

LA TYROSINEMIE TYPE I : forme infantile précoce (À propos de 12 cas)

J.FAHRI, R. Elqadiry ,H.Nassih , A. bourrahouat, I. Ait Sab,

Service de pédiatrie B, CHU Mohamed VI, Marrakech

Faculté de médecine de Marrakech, université Cadi Ayyad, Marrakech, Maroc

Introduction

- La tyrosinémie héréditaire de type 1 est une maladie autosomique récessive.
- Elle résulte d'un déficit de la fumarylacétate hydrolase, le dernier enzyme impliqué dans la voie catabolique de la tyrosine.
- Ce déficit entraîne une accumulation de métabolites tels le fumarylacétate, le maléylacétate et le succinylacétone.

Objectifs :

- Notre travail consiste à montrer les particularités de cette affection en relevant les difficultés diagnostiques et thérapeutiques dans notre contexte.

Méthodes:

- Etude rétrospective
- douze cas de la forme aigüe de la tyrosinémie type 1
- Service de pédiatrie B
- CHU Mohamed VI Marrakech
- période de Janvier 2012 à mars 2021.

signes	%
Hépatomégalie/ra chitisme/tubulopathie	75
Ictère cholestatique	42
Insuffisance hépatocellulaire aigüe	50
RSP	42

Résultats et conclusion

- Il s'agit de 7 garçons et 5 filles d'âge moyen à d'apparition des symptômes et au diagnostic biochimique étaient respectivement de 2 mois et 1 an 5 mois.
- Dans 59 % des cas il y avait une consanguinité et dans 42.2 % il y a des antécédents de décès en bas âge dans la fratrie.
- Les manifestations ayant conduit au diagnostic étaient une hépatomégalie, un rachitisme et une tubulopathie dans 75 % des cas, un ictere cholestatique dans 42 % des cas, une insuffisance hépatocellulaire aigüe dans 50% des cas, un retard staturo-pondéral dans 25 % des cas.
- Le bilan biologique objectivait un TP bas dans 66.6 % des cas, le dosage de l'AFP réalisé chez tous nos patients, s'est révélé augmenté.
- Le diagnostic a été posé sur l'élévation du taux de la tyrosine dans le sang et les urines à la chromatographie des acides aminés chez tous nos patients.
- Le délai moyen de début de traitement était de 2 mois.
- L'évolution a été marquée par une nette amélioration clinique et biologique chez 45% des patients
- La TH1 est de pronostic sévère. Son traitement repose sur le NTBC associé à un régime diététique pauvre en tyrosine et phénylalanine aboutissant à une amélioration clinique et biologique

Figure 1:circonstances de découverte.