

194. Déficit en glycérol kinase

Synonymes :

Déficit/ déficience en glycérol kinase.

Hyperglycérémie

Nom le plus commun

Déficit en glycérol kinase

Introduction

Le déficit en glycérol kinase est une maladie métabolique héréditaire très rare. 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 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, tandis que le produit éventuellement important est trop peu formé ou parfois pas du tout. Cette situation peut entraîner des plaintes légères ou plus graves. On appelle cela une maladie métabolique.

Contexte

L'enzyme défectueuse ou manquante

Dans le cas d'un déficit en glycérol kinase, l'enzyme glycérol kinase ne fonctionne pas correctement. Cette enzyme joue un rôle important dans le métabolisme des sucres et des graisses. Le glycérol peut lier les acides gras aux graisses et peut être converti en glucose.

Ce trouble se présente sous trois formes différentes.

1. Forme asymptomatique. Dans ce cas, l'enzyme glycérol kinase fonctionne insuffisamment, mais cela n'entraîne pas encore de troubles physiques. En d'autres termes, les patients sont "asymptomatiques".
2. La forme juvénile. Dans cette forme, l'enzyme glycérol kinase fonctionne également de manière insuffisante, mais elle donne lieu à des plaintes. Les plaintes surviennent dans l'enfance.
3. La forme complexe. L'enzyme glycérol kinase ne fonctionne pas correctement, mais le défaut est également lié à d'autres gènes. Ce sont les gènes dont les mutations peuvent entraîner la dystrophie musculaire de Duchenne et l'hypoplasie congénitale du cortex surrénalien. Par conséquent, les patients atteints de la variante complexe présentent également des lésions au niveau des muscles et des glandes surrénales, ce qui entraîne un ensemble de symptômes beaucoup plus étendu. On l'appelle aussi la forme infantile du déficit en glycérol kinase, car elle se manifeste dans la petite enfance.

Rareté

Ce trouble est très rare. La maladie se manifeste presque exclusivement chez les hommes.

Symptômes

Les symptômes que présentent les patients atteints du déficit en glycérol kinase sont très variables. Cela dépend beaucoup de la forme dont souffrent les patients. C'est pourquoi une division a été faite dans ces différents groupes.

1. Dans la forme asymptomatique, les patients ne présentent aucun symptôme. Le gène ne fonctionne pas correctement, ce qui entraîne une quantité excessivement élevée de glycérol dans le sang et l'urine, mais cela n'entraîne pas de symptômes.
2. Dans la forme juvénile, les patients présentent des symptômes. Il s'agit notamment d'une baisse de la température corporelle, de vomissements et de fatigue. Parfois, des crises d'épilepsie et un retard de développement peuvent également survenir. Les symptômes apparaissent généralement dans l'enfance, entre deux et sept ans. Ils sont souvent déclenchés par l'activité physique ou le jeûne.
3. Dans la variante complexe, d'autres gènes sont également affectés en plus du gène codant pour le glycérol kinase. Par conséquent, d'autres symptômes peuvent apparaître en plus de ceux décrits dans la forme juvénile. Les patients peuvent développer un strabisme dès la petite enfance et une épilepsie à un âge précoce. Parfois, les testicules ne sont pas descendus, et les symptômes de la puberté apparaissent tardivement. Ils ont souvent un handicap mental. Si les glandes surrénales sont peu développées (hypoplasie), les patients peuvent vomir, développer des problèmes d'alimentation, avoir une mauvaise croissance, perdre du poids et souffrir d'énurésie. Ils sont souvent plus longtemps malades d'infections que les autres enfants, peuvent avoir un taux de glycémie faible et une peau brune. Si le gène de la dystrophie musculaire de Duchenne est également affecté, les enfants ont une faible force musculaire, des difficultés à marcher, tombent fréquemment et se fatiguent facilement.

Les patients présentant la variante asymptomatique ou juvénile du déficit en glycérol kinase peuvent mener une vie normale.

Diagnostic

Pour établir le diagnostic, plusieurs examens ou tests peuvent être effectués.

On peut trouver une quantité accrue de glycérol dans le sang et l'urine. L'enzyme défectueuse (glycérol kinase) peut être mesurée dans plusieurs cellules, y compris les cellules sanguines. L'enzyme est codée par le gène GK. Ce gène peut être examiné pour détecter des mutations afin de confirmer le diagnostic. La recherche de mutations dans ce gène permet également de découvrir des porteurs et des patients asymptomatiques.

Traitement

Le déficit en glycérol kinase n'est malheureusement pas curable. Cependant, les symptômes peuvent être prévenus autant que possible par une gestion diététique. Les parents peuvent donner à leur enfant des repas pauvres en graisses et principalement riches en glucides à libération lente, comme le riz brun, le pain complet, les légumineuses, les légumes et les fruits. Pendant une activité physique, il est conseillé de manger un peu plus. Les activités physiques intenses doivent être évitées.

Lorsque les glandes surrénales de la variante complexe fonctionnent mal, certaines hormones ne sont pas produites. Ces hormones sont très importantes pour le corps. La carence peut être comblée en administrant ces hormones surrénales aux patients. Il n'existe pas de traitement efficace connu pour la dystrophie musculaire de Duchenne.

Hérédité

Les maladies métaboliques sont des maladies héréditaires. Cela signifie que vous êtes né avec la maladie et que vous ne pouvez pas en guérir. Cela signifie généralement que les parents ne pouvaient pas savoir à l'avance que leur enfant tomberait malade. Dans la plupart des cas, aucun des deux parents n'est affecté. Ils sont alors "porteurs sains" d'un gène déviant et possèdent également le gène normal (voir ci-dessous). Le gène normal assure une production suffisante de l'enzyme nécessaire. Un enfant atteint de la maladie ne possède pas le gène normal. Donc l'enzyme n'est pas ou pas assez fabriquée. Le déficit en glycérol kinase est récessif lié à l'X.

Récessif lié à l'X

Dans chaque cellule du corps, le matériel héréditaire est présent en double et divisé en paires de chromosomes. Chaque cellule contient 22 paires égales (autosomes), tandis que la 23e paire est déterminante pour le sexe et diffère entre la femme, qui possède deux chromosomes X, et l'homme, qui possède un chromosome X et un chromosome Y.

Dans les maladies à transmission récessive liée à l'X, le gène anormal est situé sur le chromosome sexuel X. Ces maladies sont presque exclusivement observées chez les garçons et les hommes, car ils ne possèdent qu'un seul chromosome X. Si leur mère possède un gène anormal sur l'un de ses chromosomes X, elle n'est généralement pas malade elle-même, car elle possède encore le gène normal sur son autre chromosome X. Le gène normal garantit que l'enzyme nécessaire est fabriquée en quantité suffisante chez elle. Ses fils ont 50 % de chances d'hériter de la maladie. Ses filles sont en bonne santé, mais ont une chance sur deux d'être porteuses du gène anormal. Elles peuvent également transmettre la maladie à leurs fils. Ici aussi, on ignore souvent que les femmes sont porteuses, jusqu'à ce qu'un fils naisse avec une maladie métabolique. L'homme malade ne transmet le gène anormal qu'à ses filles, qui seront toutes porteuses. Ses fils reçoivent le chromosome X de la mère, ils ne sont donc ni malades ni porteurs. La probabilité que l'homme atteint transmette la maladie à ses enfants est très faible, car il faudrait que sa partenaire soit porteuse de la même anomalie génétique. Si le partenaire n'est pas apparenté, la probabilité qu'il présente la même anomalie génétique est très faible.