

## **DIAGNOSTIC : Déficit en ornithine carbamyl transférase ou transcarbamylase (OTC)**

### **Autres diagnostics**

Nausées et vomissements de grossesse

### **Symptômes** : Aucun.

Diagnostic établi en même temps que chez son enfant quand celui-ci a présenté un épisode de coma.

**Prise en charge** : Dosage d'ammonium à chaque trimestre et dans les situations connues comme pouvant augmenter l'ammonium (jeune, par exemple). Dosage d'ammonium aux 4 heures pendant le travail puis aux 8 heures pour 2 jours puis selon le résultat précédent.

Pour cette femme, le niveau d'ammonium maximal a été observé lors de la période de nausées et vomissements (23) et 48h post accouchement (26). Normalisation par la suite (12) sans rechute.

### **Commentaires**

Le déficit en ornithine carbamyl transférase ou transcarbamylase (OTC) est l'anomalie la plus fréquente du métabolisme de l'urée. Les mutations atteignent la région p21.1 du chromosome X, expliquant pourquoi les garçons sont plus atteints que les filles. Beaucoup sont diagnostiqués dans la période néonatale alors que les filles présentent plutôt une symptomatologie tardive (17%), et certaines ne sont jamais symptomatiques ou très peu symptomatiques du fait du phénomène de lyonisation (inactivation d'un chromosome X, variable d'une cellule à l'autre et d'un tissu à l'autre).

Les anomalies enzymatiques du cycle de l'urée causent une **hyperammoniémie** avec risque de stupeur, coma, dysfonction hépatique et œdème cérébral. Celui-ci semble surtout expliqué par l'augmentation de la glutamine. La triade **encéphalopathie + alcalose respiratoire+ hyperammoniémie** est caractéristique d'une anomalie du cycle de l'urée.

Les traitements visent à diminuer l'apport en protéines (diète), à dériver l'ammoniac (benzoate de sodium, phenylbutyrate de sodium), à éviter et traiter agressivement les situations de catabolisme (infections, jeune, trauma, etc.) et les médicaments cataboliques (corticoïdes, chimiothérapie). L'acide valproïque et l'halopéridol peuvent déclencher des crises d'hyperammoniémie.

Selon un article de 2012, il existe **21** cas publiés de déficit en OCT et grossesse : 15 chez des femmes symptomatiques, dont 8 femmes diagnostiquées en postpartum sur une hyperammoniémie et problèmes neurologiques. **5 femmes sont décédées** d'œdème cérébral. Les périodes à craindre sont le premier trimestre en cas de nausées et vomissements, le troisième trimestre, en cas d'absence de prise de poids, l'accouchement,

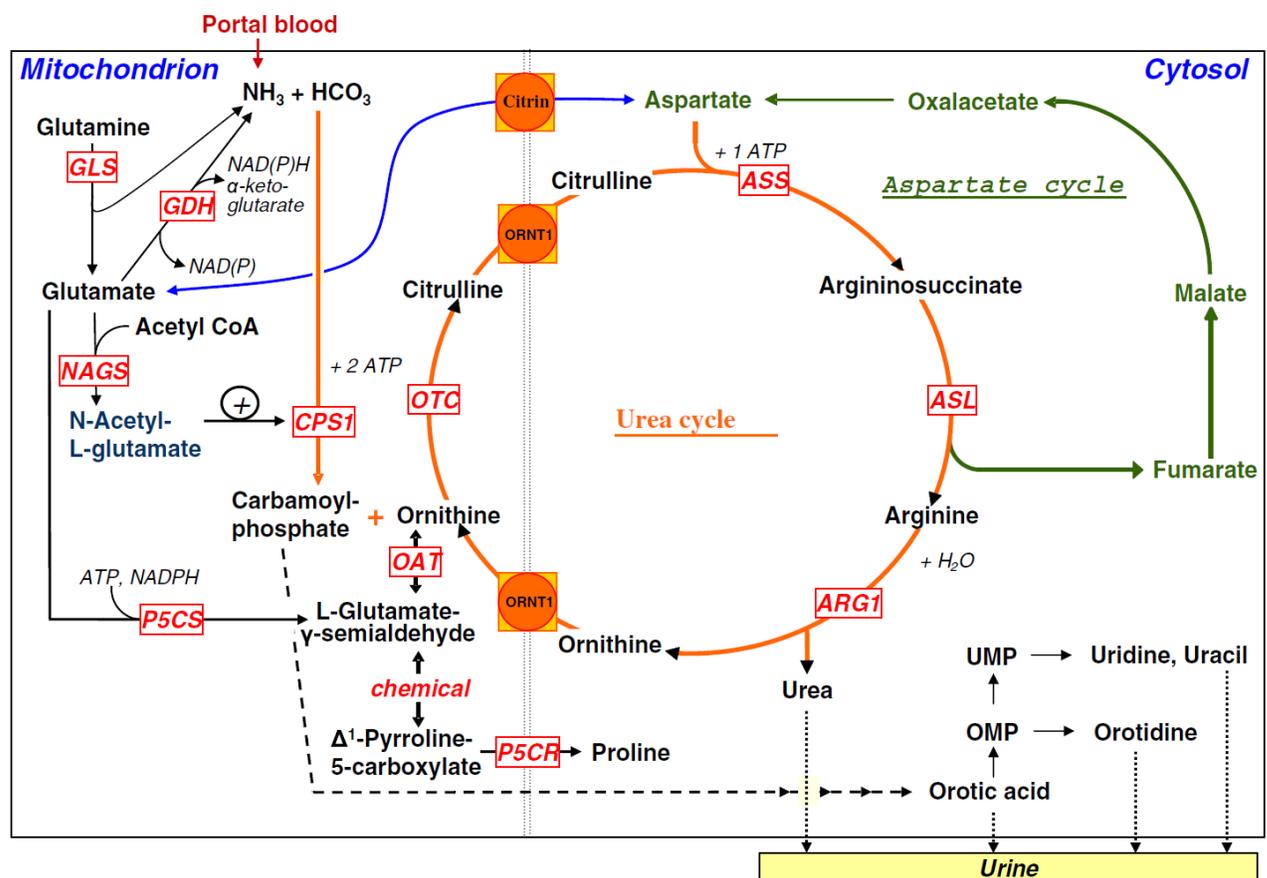
en cas de déshydratation et de jeûne, mais surtout **le postpartum, du jour 3 à 14**. Ceci est expliqué par la relâche de protéines dans la circulation par l'involution de l'utérus. Par la suite, le catabolisme provoqué par l'allaitement peut déclencher des crises. Un diagnostic prénatal pour le fœtus est possible.

La femme présentée ici est très peu atteinte. Il est intéressant de noter l'augmentation de l'ammonium en période de nausées et vomissements et tout de suite après l'accouchement, mais sans qu'il soit anormal.

### Références

Kouatchet A et coll. Encéphalopathie hyperammonémique par déficit en enzyme du cycle de l'urée. Réanimation 2007;16 :302-9.

Lamb S et coll. Multidisciplinary management of ornithine transcarbamylase (OTC) deficiency in pregnancy : essential to prevent hyperammonemic complications. BMJ Case Reports. Doi:10.1136/bcr-2012-007416.



**Figure 1** The urea cycle and associated pathways. Non-standard abbreviations include: GDH, glutamate dehydrogenase; GLS, glutaminase; NAD(P), nicotinamide adenine dinucleotide (phosphate); OAT, ornithine aminotransferase; OMP, orotidine monophosphate; P5CR, pyrroline-5-carboxylate reductase; P5CS,  $\Delta^1$ pyrroline-5-carboxylate synthetase; UMP, uridine monophosphate.

Tiré de Haberle et coll. Orphanet Journal of Rare Disease 2012,7 :32.