓  
 Dans l'affirmative, précisez : \_\_\_\_\_

**SECTION 6 – PRISE EN CHARGE ET ISSUE**

- 6.1 Au premier épisode clinique, l'enfant a été :  
 hospitalisé Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 ↓  
 Dans l'affirmative, précisez la durée du séjour : \_\_\_\_\_ jours \_\_\_\_\_ semaines
- hospitalisé à l'unité de soins intensifs  
 Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 ↓  
 Dans l'affirmative, précisez la durée du séjour : \_\_\_\_\_ jours \_\_\_\_\_ semaines
- 6.2 État de santé au moment de la déclaration, s'il est disponible :  
 Normal Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 Convulsions Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 Hémiparésie Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 Troubles d'élocution Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 Retard de développement Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 Autre (précisez) \_\_\_\_\_
- 6.3 L'enfant est décédé : Non \_\_\_ Oui \_\_\_ Inconnu \_\_\_  
 ↓  
 Dans l'affirmative, âge au moment du décès : \_\_\_ semaines \_\_\_ mois  
 Cause du décès : \_\_\_\_\_

**SECTION 7 – MÉDECIN DÉCLARANT**

Prénom \_\_\_\_\_ Nom \_\_\_\_\_  
 Adresse \_\_\_\_\_  
 Ville \_\_\_\_\_ Province \_\_\_\_\_ Code postal \_\_\_\_\_  
 Téléphone \_\_\_\_\_ Télécopieur \_\_\_\_\_  
 Courriel \_\_\_\_\_ Date de complétion \_\_\_\_\_

**Merci d'avoir rempli ce formulaire.**