

147. α -Fucosidose

Synonymes :

α -Fucosidose (nom le plus courant)

Fucosidose

Introduction

L' α -Fucosidose est une maladie métabolique héréditaire très rare. Le "métabolisme" désigne la conversion et le traitement des substances dans notre corps. Il 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. Si cela donne lieu à des plaintes, nous appelons cela une maladie métabolique.

La maladie α -fucosidose a été décrite pour la première fois en 1968 par le docteur Durand. Cette même année, le défaut enzymatique qui provoque la maladie a été découvert. Il existe une différence entre les patients en ce qui concerne la gravité des symptômes.

Rareté

L' α -Fucosidose est très rare. Moins de 100 patients sont connus dans le monde, la plupart d'entre eux venant d'Amérique ou d'Italie. En Belgique, elle est présente dans environ 1 naissance vivante sur 2 millions.

Contexte

Maladies lysosomales de surcharge

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 des molécules qu'ils doivent décomposer. Dans un lysosome, il y a 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' α -fucosidose 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 a lieu dans les lysosomes. Chez les patients atteints d' α -fucosidose bloque le processus de recyclage quelque part.

L'enzyme défectueuse ou manquante

Chez les enfants atteints d' α -fucosidose, l'enzyme α -fucosidase présente un problème. Cette enzyme n'est pas ou peu fabriquée, ce qui signifie que diverses chaînes courtes de protéines et de sucre ne peuvent pas être décomposées.

Troubles connexes

L' α -Fucosidose appartient à un groupe de maladies appelées "maladies d'accumulation des glycoprotéines". 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)

β -Mannosidose (défaut enzymatique : β -mannosidase)

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)

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

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

Symptômes

Les patients atteints d' α -fucosidose présentent parfois une grande différence dans la gravité de leurs symptômes. Même au sein d'une famille, les enfants atteints d' α -fucosidose peuvent présenter différents degrés de la maladie. Cela montre que des facteurs non héréditaires influencent également l'évolution de la maladie.

Une caractéristique extérieure de tous les patients atteints de fucosidose est qu'ils ont une petite taille, car ils ont souvent une croissance retardée et un squelette qui se développe mal. Leurs têtes sont de taille normale, mais elles ont presque toutes un visage grossier. La gravité de leur retard mental est variable.

Certains enfants atteints d' α -fucosidose présentent déjà un retard de développement au cours de leur première année de vie. Tant physiquement que mentalement, ils sont à la traîne par rapport aux enfants du même âge. Leur développement mental progresse d'abord lentement, mais peut aussi se détériorer à un âge plus avancé. Les premiers symptômes de la maladie peuvent également apparaître plus tard. Ces patients ont généralement une évolution plus légère de la maladie, bien qu'ils puissent également présenter un retard mental ou un déclin du développement.

Une caractéristique physique frappante des patients gravement atteints est qu'ils ont beaucoup de sel dans leur sueur. Les enfants ayant une forme plus douce ont généralement une sueur normale, bien qu'ils puissent avoir la peau sèche. Ces enfants ont également de nombreuses taches rouges sur la peau, en particulier autour des parties génitales.

En outre, il arrive souvent que le foie, la rate et le cœur soient hypertrophiés. Les enfants sont sensibles aux infections et peuvent souffrir de crises d'épilepsie.

Il est difficile de faire une déclaration sur l'espérance de vie dans l' α -fucosidose. Un grand nombre de patients meurent avant l'âge de dix ans, mais un nombre presque égal ne meurt qu'après avoir dépassé l'âge de vingt ans.

Diagnostic

L' α -Fucosidose est causée par un manque de l'enzyme α -fucosidase, qui est responsable de la dégradation et de la réutilisation des chaînes courtes de sucre et de protéines dans les cellules du corps. Ces chaînes courtes (oligosaccharides) se trouvent généralement en grande quantité dans l'urine du patient. Lorsqu'un patient est suspecté d'être atteint d' α -fucosidose, les urines sont d'abord testées. La confirmation finale du diagnostic est faite par la mesure de l'activité enzymatique dans le sang du patient ou dans un morceau de peau.

Il est possible de passer un examen prénatal lorsqu'un enfant atteint d' α -fucosidose est déjà né dans la famille. Toutefois, cet examen n'est pas fiable à 100 %.

Traitement

Il n'existe actuellement aucun traitement connu pour arrêter les effets de l' α -fucosidose ou pour guérir la maladie. Tout vise à combattre les symptômes de la maladie, à rendre la vie des enfants aussi agréable que possible.

Hérédité

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