

QUAND ÉVOQUER UNE INTOLÉRANCE AUX PROTÉINES DIBASIQUES (LYSINURIC PROTEIN INTOLERANCE, LPI) ?

Signes cliniques



PREMIERS SYMPTÔMES PRÉCOCES

Souvent au moment du sevrage et début de la diversification alimentaire



Atteinte digestive
Par déficit secondaire du cycle de l'urée principalement

Vomissements récurrents

Diarrhée chronique

Anorexie, difficultés alimentaires

Aversion pour les aliments riches en protéines

Colon hyperéchogène en anténatal parfois

Autres

Cassure des courbes de croissance staturo-pondérales

Hépatosplénomégalie

Hypotonie

Examens complémentaires



ÉPISODES DE DÉGRADATION AIGUE/SUBAIGUÉ

Possible à tout âge, favorisés par les situations de catabolisme ou repas riche en protéines

Hyperammoniémie¹ ★

Prise en charge urgente

Majoration des vomissements, anorexie, nausées

Troubles neurologiques aigus : troubles de la vigilance, confusion, somnolence, troubles de l'équilibre, troubles du comportement, tremblements, mouvements anormaux...

Risque d'évolution vers **coma +/- convulsions** et risque de décès ou séquelles neurologiques



SYMPTÔMES / COMPLICATIONS D'APPARITION PROGRESSIVE

Parfois précocement dès le diagnostic ou seulement chez l'adulte



Troubles de croissance et atteinte osseuse
Retard staturo-pondéral, ostéoporose sévère (fractures pathologiques)



Atteinte pulmonaire

Changements interstitiels progressifs, protéinose alvéolaire parfois sévère (menace du pronostic vital), fibrose pulmonaire



Atteinte hématologique / immunologique
Hépatosplénomégalie, cytopénies, stigmates biologiques d'activation macrophagique

Prédisposition à l'auto-immunité (FAN, Ac anti DNA...)



Atteinte rénale (ado-adulte)

Maladie glomérulaire et / ou tubulaire proximale progressive, insuffisance rénale

Autres

Pancréatiques aigües

Retard psychomoteur (possible retentissement d'épisodes d'hyperammoniémie)

Biologie : Ammoniémie¹ parfois élevée (notamment en post prandial, ou lors des décompensations), cytolyse hépatique fluctuante, possible : cytopénies (anémie, thrombopénie), stigmates de syndrome d'activation macrophagique (hyperferritinémie, hypertriglycéridémie, hausse LDH, fibrine basse...), troubles de la coagulation, signes de tubulopathie, microalbuminurie, protéinurie et progression parfois vers l'insuffisance rénale (fréquente à l'âge adulte)

Radio / scanner du thorax : possible syndrome réticulo-interstitiel

Intolérance aux protéines dibasiques ?



Bilan spécialisé en lien avec Centre Expert

En parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels²

Chromatographie des acides aminés (CAA) plasmatiques ET urinaires

Dosage de l'Acide orotique urinaire

→ Anomalies évocatrices
↓
→ Étude génétique de confirmation secondairement par centre spécialisé

Avis spécialisé urgent auprès d'un Centre expert :
Centre de Référence / Compétence Maladies Rares
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Début de la prise en charge en parallèle, en urgence selon le type de présentation

Se référer aux **protocoles d'urgence** par symptômes et / ou maladie : <https://www.filiere-g2m.fr/urgences>

Prise en charge spécialisée coordonnée par centre expert

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

Plus d'infos : [PNDS Haute Autorité de Santé - Déficits du cycle de l'urée \(has-sante.fr\)](https://PNDS Haute Autorité de Santé - Déficits du cycle de l'urée (has-sante.fr))



Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

¹ Attention aux conditions de prélèvements. Toujours contrôler mais ne pas fortement attendre le résultat du contrôle pour traiter.
Noms habituels (variations selon les laboratoires) : Nouveau-né : ammoniémie < 100 µmol/L, Hors Nn : ammoniémie < 50 µmol/L
cf protocole d'urgence hyperammoniémie : <https://filiere-g2m.fr/urgences>.

² Malabsorption (maladie coeliaque...), causes hématologiques / immunologiques (maligne, auto-immunité), infectieuses, toxiques, autres maladies métaboliques.