

# ÉVALUATION DE LA PERTINENCE DU DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN DE L'HOMOCYSTINURIE CLASSIQUE (HCY)

Mai 2020

Fiche synthèse de l'avis produite par  
l'Institut national d'excellence en  
santé et en services sociaux (INESSS)

Fiche principale

## 1. l'homocystinurie (HCY)

2. le déficit en  $\beta$ -cétotiolase ( $\beta$ KT)
3. la galactosémie (GALT)
4. l'acidémie isovalérique (IVA)
5. le déficit en biotinidase (BIOT)
6. le défaut de captation de la carnitine cellulaire (CUD)
7. la leucinose (MSUD)
8. l'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (HMG)
9. le déficit en holocarboxylase synthétase (HCS)

## UNE FICHE PRINCIPALE À CONSULTER

Une [fiche principale](#) a été produite sur le dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme (EIM). Elle présente notamment le mandat confié à l'INESSS pour l'évaluation de la pertinence du dépistage de neuf nouvelles EIM.

## LES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

L'homocystinurie classique (HCY) est une maladie autosomique récessive causée par un déficit en cystathionine- $\beta$ -synthase (CBS), une enzyme impliquée dans la voie du métabolisme de la méthionine.

Cette maladie se caractérise par des atteintes oculaires, squelettiques, vasculaires et cognitives et se manifeste au cours des deux premières décennies de vie. Les individus atteints peuvent souffrir d'ectopie du cristallin, de malformations squelettiques, d'ostéoporose et d'une déficience intellectuelle pouvant être sévère. Ils sont également à risque élevé d'évènements thromboemboliques.

La maladie se présente sous deux formes. La forme résistante à la vitamine B6 est plus sévère que la forme sensible à la vitamine B6. Les deux formes touchent sensiblement le même nombre de patients, mais le dépistage néonatal permet de dépister majoritairement des patients résistants à la vitamine B6.

Les patients sensibles à la vitamine B6 se verront prescrire de la vitamine B6 à long terme, tandis que les patients résistants à la vitamine B6 devront plutôt suivre une diète restreinte en protéines et prendre une supplémentation en acides aminés sans méthionine. La bétaïne est prescrite en complément du traitement pour les patients présentant un mauvais contrôle biochimique.

La prévalence de HCY à la naissance est estimée à environ 1 cas pour 156 000 naissances dans les populations occidentales. Au Québec, 12 patients atteints de HCY étaient inscrits au Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires (PAQTMH) d'après le rapport annuel de 2016-2017.

### Les principaux constats de l'INESSS

- Les patients atteints de HCY développent des complications à long terme pouvant être sévères et irréversibles, dont une déficience intellectuelle, une ectopie du cristallin, des malformations squelettiques accompagnées d'ostéoporose et un risque élevé d'évènements thromboemboliques.

- Les nouveau-nés atteints de HCY sont asymptomatiques et le dépistage néonatal serait complété en temps opportun.
- Le pronostic des patients non traités est défavorable.
- En l'absence de dépistage néonatal, les patients atteints de HCY vivent une errance diagnostique pouvant durer plusieurs années.
- Le dépistage néonatal permet de prévenir le développement d'atteintes oculaires et de déficiences intellectuelles, mais il n'y a pas de preuves convaincantes quant à l'efficacité du dépistage néonatal à prévenir les atteintes squelettiques, les évènements thromboemboliques et les décès.
- L'observance du traitement serait meilleure chez les patients repérés par dépistage néonatal que chez les patients repérés cliniquement.
- Le dépistage néonatal de HCY entraîne inévitablement des résultats faux négatifs, notamment chez les patients sensibles à la vitamine B6 qui sont rarement repérés par dépistage néonatal.
- Le nombre de nouveau-nés référés pour des démarches diagnostiques peut être élevé et la découverte de maladies secondaires peut survenir, mais l'utilisation d'un test de 2<sup>e</sup> intention permettrait de les minimiser.
- Le modèle d'efficacité, basé sur les coûts qui seraient générés au Québec, démontre que l'option du dépistage néonatal de HCY est dominante par rapport au repérage clinique, puisqu'elle est associée à des économies financières pour un gain en années de vie.

## RECOMMANDATION DE L'INESSS

L'INESSS recommande l'ajout du dépistage de l'homocystinurie classique (HCY) à la plateforme sanguine du Programme québécois de dépistage néonatal.

L'utilisation d'un test de 2<sup>e</sup> intention permettrait de diminuer les résultats faux positifs.

La version complète de l'avis est disponible sous l'onglet [Publications](#) du site Web de l'[INESSS](#).