



Prise en charge / traitement des maladies avec diarrhée dans le Syndrome de Barth

Bien qu'il soit connu que les individus atteints du syndrome de Barth courent un risque accru de contracter des infections bactériennes, des infections virales accompagnées de diarrhée posent aussi des problèmes spécifiques de prise en charge. Dans une large mesure c'est la masse musculaire réduite, caractéristique du syndrome de Barth, qui dicte les mesures particulières à prendre en considération dans le traitement de la diarrhée chez l'enfant ou l'adulte atteint. Le fait de ne pas reconnaître les besoins médicaux spécifiques d'un enfant avec une masse musculaire réduite peut mettre sa vie en danger dans les maladies accompagnées de diarrhée, lorsque la masse musculaire réduite de l'enfant entrave la capacité du corps à compenser les pertes importantes de liquide et les pertes d'électrolytes souvent causées par la diarrhée. Une masse musculaire réduite limite aussi les réserves nutritionnelles de l'enfant, il est important d'en tenir compte dans toute maladie de longue durée qui limite la prise de nutrition orale. L'hypocholestérolémie qui est caractéristique du syndrome de Barth peut aussi jouer un rôle à la fois dans l'origine et la durée de la diarrhée.

Ci-dessous sont définis plusieurs principes à observer pour la prise en charge de la maladie entraînant de la diarrhée chez l'enfant ou l'adulte atteint du syndrome de Barth.

Electrolytes

Les muscles constituent non seulement le plus large réservoir de potassium dans le corps mais servent aussi de régulateur pour le taux de potassium sanguin. C'est la raison pour laquelle tout individu qui a une masse musculaire substantiellement réduite aura plus rapidement une diminution du potassium pendant un épisode de diarrhée, et son taux de potassium sérique doit donc être contrôlé plus souvent. Cependant même quand leur concentration de potassium sérique est bas les patients avec une masse musculaire réduite peuvent souffrir d'hyperkaliémie très rapidement lorsqu'on leur administre des formules intraveineuses contenant du potassium. Donc le remplacement de ce déficit en potassium par voie intraveineuse requiert une surveillance fréquente des électrolytes sériques, souvent trois fois par jour, afin d'éviter l'hypo- ou l'hyperkaliémie. Dans une certaine mesure un problème similaire peut se poser quand on tente de maintenir un taux sérique normal de phosphate, mais cela a rarement une conséquence clinique pendant les premiers jours d'une hospitalisation à moins que le taux de phosphore sérique soit diminué par l'emploi d'une grande quantité de glucose par voie intraveineuse.

Nutrition

La masse musculaire réduite des enfants atteints du syndrome de Barth limite aussi leur capacité à faire face au stress induit par le jeûne. C'est dû au fait que pendant des périodes de jeûne ou des périodes d'alimentation avec un apport réduit en protéines, les muscles deviennent la principale source des acides aminés fournis au reste du corps afin de maintenir une activité normale de synthèse des protéines dans d'autres organes et tissus plus importants. La plupart des enfants ou des adultes avec une masse musculaire normale peuvent tolérer pendant plusieurs jours une absence ou un apport minimal de protéines sans compromettre de façon significative la synthèse des protéines nécessaire pour combattre les infections ou faire face à la myriade de conséquences métaboliques du stress. Cependant chez les enfants atteints du syndrome de Barth les acides aminés dans le plasma sanguin baissent dans des valeurs telles que cela compromet de façon critique la synthèse systémique des protéines, après seulement un ou deux jours de jeûne ou d'apport insuffisant de protéines. En conséquence on doit commencer l'administration par voie parentérale d'acides aminés après 24 heures d'hospitalisation quand il est probable que la maladie empêche une reprise de l'alimentation normale endéans les 12 ou 24 heures. Cela peut se faire par une alimentation parentérale complète, ce qui est préférable, ou des suppléments d'acides aminés par voie intraveineuse à raison de 1 g/kg/d. Cette attention accrue pour la nutrition est particulièrement importante dans le syndrome de Barth car les enfants atteints courent un risque plus élevé de contracter des infections et en conséquence le maintien de barrières naturelles physiques contre l'infection, comme par exemple la muqueuse intestinale, est d'une importance vitale pour eux.

Hypocholestérolémie

L'hypocholestérolémie est une caractéristique commune du syndrome de Barth mais sa cause n'est pas encore connue. Du fait que beaucoup d'enfants atteints du syndrome de Barth semblent avoir fréquemment de la diarrhée il est possible que cette hypocholestérolémie soit causée par des pertes accrues d'acides biliaires dans l'intestin et l'on sait que ces acides causent de la diarrhée quand ils sont mal absorbés par l'intestin grêle. Cependant il est aussi possible qu'une régulation négative de la synthèse du cholestérol conduise à une fonction diminuée de la synthèse des acides biliaires hépatiques et donc augmente la diarrhée due à la malabsorption des graisses. Bien que les enfants Barth ne montrent pas les signes classiques de la malabsorption des graisses, on a pourtant découvert ce problème chez un patient. Si la cause d'une diarrhée sécrétante est la malabsorption des acides biliaires, alors des doses relativement faibles de cholestyramine peuvent être extrêmement efficaces dans le contrôle de la diarrhée. La malabsorption transitoire des acides biliaires est une cause très commune de toute diarrhée liquide/ aqueuse associée aux maladies virales et la cholestyramine est malheureusement sous utilisée dans le traitement de ces diarrhées liquides. Bien que la cholestyramine puisse causer des problèmes tels que de la constipation ou la formation de bézoards intestinaux, ces problèmes apparaissent rarement quand la cholestyramine est

employée durant de courtes périodes. Cependant si la diarrhée chez un enfant atteint du syndrome de Barth est causée par la malabsorption des graisses plutôt que par la malabsorption des acides biliaires cela peut être facilement identifié par une analyse des selles et ainsi cette diarrhée peut être traitée en connaissance de cause. Il est aussi important de reconnaître que la diarrhée dans le Syndrome de Barth peut refléter une capacité réduite à fournir aux entérocytes suffisamment d'énergie pour permettre le transport des électrolytes et des liquides. C'est aussi pour cette raison que les médecins qui soignent des enfants atteints du syndrome de Barth doivent prêter une attention toute particulière à la nutrition pendant les maladies aiguës, comme déjà mentionné ci-dessus.

DECHARGE DE RESPONSABILITE :

Cette brochure a été produite dans un but strictement éducatif, elle n'est en aucun cas destinée à être utilisée dans un contexte médical. Les informations qu'elle contient ne doivent en aucun cas être utilisées dans le diagnostic ou le traitement d'un problème de santé ou d'une maladie. Elle ne se substitue en aucun cas aux soins fournis par un professionnel. Si vous êtes, ou pensez être atteint du syndrome de Barth, veuillez consulter votre médecin.