

Barbara K. Burton  
Anne Daly



Nutrition and  
Dietetics

—



Women's and  
Children's Health



Fast Facts Pour les Patients

# Les Troubles D'oxydation des Acides Gras à Chaîne Longue

Karger 

HEALTHCARE

## Pour commencer, les faits...

---

- 1 Les troubles d'oxydation des acides gras à chaîne longue (TOAG-CL) sont des maladies héréditaires rares.
  - 2 Les TOAG-CL font en sorte que le corps a de la difficulté à convertir les acides gras en énergie, ce qui peut mener à un taux de sucre sanguin trop bas, des douleurs ou des faiblesses musculaires, et des problèmes cardiaques.
  - 3 Les TOAG-CL sont diagnostiqués à l'aide de tests de dépistage chez les nouveau-nés, ou plus tard, suite à des symptômes.
  - 4 On les traite avec un régime spécialisé et en évitant le jeûne, surtout quand la personne atteinte est malade.
  - 5 Une personne avec un TOAG-CL peut mener une vie bien remplie, saine et active en apportant des changements à son style de vie, en étroite coordination et avec le soutien de son équipe de soins de santé.
- 

**Le but de ce livret est de vous aider à comprendre les TOAG-CL pour que vous puissiez en discuter avec votre diététiste, médecin et équipe de soins de santé, ainsi qu'avec votre famille et votre réseau de soutien élargi (p. ex. garderie, école).**

### Coordonnées

Médecin :

Diététiste :

Conseiller(-ère) en génétique :

Infirmier(-ère)/infirmier(-ère) praticien(ne) :

En cas d'urgence, veuillez appeler :

# Les lipides et les acides gras

Vous lisez probablement ce livret parce que vous ou votre enfant a reçu un diagnostic de trouble d'oxydation des acides gras à chaîne longue (TOAG-CL), ou on soupçonne ce diagnostic.

Les TOAG-CL font en sorte que le corps est incapable de correctement convertir les lipides (gras) présents dans l'alimentation.

## Les lipides comme source d'énergie

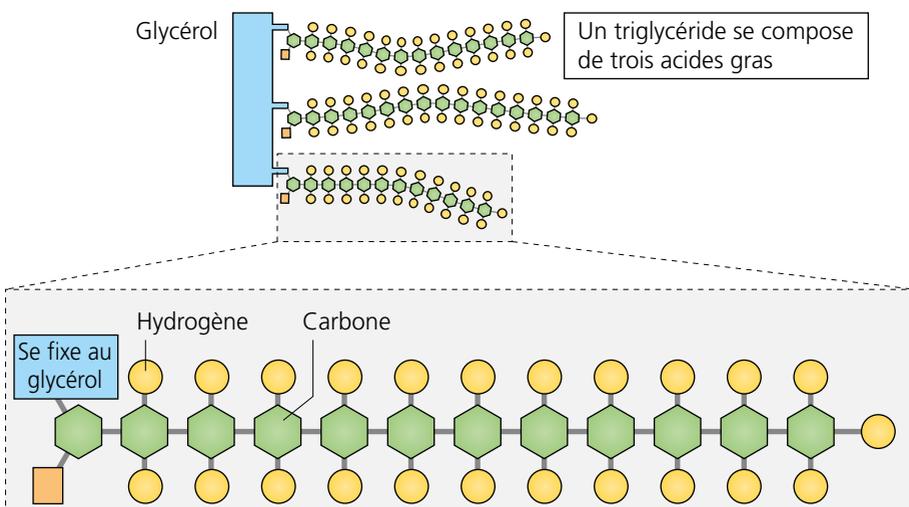
Notre corps a besoin d'énergie pour faire fonctionner ses muscles, ses organes et ses processus normaux.

Les trois types d'aliments qui nous donnent de l'énergie sont les hydrates de carbone (sous forme de sucres et d'amidons), les protéines et les lipides.

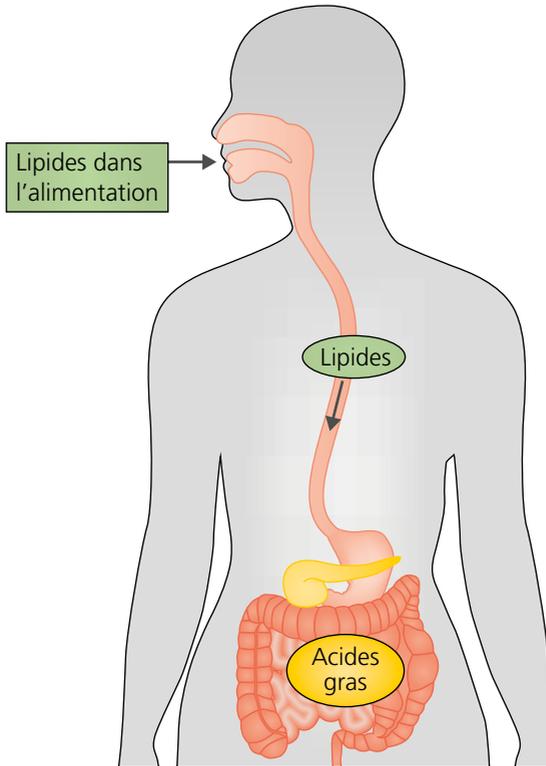
Le corps emmagasine les lipides sous la peau et autour des organes pour qu'ils puissent être utilisés comme source d'énergie au besoin.

## Les acides gras : des blocs de constructions

Les lipides sont composés de « blocs de constructions » qu'on appelle les acides gras. Les acides gras se fixent généralement en groupe de trois (tri) à une structure de glycérol – c'est ce qu'on appelle un triglycéride. Chaque acide gras est composé d'une chaîne d'atomes de carbones à laquelle sont rattachés des atomes d'hydrogène.



Les lipides entrent dans notre corps par notre alimentation. Les triglycérides libèrent des acides gras, qui sont soit emmagasinés sous forme de gras ou utilisés dans le corps comme source d'énergie.



**Le nombre d'atomes de carbone varie selon le type d'acide gras, par exemple...**

L'acide palmitique a 16 carbones et on le retrouve dans l'huile de palme

L'acide oléique a 18 carbones et on le retrouve dans l'huile d'olive

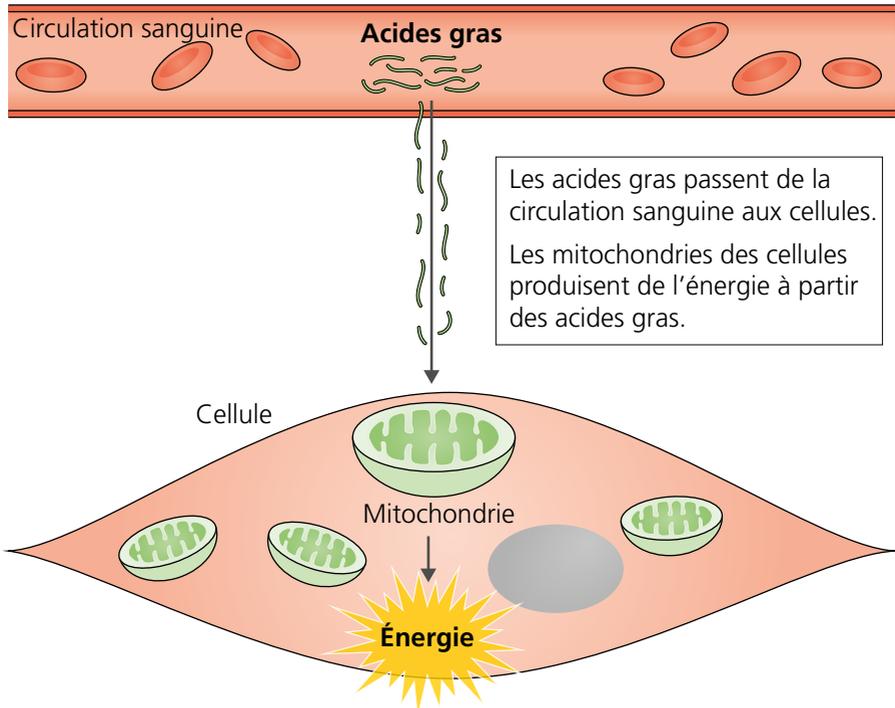
L'acide arachidonique a 20 carbones et on le retrouve dans la viande et les produits laitiers

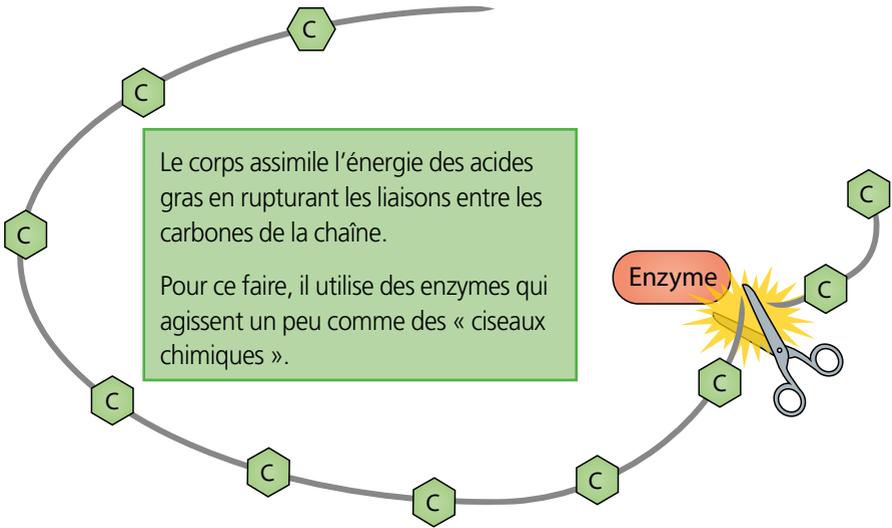
## Les acides gras comme source d'énergie

Lorsque le corps a besoin d'utiliser des lipides comme source d'énergie, il dégrade les triglycérides, ce qui libère les acides gras. Ces acides gras passent ensuite dans le sang et se rendent jusqu'aux muscles et aux organes où ils sont utilisés comme énergie.

### La $\beta$ -oxydation (bêta-oxydation) : introduction

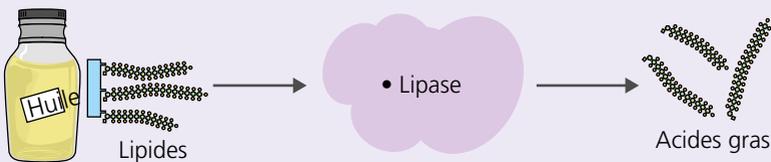
Une fois que les acides gras sont arrivés dans le muscle ou l'organe qui les utilisera comme énergie, ils passent à travers un processus complexe qu'on appelle la  $\beta$ -oxydation. Ce processus se passe dans les mitochondries, qui sont des parties spécialisées d'une cellule.





### Qu'est-ce qu'une enzyme?

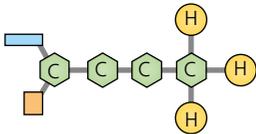
Les enzymes sont des protéines spéciales qui aident à effectuer toutes sortes de tâches très importantes dans le corps. Chaque enzyme – il y en a des milliers dans une cellule humaine moyenne – a une tâche spécifique. Les enzymes qui aident à la digestion des aliments sont, par exemple :



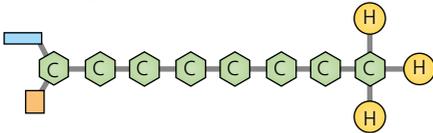
# Les troubles d'oxydation des acides gras à chaîne longue

Comme nous l'avons vu à la page 2, chaque acide gras contient une chaîne de carbones. La longueur de cette chaîne varie; la plupart des acides gras ont entre 4 et 24 carbones.

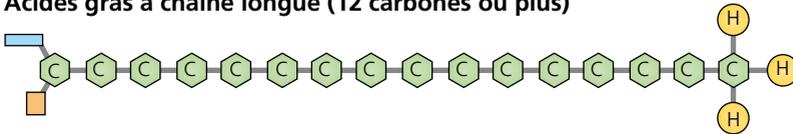
## Acides gras à chaîne courte (moins de 6 carbones)



## Acides gras à chaîne moyenne (6 à 10 carbones)



## Acides gras à chaîne longue (12 carbones ou plus)



Les enzymes sont nécessaires pour transporter les acides gras à longue chaîne vers les mitochondries, qui les transforment ensuite en énergie.

Les TOAG-CL surviennent lorsqu'une des enzymes qui aide à la transformation des acides gras à chaîne longue en énergie n'est pas produite ou ne fonctionne pas correctement.

Par conséquent, le corps devient incapable d'utiliser ces acides gras comme source d'énergie de la façon habituelle. Ceci peut causer des problèmes d'approvisionnement en énergie.

L'incapacité à transformer les gras emmagasinés en énergie peut avoir des effets néfastes. Le fait d'avoir des acides gras partiellement digérés dans le corps peut aussi causer des problèmes.

Chaque TOAG-CL tient son nom de l'enzyme qui est affectée. Les types de TOAG-CL les plus courants sont :

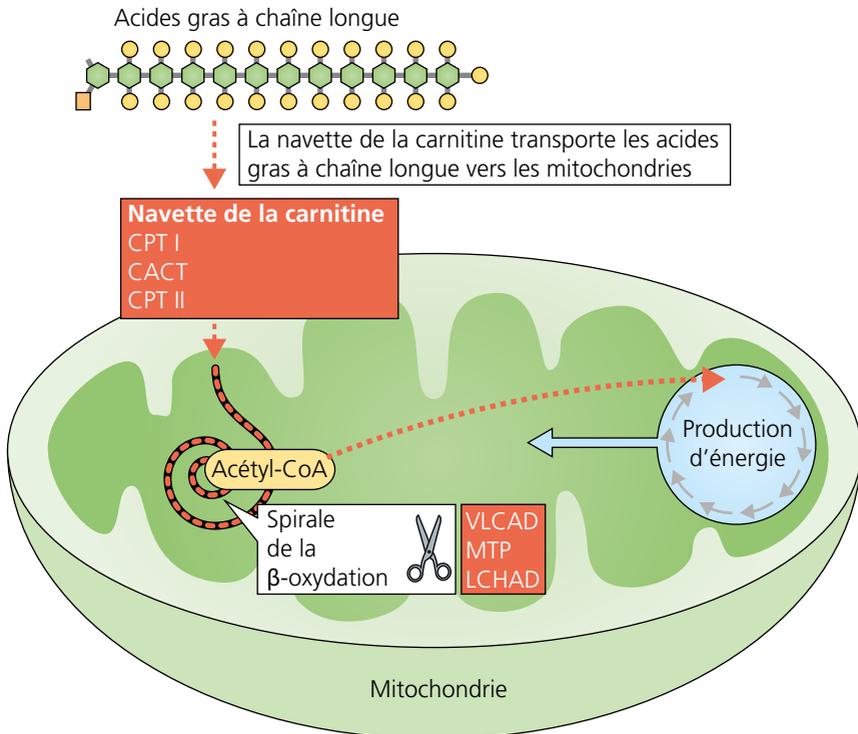
- le déficit en carnitine palmitoyltransférase 1 (déficit en CPT1/CPTII)

- le déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (déficit en CACT)
- le déficit en carnitine palmitoyltransférase 2 (déficit en CPT2/CPTII)
- le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (déficit en VLCAD)
- le déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (déficit en LCHAD)
- le déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (déficit en MTP)

Les enzymes affectées sont importantes pour soit:

- la navette de la carnitine, qui transporte les acides gras à chaîne longue vers les mitochondries, ou
- la spirale de la  $\beta$ -oxydation (hélice de Lynen), qui dégrade les acides gras à chaîne longue en les réduisant de deux carbones à chaque tour de spirale.

Les deux carbones enlevés à chaque tour de spirale forment une molécule qu'on appelle l'acétyl-CoA, qui entre ensuite dans un autre cycle servant à produire de l'énergie dans les mitochondries.



## Diagnostic

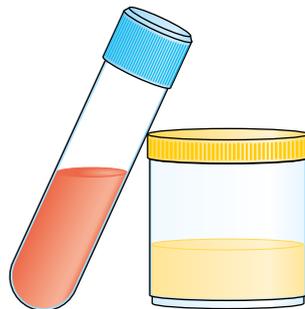
Le « dépistage néonatal » est l'ensemble des tests médicaux qu'un nouveau-né subit pendant ses premiers jours de vie. Le dépistage néonatal inclut des tests pour les TOAG-CL dans certains pays, mais pas dans d'autres.

Si aucun dépistage néonatal n'a été fait, ou si la maladie n'a pas été détectée par le dépistage, il est possible qu'elle soit diagnostiquée à l'apparition des symptômes. Ceux-ci peuvent apparaître pendant l'enfance ou plus tard dans la vie.

### Analyses de sang et d'urine

Des échantillons de sang et d'urine sont analysés en laboratoire pour détecter des niveaux anormalement élevés d'acides gras partiellement digérés ou d'autres substances chimiques.

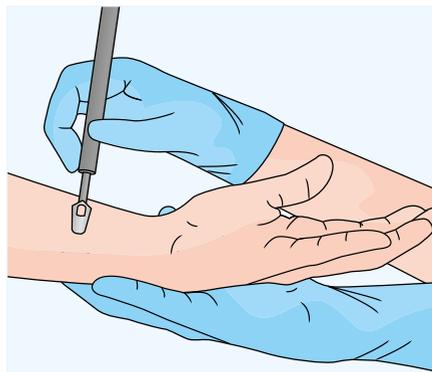
Quoique certains TOAG-CL donnent des résultats spécifiques, il est parfois nécessaire de faire d'autres tests.



### Analyse de l'activité enzymatique

Les médecins doivent parfois vérifier si une enzyme spécifique fonctionne. Pour ce faire, on doit prendre un petit échantillon de peau - on appelle cette procédure une biopsie de peau.

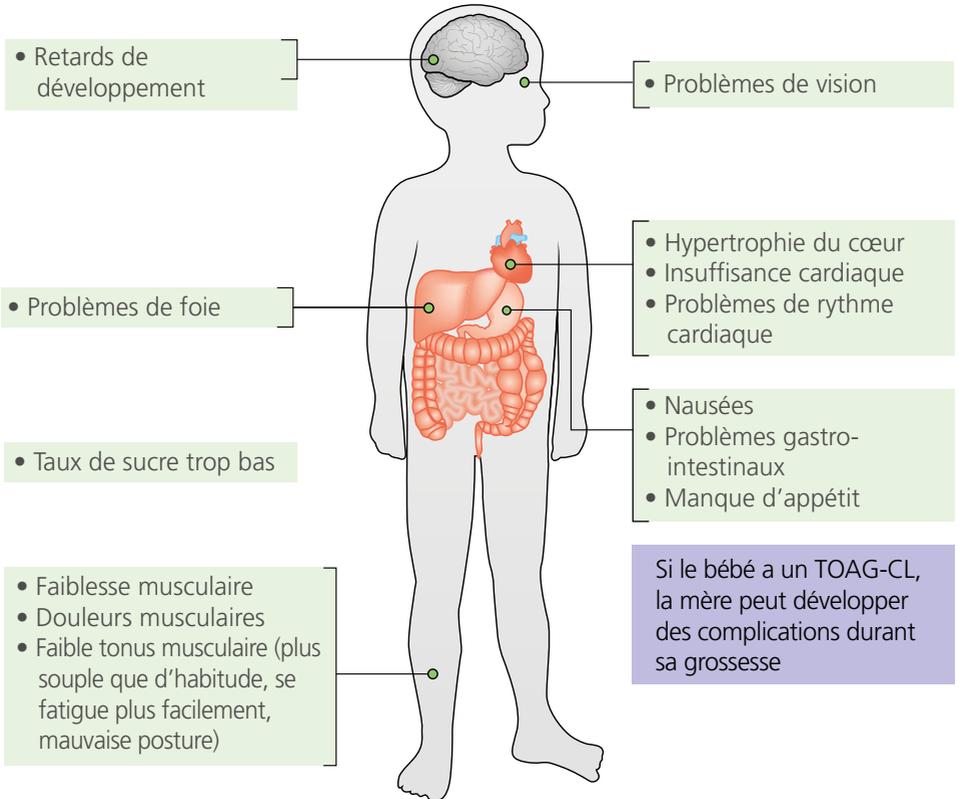
Dans un laboratoire, on recueille des cellules appelées fibroblastes de l'échantillon de peau, et on les teste pour voir si l'enzyme fonctionne normalement.



### Symptômes

Les symptômes varient de légers à graves ou potentiellement mortels. Ils peuvent parfois être déclenchés par de l'exercice intense ou une période de jeûne. Ils peuvent aussi survenir après une infection virale ou une chirurgie.

La plupart des patients n'ont que certains des symptômes ci-dessous, selon leur diagnostic spécifique.



### Mots couramment utilisés

**Cardiomyopathie** : une description utilisée quand une maladie affecte le muscle cardiaque, ce qui cause des symptômes cardiaques

**Myopathie** : Une description utilisée lorsque la maladie affecte les muscles en les rendant faibles

**Rhabdomyolyse** : une complication grave au cours de laquelle les muscles commencent à se dégrader, ce qui libère des protéines dans le corps. Ceci cause des douleurs musculaires importantes et rend l'urine foncée (couleur ambrée ou brune). La rhabdomyolyse peut causer des dommages aux reins, donc une attention médicale immédiate est requise.

## Tests génétiques

Les TOAG-CL sont des maladies génétiques héréditaires. Elles sont causées par une erreur ou une mutation du gène porteur des instructions pour produire une enzyme spécifique. Cela fait en sorte qu'une quantité insuffisante de l'enzyme est produite, ou l'enzyme est produite incorrectement et ne fonctionne pas bien.

### Qu'est-ce qu'un gène?

Un gène est un morceau d'ADN qui dit au corps comment fabriquer une protéine spécifique – dans le cas des TOAG-CL, cette protéine est une enzyme.

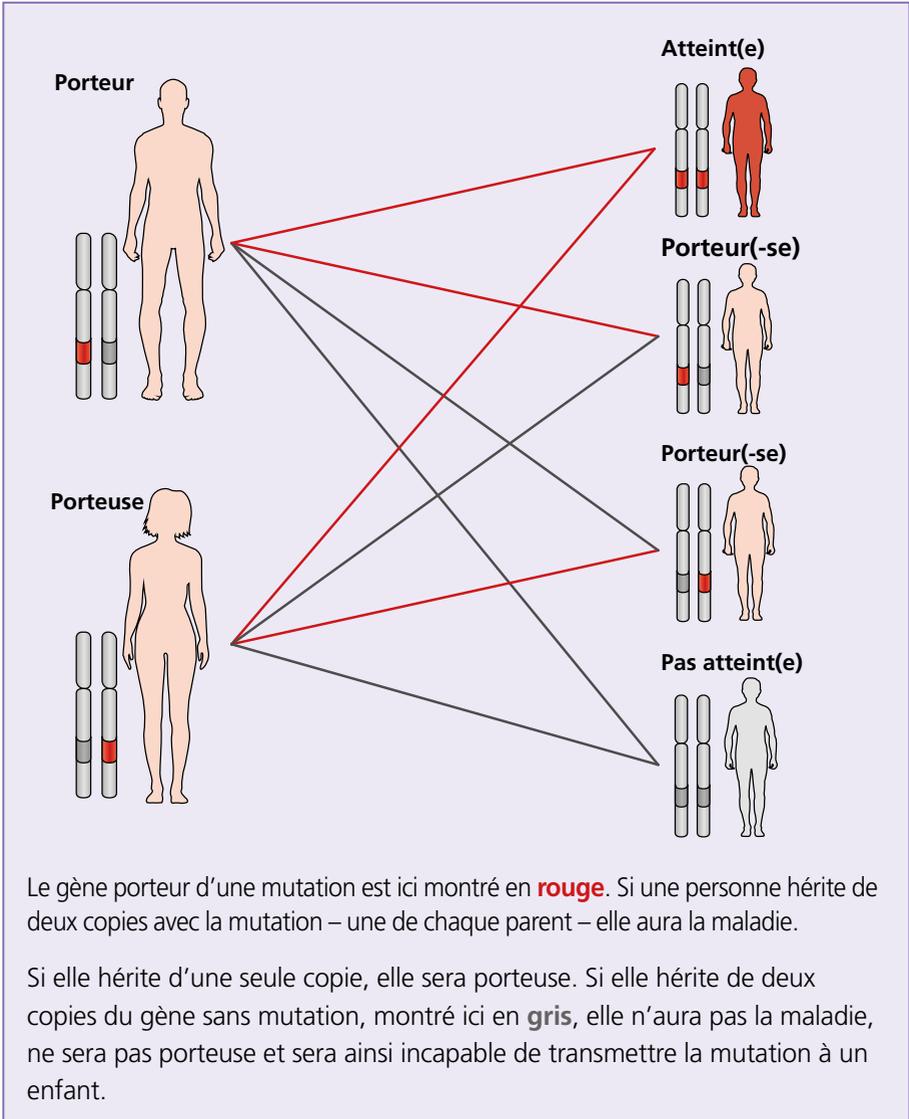
Votre médecin pourrait vous suggérer un test génétique pour identifier les mutations génétiques qui sont présentes dans votre cas. Un échantillon de sang est requis pour ce test.

Il y a beaucoup de mutations génétiques qui peuvent causer les TOAG-CL. Le nom du gène qui est altéré ou modifié pour chaque TOAG-CL est indiqué dans le tableau ci-dessous.

Nous avons deux copies de la plupart de nos gènes; une copie provenant de chaque parent biologique. Une personne aura un TOAG-CL seulement si les deux copies du gène provenant de ses parents portent la mutation génétique.

Trouble	Gène affecté
déficit en CPT1	<i>CPT1A</i>
déficit en CACT	<i>CACT</i> , aussi appelé <i>SLC25A20</i>
déficit en CPT2	<i>CPT2</i>
déficit systémique primaire en carnitine*	<i>OCTN2</i> , aussi appelé <i>SLC22A5</i>
déficit en LCHAD	<i>HADHA</i> , parfois appelé <i>LCHAD</i>
déficit en VLCAD	<i>ACADVL</i> , parfois appelé <i>VLCAD</i>
déficit en MTP	<i>HADHA</i> ou <i>HADHB</i>
*aussi appelé défaut de captation de la carnitine cellulaire	

Si seulement un des parents transmet une copie avec une mutation, l'autre copie du gène pourrait être capable de produire une enzyme qui fonctionne. Si cela arrive, la personne n'aura pas de TOAG-CL, mais on la dira « porteuse » de la maladie. Une personne porteuse peut transmettre la mutation génétique à son enfant. L'illustration ci-dessous montre les diverses combinaisons possibles – on parle ici de « transmission récessive ».



# Vivre avec un TOAG-CL

## Alimentation

On gère les TOAG-CL avec un régime spécial adapté aux besoins de l'individu – votre équipe de soins de santé en discutera avec vous.

Selon la gravité de sa maladie, votre bébé pourrait avoir besoin d'une préparation pour nourrisson qui ne contient que très peu d'acides gras à chaîne longue. Cette préparation contient toutes les vitamines et minéraux nécessaires à une croissance normale. Elle contient aussi des acides gras à chaîne moyenne, ce qu'une personne avec un TOAG-CL est capable de convertir en énergie.

Au fur et à mesure que votre enfant commence à manger des solides, votre diététiste pourra vous conseiller des aliments à offrir à votre enfant, et vous faire connaître des gras à chaîne moyenne avec lesquels vous pourrez remplacer les gras normaux.

## Périodes de jeûne et repas réguliers

Chaque enfant a une période de jeûne qui lui est propre. Pendant cette période, le corps est capable de s'approvisionner en énergie sans avoir à puiser dans ses réserves de gras. La façon dont on teste la durée de la période de jeûne varie selon où vous habitez. Votre hôpital ou équipe spécialisée en métabolisme pourra vous conseiller sur la période de jeûne sécuritaire pour votre enfant. Certains enfants ont besoin d'un apport alimentaire pendant la nuit (parfois par sonde) si leur période de jeûne est très courte.

Il est aussi important d'éviter de longues périodes sans apport alimentaire – encore une fois, votre équipe de santé vous donnera des renseignements et des conseils spécifiques à votre situation.

## Exercice et sport

Faire de l'exercice est exigeant pour le corps, et le pousse à puiser dans ses réserves d'énergie. Votre équipe de soins de santé vous conseillera sur les ajustements que vous devrez faire.

## Plan d'urgence

Être malade (température élevée, vomissements, diarrhée) perturbe le métabolisme et fait en sorte que le corps a besoin de plus d'énergie. Une personne avec un TOAG-CL doit donc utiliser un plan d'urgence. Cela veut

dire que vous devrez prendre une boisson riche en glucides qui vous aura été prescrite au préalable.

## Crise métabolique

Une crise métabolique survient en réponse à un événement déclencheur, par exemple une maladie avec une température élevée ou un long intervalle entre les repas.

Une personne en crise métabolique a peu d'énergie et devient malade en raison d'une accumulation néfaste d'acides gras semi-digérés dans son corps.

Les conseils que vous recevez de votre équipe de soins de santé par rapport à l'alimentation, aux heures de repas et à la maladie vous aideront à éviter les crises métaboliques.

## Vaccins

Il est très important de se faire vacciner tel que recommandé afin d'éviter les infections qui pourraient causer une température élevée.

### Notes

Espace pour écrire les instructions spécifiques que vous avez reçues de votre équipe de soins de santé

## Surveillance et suivis

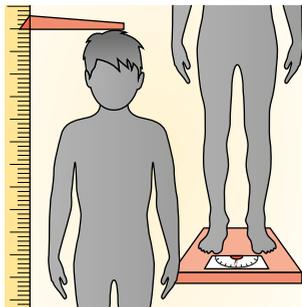
Il est important de surveiller la taille et le poids de votre enfant pendant sa croissance. Ceci sert à vérifier que la croissance est normale, ainsi qu'à ajuster les recommandations sur l'alimentation, le jeûne, la maladie et l'exercice.

Si vous êtes un adulte, il est important de surveiller votre poids pour s'assurer que votre régime alimentaire vous fournit les calories appropriées.

Vous ou votre enfant passerez des prises de sang régulières pour surveiller votre santé métabolique.

Votre enfant sera suivi par un médecin, de la même façon que tous les enfants, pour s'assurer qu'il franchit les étapes normales de son développement (p. ex. sourire, ramper, marcher et parler). Votre équipe

de soins de santé pourra ainsi évaluer si l'apprentissage, la coordination et le développement sensoriel (vision, audition) de votre enfant sont affectés par le TOAG-CL.



### Questions que vous pourriez vouloir poser

À quelle fréquence devrais-je mesurer la taille et le poids de mon enfant?

## Que puis-je faire pour aider mon enfant?

La meilleure façon d'avoir une vie saine et active, ou d'aider votre enfant, est de suivre les conseils spécifiques de votre équipe de soins de santé. Quelques conseils généraux :

- avoir beaucoup de nourriture/boissons non périmées à la maison, et planifier les repas d'avance
- avoir des médicaments qui aident à faire baisser la fièvre à la maison
- acheter un thermomètre et l'utiliser
- utiliser la quantité entière de nourriture spéciale prescrite ou recommandée
- aller à l'hôpital si votre enfant ne veut pas prendre sa boisson/son supplément alimentaire d'urgence ou vous êtes inquiet(-ète)
- garder les numéros de téléphone de votre équipe de soins de santé dans un endroit facile d'accès (il peut être utile de les écrire sur une liste en papier ainsi que les enregistrer dans les contacts de votre téléphone)
- garder votre plan d'urgence dans un endroit sécuritaire et facile d'accès, et en faire des copies pour tous ceux qui s'occupent de votre enfant
- appeler votre équipe spécialisée en métabolisme si vous avez besoin de conseils, ou aller à l'hôpital
- informer les services de gardes, garderies, écoles et clubs parascolaires de la maladie de votre enfant et de quoi faire si votre enfant paraît malade

### Information à donner aux services de garde, garderies, écoles et clubs parascolaires

- Un **horaire de repas et de collations**
- Une liste de **suppléments, préparations pour nourrisson et/ou médicaments**
- Une liste qui explique **en détail les aliments** que vous ou votre enfant pouvez et ne pouvez pas manger/boire, les préférences alimentaires et les aliments favoris
- Une liste qui explique **la façon dont certaines activités doivent être restreintes**
- **Les signes/symptômes avant-coureurs** à reconnaître, et quoi faire s'ils surviennent
- **Les numéros de téléphone importants** (famille, médecins, hôpitaux dans les environs)
- **Une lettre de votre équipe de soins de santé spécialisée en TOAG-CL** à donner à d'autres professionnels de la santé

## Consultation génétique

Une consultation génétique est une évaluation de la probabilité que la mutation génétique que vous portez pourrait être transmise à vos enfants.

Si vous êtes le parent d'un enfant atteint d'un TOAG-CL, vous ne saviez probablement pas que vous étiez porteur(-se) de cette mutation. Un(e) professionnel(le) de la santé ou un(e) généticien(ne) discutera avec vous de la probabilité que vos autres enfants, ou vos futurs enfants, soient affectés.

Vous et votre conjoint(e) pourriez aussi vous voir offrir de passer des tests afin de déterminer si vous êtes porteurs. Des échantillons de sang seront envoyés au laboratoire pour vérifier si le gène a la même mutation que votre enfant.

### Dépistage prénatal

Le dépistage prénatal est une façon de savoir, durant la grossesse, si le bébé est porteur de deux copies de la mutation génétique. Votre médecin ou généticien(ne) vous renseignera sur ce que le dépistage comporte et sur le type d'information qu'il peut fournir.

La fécondation in vitro, qui fait en sorte que le bagage génétique d'un embryon peut être vérifié avant l'implantation, est aussi une possibilité. Vous pouvez discuter de toutes ces questions avec votre équipe de soins de santé.

### Grossesse

Si vous êtes une femme atteinte d'un TOAG-CL et vous devenez enceinte, il se peut que vous ayez besoin d'un suivi plus étroit pendant votre grossesse. Il pourrait y avoir des changements à votre régime ou vos suppléments.

Vous devriez aviser votre équipe spécialisée en métabolisme si vous planifiez une grossesse, et aussitôt que vous apprenez que vous êtes enceinte.

## Questions que vous pourriez vouloir poser

Quel est le nom spécifique de la maladie dont je suis atteint(e), ou mon enfant est atteint?

## Combien de personnes en sont atteintes?

Les TOAG-CL sont très rares. Globalement, on estime qu'un nouveau-né sur 9,300 est diagnostiqué avec un trouble de l'oxydation des acides gras.

Les maladies semblent être plus courantes en Europe et chez les populations d'origine européenne. Elles sont beaucoup plus rares en Asie.

Certains troubles sont particulièrement courants dans des groupes spécifiques : par exemple, le déficit en CPT1 semble survenir plus souvent chez les peuples inuits du nord du Canada.

Le déficit en VLCAD est le TOAG-CL le plus courant. On l'identifie chez 1 sur 30,000 à 1 sur 100,000 nouveau-nés, selon le type de population.

## *Questions que vous pourriez vouloir poser*

Quels sont les changements à l'état de santé que je devrais surveiller?

Qu'arrivera-t-il quand je vieillirai, ou quand mon enfant vieillira?

*Écrivez vos propres questions ici*

## Qui est qui?

**Biochimiste du métabolisme** : un(e) scientifique expert(e) des réactions chimiques qui se passent dans le corps.

**Clinicien(ne) en pratique avancée** : une personne qui a été formé(e) comme infirmier(-ère) praticien(ne) ou adjoint(e) au médecin. Les clinicien(ne)s en pratique avancée fournissent des soins en collaboration avec un médecin et ont le droit de voir des patients seul(e)s et de prescrire des médicaments.

**Généticien(ne)** : un(e) médecin ou scientifique qui diagnostique les maladies génétiques et recommande des traitements appropriés pour les personnes qui en sont atteintes.

**Infirmier(-ère)** : une personne qui a été formée pour faire une évaluation des patients et leur fournir des informations sur leur traitement et la gestion de leurs symptômes. Les infirmier(-ère)s travaillent en étroite collaboration avec les médecins pour coordonner les soins.

**Intervenant(e)-pivot** : une personne, parfois un(e) infirmier(-ère), qui aide à planifier les rendez-vous, procurer le matériel nécessaire aux rendez-vous, et coordonner les soins.

**Nutritionniste ou diététiste** : un(e) professionnel(le) de la santé qui est qualifié(e) et formé(e) pour donner des recommandations sur comment et quoi manger pour améliorer son alimentation et mieux gérer ses symptômes.

**Pédiatre** : un(e) médecin spécialisé(e) dans le traitement des enfants avec des conditions médicales.

## Glossaire

**Enzyme** : un type de protéine qui aident à effectuer des tâches spécifiques dans les cellules du corps.

**Gène** : un morceau d'ADN qui porte les instructions pour fabriquer une protéine.

**Métabolisme** : les réactions chimiques qui se passent dans le corps.

**Mutation génétique** : un changement dans un gène qui modifie les instructions pour fabriquer une protéine. Dans certain cas, la protéine n'est pas fabriquée; dans d'autres, elle est fabriquée différemment, ce qui affecte son fonctionnement.

**Protéines** : des grosses molécules qui occupent diverses fonctions dans le corps; les instructions pour fabriquer une protéine sont inscrites sur les gènes.

## Ressources utiles

Ces organisations pourraient intéresser les personnes affectées par un TOAG-CL, ainsi que leur offrir du soutien. Veuillez noter que ces ressources ne sont disponibles qu'en anglais, sauf indication contraire.\*

### International

**INFORM Families**  
[informnetwork.org/inform-families](http://informnetwork.org/inform-families)

### États-Unis

**FOD Family Support Group**  
[www.fodsupport.org](http://www.fodsupport.org)

**MitoAction**  
[www.mitoaction.org](http://www.mitoaction.org)

**National Organization for Rare Disorders (NORD)**  
[rarediseases.org](http://rarediseases.org)

**Global Genes**  
[globalgenes.org](http://globalgenes.org)

**Everylife Foundation for Rare Diseases**  
[everylifefoundation.org](http://everylifefoundation.org)

**Save Babies Through Screening Foundation**  
[www.savebabies.org](http://www.savebabies.org)

### Canada

**Canadian Organization for Rare Disorders**  
[www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca)

**MitoCanada**  
[mitocanada.org](http://mitocanada.org)

**Regroupement québécois des maladies orphelines (en français)**  
[www.rqmo.org](http://www.rqmo.org)

### Royaume-Uni

**Metabolic Support UK**  
[www.metabolicsupportuk.org](http://www.metabolicsupportuk.org)

\*L'inclusion d'une organisation et de son site Web dans la liste ne signifie en rien que les auteurs de cette publication l'endossent. Elle n'implique pas non plus une association avec l'éditeur ou toute compagnie pharmaceutique qui pourrait avoir, au moyen d'une subvention à but éducatif, aidé au développement indépendant de cette ressource.

## Sources utilisées pour la préparation de cette publication

- American College of Medical Genetics and Genomics. ACT Sheets. [www.acmg.net](http://www.acmg.net), last accessed 18 December 2020.
- Bonnefont JP, Djouadi F, Prip-Buus C et al. Carnitine palmitoyltransferases 1 and 2: biochemical, molecular and medical aspects. *Mol Aspects Med* 2004;25:495–520.
- Deschauer M, Wieser T, Zierz S. Muscle carnitine palmitoyltransferase II deficiency: clinical and molecular genetic features and diagnostic aspects. *Arch Neurol* 2005;62:37–41.
- Fletcher AL, Pennesi ME, Harding CO et al. Observations regarding retinopathy in mitochondrial trifunctional protein deficiencies. *Mol Genet Metab* 2012;106:18–24.
- Knottnerus SJG, Bleeker JC, Wust RCI et al. Disorders of mitochondrial long-chain fatty acid oxidation and the carnitine shuttle. *Rev Endocr Metab Disord* 2018;19:93–106.
- Olpin SE, Clark S, Andresen BS et al. Biochemical, clinical and molecular findings in LCHAD and general mitochondrial trifunctional protein deficiency. *J Inherit Metab Dis* 2005;28:533–44.
- Vockley J. Long-chain fatty acid oxidation disorders and current management strategies. *Am J Manag Care* 2020;26 (suppl 7):S147–54.
- White B. Dietary fatty acids. *Am Fam Physician* 2009;80:345–50.
- Wilcken B. Fatty acid oxidation disorders: outcome and long-term prognosis. *J Inherit Metab Dis* 2010;33:501–6.

## Révisseuses cliniques



Barbara K. Burton, MD  
Professeure en pédiatrie (génétique, anomalies congénitales et métabolisme)  
Ann & Robert H Lurie Children's Hospital of Chicago (Hôpital pour enfants de Chicago Ann et Robert H. Lurie)  
Chicago, Illinois  
États-Unis



Anne Daly, M.Sc.  
Diététiste spécialisée en métabolisme  
Départements de la nutrition et des maladies métaboliques héréditaires  
Birmingham Children's Hospital (Hôpital pour enfants de Birmingham)  
Birmingham  
Royaume-Uni

© 2021 dans la présente édition S. Karger Publishers Limited  
ISBN : 978-3-318-06944-0

### Questions à l'éditeur

Qu'est-ce qui vous a paru le plus utile dans ce livret? Manque-t-il quelque chose? Avez-vous encore des questions sans réponse? N'hésitez pas à nous envoyer vos questions ou commentaires à [fastfacts@karger.com](mailto:fastfacts@karger.com) pour aider les lecteurs de futures éditions. Merci!

Nous tenons à remercier sincèrement les révisseuses de ce livret pour toute leur aide et tous leurs conseils.



Fast Facts Pour les Patients

## Les Troubles D'oxydation des Acides Gras à Chaîne Longue

- |    |  |
|----|--|
| 2  | Les lipides et les acides gras                           |
| 4  | Les acides gras comme source d'énergie                   |
| 6  | Les troubles d'oxydation des acides gras à chaîne longue |
| 8  | Diagnostic   |
| 10 | Tests génétiques   |
| 12 | Vivre avec un TOAG-CL                                    |
| 14 | Surveillance et suivis                                   |
| 15 | Que puis-je faire pour aider mon enfant?                 |
| 16 | Consultation génétique                                   |
| 17 | Combien de personnes en sont atteintes?                  |



Une publication indépendante développée par  
S. Karger Publishers Limited et fournie à titre  
de service à la médecine.

Financée par une subvention à but éducatif de  
Ultragenyx Pharmaceutical Inc.