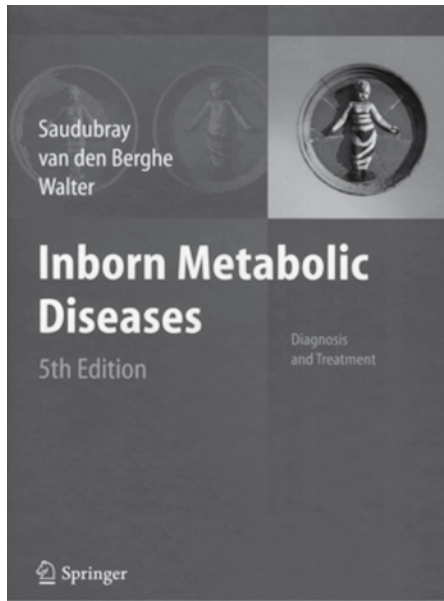


## Inborn Metabolic Diseases

Diagnosis and Treatment, 5<sup>th</sup> edition (2011)  
Saudubray, van den Berghe and Walter  
656 pages, Springer Verlag, ISBN 978-3-642-15719-6

Andrea Superti-Furga, Luisa Bonafé, Lausanne



C'est avec surprise que nous constatons que ce bel ouvrage, caractérisé dès la 1<sup>ère</sup> édition par l'image de l'enfant de Della Robbia sur la page de garde, est arrivé à la 5<sup>ème</sup> édition. La 1<sup>ère</sup> édition, connue sous le nom «Fernandes» du nom du 1<sup>er</sup> éditeur, avait paru dans les années 1990. Mais le temps passe, et les maladies métaboliques sont devenues un des domaines plus importants de la Pédiatrie: depuis la parution du premier «Fernandes», non seulement le nombre de maladies métaboliques connues a plus que doublé, mais également les traitements ont extrêmement changé, notamment avec plusieurs nouvelles stratégies basées sur le régime, les co-facteurs, les «chaperonnes», de vrais traitements pharmacologiques et même avec les traitements de remplacement enzymatique.

En dépit de cette énorme croissance, l'ouvrage demeure maniable avec un seul volume d'un peu plus de 600 pages. Le livre, rédigé par plus de 80 auteurs et 3 principaux éditeurs est structuré en 10 chapitres et 43 sous-chapitres couvrant les différents groupes de maladies (acides aminés, carbohydrates, mitochondrie, lipides, etc.) Le 1<sup>er</sup>

chapitre est dédié aux principes généraux de diagnostic et de traitement, au dépistage néonatal, ainsi qu'au traitement des urgences. Vu le nombre de désordres traités (plusieurs centaines), la présentation de chaque maladie est succincte, et les éditeurs (J. M. Saudubray, Paris; G. van den Berghe, Louvain; et J. H. Walter, Manchester), ont fait un travail excellent afin de garantir que les informations sur le diagnostic et le traitement soient mises en évidence. Pour chaque groupe de maladies, le lien physio-pathologique entre le déficit enzymatique et les manifestations biologiques et cliniques, dont ressort l'approche thérapeutique, sont expliqués de façon simple et claire. A noter que l'ouvrage couvre un grand nombre des «syndromes» avec base métabolique comme les désordres de la glycosylation, les désordres des peroxisomes et les désordres du métabolisme des neurotransmetteurs, à souligner le fait que «tout est métabolisme» et que la base cellulaire des maladies est souvent métabolique. Enfin, en appendice du livre nous retrouvons une liste très pratique des médicaments métaboliques les plus fréquemment utilisés, de leurs indications et dosages.

Comment se situe ce livre parmi les autres ouvrages de référence dans le domaine des maladies métaboliques? Le texte de référence par excellence, le «*Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease*», avait atteint une taille de plus de 5000 pages en 4 volumes pour ensuite cesser d'exister sous forme papier; il n'est disponible à présent que comme site internet payant. Le «*Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases*», édité par N. Blau et autres, a un gabarit plus petit; cependant il est ciblé surtout sur le diagnostic de laboratoire. Finalement, le «*Clinical Guide to Inherited Metabolic Diseases*», écrit en solo par J. Clarke, présente les diagnostics différentiels à partir de tableaux cliniques; il est très précieux pour l'enseignement de l'approche clinique aux jeunes collègues, mais ne pré-

sente qu'une petite fraction des maladies traitées dans les autres. Le nouveau «Saudubray/van den Berghe/Walter» se situe entre le Clarke et le Blau: il est très complet sur le plan nosologique et présente les signes cliniques, les processus de diagnostic ainsi que les traitements d'une façon succincte mais actuelle. Il est donc le plus adapté aux pédiatres souhaitant s'orienter dans les diagnostics différentiels des maladies métaboliques, et même pour le spécialiste à l'hôpital ou en cabinet. Même si la consultation du «Saudubray» ne va pas remplacer une discussion directe avec le spécialiste en maladies métaboliques, les informations fournies vont être très utiles dans le processus de diagnostics différentiels.

En conclusion, un ouvrage comprenant énormément d'informations actualisées couvrant un grand nombre de maladies métaboliques, bien indexé et de consultation agréable, avec un bon équilibre entre informations et taille. A conseiller pour pédiatres hospitaliers et pédiatres installés avec des intérêts particuliers dans ce domaine fascinante de la pédiatrie.

### Correspondance

Prof. Andrea Superti-Furga  
Département Médico-Chirurgical de Pédiatrie  
CHUV - 1011 Lausanne  
[asuperti@unil.ch](mailto:asuperti@unil.ch)