



Groupe Francophone d'Hépatologie - Gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique

Acidémie méthylmalonique : quel type de transplantation choisir ?

Samira Sissaoui, Anais Brassier, Carmen Capito, Christophe Chardot, Dominique Debray, Muriel Girard : CHU Necker-Paris, hépatologie pédiatrique

Contexte : L'acidémie méthylmalonique (AMM) est une maladie autosomique récessive affectant le métabolisme intermédiaire des protéines pouvant conduire au décès en l'absence de soins intensifs. Les patients ont une mauvaise qualité de vie avec un régime alimentaire hypoprotidique très contraignant, des décompensations, un retard de développement psychomoteur, une anorexie et une insuffisance rénale.

Objectif : L'enzyme déficiente se situe dans le foie. Trois types de transplantation ont été proposés. Le but est d'évaluer l'efficacité de la transplantation hépatique seule, rénale seule et combinée foie-rein sur la qualité de vie.

Méthodes: Il s'agit d'une étude rétrospective des 13 patients, tous Mut 0, suivis dans notre équipe ayant bénéficié d'une transplantation. L'âge, la fonction rénale, les complications, l'apport en protéines et les valeurs en AMM pré et post-transplantation ont été étudiés.

Résultats : Sept enfants ont reçu une transplantation rénale seule avec un âge moyen de 9,7 ans (5-17) lors de la chirurgie. 4 étaient sous dialyse. 4 enfants ont récidivé leur insuffisance rénale. A 5 ans, les valeurs d'AMM urinaire n'ont pas changé après une baisse transitoire. Cinq enfants ont bénéficié d'une transplantation combinée foie-rein, l'âge moyen était de 14 ans (6-19) avec un recul de suivi de 1,5 ans. Les AMM urinaires ont baissé de 75% en moyenne. Les principales complications étaient liées à la chirurgie hépatique. Un patient a développé une neuropathie axonale avec myoclonies. Un seul patient a eu une transplantation hépatique seule. Aucun des enfants ayant eu une transplantation rénale seule a été sevré de la nutrition entérale. L'augmentation des apports en protéines était de 140 % pour la transplantation combinée contre 44% pour le rein seul et 50 % pour le foie seul.

Conclusion: Dans la littérature, 22 cas de transplantation hépatique isolée précoce ont été rapportés pour éviter les décompensations avec risque neurologique et l'évolution vers l'insuffisance rénale. La transplantation combinée est proposée lorsque la fonction rénale est altérée. La transplantation rénale seule n'a plus de place. Quelque soit le mode de transplantation, le risque neurologique n'est pas totalement exclu et le régime doit rester hypoprotidique. En absence de traitement médical, la transplantation hépatique seule ou combinée est à considérer pour améliorer la qualité de vie de ces patients.