

99. 3-hydroxy-acyl-coenzyme A déshydrogénase

Nom le plus commun :
Déficiência en LCHAD

Introduction

La 3-hydroxy-acyl-coenzyme A déshydrogénase est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le métabolisme fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la construction des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération d'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

Troubles de l'oxydation des acides gras

Le déficit en 3-hydroxy-acyl-coenzyme A déshydrogénase est un "trouble de l'oxydation des acides gras", c'est-à-dire une perturbation de la combustion des graisses provenant des aliments et des réserves de graisse de l'organisme. La combustion des graisses est un processus au cours duquel les graisses sont décomposées en plusieurs petites étapes et converties en énergie.

Mitochondries

Votre corps a besoin d'énergie pour tout ce que vous faites : pour bouger, penser et faire battre votre cœur. Il tire cette énergie des aliments ou de l'énergie stockée dans les muscles et les graisses. Mais les glucides, les graisses et les protéines que nous mangeons et stockons ne peuvent pas être utilisés immédiatement. Ils doivent d'abord être convertis en une forme d'énergie que les cellules du corps peuvent utiliser. Cette substance est appelée ATP et est produite dans les centrales électriques de vos cellules : les mitochondries.

Les centrales sont d'abord alimentées en sucres (glucides) par le sang. Lorsque celles-ci s'épuisent, les réserves des muscles sont utilisées. Ce n'est qu'alors que les mitochondries passent à la combustion des graisses. Les graisses constituent en effet l'apport énergétique en cas d'urgence. Toutes ces différentes formes de production d'énergie sont régulées par des enzymes spécifiques.

Oxydation des acides gras

La combustion des graisses dans la mitochondrie est appelée "oxydation des acides gras" (oxydation est en fait un mot difficile pour désigner la combustion). Pour extraire de l'énergie des graisses, deux étapes sont nécessaires dans la mitochondrie : les graisses doivent d'abord entrer dans la mitochondrie, puis elles doivent être décomposées. C'est au cours de cette dernière étape que l'ATP est produite.

Plusieurs enzymes sont nécessaires pour ces deux étapes. Dans la première étape, la carnitine est une substance importante. La carnitine peut être considérée comme une sorte de guide dont les acides gras ont besoin pour entrer dans la mitochondrie. Diverses enzymes lient les acides gras à la carnitine et les découplent à nouveau une fois qu'ils sont en place.

La dégradation effective des acides gras dans la mitochondrie se fait également en plusieurs étapes. Comme toutes les graisses ne sont pas identiques, il existe

différentes enzymes au sein de la mitochondrie pour décomposer les chaînes d'acides gras courtes, moyennes ou longues.

Il peut y avoir un problème avec toutes ces enzymes (elles manquent ou ne fonctionnent pas correctement). Il en résulte un trouble de l'oxydation des acides gras. Les patients atteints d'un trouble de l'oxydation des acides gras peuvent souffrir de graves pénuries d'énergie, ce qui peut endommager le cerveau ou d'autres organes. De plus, les produits intermédiaires de la dégradation des graisses peuvent s'accumuler dans le corps, par exemple sous forme de gouttelettes de graisse.

L'enzyme manquante

Les patients atteints de cette maladie ne possèdent pas l'enzyme "3-hydroxy-acyl-coenzyme A déshydrogénase".

Description de la maladie

Pour une description plus détaillée de la maladie, voir LCHADD.