

190. Déficit en DER (2,4 diénoyl coenzyme A réductase)

Synonymes :

2,4 diénoyl coenzyme A réductase (déficience)
Déficience en NAD kinase 2 mitochondriale
DER (déficience)
Nom le plus commun
DER

Introduction

La DER est une maladie métabolique héréditaire très rare. Le métabolisme fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la constitution 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 DER est un "trouble de l'oxydation des acides gras", c'est-à-dire un trouble 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. Les premiers troubles de l'oxydation des acides gras ont été découverts dans les années 1970. Le premier patient atteint de DER n'a été décrit qu'en 1990.

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 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 découlent à nouveau une fois qu'ils sont en place. La décomposition des acides gras dans la mitochondrie s'effectue 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 sont absentes 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 défectueuse ou manquante

DER signifie "2,4 diénoyl coenzyme A réductase". Cette enzyme est absente chez les patients atteints de DER, qui sont donc incapables de réaliser une certaine étape de la dégradation des molécules d'acide gras.

Rareté

La DER est une maladie métabolique très rare. En Belgique, aucun patient atteint de DER n'est connu à ce jour'.

Symptômes

Comme on connaît si peu de patients, il est difficile de se prononcer sur l'évolution naturelle de la maladie.

La seule description de patient rapporte un bébé né avec un petit corps et une grosse tête après une grossesse normale. Son cerveau était trop petit et le bébé était faible, bien que ses réflexes étaient intacts. Le bébé mangeait mal, grandissait mal et vomissait presque continuellement. Il a vécu jusqu'à l'âge de six mois.

Diagnostic

Pour établir le diagnostic, l'activité de l'enzyme manquante doit être mesurée par des tests de laboratoire. On utilise généralement des cellules de peau ou des cellules sanguines. Chez le premier patient décrit, le défaut enzymatique n'a été diagnostiqué qu'après son décès.

Traitement

Comme pour les symptômes, on ne peut guère se prononcer sur le traitement approprié lorsque l'on ne connaît que quelques patients. Il est probable que des méthodes de traitement soient recommandées, qui fonctionnent également dans d'autres troubles de l'oxydation des acides gras, comme la prévention du jeûne et un régime restreint en graisses.

Hérédité

Voir "[Hérédité des troubles du métabolisme](#)".