



Association de  
l'acidose lactique  
DU SAGUENAY—LAC-SAINT-JEAN



TROUSSE

D'INFORMATION

////////// SUR //////////

L'ACIDOSE

LACTIQUE



*À l'intention des parents d'enfants  
atteints de l'acidose lactique*



## PRÉFACE



La présente trousse d'information sur l'acidose lactique congénitale est le fruit d'un projet de recherche entrepris en 2006 pour faire suite à une demande de notre association de parents, l'Association de l'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Parents et enfants atteints de cette maladie, nous nous sommes côtoyés à travers les années, nous avons « comparé » nos enfants et nous nous sommes questionnés par rapport à la maladie : qu'est-ce que nos enfants ont en commun? quelles sont leurs différences? pourquoi certains enfants sont-ils plus sévèrement atteints que d'autres? quels facteurs peuvent déclencher une crise acidotique? est-ce qu'on peut intervenir sur ces facteurs pour prévenir une crise? quels signes ou symptômes annoncent le début d'une crise chez nos enfants? en surveillant ces signes, pouvons-nous intervenir plus tôt et éviter le pire?

Quelle meilleure source d'information que les parents eux-mêmes pour répondre à ces questions? C'est pourquoi un projet de recherche a été entrepris dans le but de recueillir des données auprès d'eux, de les analyser et de les retourner à ces mêmes parents sous forme de trousse d'information. Nous voulions aussi que les renseignements recueillis servent aux autres familles qui viendraient après nous. De plus, nous avons profité de la rédaction de la trousse pour y inclure des informations médicales utiles sur l'acidose lactique pour que les parents et les professionnel(le)s de la santé comprennent mieux cette maladie.

D'abord, je voudrais remercier les 44 parents qui ont accepté de participer aux entrevues et qui ont fourni des informations précieuses sur leurs enfants. Ce projet a été possible grâce à leur participation. Merci aussi à Charles Morin, à Hélène Vézina et à leur équipe de recherche pour leur collaboration à ce projet. Des remerciements particuliers à Maxime Doran-Plante qui a rencontré tous les parents participants pour faire les entrevues.

Je pense que cette trousse d'information contient beaucoup d'information pour aider les parents à comprendre leurs enfants atteints de l'acidose lactique, mais malheureusement, elle ne contient pas encore toutes les réponses aux questions que l'on se pose au sujet de la maladie. La recherche sur cette maladie se poursuit, particulièrement pour trouver un traitement qui préviendrait les crises chez nos enfants.

**Pierre Lavoie**  
Président,  
Association de l'acidose lactique  
du Saguenay-Lac-Saint-Jean

# TABLE DES MATIÈRES



<b>Présentation</b>	/// 03
-----	
<b>Première partie – L’acidose lactique</b>	/// 04
Qu’est-ce que l’acidose lactique?	/// 04
Comment l’acidose lactique est diagnostiquée chez un enfant?	/// 04
Qu’est-ce qui cause l’acidose lactique?	/// 06
Qu’est-ce qu’une crise acidotique?	/// 08
Est-ce qu’il y a un traitement pour l’acidose lactique?	/// 11
Comment l’acidose lactique est transmise dans une famille?	/// 11
Pourquoi l’acidose lactique est-elle plus fréquente dans les régions de Charlevoix et du Saguenay-Lac-Saint-Jean?	/// 16
Est-ce qu’on peut prévenir l’acidose lactique?	/// 18
Où en est la recherche sur l’acidose lactique?	/// 20
-----	
<b>Deuxième partie – Les enfants vus par leurs parents</b>	/// 22
Caractéristiques générales des enfants	/// 22
La maladie de l’enfant vue par ses parents	/// 27
Expériences positives rapportées par les parents	/// 33
-----	
<b>Troisième partie – Guide pratique</b>	/// 35
La prise en charge de votre enfant	/// 35
La déficience intellectuelle : qu’est-ce que cela veut dire pour votre enfant et pour vous?	/// 37
Comment prévenir la crise acidotique?	/// 39
Que faire en cas de crise acidotique?	/// 41
-----	
<b>Ressources</b>	/// 42
Annexe – Protocole de traitement pour les crises acidotiques	/// 43

# PRÉSENTATION



Cette trousse d'information est le fruit d'un projet de recherche financé par l'Association de l'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Dans le cadre de ce projet qui s'est déroulé entre 2006 et 2008, des entrevues ont été réalisées auprès de 44 parents d'enfants atteints ou ayant été atteints de l'acidose lactique.

Le but premier de cette trousse est de fournir l'information nécessaire aux parents dont l'enfant vient d'être diagnostiqué avec l'acidose lactique. Il pourra aussi servir aux professionnel(le)s de la santé et aux autres personnes dans l'entourage de l'enfant pour comprendre ce qu'est cette maladie.

La première partie de la trousse d'information est une description de l'acidose lactique. Suite à l'annonce du diagnostic, votre médecin a probablement passé du temps avec vous pour vous expliquer la maladie et ce que ça implique pour votre enfant. Étant donné les circonstances, il se peut que vous n'ayez pas retenu tout ce que le médecin vous a expliqué. Cette information est contenue ici pour que vous puissiez en prendre connaissance à votre rythme. Comme c'est souvent le cas en médecine, lorsqu'on décrit une maladie, on fait une liste des symptômes et des problèmes de santé que la personne peut manifester. Évidemment, cela paraît négatif. Mais la personne atteinte ne se réduit pas à sa maladie. Ainsi, bien que votre enfant ait l'acidose lactique, il ou elle sera, à bien des niveaux, comme tous les autres enfants. De plus, les enfants atteints d'acidose lactique ne sont pas tous pareils. Ils n'ont pas tous les mêmes symptômes ou ils ne les manifestent pas avec le même degré de sévérité. C'est ce qui est rapporté par les parents dans la deuxième partie de ce document : leurs enfants sont en même temps différents et pareils aux autres enfants; chaque enfant est unique et la vie avec un enfant atteint d'acidose lactique ne comporte pas seulement des difficultés, mais aussi des joies.

La deuxième partie de la trousse présente une synthèse des informations recueillies auprès des parents. Ceux-ci ont parlé des caractéristiques physiques et psychologiques de leurs enfants : leurs traits de caractère, leurs moyens de communication, les symptômes de la maladie et les symptômes ou événements qui précèdent les crises acidotiques. Nous avons tenté de tracer un portrait des enfants tels que vus par leurs parents. Vous y trouverez également des extraits de témoignages de ces parents.

Enfin, la troisième partie de cette trousse contient des conseils pratiques concernant différents aspects de la vie de votre enfant et des ressources qui pourraient vous aider. Cette partie inclut aussi des conseils pour réduire la possibilité d'une crise acidotique et la marche à suivre en cas de crise.

# PREMIÈRE PARTIE

## L'ACIDOSE LACTIQUE



### QU'EST-CE QUE L'ACIDOSE LACTIQUE?

L'acidose lactique (aussi appelée « acidose lactique congénitale ») est une maladie particulière au Québec. Elle fait partie d'une catégorie de maladies que l'on appelle « encéphalopathie » ou « maladie de Leigh », c'est-à-dire des maladies qui affectent le cerveau. L'acidose lactique est une forme distincte de ce type de maladies. Au Québec, elle est surtout concentrée dans les régions de Charlevoix et du Saguenay-Lac-Saint-Jean où environ 1 nouveau-né sur 2 000 en est atteint.

Cette maladie est appelée communément « acidose lactique » car l'une de ses manifestations est l'accumulation d'acide lactique (ou lactate) dans le sang, rendant celui-ci plus acide. L'acide lactique est un acide organique qui joue un rôle dans plusieurs réactions biochimiques dans les cellules. Le lactate est l'acide lactique sous forme de sel. (Note : cet acide lactique n'a rien à voir avec le lactose que l'enfant ingère par le biais de son lait).

C'est la déficience d'une enzyme, la cytochrome c oxydase (ou COX) qui cause l'accumulation de l'acide lactique. C'est pourquoi le nom scientifique donné à l'acidose lactique est « déficience en COX de type Saguenay-Lac-Saint-Jean » ou l'abréviation « COX-SLSJ ».\* L'acidose lactique est classée dans la catégorie générale des maladies métaboliques, c'est-à-dire une maladie causée par une déficience au niveau de l'une des nombreuses réactions qui transforment la matière et l'énergie dans nos cellules (notre métabolisme).

### COMMENT L'ACIDOSE LACTIQUE EST-ELLE DIAGNOSTIQUÉE CHEZ UN ENFANT?

Le diagnostic de la maladie est généralement fait chez une fille ou un garçon durant la première année de vie (entre 0 et 4 ans).

#### Signes et symptômes

Le bébé a un tonus musculaire plus faible que la normale (hypotonie). En conséquence, à la naissance, le bébé peut présenter des problèmes respiratoires et des difficultés avec la succion. Il montre un retard dans son développement (s'assoit et marche plus tard). Le visage des enfants avec l'acidose lactique a des caractéristiques particulières : un front proéminent

\* Autres noms utilisés dans la littérature médicale pour l'acidose lactique :

- Maladie de Leigh de type canadien français
- Syndrome de Leigh de type Saguenay-Lac-Saint-Jean
- Déficience en cytochrome c oxydase de type canadien français
- French Canadian Leigh syndrome (FCLS)

avec la naissance des cheveux plus basse, des sourcils arqués, des narines tournées vers l'avant et un visage moins mobile que la normale.

Ces trois manifestations de la maladie (hypotonie, retard du développement psychomoteur et caractéristiques faciales) sont observées chez la plupart des enfants atteints de l'acidose lactique. Cependant, il est très important de souligner que le degré de sévérité de l'hypotonie et du retard de développement peut varier d'un enfant à un autre. Ainsi, certains enfants vont marcher presque normalement et vont être très actifs, alors que d'autres seront plus atteints donc plus limités dans leurs mouvements et dans leurs activités. Enfin, d'autres enfants se situeront quelque part entre ces deux extrêmes.

Voici d'autres symptômes qui peuvent être présents chez certains enfants et non chez d'autres :

- yeux croches (strabisme)
- yeux qui bougent de façon saccadée et involontaire (nyctagmus)
- problèmes de coordination des mouvements
- tremblements associés à certains mouvements
- problèmes avec la marche (démarche hésitante avec jambes écartées, perte de mobilité)
- excès de poils à certains endroits du corps
- puberté tardive
- constipation
- hypersensibilité aux bruits
- sensibilité à la chaleur ou au vent
- apnée du sommeil
- convulsions
- moins grande sensibilité à la douleur (par exemple en pleurant moins)

Une particularité de l'acidose lactique du SLSJ est le risque de déclenchement d'une crise métabolique que l'on appelle une « crise ou une décompensation acidotique » (voir section « Qu'est-ce qu'une crise acidotique? »).

Enfin, dans de rares cas, les enfants peuvent développer certains symptômes neurologiques, tels des faiblesses, des paralysies ou des convulsions. Ces symptômes sont indépendants des crises d'acidose lactique et, en général, les enfants récupèrent bien de ces épisodes.

### **Développement psychomoteur et intellectuel**

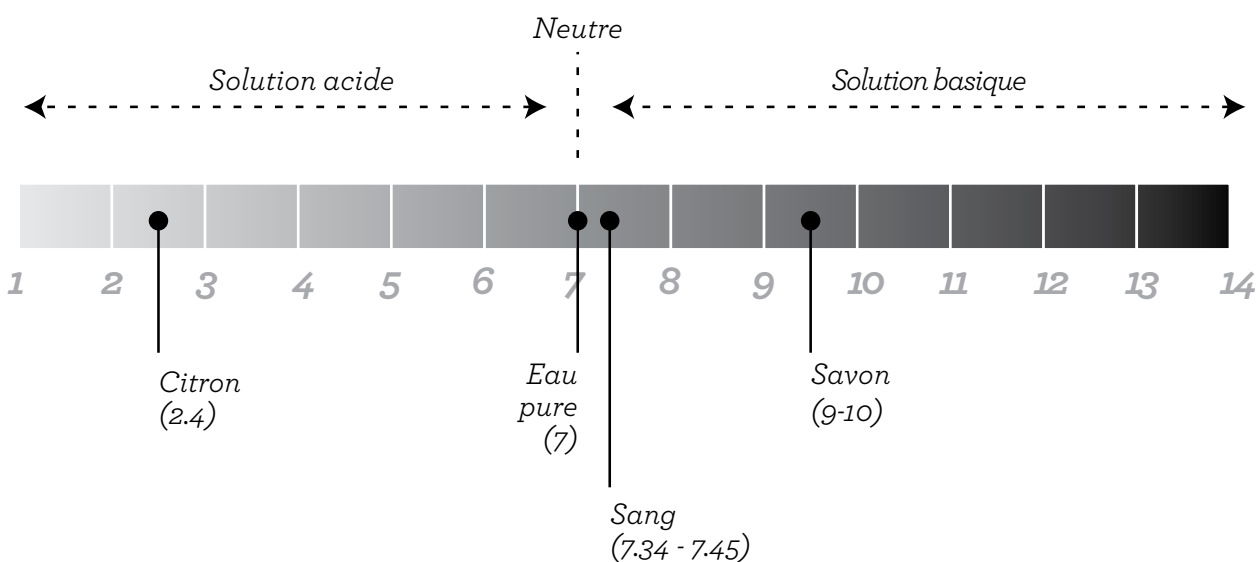
Les enfants avec l'acidose lactique montrent un retard dans leur développement psychomoteur et ont une déficience intellectuelle modérée. Ainsi, les parents remarquent un retard dans la plupart des étapes du développement : capacité de se tourner sur le ventre, s'asseoir, marcher à quatre pattes, se mettre debout, marcher et parler. L'âge moyen auquel ils font leurs premiers pas est d'environ 23 mois. La plupart des enfants commencent à parler tardivement et ont un langage avec peu de mots (mots simples ou parties de phrases) et certains ne s'expriment que par des sons. En général, on remarque des problèmes de motricité fine, c'est-à-dire la capacité de faire des mouvements précis ou de prendre des petits objets avec les doigts.

## Examens de laboratoire

Dans le passé, pour confirmer le diagnostic de l'acidose lactique, l'activité de l'enzyme COX était mesurée dans des cellules de l'enfant, habituellement dans des cellules de la peau. Maintenant, le diagnostic de l'acidose lactique se fait généralement par le biais du test génétique qui peut être fait à partir d'un prélèvement sanguin.

Lorsque l'enfant est dans un état stable, les niveaux d'acide lactique dans le sang et dans le liquide céphalo-rachidien (liquide dans lequel baigne le cerveau) sont un peu plus élevés que la normale (acidose lactique chronique). Le pH (niveau d'acidité/alcalinité) du sang est normal. Par contre, les niveaux de CO<sub>2</sub> et de bicarbonate sont plus faibles que la normale. Une accumulation de lipides a été observée au niveau du foie, ce qui est une particularité de l'acidose lactique du SLSJ.

Le pH est une unité de mesure de l'acidité ou de la basicité (alcalinité) d'un liquide. L'échelle de pH s'étend de 1 à 14. Un pH de 7 indique un milieu neutre (ni acide ni basique). Une solution est acide si son pH est inférieur à 7, basique s'il est supérieur à 7.



## QU'EST-CE QU'UNE CRISE ACIDOTIQUE?

En général, l'augmentation d'acide lactique dans le sang est bien compensée au niveau métabolique et ne cause pas de symptômes. Cependant, l'enfant peut faire une crise acidotique. Le lactate augmente alors soudainement à un niveau très élevé tandis que les bicarbonates et le pH sanguins diminuent de beaucoup (le pH peut baisser jusqu'à environ 6.8, ce qui est significatif). Pour compenser, l'enfant se met à respirer très profondément et à hyperventiler. Il peut alors tomber dans un coma et présenter un oedème pulmonaire (eau sur les poumons).

Voici quelques événements qui peuvent déclencher une crise acidotique chez l'enfant :

- une infection accompagnée de fièvre
- un exercice physique trop violent
- un jeûne prolongé
- une situation occasionnant un stress psychologique intense

Quelques fois, ces crises arrivent sans cause évidente. En général, la première crise acidotique se produit chez l'enfant avant l'âge de quatre ans, mais les enfants plus vieux demeurent à risque. La crise peut laisser des séquelles neurologiques pendant les semaines suivantes : problèmes de respiration, de déglutition et de régulation de la température du corps.

Voici une liste des principaux symptômes qui peuvent se manifester avant une crise acidotique:

- yeux « qui ont l'air malade »
- tonus fortement diminué (l'enfant est plus mou et amorphe)
- respiration accélérée
- excitation marquée
- vomissements
- teint (blancheur ou rougeur du visage et des extrémités)

Les crises acidotiques peuvent se présenter différemment d'un enfant à un autre. Aussi, les crises n'ont pas toutes la même gravité : elles peuvent être modérées chez certains et très sévères chez d'autres.

Aux premiers signes d'une crise acidotique, l'enfant doit être hospitalisé d'urgence. Un protocole d'urgence est alors appliqué pour réduire les séquelles : on donne des médicaments par voie intraveineuse et on induit une paralysie pour limiter la consommation d'énergie et pour réduire le niveau d'acide lactique dans le sang. On abaisse aussi la température du corps. Malgré les interventions d'urgence, souvent l'enfant décède suite à la crise acidotique.

Enfin, il est à noter que l'acidose lactique du SLSJ est très variable en ce qui concerne l'âge auquel survient une première crise acidotique et la survie suite à une crise. Ainsi, beaucoup d'enfants font leur première crise acidotique avant l'âge de 2 ans, mais il arrive qu'un enfant ne fasse pas de crise avant l'âge de 5 ans ou plus. Sauf de rares exceptions, la plupart des enfants décèdent à leur première crise. Quelques enfants ont survécu jusqu'à l'âge adulte (ils sont dans la vingtaine aujourd'hui).

Voir la section « Les enfants vus par leurs parents » dans laquelle les parents décrivent des événements déclencheurs possibles et les signes avant-coureurs d'une crise acidotique ainsi que les sections « Comment prévenir la crise d'acidose lactique? » et « Que faire en cas de crise acidotique? ».



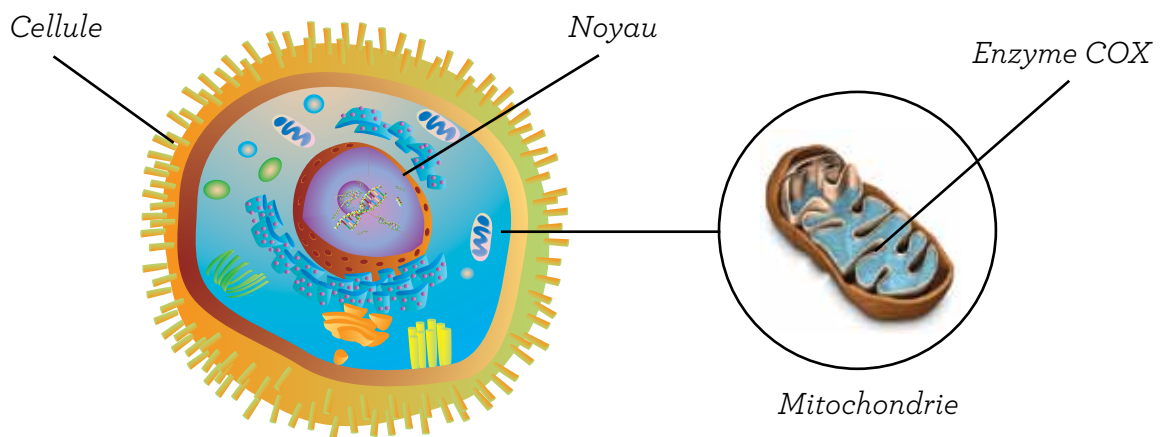
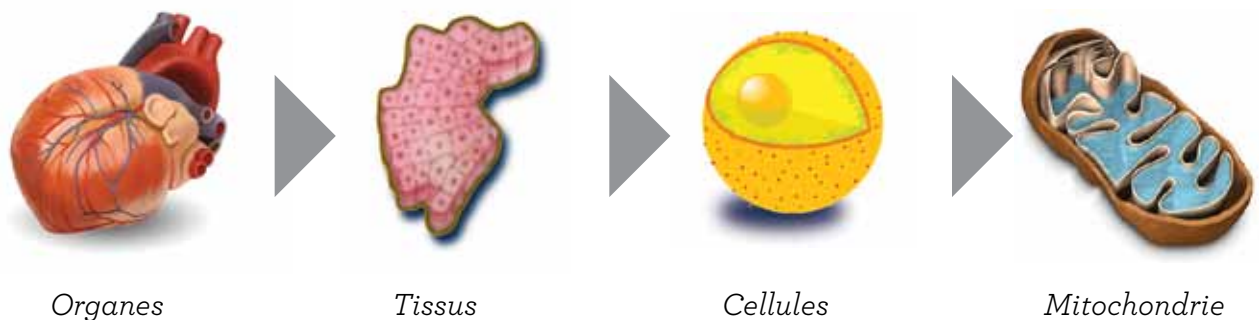
## QU'EST-CE QUI CAUSE L'ACIDOSE LACTIQUE?

---

### L'enzyme déficiente et son rôle

C'est la déficience de l'enzyme « cytochrome c oxydase » (ou COX), qui est à la base de l'acidose lactique du SLSJ. Cette enzyme effectue son travail dans les mitochondries.\* Les mitochondries sont de petites structures qui sont présentes dans toutes les cellules du corps humain. On les appelle les « centrales énergétiques » de la cellule. L'enzyme COX est l'une des nombreuses enzymes dans la chaîne de production d'énergie des mitochondries. En présence d'oxygène, l'enzyme COX aide à transformer des molécules organiques en énergie directement utilisable par la cellule. Lorsque la COX est défectueuse, une quantité insuffisante d'énergie est produite et il y a accumulation d'acide lactique. N'ayant pas assez d'énergie, les cellules ne peuvent pas accomplir toutes leurs fonctions à pleine capacité et certaines dépérissent.

---

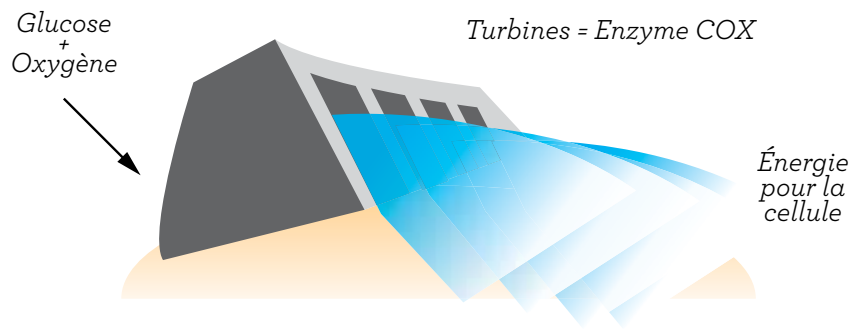


---

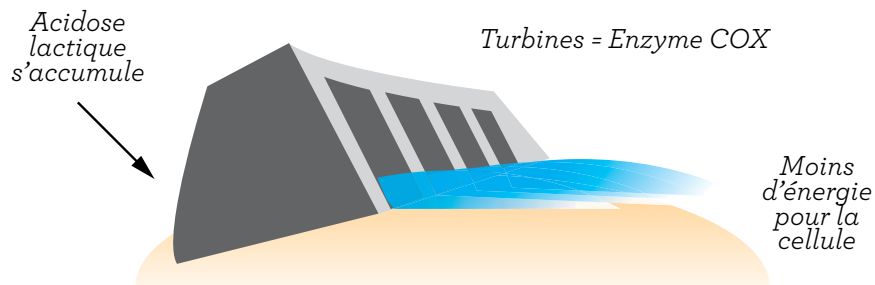
\* C'est pourquoi l'acidose lactique du SLSJ est aussi considérée comme une « maladie mitochondriale ».

Pour faire une analogie, les mitochondries sont comme un barrage hydroélectrique sur une rivière. Les molécules organiques provenant de notre digestion (par exemple, le glucose) et l'oxygène sont les matières premières qui alimentent le barrage. L'enzyme COX serait une turbine qui transforme ces matières en énergie. Si la turbine ne tourne pas bien, ça bloque en amont du barrage. L'acide lactique, qui normalement serait transformé en énergie facilement utilisable par la cellule, s'accumule. Par conséquent, la production d'énergie n'est pas suffisante pour alimenter les activités de la cellule.

*Fonctionnement normal*



*Turbines (Enzyme COX) ne fonctionnent pas bien*



Chez un enfant atteint de l'acidose lactique du SLSJ, l'activité de l'enzyme COX est très faible dans les cellules du foie et du cerveau. Ces cellules n'ont pas suffisamment d'énergie pour fonctionner et certaines dépérissent. Cela cause des lésions au niveau des tissus du cerveau (encéphalopathie), d'où les manifestations neurologiques de la maladie (retard psychomoteur, problèmes de motricité, etc.).

Enfin, lorsqu'il arrive une situation qui entraîne un grand stress physique chez l'enfant (par exemple, une infection), la demande en énergie est encore plus grande qu'en temps normal. Elle dépasse alors de beaucoup la capacité déjà limitée de production d'énergie par les mitochondries et une crise acidotique peut s'ensuivre. Pour faire l'analogie avec le barrage hydroélectrique encore une fois, c'est comme au plus froid de l'hiver, lorsque la demande en électricité est soudainement très élevée. La demande est alors trop forte sur certaines lignes électriques et il en résulte une panne.

### **Le gène associé à la maladie de l'acidose lactique**

En 2003, la cause génétique de l'acidose lactique a été découverte. L'un de nos gènes, appelé « LRPPRC » a été associé à la maladie. Ce gène contient le code génétique qui permet aux cellules de produire la protéine LRPPRC (leucine-rich pentatricopeptide repeat cassette motif-containing protein, le gène est aussi désigné sous le nom « LRP130 »). Le rôle de cette protéine n'a pas encore été élucidé, mais on soupçonne qu'elle a un rôle important dans la fabrication et le fonctionnement de l'enzyme COX.

---



*Gène LRPPRC*



*Protéine LRPPRC*



*Enzyme COX*



*Production d'énergie  
dans la cellule*

---

Des analyses du gène ont démontré que chaque enfant atteint de l'acidose lactique avait une défectuosité dans son gène LRPPRC. Il y a un changement (une mutation) qui modifie son code génétique. Par conséquent, la protéine LRPPRC n'est pas produite correctement et l'activité de l'enzyme COX est réduite.

(Voir la section « Comment l'acidose lactique est transmise dans une famille? » pour plus de détails sur la génétique de l'acidose lactique).

### **Le rôle des autres gènes et de l'environnement**

Le gène LRPPRC n'est qu'un gène parmi les 30 000 gènes que porte l'humain. Chaque enfant est le résultat de la combinaison des gènes provenant de ses parents. Des 29 999 autres gènes, plusieurs peuvent différer d'un enfant à l'autre. Chaque enfant a un bagage génétique différent. C'est pourquoi l'acidose lactique peut se manifester différemment d'un enfant atteint à un autre et même chez deux enfants qui sont frères ou sœurs (retard psychomoteur plus ou moins sévère, impact différent d'une crise acidotique sur l'enfant, etc.).

Certains facteurs environnementaux peuvent aussi influencer la production d'énergie dans les cellules, tels l'apport en éléments nutritifs, les infections, le stress, etc. C'est pourquoi certains conseils sont donnés aux parents pour améliorer la qualité de vie de leur enfant ou pour réduire le risque d'une crise acidotique (voir section « Comment prévenir la crise acidotique? »).

## **EST-CE QU'IL Y A UN TRAITEMENT POUR L'ACIDOSE LACTIQUE?**

---

Actuellement, il n'existe pas de traitement capable de guérir l'acidose lactique ou de prévenir les crises acidotiques. Certains aspects de la prise en charge médicale, comme la prévention et le traitement des infections ainsi que la nutrition, permettront toutefois une meilleure qualité de vie pour votre enfant. Enfin, il y a un protocole de traitement établi pour les crises acidotiques. Ce protocole contient toutes les instructions nécessaires pour les médecins lorsqu'un parent se présente à l'urgence avec un enfant présentant les signes d'une crise acidotique. (Voir le « Protocole de traitement » pour les crises acidotiques en annexe.)

Pour ce qui est de la maladie comme telle, certains produits ont été testés afin d'évaluer leur efficacité pour le traitement de l'acidose lactique. Par exemple, une étude a été effectuée avec le diméthylglycine (DMG). Il avait été rapporté que le DMG, qui est une composante de l'acide pangamique ou vitamine B15, pouvait améliorer l'état de certains patients atteints de l'acidose lactique. Une étude clinique a été effectuée comparant le DMG et un placebo chez des enfants atteints. Malheureusement, l'étude n'a pas montré d'effet détectable du traitement avec le DMG ni sur l'état des enfants ni sur les variables de laboratoire étudiées (lactate, pH, oxygène, etc.).

En conclusion, la vitamine B15 n'est donc PAS recommandée comme traitement pour l'acidose lactique parce que le DMG n'a pas eu d'effets bénéfiques lors de l'étude et, parce qu'en plus du DMG, la vitamine B15 contient du dichloroacétate qui est potentiellement toxique pour votre enfant.

D'autres produits ont été étudiés, telles la carnitine et la co-enzyme Q10, mais elles n'ont pas démontré d'effets bénéfiques. On procède en ce moment à l'essai d'une autre molécule. Votre médecin vous tiendra au courant des développements à ce sujet.

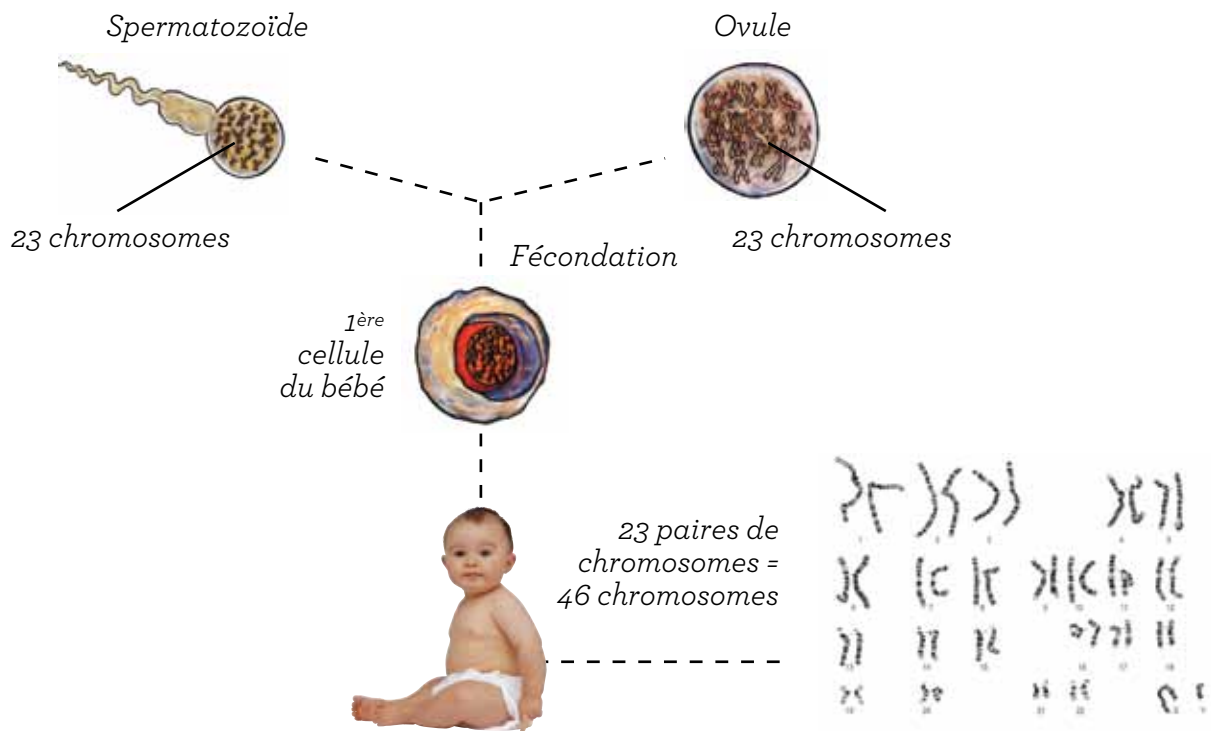
## **COMMENT L'ACIDOSE LACTIQUE EST-ELLE TRANSMISE DANS UNE FAMILLE?**

---

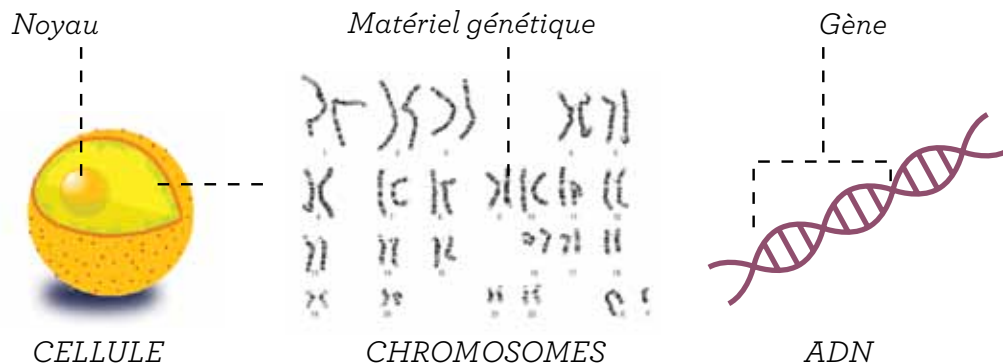
### **L'hérédité et le gène LRPPRC**

L'hérédité est la transmission des caractères des parents à leurs enfants via le matériel génétique contenu dans les cellules reproductrices parentales, c'est-à-dire dans l'ovule et le sper-

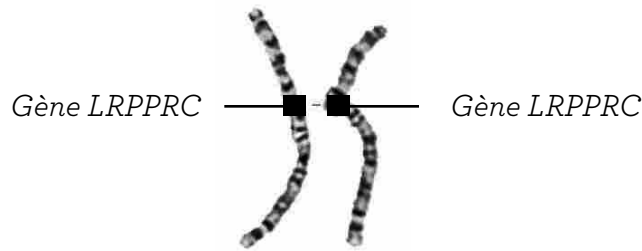
matozoïde. Dans ces cellules, le matériel génétique est divisé en 23 chromosomes (les chromosomes 1 à 22 et l'un des chromosomes sexuels, X et Y, qui déterminent le sexe de l'enfant). À partir de la fécondation, c'est-à-dire de la rencontre du spermatozoïde avec l'ovule, un nouvel être humain est créé portant 46 chromosomes dans chacune de ses cellules: 23 chromosomes provenant du père et 23 chromosomes provenant de la mère. Ces 23 paires de chromosomes sont transmises à toutes les cellules qui sont fabriquées durant la vie de l'individu.



Les chromosomes sont faits d'ADN, une longue molécule qui ressemble à une échelle en spirale. L'ADN porte en elle le code génétique, c'est-à-dire environ 30 000 gènes (ou bouts d'ADN) qui codent pour le développement d'un nouvel être humain dès la fécondation. Il y a des gènes spécifiques pour la couleur des yeux et des cheveux, pour la taille, pour les différentes fonctions du corps, etc.



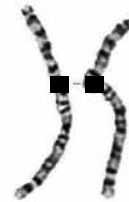
Puisque les chromosomes sont en paires, les gènes sont donc présents en deux copies dans toutes les cellules (sauf dans les futures cellules reproductrices). Chacun de nous a deux copies du gène LRPPRC qui sont portées par la paire de chromosomes #2.



*Paire de chromosomes #2*

Le gène LRPPRC peut se trouver sous deux formes : avec le code génétique normal ou avec une mutation dans son code génétique (gène muté). Il y a donc trois types d'individus dans la population en ce qui concerne le gène LRPPRC :

*La majorité des gens ont deux copies normales du gène LRPPRC*



**Non porteur et non atteint**

*Certains individus ont une copie normale et une copie mutée du gène. On les appelle des porteurs. Ils n'ont aucun symptôme de l'acidose lactique.*



**Porteur et non atteint**

*Environ 1 personne sur 23 est porteuse dans Charlevoix et au SLSJ.*



**Atteint**

*Les enfants atteints ont deux copies mutées du gène.*

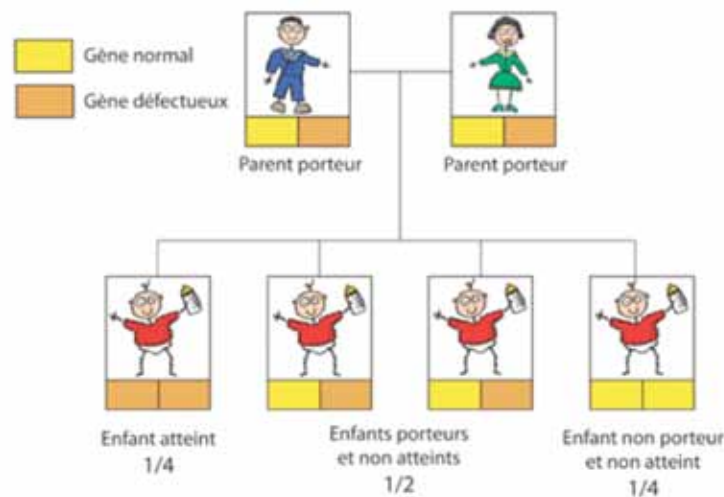
## La transmission héréditaire autosomique récessive

L'acidose lactique se transmet selon le mode de transmission héréditaire autosomique récessif qui est le mode observé pour de nombreuses maladies héréditaires.

« **Autosomique** » veut dire que le gène est sur un « autosome » et non sur un chromosome sexuel. Comme le gène LRPPRC est sur le chromosome 2, l'acidose lactique peut affecter autant les filles que les garçons et autant les hommes que les femmes peuvent être des porteurs.

« **Récessif** » veut dire en quelque sorte « caché », c'est-à-dire que le gène muté en une seule copie est caché (ou dominé) par la copie normale et ne cause donc pas de symptômes. Il faut que deux copies du gène soient mutées pour que la maladie se développe.

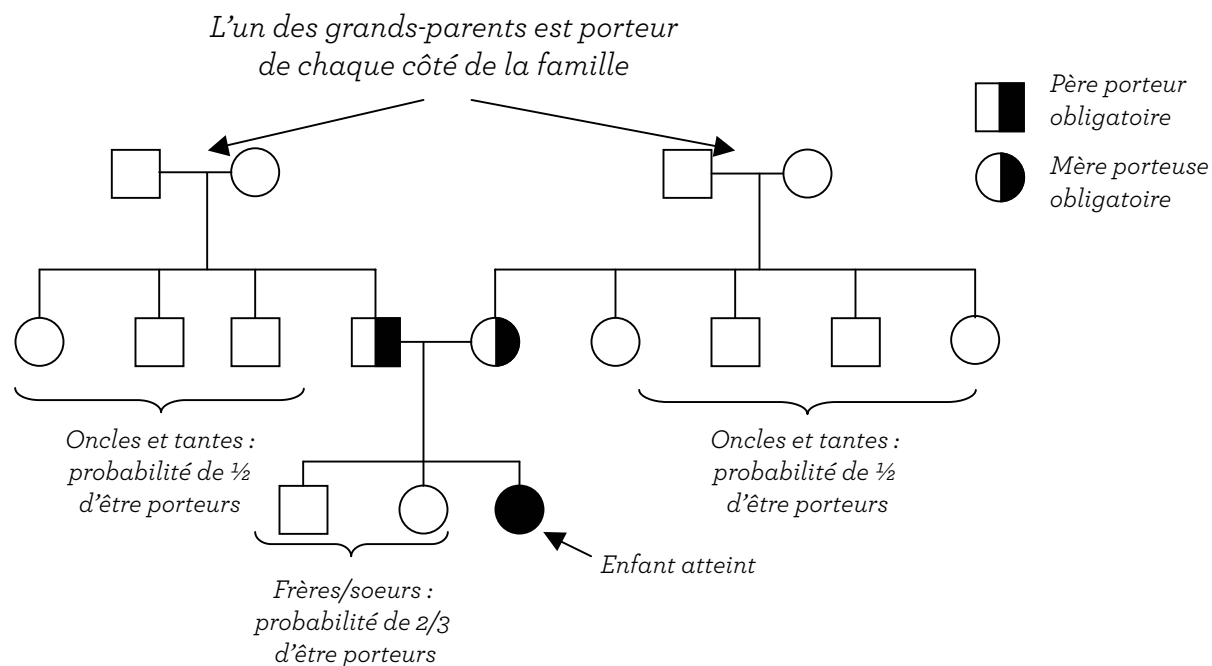
Selon le mode de transmission héréditaire autosomique récessif, les deux parents doivent être porteurs pour avoir un enfant atteint. Pour un couple dont les deux membres sont porteurs, la probabilité d'avoir un enfant avec l'acidose lactique est de 25% à chaque grossesse. Donc, il est aussi possible pour un tel couple d'avoir des enfants qui n'auront pas la maladie (probabilité de 75%). Lors de la rencontre au hasard d'un spermatozoïde avec l'ovule, voici les quatre combinaisons possibles pour le gène LRPPRC chez le bébé :



Source : CORAMH [www.coramh.org](http://www.coramh.org)

Supposons une famille où un enfant vient d'être diagnostiqué avec l'acidose lactique. Sur le plan de l'hérédité, cela veut dire que :

- les parents sont des porteurs obligatoires;
- les frères et les soeurs non atteints de cet enfant ont une probabilité de  $\frac{2}{3}$  d'être des porteurs comme leurs parents;
- l'un des grands-parents de chaque côté (paternel et maternel) est porteur;
- les oncles et les tantes de l'enfant atteint ont chacun(e) une probabilité de  $\frac{1}{2}$  d'être porteurs.



Résumé des principes de la transmission héréditaire autosomique récessive pour l'acidose lactique

- les enfants atteints de l'acidose lactique (garçons ou filles) naissent de parents non atteints;
- les enfants atteints portent deux mutations dans leur gène LRPPRC
- la mère et le père sont tous les deux porteurs de l'acidose lactique et n'ont pas la maladie; ils ne portent qu'une mutation dans le gène LRPPRC;
- à chaque grossesse, le couple porteur a une probabilité de :
  - 1/4 (25%) d'avoir un enfant qui aura l'acidose lactique
  - 3/4 (75%) d'avoir un enfant qui n'aura pas l'acidose lactique.
- il y a une probabilité de 2/3 que les frères et soeurs d'un enfant atteint soient des porteurs comme leurs parents.

### Quelques mythes à « démystifier »

« Mon premier enfant est atteint de l'acidose lactique, donc j'ai plus de chance d'avoir d'autres enfants atteints »

**Non :** la probabilité est la même à chaque grossesse : si le premier enfant a l'acidose lactique, la probabilité n'est pas plus élevée que 25% que les futurs enfants soient atteints.

« Deux garçons ont eu l'acidose lactique dans ma famille. On dirait que seulement les garçons peuvent avoir cette maladie »

**Non :** si on a eu un garçon (ou une fille) avec l'acidose lactique, cela ne veut pas dire que c'est seulement ce sexe qui peut être atteint de la maladie.



« Mon bébé ressemble plus à moi qu'à mon mari et il y a déjà eu un enfant avec l'acidose lactique de mon côté de la famille, peut-être que mon enfant va développer la maladie »  
Non : le bébé n'a pas plus de chance d'être atteint de l'acidose lactique. Les caractéristiques physiques du bébé sont indépendantes du gène LRPPRC.

Une mère dit « J'ai été malade durant ma grossesse », « J'ai eu un gros stress lorsque j'étais enceinte »; un père dit « J'ai été exposé à un produit toxique à mon travail » : tous ces événements n'ont pas d'influence sur la transmission héréditaire du gène LRPPRC. Ce n'est que le hasard qui a fait que l'enfant a reçu deux copies de la mutation. La mutation était déjà présente chez les parents porteurs à leur naissance. Elle a été transmise depuis très longtemps de génération en génération dans la population.

## **POURQUOI L'ACIDOSE LACTIQUE EST-ELLE PLUS FRÉQUENTE DANS LES RÉGIONS DE CHARLEVOIX ET DU SAGUENAY-LAC-SAINT-JEAN?**

---

Alors que le syndrome de Leigh est une maladie qui est observée partout à travers le monde et est peu fréquente (elle affecte environ 1 nouveau-né sur 40 000), la forme de cette maladie qu'est la déficience en COX de type Saguenay-Lac-Saint-Jean est presque exclusivement présente chez des familles originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ) et de Charlevoix.

On estime qu'environ 1 nouveau-né sur 2 000 peut développer la maladie et qu'environ 1 individu sur 23 au SLSJ est porteur d'une mutation dans le gène LRPPRC.

### **L'effet fondateur**

C'est l'histoire du peuplement de ces régions qui explique la fréquence élevée de l'acidose lactique. À la fin du 17<sup>e</sup> siècle, la région de Charlevoix a été fondée par des immigrants de la région de Québec et ensuite, à partir de 1840, le SLSJ a été peuplé en grande partie par des familles provenant de la région de Charlevoix. Des mutations dans le gène LRPPRC ont été introduites dans ces nouvelles populations par quelques individus porteurs et comme les familles avaient beaucoup d'enfants, ces mutations sont devenues plus fréquentes d'une génération à l'autre. C'est ce qu'on appelle « l'effet fondateur ».

Suite à des études généalogiques, on soupçonne que l'acidose lactique du SLSJ aurait été « importée » d'Europe. En effet, en remontant les généalogies de 54 parents porteurs de l'acidose lactique, on a trouvé 22 ancêtres européens communs à tout ce groupe. Tous ces « fondateurs » sont nés en France, sauf un qui est né en Suisse. On ne pourra peut-être jamais connaître l'origine exacte de la maladie. Cependant, ce qui est certain, c'est qu'il y a très longtemps, des mutations sont apparues dans le gène LRPPRC chez des individus vivant soit en Europe, soit en Nouvelle-France. Par la suite, ces mutations se sont répandues et multipliées de génération en génération dans la population des régions de Charlevoix et du SLSJ (une mutation en particulier, comme il est décrit plus loin).



Source : CORAMH [www.coramh.org](http://www.coramh.org)

### **D'autres maladies plus fréquentes et certaines moins fréquentes**

L'effet fondateur explique aussi la fréquence plus élevée d'autres maladies dans les régions de Charlevoix et du SLSJ, comme par exemple l'ataxie de Charlevoix-Saguenay, la tyrosinémie, la polyneuropathie sensitivomotrice et la fibrose kystique. De la même façon, des mutations dans d'autres gènes n'ont pas été introduites au SLSJ et certaines maladies sont moins fréquentes qu'ailleurs (par exemple, la phénylcétonurie). Ainsi, en conséquence de l'effet fondateur, la nouvelle population est différente sur le plan génétique de la population d'origine. Ce phénomène de génétique des populations n'est pas unique à Charlevoix et au SLSJ. Il a été observé dans plusieurs autres pays, régions géographiques ou ethnies à travers le monde (Finlande, Islande, Terre-Neuve, chez les Juifs ashkénazes, les Amish aux États-Unis, etc.).

### **Nous sommes tous porteurs de mutations récessives**

Personne n'est à l'abri de maladies héréditaires récessives. Chacun de nous porte des mutations récessives dans plusieurs gènes. On estime que chaque individu porte entre 6 et 10 de ces mutations. En général, un individu, et par le fait même un couple et leurs familles, apprend qu'il est porteur lorsqu'un enfant naît avec une maladie héréditaire. Cependant, dans les populations où la fréquence de porteurs est plus élevée pour une maladie, la probabilité que deux porteurs forment un couple et aient des enfants est d'autant plus élevée. Par ailleurs, les habitants de Charlevoix et du SLSJ peuvent porter des mutations récessives pour n'importe quelle autre maladie génétique rare.

### **La consanguinité n'est pas en cause**

On entend souvent que la fréquence élevée de certaines maladies dans Charlevoix et au

SLSJ est due à une forte consanguinité, c'est-à-dire à des mariages entre personnes apparentées (par exemple, entre cousins germains ou petits-cousins). Les recherches ont démontré qu'il n'y a pas eu plus de mariages consanguins dans ces régions qu'ailleurs au Québec. Cependant, s'il y a un mariage consanguin, cela augmente de beaucoup la probabilité que les conjoints soient tous les deux porteurs d'une même mutation puisqu'ils ont des ancêtres communs. Pour cette raison, il est suggéré qu'un couple consanguin, même s'il n'a pas d'histoire familiale d'une maladie spécifique, obtienne un conseil génétique avant d'avoir des enfants.

## **EST-CE QU'ON PEUT PRÉVENIR L'ACIDOSE LACTIQUE?**

---

Dans le cas de maladies héréditaires, on parle de prévention lorsqu'on peut effectuer un test génétique pour dépister des individus porteurs avant qu'ils aient des enfants (dépistage familial ou populationnel), pour diagnostiquer un bébé atteint lors de la grossesse (diagnostic prénatal) ou pour dépister des bébés atteints d'une maladie après leur naissance dans le but de les traiter (dépistage néonatal).

### **Le test génétique de l'acidose lactique**

Un proverbe dit « À quelque chose malheur est bon ». C'est souvent le cas pour des populations fondatrices qui ont des maladies génétiques fréquentes. En effet, malgré le malheur de la présence de l'acidose lactique dans la population de Charlevoix et du SLSJ, on a pu en retirer un avantage : le développement d'un test génétique simple et peu coûteux.

En effet, souvent l'effet fondateur résulte en une population plus homogène sur le plan de la génétique. Dans le cas de l'acidose lactique, cela se voit par le fait que seulement deux mutations différentes ont été identifiées dans le gène LRPPRC chez tous les enfants atteints. L'une de ces mutations est présente dans 95% des cas. Donc, lorsqu'on veut faire le test génétique pour confirmer le diagnostic chez un enfant ou pour déterminer si une personne est porteuse, on n'a qu'à analyser le gène pour vérifier la présence d'une mutation. Ceci est une particularité des populations fondatrices, car dans une population plus ancienne et donc plus hétérogène, de nombreuses mutations différentes peuvent causer une même maladie, compliquant la réalisation de l'analyse génétique.

### **Le dépistage des porteurs**

Le test génétique de l'acidose lactique peut être utilisé pour le dépistage à des fins de planification familiale, c'est-à-dire pour déterminer si un couple en âge de procréer est à risque d'avoir un enfant avec l'acidose lactique. Cela se fait par le biais d'un prélèvement sanguin. Le test est disponible pour toute personne qui est apparentée de près ou de loin à un enfant atteint de l'acidose lactique ou pour toute personne dont le partenaire est porteur. Il s'agit d'en parler à son médecin de famille ou de contacter un service de génétique (voir la liste des services de génétique au Québec, section Ressources).

Dans un futur proche, le dépistage pourrait s'étendre à l'ensemble de la population du SLSJ

par l'implantation d'un programme de « dépistage populationnel ». À ce moment, toute personne en âge de procréer pourra se prévaloir du test génétique pour l'acidose lactique ainsi que pour les autres maladies fréquentes.

### **Lorsque le couple est porteur**

S'il s'avère que les deux membres d'un couple sont trouvés porteurs, plusieurs options sont possibles s'ils désirent des enfants :

- grossesse sans diagnostic prénatal
- grossesse avec diagnostic prénatal (voir plus loin)
- insémination de la femme avec le sperme d'un donneur qui n'est pas porteur
- fécondation in vitro avec l'ovule d'une donneuse qui n'est pas porteuse
- fécondation in vitro avec diagnostic pré-implantatoire (fécondation avec le sperme et l'ovule du couple porteur, mais avec sélection des embryons avant l'implantation)
- adoption

Il est recommandé de consulter un service de conseil génétique pour discuter des avantages, des désavantages, des risques et des limites de chacune de ces options. Le médecin ou la conseillère en génétique pourra vous diriger vers les ressources nécessaires pour les techniques de reproduction assistée ou l'adoption.

### **Le diagnostic prénatal**

Un couple de porteurs de l'acidose lactique, quelque soit l'âge de la femme, peut se prévaloir d'un diagnostic prénatal, c'est-à-dire qu'il peut faire tester le bébé durant la grossesse. En général, les couples qui entreprennent un diagnostic prénatal de l'acidose lactique considèrent l'interruption de grossesse dans le cas où le résultat du diagnostic prénatal montre que le bébé est atteint de cette maladie. Cela est un choix très personnel que seul le couple peut faire en fonction de sa situation particulière et de ses valeurs. Toutefois, une conseillère en génétique, un médecin généticien ou le médecin qui suit la grossesse peut aider le couple dans ce cheminement.

Si le couple veut se prévaloir d'un diagnostic prénatal, il y a deux procédures possibles pour prélever les cellules du bébé en vue d'effectuer l'analyse génétique : l'amniocentèse ou la biopsie des villosités chorales.

**L'amniocentèse** se fait à partir de 15 semaines de grossesse. On introduit une aiguille à travers l'abdomen de la mère tout en visualisant le bébé par échographie. On prélève une petite quantité du liquide amniotique dans lequel le bébé baigne. Ce liquide contient des cellules provenant du bébé. On en extrait l'ADN et on effectue le test génétique pour déterminer si le bébé porte deux mutations qui causent l'acidose lactique. Tout couple doit savoir que l'amniocentèse est associée à un risque d'environ 0.5% d'avortement provoqué. Autrement dit, environ 1 femme sur 200 peut perdre son bébé par fausse couche suite à la procédure de l'amniocentèse.

**La biopsie des villosités chorales** se fait à environ 11 ou 12 semaines de grossesse. Au lieu de prendre du liquide amniotique, il s'agit de prélever un petit morceau de tissu (des villosités chorales qui font partie du placenta). Dépendant de la position du placenta, cela

peut être fait à travers l'abdomen comme pour l'amniocentèse ou par voie vaginale. Cette procédure est associée à un risque un peu plus élevé d'avortement provoqué, soit un risque d'environ 1%.

Lors d'un diagnostic prénatal, que ce soit par amniocentèse ou par biopsie des villosités chorionales, une analyse des chromosomes du bébé sera effectuée en plus du test génétique pour l'acidose lactique. Cette analyse permet de diagnostiquer la trisomie 21 et d'autres anomalies chromosomiques, ainsi que de déterminer le sexe du bébé.

### **La suite du diagnostic prénatal**

Dans le cas d'un résultat anormal suite au diagnostic prénatal, c'est-à-dire lorsque l'analyse génétique a montré que le bébé est atteint de l'acidose lactique, le couple peut interrompre la grossesse par un avortement thérapeutique. Pour un couple dans cette situation, même si la décision d'aller de l'avant avec l'interruption de grossesse est un choix certain, cela ne rend pas cette expérience plus facile à vivre. Le couple devra obtenir toute l'information et le soutien nécessaire pour que cela se passe le mieux possible. Encore une fois, il faut se rappeler que si le bébé est atteint lors de la première grossesse, il y a encore une probabilité de 75% qu'un prochain bébé n'ait pas l'acidose lactique.

### **Le dépistage néonatal**

On ne fait pas de dépistage de l'acidose lactique chez les nouveaux-nés comme on le fait pour d'autres maladies génétiques au Québec actuellement, par exemple pour la tyrosinémie et la phénylcétonurie.

## **OU EN EST LA RECHERCHE SUR L'ACIDOSE LACTIQUE?**

---

Bien que l'acidose lactique soit une maladie plus fréquente dans Charlevoix et au SLSJ, elle est considérée comme une maladie rare et orpheline, c'est-à-dire qu'elle n'est pas répandue à travers le monde et, de ce fait, les organismes de subventions à la recherche et les compagnies pharmaceutiques ne « l'adoptent » pas. Cela est le cas pour environ 7 000 maladies rares.

Néanmoins, depuis les premières observations de cette maladie au Québec, il y a eu un effort de recherche pour la caractériser, la comprendre, en trouver les causes et découvrir un traitement.

**1993** - Première étude des aspects cliniques, métaboliques et généalogiques d'un groupe d'enfants atteints de l'acidose lactique qui démontre qu'il s'agit d'une forme distincte de la maladie de Leigh.

**1993** - Caractérisation de la cause biochimique à la base de l'acidose lactique du SLSJ; on détermine qu'il y a une déficience de la cytochrome c oxydase (COX).

**1998** - Des expériences démontrent que ce ne sont pas les gènes qui codent pour l'enzyme COX qui sont en cause.

**2001** - Recherche du gène responsable en analysant des marqueurs génétiques sur l'ADN des chromosomes 1 à 22. Localisation d'un gène potentiel sur le chromosome 2.

**2003** - Découverte du gène LRPPRC associé à l'acidose lactique; identification de deux mutations rendant le gène défectueux.

**2004** - Confirmation que la protéine LRPPRC défectueuse affecte la production de l'enzyme COX.

**2006** - Découverte que la protéine LRPPRC a un rôle dans la régulation de certains gènes dans les mitochondries.

### **La recherche sur l'acidose lactique aujourd'hui**

En avril 2008, l'Association d'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean a annoncé l'injection de 315 000 \$, provenant de levées de fonds et de commandites, pour la mise sur pied de cinq projets de recherche sur l'acidose lactique :

- mise en place d'une biobanque, c'est-à-dire d'une banque de tissus prélevés chez les enfants atteints;
- création de modèles animaux et cellulaires de l'acidose lactique;
- utilisation de « puces » à ADN permettant d'étudier l'expression des gènes impliqués dans la maladie;
- caractérisation des effets des mutations dans le gène LRPPRC;
- recherche de solutions thérapeutiques.

Les découvertes passées et la mise sur pied des projets actuels ont été possibles grâce à la participation de plusieurs médecins et chercheurs du Québec, de Toronto et de Boston.

## DEUXIÈME PARTIE

# LES ENFANTS VUS PAR LEURS PARENTS



Le présent chapitre est basé sur les entrevues faites auprès de 29 familles originaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean et de Charlevoix (44 parents répondants), représentant un total de 38 enfants atteints de l'acidose lactique, vivants ou décédés. Les parents participants ont voulu partager leur expérience avec des parents qui viennent de recevoir un diagnostic d'acidose lactique pour leur propre enfant.

À partir des entrevues effectuées, nous avons dégagé les observations les plus fréquentes faites par les parents au sujet de leurs enfants. Dans certains cas, nous indiquons un pourcentage approximatif de parents qui ont fait une constatation précise. Cela signifie que d'autres parents n'ont pas observé la même chose chez leurs enfants. Chaque enfant dévoilera les traits de sa maladie et de sa personnalité à ses parents au fur et à mesure qu'il grandira. Bref, chaque enfant est unique.

### CARACTÉRISTIQUES GÉNÉRALES DES ENFANTS

---

#### **Leur caractère : des enfants différents et comme tous les autres...**

Plus de la moitié des enfants ont été décrits par leurs parents comme étant des enfants généralement et particulièrement tranquilles, calmes, souriants et de bonne humeur. On dit aussi qu'ils sont particulièrement doux et affectueux, démontrant ouvertement leur affection à leurs proches et même à des étrangers.

*« Ça a pas de bon sens comment ces enfants-là ils sont affectueux, ils sont doux » (\*)*

*« C'est drôle parce que tout le monde était attiré. Pour tout le monde, c'était leur enfant. C'était la fille à tout le monde. Et c'était le garçon à tout le monde. Quand il y avait de la visite, il y en avait toujours un qui les avait dans les bras. »*

---

(\*) Pour chacune des sections, chaque citation entre guillemets est d'un parent différent.

En contrepartie, ces enfants très affectueux peuvent aussi être très anxieux lorsqu'ils ne sont pas près de leurs parents.

*« Il n'était jamais dans une pièce où je n'étais pas. Je lui avais mis tous ses jouets, tout son harem dans la pièce où j'étais. Si j'étais dans la cuisine, fallait qu'il vienne. Tout le temps. »*

*« Elle était colleuse. On l'endormait à tous les soirs. On mangeait le soir et puis après on écoutait la télé collés et elle était très bien. Puis, je la couchais là et elle s'endormait à tous les soirs sur moi. Il fallait la plupart du temps que le monde aille se coucher avec. On l'avait tout le temps dans nos bras. »*

Par ailleurs, certains enfants décrits comme tranquilles pouvaient démontrer un fort caractère dans certaines situations.

Plusieurs enfants sont particulièrement stimulés par la présence des autres.

*« Quand elle voyait d'autres enfants, elle venait avec des gros yeux ronds. Elle aurait voulu toujours être avec eux. [...] Quand ses cousins arrivaient, elle criait pour qu'ils viennent la coller et elle leur donnait des becs. Tu voyais qu'elle était heureuse en batinse ».*

*« Et quand il y avait beaucoup de monde aussi elle était stimulée, elle gigotait. [...] Elle gigotait des pattes et des mains, elle aimait ça.*

Les parents ont parlé des peurs et des phobies de leurs enfants qui se comparent à ceux de bien des enfants (peur des animaux, des hôpitaux, d'environnements différents, de mascottes ou de déguisements, etc.), mais près de la moitié des parents ont indiqué qu'**ils ont une réaction particulièrement marquée aux bruits**, incluant l'élévation de la voix. Il semble que plusieurs enfants atteints de l'acidose lactique auraient une hypersensibilité aux bruits.

### **La communication : les enfants comprennent et ont leur façon de communiquer**

La plupart des enfants atteints d'acidose lactique ne parlent qu'en utilisant quelques mots ou des phrases simples.



*« Elle a jamais vraiment parlé, mais elle a toujours compris tout ce qu'on lui expliquait. [...] Tout ce qu'on lui disait, elle comprenait. Mettons : « donne-moi ton gobelet. ». Elle le prenait et elle nous le donnait. Elle comprenait tout, mais elle ne s'exprimait pas. »*

*« Physiquement, c'est sûr que le retard moteur fait sonner une cloche. Le "marcher", le langage. À 5 ans, elle avait un langage d'un enfant de 2 ans. Elle faisait des sons, des bouts de mots. L'intelligence était là, très intelligente, mais tu voyais que c'était le langage... »*

*« Non, un ourson c'était nou nou. C'était les mots qu'un petit enfant va dire : « Papa t'aime », « maman t'aime ». Jamais qu'elle allait dire : papa je t'aime.»*

Cependant, les parents disent qu'ils comprennent les autres et qu'ils trouvent des façons de se faire comprendre par les autres, par exemple par leur regard, leurs gestes et leurs comportements.

*« Moi je trouvais qu'elle avait un regard expressif. Ces enfants-là ils ont quelque chose. Ils parlent avec leurs yeux. Tout le monde disait qu'elle avait un regard expressif et intelligent. »*

*« Je voyais qu'elles étaient présentes, mais s'exprimaient pas. Ou plutôt, elles s'exprimaient en riant et par le regard. »*

*« Il parlait pas beaucoup. Il parlait d'une autre manière, par des gestes. Il allait directement à la table et disait : « heu » avec sa main sur le bord de la table. Il se faisait très bien comprendre. »*

### **Les enfants pleurent moins, même lorsqu'ils se font mal**

C'est la constatation faite par une grande majorité de parents (près de 75%) : les enfants qui ont l'acidose lactique ne réagissent pas à la douleur avec des cris, des pleurs et des larmes comme les enfants le font normalement.

*« Ah, y a une fois où elle s'est pincé un doigt dans la poussette. Un de ses doigts avait été écrasé. Mais aussitôt qu'on l'avait décoincé, elle avait arrêté de pleurer. Y a bien d'autres enfants qui auraient continué de pleurer. Elle peut quelques fois être sensible, mais pas beaucoup. »*

*« Ils l’ont piquée pis ils ont tout fait, mais elle a jamais lâché un petit pleur. [...] Même à l’hôpital ils l’entendaient pas pleurer. Elle pleurait pas pantoute. »*

*« Cette enfant-là, elle pleurait jamais. À un moment donné, je vais chez le médecin pour une visite annuelle, elle me dit « elle a une otite ». Je lui dis « ben voyons, elle pleure pas. Elle a pas de fièvre et pas de pleurs non plus. » Elle m’a dit « ben elle a une otite pareil ». Fait qu’elle m’a donné des antibiotiques. »*

Il semble donc que ces enfants aient un seuil de tolérance plus élevé à la douleur et bien qu’ils ne pleurent pas comme d’autres enfants, les parents ont remarqué d’autres réactions qui indiquent qu’ils ont mal ou que quelque chose ne va pas : des tremblements ou des grimaces, par exemple. Et, comme tout autre enfant, il peut leur arriver d’exprimer leur peine par des pleurs :

*« Je te l’ai dit, elle a pleuré qu’une fois ou deux. Une fois c’était parce que je ne voulais pas qu’elle aille dehors. Je l’avais filmée parce qu’on disait qu’elle pleurait jamais et que là elle pleurait. »*

### **Un retard de développement, mais néanmoins des capacités**

Malgré un retard de développement (langage, marche, etc.), plusieurs parents ont souligné les capacités intellectuelles de leurs enfants, surtout au niveau de la mémoire et de la logique :

*« L’intelligence était là. Elle était très intelligente, mais tu voyais que c’était leur problème de langage qui ne leur permettait pas d’extérioriser cette intelligence. »*

*« Elle a de la mémoire. Elle a une mémoire phénoménale. [...] Des fois, ça fait des mois qu’on n’a pas vu quelque chose et elle se rappelle c’est où. »*

*« On fait de l’ornithologie aussi et on s’est aperçu que les gens qui n’ont pas trop d’expérience ils voient pas l’oiseau, même si tu leur dis qu’il est là. Et puis elle a toujours eu un super œil pour voir les oiseaux. Fait qu’elle est très observatrice. »*

*« Si tu veux savoir l'année passée quel numéro avait chacun des Canadiens, tu lui demandes. Il va te les sortir au complet. Il a une mémoire, il va se rappeler des choses, c'est vraiment juste au niveau académique qu'il a un problème. »*

*« Elle a la logique dans les jeux, mais c'est très très lent. Les jeux d'association ça va bien [chez l'ergothérapeute], mais dans la vie, ça marche pas. »*

*« Elle était capable de les faire les jeux de l'ergothérapeute. Elle était très bonne, mais elle aimait pas ça. Ça l'intéressait pas. Elle le faisait en tremblant à cause de son problème de motricité fine. »*

*« Au niveau même de l'intérêt pour des jeux ou de l'intérêt pour de la télévision, c'est [pas] du tout. Mais il est bon dans les casse-têtes. »*

Plusieurs parents ont observé que leur enfant ne jouait pas beaucoup seul avec des jouets, mais aimait plutôt jouer à des jeux avec leurs parents, frères et soeurs ou avec d'autres. Les enfants étaient plutôt stimulés par le contact avec d'autres personnes. Aussi, plusieurs ont identifiés la musique comme étant une source de stimulation : les enfants rient, s'agitent et dansent lorsqu'ils entendent la musique.

*« Les jouets, elle était pas vraiment stimulée par ça. C'était les jeux que je faisais avec elle. Elle jouait pas seule. C'était plus les contacts avec les gens. »*

*« Quand il y avait de la bonne musique à la radio, il réagissait. [...] La musique, il brassait. Si on la mettait plus forte il riait, il avait du fun. »*

### **À la garderie et à l'école comme les autres enfants...**

Selon leur état de santé, les enfants atteints de l'acidose lactique peuvent aller à la garderie comme les autres enfants. La moitié des enfants (19/38) sont allés à la garderie ou se sont faits garder sur une base régulière. Les parents indiquent que le contact avec d'autres enfants est une bonne source de stimulation pour eux.

Comme pour la garderie, les enfants qui sont allés à l'école ont beaucoup apprécié l'expérience : ils s'y sont habitués, s'y sont fait des amis et lorsqu'ils doivent manquer l'école pour cause de maladie, ils demandent à leurs parents d'y retourner rapidement.

« Ça lui a donné un groupe d'amis. Il voyait partir sa petite sœur et lui aussi il y va maintenant. Ça leur donne plus d'indépendance et ils sont moins collés sur nous autres aussi. [...] Il est bien entouré, bien stimulé. Je trouve qu'il a vieilli en tombant à sa nouvelle école. Ils ont été jusqu'à Québec. Ils ont couché deux soirs. [...] Je le vois arriver dans sa classe et que ses amis viennent le trouver et ils sont heureux ensemble... ils se comprennent ensemble, et on voit que l'interaction se fait tout de suite. Pareil quand il arrive quelque part et qu'il y a des jeunes. »

« Maintenant, il va à une école spéciale. Il est bien encadré, il est content d'aller là et ça lui permet de sociabiliser. »

« L'école elle aime ça. [...] Si elle passait ses journées ici, ce serait pas bon. Ce serait pas stimulant. Elle s'ennuierait de peine. Elle a ses amis, elle va à l'école. [...] Elle rentre dans l'autobus le matin et elle dit bonjour à tout le monde. Tout le monde la connaît. »

## LA MALADIE DE L'ENFANT VUE PAR SES PARENTS

---

### Degré d'atteinte : les parents eux-mêmes voient des différences entre les enfants atteints de l'acidose lactique

Soit parce qu'ils ont eu plus d'un enfant atteint ou parce qu'ils ont côtoyé des enfants provenant d'autres familles, plusieurs parents ont remarqué des différences dans le degré d'atteinte de la maladie chez les enfants.

« Si je compare aux autres enfants qui ont l'acidose, il était pas beaucoup atteint. [...] Si on compare le nôtre avec les autres, les autres marchent plus tardivement. Ils ont une difficulté de langage, difficulté à s'exprimer. Mais pas le nôtre. [...] Lui, il avait plus d'énergie que les autres. [...] Oui, parce qu'il était beaucoup plus éveillé. Il bougeait plus. Ça, ça a été dur d'expliquer ça aux autres parents. Ils nous comprenaient pas. »

« J'avais vu X et oui, il lui ressemble physiquement, mais question réaction, tu voyais que cet enfant-là, il était beaucoup moins actif que le nôtre. Il était beaucoup plus amorphe. À un moment donné, on a eu le diagnostic, mais pourquoi il bougeait plus ? Ils sont pas tous égaux.... Dans les enfants qu'on a vu, ils ont pas tous le même niveau d'énergie.»

« Ma première, elle avait tout le temps des accidents de parcours, toujours des problèmes. Alors que la deuxième, on allait jamais à l'hôpital avec. »

## **Tonus musculaire**

La grande majorité des parents ont remarqué un faible tonus musculaire chez leur enfant :

*« Elle était plus molle. Je le voyais dès qu'elle était petit bébé. Dès que je l'ai ramenée à la maison, j'ai vu qu'elle était pas normale. Elle avait toujours la bouche ouverte. »*

*« C'est plus faible qu'un autre enfant définitivement. Elle va avoir de la misère à peser sur les touches d'un appareil à cassette. Mais c'est moins pire ses jambes que ses bras. Ses jambes, elle a quand même un pas pire tonus. Peut-être parce qu'on a fait beaucoup de marche. Mais ses bras elle les laissera pas longtemps levés. »*

Mais encore là, cela peut varier d'un enfant à un autre. Par exemple, ces parents qui comparent leurs deux enfants atteints :

*« Si on compare X et Y : X elle avait aucun tonus musculaire. Elle était molle, molle, molle. Et puis l'autre, elle marchait normalement. »*

Plusieurs parents ont remarqué une amélioration du tonus avec l'âge et avec la pratique d'exercices physiques :

*« Elle a un bon tonus, présentement. Mais ça n'a pas toujours été comme ça. Avant, elle avait une chaise roulante et elle la prenait plus souvent. Là, on la prend quasiment plus. Ses jambes sont plus solides. Quand on allait magasiner, ça la fatiguait, c'était dans ce temps-là. [...] Non, puis c'est vraiment un « marcher » solide. [...] Depuis 5 ans. Depuis qu'elle a commencé le conditionnement. Je te dis pas qu'elle la prenait souvent, mais... »*

## **Énergie et fatigue**

Les parents ont aussi remarqué que les enfants ont moins de vigueur et d'énergie que d'autres enfants et qu'ils se fatiguent plus rapidement lors d'un effort physique :

*« Il évoluait moins vite. Il se levait, il était fatigué, il “shakait” un petit peu et il se recouchait et il restait là. L’effort le faisait trembler. »*

L’apparition de dents et les poussées de croissance qui peuvent arriver durant l’enfance et l’adolescence peuvent être des périodes exigeantes physiquement pour les enfants :

*« Il avait comme arrêté durant le temps qu’il faisait ses dents. Il avait comme eu toutes ses dents en même temps. Il se mordait les lèvres et il fatiguait. Ça lui demandait beaucoup d’énergie. Tu voyais que ça le mettait complètement à terre. »*

### **La marche**

Plusieurs parents ont décrit les difficultés associées à la marche : retard, marche lente et chancelante, pertes d’équilibre, etc.

*« Moi, à l’époque ce qui me frappait le plus c’était le « marcher ». Elles étaient plus comme quelqu’un qui est chaud, tu sais. Les jambes qui tremblent. »*

### **Les enfants peuvent perdre des acquis**

Il peut arriver qu’un enfant perde certaines habiletés. Certains parents ont remarqué une régression au niveau de la capacité de communiquer, de se déplacer et du niveau général d’énergie suite à une crise d’acidose lactique. Cependant, dans d’autres cas, ce changement ne survenait pas à la suite d’une crise, mais plutôt à la suite d’un événement traumatisant (ex. décès d’un parent proche) ou sans raison évidente.

*« L’été, il allait bien, on jouait dans l’eau, comme plus un enfant normal. L’automne est arrivé, pis il avait de la misère. Il marchait à 4 pattes, il avait de la misère, il se reposait la tête, pis il repartait. La tête comme à terre, penchée. Il voulait plus se tenir debout, il souriait plus. Tous les mots qu’il disait, il les disait moins. Tout régressait. Tout ce qu’il avait acquis. »*

### **Sensibilité à la chaleur et transpiration**

Près d'un tiers des parents ont remarqué que leurs enfants étaient sensibles à la chaleur et/ou transpiraient de façon excessive lors de certaines activités. En effet, lorsqu'il fait très chaud, les enfants deviennent plus fatigués ou faibles. Les parents suggèrent de garder les enfants dans un endroit ombragé et frais ou de les faire baigner (dans la piscine ou le bain). Les parents ont aussi remarqué que certaines activités, même s'il ne fait pas particulièrement chaud, provoquent une transpiration excessive : lors de la tétée, après un gros repas, en passant une selle, etc.

*« Elle a commencé à avoir des sueurs exagérées à sa 3e année, après son opération. Ça se produisait indépendamment de la température. Son système de régulation était complètement dérangé. »*

### **Sensibilité au vent**

Plusieurs parents ont remarqué une réaction marquée de leurs enfants en présence du vent.

*« [Il faut lui mettre un foulard?] Oui, parce que sinon elle vient « pâmée ». Et puis là elle s'accroche après n'importe qui, n'importe quoi. Même si elle connaît pas la personne. Le vent. Pas le froid comme tel. »*

*« Il avait tout le temps ses problèmes respiratoires quand il était en présence du vent. Mais le pédiatre m'avait expliqué qu'il était pas asthmatique parce que quand tu lui mets un foulard, tu le mets à l'abri, ça arrête. Il aimait pas le vent. »*

### **Constipation**

Un problème qui a été soulevé par de nombreux parents est la constipation. Il peut arriver qu'un enfant passe plusieurs jours sans faire de selles. Plusieurs parents ont recours à des méthodes traditionnelles telles que le jus de pruneaux, l'hydratation abondante et l'alimentation à base de fibres et de fruits et légumes pour prévenir la constipation. Des laxatifs sont aussi administrés : le Lansoyl (laxatif lubrifiant), le Lactulose (laxatif osmotique) et les suppositoires à la glycérine (laxatif par voie locale).

### **Sommeil**

Les parents ont noté que les enfants dorment beaucoup. Les parents ayant le plus d'expérience suggèrent que les enfants dorment adéquatement afin de ne pas hypothéquer leur énergie pour le lendemain :

« Elle dort 14 à 16 heures. Ça lui prend ça pour être capable de fonctionner normalement. »

« Elle dort longtemps. Pendant plusieurs années c'était 12 heures facile. [Maintenant] elle se couche en même temps que nous autres. Elle dort un bon 8 heures. Parce que si je la lève avant, mettons à 6 ou 7 heures le matin, ben ces journées-là elle fera pas grand-chose. »

Pour la plupart des enfants en bas âge, une sieste est nécessaire l'après-midi et pour un certain nombre, deux siestes par jour sont requises. Dans la plupart des cas, ce besoin s'estompe à mesure que l'enfant vieillit.

En ce qui concerne la qualité du sommeil de leurs enfants, en grande majorité les parents ont dit qu'ils dormaient d'un sommeil profond et qu'ils n'étaient pas agités durant leur sommeil. Cependant, certains enfants font des arrêts respiratoires durant leur sommeil (apnée du sommeil).

« À un moment donné, moi je trouvais qu'elle arrêta de respirer la nuit. Fait qu'elle a passé des examens pour ça. C'est quelque chose que la nuit il faut surveiller. [...] Aujourd'hui encore il faut que je la guette. Ça lui arrive que des fois il faut que je la pince. »

### **Autres problèmes de santé et hospitalisation**

Comme les autres enfants, les enfants atteints d'acidose lactique sont sujets aux infections virales et bactériennes communes de la petite enfance : gastro-entérite, rhume, grippe, otite, laryngite, pharyngite, bronchiolite, bronchite, etc.

De nombreux parents ont indiqué que le meilleur baromètre de l'état général de leur enfant était le regard. Si leur enfant était malade ou fatigué, il avait un regard vitreux, triste et éteint. Il avait aussi un changement de comportement. Il devenait moins bavard et souriant, il était plus irritable, triste, marabout et quelques fois, agressif.

Dans la majorité des cas, les hospitalisations ne sont pas plus fréquentes que pour un enfant normal. Les enfants peuvent être hospitalisés en prévention, pour des virus ou des infections.

### **Les crises d'acidose lactique :**

#### **événements déclencheurs possibles et signes avant-coureurs remarquables par les parents**

En rapport avec les crises d'acidose lactique, les parents ont deux préoccupations majeures. La première est de connaître les événements ou situations qui pourraient déclencher une crise d'acidose lactique et la deuxième est de reconnaître les signes et symptômes qui annoncent une crise chez leur enfant.



Les parents ont été questionnés sur trois types d'événements précédant une crise : 1) maladies ou infections; 2) facteurs de stress physiques; et 3) facteurs de stress émotifs. Au total, l'ensemble des enfants a vécu environ 70 crises d'acidose lactique. Parmi les événements rapportés par les parents, voici les quatre types d'événements qui ont été soulignés le plus souvent :

- Une maladie, blessure ou infection (21 enfants)
- Un effort physique (11 enfants)
- La fête de Noël ou une autre fête (12 enfants)
- Le gardiennage de l'enfant (12 enfants)

Les deux premiers types d'événements (maladies et effort physique) peuvent déclencher une crise d'acidose lactique à cause de l'énergie supplémentaire requise par le corps dans ces situations. Cette demande en énergie est supérieure à ce qu'une personne atteinte de l'acidose lactique peut fournir. Les deux autres types d'événements (les fêtes et le gardiennage de l'enfant) peuvent causer un stress émotif qui, de même qu'un stress physique, entraîne une demande énergétique supplémentaire. Les parents parlent aussi de « changement de routine » comme étant un facteur stressant lors de ces situations.

Les parents ont aussi décrit la ou les crises de leurs enfants permettant ainsi de faire ressortir certains signes avant-coureurs à surveiller. Les signes les plus fréquemment rapportés sont :

- Tonus plus faible/amorphe (27 enfants)
- Changement vu dans les yeux/le regard (23 enfants)
- Modification de la respiration (18 enfants)
- Changement de teint (11 enfants)
- Sommeil agité (11 enfants)
- Vomissement (10 enfants)
- Fièvre (9 enfants)

D'autres signes précédant une crise sont de l'ordre de changements de comportement : état d'excitation, état dépressif, régression de certains acquis, parler moins et modification de l'appétit (plus d'appétit ou moins).

Voici des descriptions de moments précédant une crise tels que partagés par certains parents :

*« Ah le temps des Fêtes elle aimait ça. Elle s'excitait et elle dansait. [...] Au party de Noël, il y avait eu pas mal de cigarette. [...] Après ça, elle avait commencé à respirer étrangement. Je sais pas si c'était sa coqueluche qui commençait, mais je trouvais qu'elle avait de la misère à respirer. [...] Pi une fois je me rappelle, elle avait pris un cadeau. C'était le dernier cadeau, pis elle avait comme penché « houp ». Pis là elle se virait pis elle disait : « pouf ». Là elle était fatiguée. »*

« Les premiers symptômes c'est qu'il a eu une perte de motricité, chez mon père. C'était le temps de développer les cadeaux. L'année d'avant, il venait de marcher pis il était là pour déballer les cadeaux. Pis là, il voulait pas y aller. Il voulait pas bouger. »

« Elle a fait une petite crise à Québec. C'était pour la fête à mon père. On était monté chez ma sœur. On avait décidé de sortir de notre coin. On est monté à Québec, pis ce qui est arrivé c'est que le soir elle s'est mise à faire comme du « faux croup ». Elle respirait vite, vite, vite pis elle faisait de la fièvre. Elle râlait aussi un peu. »

« Quand elle a été malade la première fois, c'était l'été et j'étais absente. Notre routine était changée. Elle s'était faite garder pendant quelques jours. Selon moi, la routine c'est important pour eux. Le fait de pas être avec moi. C'était sa marraine qui la gardait. »

« Au mois de septembre, il allait recommencer la maternelle et il avait très hâte. Il était nerveux, nerveux. C'était des demi-journées et là, à sa troisième journée d'école, il « filait » pas quand il est arrivé, et il est décédé le lendemain matin.[...] Il était arrivé de l'école et ne « filait » pas. Il voulait pas de collation. »

## EXPÉRIENCES POSITIVES RAPPORTÉES PAR LES PARENTS

---

La vie avec un enfant atteint d'acidose lactique n'est pas que stress et difficultés. Les parents ont rapporté les expériences positives vécues avec leur(s) enfant(s).

« La façon qu'ils nous regardent. C'est difficile à expliquer. On dirait que tu te sens la personne la plus importante du monde, la plus belle, la plus... »

« C'est tellement beau de la voir aller, ça te fait oublier les autres choses. »

« Moi, ça m'a étonné le lien fort qu'on pouvait avoir même sans parler. »

« [ Elle ] fait du kayak, elle est allée aux « Outgames », elle fait du conditionnement trois fois par semaine, de la poterie, de la peinture. »

*« Cette photo-là, le sourire, je sais pas si c'est le soleil qui la fait sourire de même. Elle dormait tout le temps sur le ventre, les petites jambes en l'air. On se mettait souvent à terre, on mettait un tapis dans le salon et on se couchait avec elle à terre. Elle était bien dans ce temps-là. On la sentait relaxer. »*

*« Il aime ça venir dans les restaurants avec nous autres. Il aime ça s'acheter du linge et être beau. Il aime ça aller à la chasse avec son père. »*

*« Oui, elle aime ça la musique. Elle réussit pas à chanter mais, oui elle aime beaucoup ça. Depuis qu'elle est petite, on chante beaucoup et elle aime beaucoup. Et on a trouvé que ça aide beaucoup à sa mémoire. Elle avait trois ans et on avait un livre de comptines et elle chantait la fin des phrases. »*

# TROISIÈME PARTIE

## GUIDE PRATIQUE



### LA PRISE EN CHARGE DE VOTRE ENFANT

---

#### **Suivi médical**

Votre enfant sera suivi par un ou une pédiatre spécialisé dans les maladies métaboliques ou qui connaît bien l'acidose lactique. Ce médecin établira un calendrier de suivi pour les consultations et pour les tests et examens à effectuer.

#### **Nutrition**

Vous pourrez rencontrer une diététiste qui vous guidera en ce qui concerne les besoins alimentaires de votre enfant. Les enfants avec l'acidose lactique ont besoin d'une quantité suffisante de calories et ils doivent éviter les aliments trop sucrés qui se digèrent rapidement.

#### **Alimentation du bébé**

- Si votre bébé n'a pas de problèmes de succion, l'allaitement maternel est suggéré car le lait maternel est plus facile à digérer et renforce le système immunitaire du bébé.
- Si vous ne pouvez pas allaiter, vous pouvez remplacer ou compléter l'allaitement maternel par un lait maternisé. Une formule spécialisée hypoallergénique est suggérée.
- Certains bébés avec l'acidose lactique ne manifestent pas leurs besoins et leurs maux par des pleurs, les parents doivent donc être attentifs car ils ne pleureront peut-être pas pour signifier leur faim.
- Les parents ne devraient pas s'inquiéter si leur bébé dort beaucoup entre les boires. Ce sont des enfants qui ont besoin de beaucoup de sommeil.

#### **Alimentation des enfants plus âgés**

- Ne pas donner des repas trop lourds, surtout le soir. Il est préférable que les enfants mangent de petites quantités plusieurs fois par jour plutôt que trois gros repas. Donner des repas légers, équilibrés et variés, entrecoupés de collations nutritives.
- Les enfants doivent s'hydrater beaucoup, surtout ceux qui sont plus sensibles à la chaleur et qui transpirent beaucoup.
- Il est très important d'éviter une période de jeûne prolongé quel que soit l'âge de votre enfant. Ainsi, si votre enfant est malade et ne veut pas s'alimenter, il est recommandé de consulter votre médecin.

## **Sommeil**

- Les enfants atteints de l'acidose lactique ont besoin de beaucoup de sommeil, généralement de 8 à 16 heures par jour.
- Pour les enfants en bas âge, une sieste est nécessaire l'après-midi et pour un certain nombre, deux siestes par jour sont requises. Dans la plupart des cas, ce besoin s'estompe à mesure que l'enfant vieillit.

## **Exercice**

Selon leur niveau d'énergie, de motricité et de coordination, les enfants peuvent s'adonner à des activités physiques de faible intensité, par exemple, la marche, le conditionnement physique et les activités en piscine. Il s'agit de reconnaître les capacités de votre enfant et de respecter ses limites.

## **Aide au développement psychomoteur**

Le pédiatre fera une évaluation des différents aspects du développement de votre bébé ou enfant (posture, motricité, langage, compréhension, comportement, etc.) et vous dirigera vers les différents services spécialisés (physiothérapie, ergothérapie et orthophonie) qui pourront l'aider dans les sphères où un retard a été observé. Chaque enfant est différent, donc il bénéficiera d'un programme individualisé qui lui permettra de développer son plein potentiel physique et mental et l'aidera à développer son autonomie.

## **Soutien psychosocial, financier et légal**

Il existe de nombreux programmes et services offrant de l'aide aux parents d'enfants qui ont des handicaps physiques et/ou intellectuels :

- centres de réadaptation
- intégration dans les services de garde
- intégration dans les écoles (plan d'intervention scolaire, psychoéducateurs, classes spéciales, etc.)
- soutien à la famille (haltes-garderies, services de répit et de gardiennage, etc.)
- services de psychologie
- programmes d'aide financière
- aide pour l'équipement et le transport
- etc.

Une travailleuse sociale à l'hôpital ou au CLSC pourra vous aider à prendre connaissance de ces différents programmes et vous diriger vers les intervenants nécessaires.

## LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE : QU'EST-CE QUE CELA VEUT DIRE POUR VOTRE ENFANT ET POUR VOUS ?

---

Dans notre société, nous accordons une importance considérable à certaines caractéristiques humaines telles l'intelligence, la jeunesse, la beauté, la force physique, etc. Est-ce qu'il faut considérer un individu qui n'a pas ces caractéristiques comme étant « anormal »? Ou plutôt simplement « différent » des autres? La réalité est que nous avons tous des déficiences. Le genre humain n'est pas uniforme. Il montre une diversité qui est due aux variations biologiques et environnementales. Il y a donc chez les humains, une grande variété de traits physiques et de capacités intellectuelles.

Nous reproduisons ici un extrait d'un document produit par le Groupe « Parents-Soutien » (Association pour l'intégration sociale, Région de Québec) pour aider les parents qui viennent d'apprendre que leur enfant présente une déficience intellectuelle.

### *LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE, C'EST QUOI ?*

#### *UNE LENTEUR D'APPRENTISSAGE...*

---

*La nouvelle que vous venez d'apprendre vous a causé tout un choc ... et pour cause. Essayons de comprendre pourquoi? Si nous voulons définir ce qu'est la déficience intellectuelle, nous allons tout simplement parler d'un enfant qui a une lenteur d'apprentissage. Étrangement, nous allons aussi vous parler de ses capacités; souvent nous ne pensons qu'aux limites de notre enfant mais en réfléchissant bien... qui peut prédire où s'arrêtera son développement? Il aura ses forces et ses faiblesses, comme tout autre enfant, et son environnement y fera sûrement pour beaucoup. Les chances qu'un enfant devienne un joueur de hockey professionnel sont peut-être plus minces si ses parents ont en horreur ce sport. En cela, votre enfant n'est pas vraiment différent des autres.*

#### *UN ENFANT D'ABORD ET AVANT TOUT*

---

*Avec les programmes d'intervention précoce qui existent aujourd'hui et qui utilisent des approches novatrices, il nous est permis d'avoir de grands rêves pour nos enfants, les barrières étant sans cesse repoussées.*

*Aurait-on imaginé, il y a seulement dix (10) ans, un programme de lecture préscolaire pour des enfants ayant une déficience intellectuelle? Et bien, cela existe maintenant, et beaucoup d'autres choses encore. Et cela, à la demande des parents qui en veulent toujours plus.*

*Il y a une chose aussi qui doit être très claire dans votre esprit, la*

*déficience intellectuelle de votre enfant n'est pas une maladie, il n'en souffre pas, et aucun médicament ou thérapie ne peut remédier à sa situation. Alors, laissez de côté toutes les personnes charitables qui vous proposeront des solutions miracles et prêtez plutôt une oreille attentive à celles qui vous confieront les petits trucs qu'elles utilisent pour solutionner les problèmes qu'elles rencontrent avec n'importe quel enfant.*

*Cela vous sera plus utile, car n'oubliez pas, votre enfant est un enfant d'abord et avant tout!*

### *LES MÊMES BESOINS*

-----

*Oui, votre enfant est un être humain qui a les mêmes besoins physiques et émotifs que les autres enfants. C'est pour cela que notre société favorise maintenant leur maintien en milieu familial.*

*Non, votre enfant ne sera pas exactement comme le nôtre, ni comme celui d'aucune autre famille; il a ses propres forces et ses propres faiblesses ainsi que sa propre personnalité. Celle-ci se façonnera en tenant compte de son environnement, de ses goûts et aptitudes, comme tout être humain.*

*Oui, il y a des joies et des espoirs à partager avec cet enfant, comme il y en a avec tout autre enfant; il y a également des frustrations et des déceptions, tout comme il y en a aussi avec tout autre enfant.*

*Oui, il faut croire en leurs possibilités; c'est la meilleure façon de les aider à se développer.*

*Non, la présence de votre enfant n'est pas une raison pour que votre vie de couple ou vos enfants en souffrent. Au contraire, il pourra enrichir votre vie familiale.*

*Tiré de la pochette, On ne voit bien qu'avec les yeux du coeur, du Groupe « Parents-Soutien » de l'Association pour l'intégration sociale, Région de Québec*

Être parent d'un enfant avec une déficience intellectuelle constitue un grand défi. Beaucoup de recherches et de témoignages de parents ont documenté les conséquences négatives possibles de la présence d'un enfant handicapé sur le couple et la famille : stress, problèmes psychologiques, divorce, etc. Les parents doivent donc s'adapter à cette réalité. Les ressources psychosociales disponibles et le soutien d'autres parents sont très importants pour aider à alléger le fardeau.

Cependant, les parents ont aussi rapporté des expériences positives liées à la présence d'un enfant avec une déficience intellectuelle. De nombreux parents ont affirmé que leur enfant était une source :

- de joie et de bonheur
- d'amour
- de leçons de vie
- de compréhension du sens de l'existence
- de fierté
- de réalisation
- d'apprentissage de la tolérance et de la compréhension
- d'apprentissage pour leurs frères et leurs soeurs
- de force pour la famille
- d'expansion du réseau social
- de renforcement de la spiritualité
- etc.

(Tiré de : Retard de développement et contributions positives à l'expérience parentale : « L'autre histoire », Stéphane Morin et Carl Lacharité, Revue francophone de la déficience intellectuelle, décembre 2004, volume 15, numéro 2, 157-172)

## COMMENT PRÉVENIR LA CRISE ACIDOTIQUE?

---

Trois types d'événements peuvent déclencher une crise acidotique :

- **des maladies ou infections (rhumes, gripes, gastro-entérites, pneumonies, etc.)**
- **un stress physique plus élevé que la normale**
- **un stress émotif plus élevé que la normale**

À partir des constatations des parents et des médecins, voici quelques conseils pour aider à prévenir certains déclencheurs et des situations auxquelles il faut porter une attention particulière.

### **Maladies ou infections**

- Suivre le calendrier de vaccination tel que spécifié dans le carnet de santé de votre enfant. S'il y a lieu, votre médecin pourra aussi recommander un vaccin annuel contre la grippe.
- Lorsque possible, éviter le contact avec d'autres enfants ou adultes ayant un rhume, une grippe ou toute autre maladie contagieuse.
- Si votre enfant a une grippe ou une autre maladie, contacter votre médecin qui pourra faire hospitaliser votre enfant en prévention si nécessaire. On surveillera son taux de bicarbonate sanguin afin qu'il n'atteigne pas un seuil critique.



- La percée des dents et les poussées de croissance (durant l'enfance et l'adolescence) peuvent aussi être exigeantes pour l'organisme.
- Il est recommandé de limiter l'exposition de votre enfant à la fumée de cigarette. Cela peut éviter un stress sur la respiration et prévenir des maladies respiratoires.

### **Stress physique**

- Votre enfant peut pratiquer des activités physiques, mais il s'agit de les adapter à ses capacités et à ses forces. Il faut éviter un effort excessif et prévoir des périodes de repos.
- Les fêtes bruyantes et les événements avec des foules peuvent exercer un stress physique. Le bruit et une stimulation excessive peuvent être très stressants pour votre enfant. Il ne s'agit pas d'éviter complètement les fêtes (Noël, les fêtes d'enfants, etc.), mais on peut limiter le nombre de personnes ou la présence de l'enfant à une courte période de temps et être à l'affût de signes d'anxiété ou de fatigue.

### **Stress émotif**

- Des changements subits de routine (gardiennage, entrée à l'école, nouvelle situation familiale, décès, etc.) peuvent être une source de stress émotif. Préparer votre enfant en lui parlant de tout changement auparavant et, lorsque possible, procéder au changement à l'aide d'étapes progressives.

### ***LA POSSIBILITÉ D'UNE CRISE ACIDOTIQUE : CAUSE D'ANXIÉTÉ CHEZ LES PARENTS***

-----

*Nous vous avons donné des conseils pour prévenir certaines situations pouvant déclencher une crise ou pour en diminuer l'impact dans les limites du possible. Nous insistons ici sur l'expression « dans les limites du possible » car malgré toutes vos précautions, il ne sera peut-être pas possible de prévenir la survenue d'une crise. Malheureusement, la nature de la maladie rend votre enfant plus vulnérable aux stressseurs normaux de la vie. Comme tout enfant, un enfant ayant l'acidose lactique est sujet à des rhumes, à des gripes ou à d'autres types d'infections. De la même façon, il ou elle bouge et s'amuse. On ne peut pas toujours prédire ce qui est un effort physique trop élevé. Enfin, votre enfant va vivre des situations joyeuses et tristes. Vous ne pourrez pas contrôler tout ce que la vie lui apporte. Et, il est tout à fait normal que cela soit une cause d'anxiété pour vous en tant que parent. Il peut être bénéfique pour vous d'en parler à un professionnel de la santé ou à d'autres parents vivant la même situation.*

## QUE FAIRE EN CAS DE CRISE ACIDOTIQUE ?

---

Voici certains signes pouvant être observés chez les enfants avant une crise acidotique :

- tonus plus faible/amorphe
- changement vu dans les yeux/le regard
- modification de la respiration
- changement de teint (blancheur ou rougeur du visage et des extrémités)
- sommeil agité
- vomissement
- fièvre
- état d'excitation
- état dépressif
- régression de certains acquis
- diminution de la parole
- modification de l'appétit
- chaleurs/sueurs
- lèvres bleues

Ces signes peuvent apparaître quelques jours, quelques heures ou quelques minutes avant la crise acidotique. Rappelons que les signes précédant une crise peuvent varier d'un enfant à un autre et même d'une crise à une autre chez un même enfant.

- Lorsque plusieurs de ces signes sont présents simultanément chez votre enfant, rendez-vous à l'hôpital. Même dans le doute, n'hésitez pas. C'est vous qui connaissez votre enfant et qui êtes capable de sentir s'il y a quelque chose d'anormal.
- Un protocole pour le traitement des crises acidotiques a été rédigé à l'intention des médecins et professionnels de la santé (voir le protocole en annexe). Certains hôpitaux ont ce protocole sur place, mais nous vous suggérons de l'apporter avec vous à l'hôpital. Si vous ne l'avez pas avec vous, vous pourrez indiquer au personnel que le protocole est disponible sur le site Internet de l'Association de l'acidose lactique.

## RESSOURCES

---

### **Association de l'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean**

Vous pouvez trouver de l'information et du soutien auprès d'autres parents ayant eu ou ayant un enfant avec l'acidose lactique via l'Association de l'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

**Site Web :** [www.aal.qc.ca](http://www.aal.qc.ca)

**Courriel :** [info@aal.qc.ca](mailto:info@aal.qc.ca)

### **Publication**

Une excellente source d'information est une publication intitulée, Vivre au quotidien avec un enfant gravement malade. Renseignements pratiques et ressources, écrit par Sophie Côté pour le compte de l'organisme Le Phare, Enfants et Familles et publié aux Éditions du CHU Sainte-Justine (prix \$29.95). Ce guide de ressources de 244 pages contient beaucoup de renseignements pratiques, de l'information sur les ressources gouvernementales et un répertoire des ressources communautaires dans chaque région du Québec.

Vous pouvez consulter la table des matières et en commander une copie via Le Phare, Enfants et Familles sur le site internet :

**[www.phare-lighthouse.com/fr/programmes\\_guide\\_resources.aspx](http://www.phare-lighthouse.com/fr/programmes_guide_resources.aspx)**

ou téléphoner au 514-954-4848.

Il est aussi disponible auprès des Éditions du CHU Sainte-Justine :

**[www.chu-sainte-justine.org/editions/index.asp](http://www.chu-sainte-justine.org/editions/index.asp)**

ou téléphoner au 514-345-4931.

### **Services de conseil génétique :**

Chicoutimi

Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi

(418) 541-1234 poste 2153

Québec

Centre hospitalier universitaire de Québec

(418) 654-2103

Montréal

Hôpital Ste-Justine

(514) 345-4727

L'Hôpital de Montréal pour Enfants

(514) 412-4400 poste 22321

Sherbrooke

Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

(819) 564-5393

Centre de santé et de services sociaux  
de Chicoutimi



Centre hospitalier affilié universitaire régional

## **PROTOCOLE DE TRAITEMENT**

**POUR LES CRISES ACIDOTIQUES CHEZ LES PATIENTS  
ATTEINTS D'ACIDOSE LACTIQUE CONGÉNITALE  
AVEC DIAGNOSTIC ÉTABLI**

**PRÉPARÉ PAR :**

**CHARLES MORIN, MD  
PÉDIATRE**

**MARS 2005**

Si les parents ou les tuteurs désirent que le patient atteint d'acidose lactique congénitale ait une réanimation complète, voici les soins suggérés à donner au patient au cours des premières heures : (ADVENANT LE CAS OÙ LES PARENTS NE DÉSIRENT PAS QUE LEUR ENFANT REÇOIVE UNE THÉRAPIE DE RÉANIMATION, NOUS DEVONS NÉANMOINS LEUR OFFRIR LES SOINS PALLIATIFS HABITUELS POUR ASSURER LE CONFORT DE L'ENFANT MALADE).

- **La présentation clinique d'une crise acidotique**

Habituellement, le patient se présente en détresse respiratoire, il y a souvent un œdème pulmonaire associé. Le patient présente généralement une altération de l'état de conscience et une instabilité hémodynamique se manifestant par une hypotension modérée ou sévère et une tachycardie avec peu de variabilité dans le rythme cardiaque.

Les examens de laboratoire révèlent : une acidose métabolique sévère avec un pH en dessous de 7,2 et des bicarbonates en dessous de 12. Finalement, une hyperglycémie est souvent associée (glycémie aux environs de 16 à 20).

N. B. : pour éviter toute confusion avec une acidocétose diabétique, ce protocole ne s'adresse qu'aux patients avec une acidose lactique congénitale bien diagnostiquée.

- **Traitement suggéré**

- a) Respiratoire

Une intubation est essentielle suivie d'une ventilation assistée. Il est très important de mettre le patient au repos complet pour lui assurer toute chance de récupération. C'est pourquoi, suite à l'intubation, une curarisation est nécessaire et devra être maintenue. Nous suggérons la kétamine ou l'étomidate comme agents inducteurs; l'anectine ou le rocuronium comme agents paralytiques. La sédation sera faite par l'utilisation de versed et de fentanyl (doses à titrer selon la tension artérielle)

- b) Hémodynamique

La correction de l'instabilité hémodynamique sera faite avec les mesures habituelles, c'est-à-dire, bolus de soluté physiologique ou de colloïdes (de 20cc/kg à 80cc/kg selon la réponse clinique et la tension artérielle). Support inotropique : Dopamine (premier choix, de 5 à 20ug/kg/min). En absence de réponse : Epinephrine en perfusion (0.1 à 1.0 ug/kg/min. Notez bien : **si possible**, installer une voie centrale pour accès à une tension veineuse centrale. Une TVC de 5 à 8 est souhaitable.

- c) L'œdème pulmonaire

Dans la majorité des cas, l'intubation, la ventilation assistée et la correction ou la stabilisation hémodynamique du patient suffiront pour corriger l'œdème pulmonaire. Cependant, si un œdème pulmonaire important persiste après les mesures décrites ci-

dessus, que la ventilation et l'oxygénation sont difficiles et que l'état hémodynamique le permet, une dose de furosemide (Lasix) 1mg/kg/dose peut être donnée.

d) L'acidose métabolique

Si le patient présente un pH à moins de 7 et des bicarbonates en dessous de 10, un bolus de bicarbonates de 1 meq/kilo est suggéré suivi d'une perfusion de bicarbonates 5 %, à cesser lorsque le pH sera supérieur ou égal à 7,2.

Si le pH est entre 7 et 7,2, il est suggéré de débiter une perfusion de bicarbonates 5 %. Cette perfusion sera cessée lorsque le pH sera supérieur ou égal à 7,2.

Notez bien : la correction de l'acidose métabolique avec l'utilisation de bicarbonates peut parfois entraîner une hypernatrémie. Il est très important de suivre le sodium sérique du patient et de s'assurer que ce sodium ne dépasse pas le niveau de 150.

e) Hyperglycémie

Habituellement, l'hyperglycémie se corrige suite aux différentes mesures de correction de la crise métabolique décrite ci-dessus. Cependant, si après deux ou trois heures de traitement l'hyperglycémie persiste toujours, nous suggérons une dose de .05 unités/kilo d'insuline R sous-cutané. Par la suite, il est important de suivre les glycémies capillaires aux heures. Si la glycémie diminue suite aux mesures correctrices respiratoires, hémodynamiques et métaboliques apportées, il n'est pas nécessaire d'instituer un traitement d'insuline.

f) Protection du système nerveux central

Pour la protection du système nerveux central, il s'agira de mettre des sacs ou un casque avec de la glace autour de la tête pour diminuer la température cérébrale afin de minimiser les dommages au SNC. Le but est donc d'obtenir une hypothermie cérébrale "protectrice". On doit donc viser une température tympanique entre 32 et 34 degrés celsius, tête en position neutre à 30 degrés.

Finalement, durant ces mesures il faudra prévoir un transfert dans un centre tertiaire avec soins intensifs pédiatriques.

Merci à Josée-Anne Gagnon, pédiatre intensiviste, pour ses précieux conseils.

## RÉDACTION DE LA TROUSSE

---

Gail Ouellette, Ph.D., CCGC  
Conseillère en génétique

---

Une partie des informations contenues dans cette trousse est issue du rapport de recherche : Vers une meilleure compréhension des événements pré-crise et du développement de la maladie de l'acidose lactique.

---

### **Directeur de la recherche :**

Charles Morin, MD

---

### **Co-chercheure :**

Hélène Vézina, Ph.D.

---

### **Coordinateur :**

Maxime Doran-Plante, MA

---

### **Conseiller :**

Pierre Lavoie, CQ, MSM,  
Président de l'Association de  
l'acidose lactique

---

### **Collaborateurs :**

#### **Hassan Soubhi, MD, Ph.D.**

Dany Harvey, MD

Claude Bhérer, M. Sc.

---



Association de  
l'acidose lactique  
DU SAGUENAY—LAC-SAINT-JEAN

*Cette trousse d'information est le fruit d'un projet de recherche financé par l'Association de l'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Dans le cadre de ce projet qui s'est déroulé entre 2006 et 2008, des entrevues ont été réalisées auprès de 44 parents d'enfants atteints ou ayant été atteints de l'acidose lactique. Le but premier de cette trousse est de fournir l'information nécessaire aux parents dont l'enfant vient d'être diagnostiqué avec l'acidose lactique. Il pourra aussi servir aux professionnel(le)s de la santé et aux autres personnes dans l'entourage de l'enfant pour comprendre ce qu'est cette maladie.*