

Auteur :
Dr. A .BELAHADJI

Co-auteur : Pr. H. AIT-
BELKACEM

Laboratoire central
CHU Parnet

e-mail :
belhadj.ahmed@live.fr

Introduction:

Un excès d'ammoniaque est toxique pour le système nerveux central.

L'ammoniaque est un produit de dégradation des protéines dans l'intestin, le rein et les muscles.

Il est ensuite transformé en urée dans le foie par le cycle de l'urée. Le taux sanguin physiologique de l'ammoniaque est inférieur à 40 $\mu\text{mol/l}$. L'ammoniémie est un dosage de l'urgence métabolique, une hyperammoniémie transitoire peut être observée chez le nouveau-né par immaturité hépatique.

L'hyperammoniémie peut être la conséquence d'anomalies héréditaires ou acquises du métabolisme. Le déficit le plus fréquent est celui de l'ornithine carbamyltransférase (OCT), de transmission génétique liée à l'X. La gravité des signes cliniques est liée à l'importance du déficit qui peut être variable. Le diagnostic précoce des anomalies du cycle de l'urée dues à un déficit pouvant porter sur l'une des 6 enzymes ou les deux transporteurs de ce cycle.

Matériels et méthodes:

IL s'agit d'un cas d'hyperammoniémie sévère et grave d'un nouveau-né qui après un temps libre de 05 jours a présenté rapidement des troubles neurologiques, coma et décès. Le sang est recueilli sur tube EDTA .Le plasma convient mieux que le sérum (tube sec) en raison du risque de formation d'ammoniaque lors de la coagulation. Le prélèvement peut être artériel, Le prélèvement veineux se fait idéalement sans garrot. Les tubes doivent être bien remplis avec un bon rapport sang-anticoagulant et doivent demeurer parfaitement bouchés

L'utilisation des tubes vacutainer est une solution au problème de contamination.

Le prélèvement doit être mis dans de la glace (stable 15 minutes à +4°C) et rapidement acheminé au laboratoire ;

La concentration d'ammoniaque augmente spontanément dans le sang et le plasma après le prélèvement
Technique de dosage enzymatique en UV par la glutamate déshydrogénase (GLDH) sur Cobas Integra Roche

Résultat :

Le dosage de l'ammoniémie chez le NNE fait le matin en urgence était de 2304 $\mu\text{mol/l}$.

Les valeurs normales du Nouveau-né à 3j de vie = 34 -102 $\mu\text{mol/l}$

entre 3 et 28 j= 37- 63 $\mu\text{mol/l}$; C'est-à-dire plus de 36 fois la valeur normale haute,

Un deuxième dosage refait le jour même à 16 heures revient à 2856 $\mu\text{mol/l}$; puis refait le lendemain à 6 heures du matin après un arrêt cardiaque était de 3726 $\mu\text{mol/l}$ et enfin à midi la valeur augmente à 4236 $\mu\text{mol/l}$ suivie par le décès

Discussion:

L'hyperammoniémie de ce nouveau-né est historique avec des valeurs jamais atteintes à ce jour dans notre laboratoire qui dépassent les 67 fois la valeur normale haute.

De transmission autosomique récessive probable puisque 4 frères et sœurs sont normaux ; les enzymes concernés sont soit la La N-acétyl glutamine synthétase (NAGS); l'arginine succinate synthétase (ASS) ; Carbamoyl phosphate synthétase (CPS) ou Argininosuccinate lyase (ASL).

Une analyse génétique s'impose pour déterminer l'anomalie héréditaire

Conclusion :

La prescription du dosage de l'ammoniémie est effectuée dans de nombreuses situations cliniques.

C'est un dosage peu onéreux et si les conditions pré-analytiques sont respectées, le dosage est fiable et très reproductible.

Le dosage est à effectuer de préférence lors de la crise métabolique.

Bibliographie:

Shanmugam NP, Bansal S, Greenough A, et al. Neonatal liver

failure: aetiologies and management: state of the art. Eur JPediatr 2011;170:573–81

F. Labarthe, M. Tardieu, L. de Parscau, and D. Lamireau, "Signes néonataux des maladies héréditaires du métabolisme," Archives de Pédiatrie, vol. 19, no. 9. pp. 953–958, Sep. 2012. doi: 10.1016/j.arcped.2012.06.008. J. Häberle, A. Chakrapani, N. Ah Mew, and N.

Longo, "Hyperammonaemia in classic organic acidaemias: A review of the literature and two case histories," Orphanet Journal of Rare Diseases, vol. 13, no. 1. BioMed Central Ltd., Dec. 06, 2018. doi: 10.1186/s13023-018-0963-7.

S. Redant et al., "Management of late onset urea cycle disorders—a remaining challenge for the intensivist?," Annals of Intensive Care, vol. 11, no. 1. Springer Science and Business Media Deutschland GmbH, Dec. 01, 2021. doi: 10.1186/s13613-020-00797-y.