

113. Déficit en lipoprotéine lipase

Synonymes :

Déficit / déficience en lipoprotéine lipase

Déficit / déficience en LPL

Hyperlipoprotéïnémie de type 1

Hyperlipémie

Nom le plus commun :

Déficit en lipoprotéine lipase

Introduction

Le déficit en lipoprotéine lipase (LPL) est une maladie métabolique héréditaire. Le "métabolisme" désigne la transformation et le 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 se déroule avec l'aide d'enzymes (protéines qui contribuent à accélérer les processus dans le corps). Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une substance ne peut plus être transformée ou transportée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

L'enzyme défectueuse

La lipoprotéine lipase (LPL) est une enzyme que l'on trouve principalement à l'intérieur des vaisseaux sanguins dans le cœur, le tissu adipeux et les muscles. La LPL se lie aux particules de graisse dans le sang (triglycérides) et veille à ce que l'énergie soit produite à partir de la graisse. La LPL veille également à ce que les particules de graisse soient stockées sous forme de tissu adipeux et que les particules de graisse soient absorbées par les cellules du foie. Lorsque la LPL ne fonctionne pas, la quantité de triglycérides dans le sang et dans les organes augmente. Les personnes présentant un déficit en LPL ont souvent des triglycérides beaucoup plus élevés dans le sang que les personnes dont la LPL fonctionne correctement.

Rare

La déficience en LPL est très rare. Elle survient chez environ 1 à 2 personnes sur 1 000 000. On connaît à ce jour plus d'une centaine d'anomalies du gène LPL qui peuvent entraîner une déficience en LPL. Dans certains défauts, une petite quantité de LPL est encore présente, mais dans d'autres, il n'y a pas de LPL du tout.

Symptômes

La plupart des patients déficients en LPL développent des symptômes dans l'enfance, tels qu'une croissance réduite, des douleurs et des crampes abdominales (parfois causées par une pancréatite aiguë), des diarrhées, une hypertrophie du foie et de la rate, et de petites bosses graisseuses jaunes sur la peau (xanthomes éruptifs). Elles se produisent souvent sur des points de pression, comme les fesses, les coudes, le dos et les genoux ou sur les tendons. Le principal danger pour les patients présentant un déficit en LPL est la pancréatite. Elle commence généralement par des plaintes de douleurs abdominales (qui peuvent irradier dans le dos) accompagnées de nausées et de vomissements. Certains patients développent plusieurs pancréatites, ce qui peut réduire sa capacité à fonctionner et, à long terme, peut entraîner un diabète, par exemple.

Cependant, les symptômes et l'évolution d'un déficit en LPL varient d'un patient à l'autre.

Diagnostic

La combinaison des symptômes n'est souvent pas reconnue comme une déficience en LPL. Le diagnostic est généralement posé lorsque les patients développent une pancréatite ou lorsque le sang est prélevé et a une couleur laiteuse. Si le médecin soupçonne un déficit en LPL, il mesure la quantité de triglycérides dans le sang. Dans le cas d'une déficience en LPL, ce taux est beaucoup plus élevé que la normale. Pour déterminer réellement qu'il s'agit d'une déficience en LPL, les chercheurs doivent déterminer le fonctionnement de l'enzyme LPL. Cela peut être testé dans le sang. S'il est fortement réduit ou absent, le patient présente un déficit en LPL. Souvent, les chercheurs recherchent également une anomalie dans l'ADN pour expliquer le déficit en LPL.

Traitement

Le traitement des patients vise à obtenir un taux de triglycérides le plus bas possible. Il n'y a actuellement aucun médicament pour cela.

Régime alimentaire

À l'heure actuelle, la seule option pour réduire les triglycérides est un régime dans lequel l'apport en graisses est limité à 10-15 % de l'apport calorique total quotidien. Pour cela, le patient peut utiliser une huile contenant des triglycérides spéciaux (huile MCT). Ces triglycérides spéciaux, votre corps peut les utiliser, sans avoir besoin du LPL pour les absorber dans les cellules. De plus, avec ce régime, le patient n'est pas autorisé à boire de l'alcool. Ce régime strict n'a aucune influence sur la croissance et le développement de l'enfance et de l'adolescence. Cependant, vous devez être prudent avec certains médicaments, tels que les bêtabloquants, les œstrogènes, les diurétiques et la sertraline. Ces médicaments peuvent amener votre organisme à produire davantage de triglycérides.

Thérapie génique

Il sera peut-être possible à l'avenir de traiter la déficience en LPL avec la thérapie génique de Glybera. On injecte aux patients un certain nombre de petites piqûres contenant un gène LPL sain dans les muscles des jambes. C'est parce que ce sont les muscles qui font le plus de LPL. Le gène LPL sain est alors incorporé dans les muscles, ce qui amène les muscles à fabriquer du LPL. Cela réduit la quantité de particules de graisse dans le sang. Ce traitement doit être répété régulièrement.

Hérédité

Dans chaque cellule du corps, le matériel héréditaire est présent en double et divisé en paires de chromosomes. Votre père vous a donné la moitié et votre mère vous a donné l'autre moitié. Chaque cellule possède 22 paires égales (autosomes), tandis que la 23ème paire est déterminante pour le sexe et diffère entre une femme qui possède deux chromosomes X et un homme qui possède un chromosome X et un chromosome Y.

Autosomique signifie que le gène anormal est situé sur l'un des 22 chromosomes normaux. Les garçons comme les filles peuvent être touchés. En outre, un gène anormal sur l'un des deux chromosomes est subordonné au gène normal sur l'autre chromosome (récessif), qui compense alors. Cela se produit chez les porteurs sains, qui ne contractent pas la maladie. Il y a donc deux gènes différents nécessaires pour avoir la maladie. Un enfant atteint d'une

maladie métabolique a hérité d'un gène anormal de ses deux parents. Si la maladie n'est pas présente dans la famille, les parents ne savent généralement pas qu'ils sont porteurs. Par conséquent, ils ne pouvaient pas savoir que leur enfant tomberait malade.

Les parents d'un patient présentant un déficit en LPL ne sont pas malades, mais sont porteurs du gène anormal. Elles ont donc 25 % de chances (1 sur 4) d'avoir un enfant atteint de la maladie à chaque grossesse. Ils ont également 75 % (3 sur 4) de chances d'avoir un enfant qui n'est pas malade. Sur ces 3, 2 seront des porteurs sains, tout comme les parents. Ces enfants ne peuvent transmettre la maladie que si leur partenaire présente également la même anomalie dans son ADN.

Si vous n'avez qu'un seul gène anormal pour la déficience en LPL, vous ne présenterez aucun symptôme. Mais parfois, la quantité de triglycérides dans le sang est légèrement augmentée.