

142 B. β - Mannosidose

Introduction

La β -Mannosidose est une maladie métabolique héréditaire rare. Le "métabolisme" désigne la conversion et le traitement des substances dans notre corps. Cela est nécessaire pour la constitution des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et pour la libération de l'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme ne fonctionne pas correctement, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être convertie et s'accumule dans la cellule. Si cela donne lieu à des plaintes, nous appelons cela une maladie métabolique.

Contexte

Maladies lysosomales à empilement

Les lysosomes font partie des cellules humaines. Ce sont en fait les usines de recyclage de la cellule, où les molécules sont décomposées. Il s'agit de vieilles parties de cellules cassées ou, par exemple, de parties de virus ou de bactéries qui ont été détruites par l'organisme. Dans ces lysosomes, les grosses molécules sont coupées en plus petits morceaux, après quoi elles sont réutilisées par la cellule. Les 300 lysosomes d'une cellule sont très différents. Leur forme dépend exactement des molécules qu'ils doivent décomposer. Dans un lysosome, il existe des dizaines d'enzymes actives, chacune effectuant une étape spécifique dans la découpe d'une substance. Si une enzyme est manquante ou ne fait pas son travail correctement, une étape de la transformation ne peut être effectuée. La substance qui aurait dû être traitée s'accumule alors dans le lysosome. D'où le nom de maladies d'accumulation lysosomale : une substance indésirable s'accumule dans le lysosome. Cela a des conséquences pour la cellule et, en fin de compte, pour les organes et le corps.

Empilage des chaînes courtes de protéines et de sucre

Les substances qui ne sont pas décomposées par l'alpha-mannosidase sont appelées "oligosaccharides". Il s'agit de courtes chaînes de protéines et/ou de sucres. Ce sont des substances dont l'organisme a besoin pour sa croissance et sa fermeté. On les trouve, par exemple, dans les os ou les cartilages. Chez les personnes en bonne santé, ces substances sont continuellement fabriquées et décomposées. Ils sont ainsi constamment rafraîchis. Le recyclage se trouve dans les lysosomes. Chez les patients atteints de β -mannosidose, quelque chose ne va pas avec la panne, ce qui bloque le processus de recyclage quelque part.

L'enzyme défectueuse ou manquante

Chez les enfants atteints de β -mannosidose, l'enzyme β -mannosidase présente un problème. Cette enzyme n'est pratiquement pas ou pas du tout fabriquée, de sorte que diverses chaînes courtes de protéines et de sucre ne peuvent pas être décomposées.

Troubles connexes

La β -mannosidose appartient à un groupe de maladies, les "glycoprotein stacking diseases". Dans toutes les maladies de ce groupe, il existe un défaut enzymatique qui empêche les cellules de l'organisme de décomposer certaines chaînes courtes de protéines et de sucres.

Les autres maladies de ce groupe sont :

α -Mannosidose (enzyme défectueuse : α -mannosidase)

α -Fucosidose (enzyme défectueuse : α -fucosidase)

Sialidose (enzyme défectueuse : α -neuraminidase)

Galactosidose (défaut enzymatique : facteur de protection de la neuraminidase et de la β -galactosidase)

Aspartylglucosaminuria (enzyme défectueuse : aspartylglucosaminidase)

Maladie de Schindler (enzyme défectueuse : α -N-galactosaminidase)

Mucopolysaccharidose 2 / I (enzyme défectueuse : N-acétylglucosamin-1-phosphotransférase)

Mucopolysaccharidose 3 (défaut enzymatique : N-acétylglucosamine-1-phosphotransférase)

Hérédité

Voir "[Hérédité des maladies métaboliques](#)".