

198. Cystinose intermédiaire / juvénile

Synonymes :

Cystinose intermédiaire

Cystinose juvénile

Cystinose, type néphropathique de l'adolescent

Nom le plus commun :

Cystinose

Introduction

La cystinose intermédiaire/juvénile est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le métabolisme fait référence à la conversion et au 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. Le métabolisme peut également être perturbé parce qu'une protéine de transport ne fonctionne pas correctement. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule, tandis que le produit éventuellement important ne se forme pas assez ou pas du tout. Cette situation peut donner lieu à des plaintes plus ou moins graves. On appelle cela une maladie métabolique.

Contexte

La cystinose intermédiaire/juvénile est une maladie lysosomale, dans laquelle les patients présentent principalement des symptômes au niveau des reins.

Reins

Chaque personne possède deux reins, un de chaque côté du corps, situés à l'arrière de la cavité abdominale. Les reins ont une fonction de nettoyage : le sang les traverse pour être purifié. Les déchets se retrouvent dans l'urine.

Chez les patients atteints de cystinose, des cristaux de cystine se déposent dans les cellules des reins. Les cristaux interfèrent avec la fonction, empêchant le rein d'éliminer les déchets, comme l'urée. Lorsque cela se produit, le patient doit subir une dialyse : le sang doit être filtré à l'extérieur de l'organisme pour contrer les effets de ces déchets toxiques.

Les patients atteints de cystinose sont traités avec de la cystéamine, qui, dans la plupart des cas, entraîne une détérioration beaucoup moins importante de la fonction rénale, voire pas du tout.

Maladies lysosomales

Les lysosomes sont des parties des cellules de l'être humain. Ils sont en fait les usines de recyclage de la cellule, où les molécules sont décomposées. Il s'agit de parties de cellules anciennes, brisées, 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 petits morceaux, qui sont ensuite réutilisés par la cellule. En moyenne, les 300 lysosomes d'une cellule sont très différents. Leur forme dépend des molécules qu'ils doivent décomposer exactement. Dans un lysosome, des dizaines d'enzymes sont actives, chacune d'entre elles

effectuant une étape spécifique dans le découpage d'une substance. Si une enzyme manque ou ne fait pas son travail correctement, une étape de la transformation ne peut pas être réalisée. La substance qui aurait dû être traitée, s'accumule dans le lysosome. D'où le nom de maladies d'empilement lysosomales : une substance indésirable s'accumule dans le lysosome.

Cela a des conséquences pour la cellule et finalement pour les organes et le corps.

Transport depuis le lysosome

La cystinose intermédiaire/juvénile est due à un défaut de transport de l'acide aminé cystine à travers la membrane lysosomale. La cystine est un produit de dégradation qui est normalement réutilisé ailleurs dans la cellule. La protéine de transport qui est censée aider la cystine à sortir du lysosome ne fonctionne pas correctement chez les patients atteints de cystinose. En conséquence, de grandes quantités de cystine s'accumulent dans le lysosome sous forme de cristaux. Les cristaux de cystine s'accumulent dans les cellules de tout le corps, mais les organes les plus touchés sont les reins et les yeux.

La protéine défectueuse dans la cystinose intermédiaire/juvénile

En raison d'un défaut génétique, les patients atteints de cystinose sont dépourvus de la protéine qui transporte la cystine depuis le lysosome. Cette protéine de transport est appelée cystinosine.

Rareté

La cystinose intermédiaire/juvénile est une maladie métabolique rare qui se manifeste chaque année chez environ 1 nouveau-né sur 100 000 à 1 sur 200 000. Comme le traitement donne aux patients une bonne chance de vivre jusqu'à un âge normal, il y a un nombre raisonnablement élevé de patients atteints de cystinose en vie.

Symptômes

Il existe trois formes de cystinose : la cystinose infantile, la cystinose intermédiaire/juvénile et la cystinose bénigne. Cette dernière ne provoque pas de lésions rénales. Les principales différences entre la cystinose infantile et la cystinose intermédiaire/juvénile résident dans l'âge du patient lors de l'apparition des premiers symptômes et dans la vitesse de progression de la maladie. Seule la cystinose intermédiaire/juvénile sera abordée ici.

Les premiers symptômes de la cystinose intermédiaire/juvénile ne sont souvent remarqués que lorsque le patient est déjà âgé de plusieurs années. L'évolution de la maladie est donc toujours plus lente que dans la cystinose infantile. Les troubles de la croissance sont fréquents, tout comme l'hypersensibilité à la lumière. Le symptôme le plus important chez ces patients est qu'ils développent des lésions rénales permanentes sans traitement.

Une fois qu'un nouveau rein est transplanté, la cystine n'y est plus stockée. Cependant, le stockage se poursuit dans d'autres tissus. Les effets de cette situation font actuellement l'objet de recherches, car il n'y a pas si longtemps, des enfants survivaient à une insuffisance rénale. Il semble que la poursuite de l'empilement après la transplantation puisse entraîner la cécité, des troubles musculaires, une déficience en hormones thyroïdiennes, le diabète et des troubles neurologiques.

Tous les patients atteints de cystinose ont généralement une intelligence normale.

Diagnostic

Les symptômes que présentent les patients permettent souvent déjà au médecin de soupçonner le diagnostic. Le diagnostic définitif est établi en laboratoire. Pour cela, il faut prélever du sang ou un morceau de peau du patient.

Les familles dans lesquelles un enfant a déjà reçu un diagnostic de cystinose peuvent opter pour un test prénatal lors des grossesses suivantes. Il s'agit de tester le liquide amniotique (10-12 semaines) ou le liquide amniotique (14-16 semaines) pour voir si le fœtus est atteint de cystinose. Comme la maladie est aujourd'hui facilement traitable, peu de parents choisissent cette option. Cependant, ils le font tester immédiatement après la naissance afin que le bébé puisse être traité.

Traitement

La cystinose intermédiaire/juvenile ne peut être guérie. Cependant, la maladie peut être traitée. Le traitement consiste à lutter contre les symptômes de la maladie. Tout d'abord, chez les jeunes enfants, les substances que les reins n'absorbent pas bien doivent être complétées pour contrer le syndrome de Fanconi. La plupart des enfants reçoivent du citrate de potassium, du phosphate, du sodium et du calcium. Certains reçoivent également un supplément de vitamine D.

Depuis 1976, il existe un médicament qui ralentit considérablement l'empilement de la cystine chez la plupart des patients. Le nom de ce médicament est la cystéamine. La cystéamine décompose la cystine dans la cellule, empêchant son stockage. Cet effet est si bénéfique que les problèmes de croissance sont également résolus pour la plupart. La cystéamine est également administrée sous forme de collyre pour dissoudre les cristaux de cystine dans les yeux.

Si la fonction rénale est devenue trop faible malgré le traitement à la cystéamine, il est nécessaire de dialyser le patient. Une solution à long terme est une transplantation rénale. Après une telle transplantation, il n'y a pas d'accumulation de cristaux de cystine dans le nouveau rein. L'accumulation se poursuit dans les autres organes. Cela peut nécessiter la poursuite du traitement à la cystéamine. De plus, de nombreux médicaments sont nécessaires pour prévenir le rejet du rein transplanté.

La recherche clinique se concentre désormais sur le suivi du traitement et ses effets à long terme. La détection et le traitement des patients atteints de cystinose visent à prévenir autant que possible la transplantation rénale. En outre, le temps nous dira si les enfants traités à la cystéamine sont épargnés par les complications ultérieures de la cystinose. D'autres méthodes pour combattre les effets de la cystinose sont encore recherchées. La maladie elle-même ne sera guérie que lorsqu'il sera scientifiquement possible de réparer un gène défectueux.

Hérédité

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