

La maladie de Schindler

Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase

Déficit en α -N-acétylgalactosaminidase

Nom le plus commun :

Le syndrome de Schindler

Introduction

La maladie de Schindler 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 ne se forme pas assez ou parfois pas du tout. Cette situation peut donner lieu à des plaintes plus ou moins graves. On appelle cela une maladie métabolique.

Différents types

Il existe deux types de maladie de Schindler. Le type 1 survient dans les premières années de la vie et a une évolution très grave. Le type 2 est plus bénin et n'est généralement pas découvert avant l'âge adulte.

Rareté

La maladie de Schindler est très rare. On ne connaît que quelques patients des deux types.

Contexte

Maladies d'empilement lysosomales

Les lysosomes sont des parties des cellules humaines. Ils sont en fait les usines de recyclage de la cellule, où les vieux éléments cellulaires cassés sont décomposés, ou les envahisseurs externes sont réduits. Dans les lysosomes, les grosses molécules sont découpées en petits morceaux, qui sont ensuite réutilisés ailleurs dans 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, une cinquantaine d'enzymes sont actives, chacune d'entre elles effectuant une étape spécifique dans le découpage des substances. 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 alors 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.

Accumulation de courtes chaînes de protéines et de sucres

Les substances qui ne sont pas décomposées dans la maladie de Schindler sont appelées "oligosaccharides". Il s'agit de courtes chaînes de protéines et/ou de sucres. Ce sont des substances dont le corps a besoin pour se développer et se renforcer. On les trouve, par exemple, dans les os ou le cartilage. Chez les personnes en bonne santé, ces substances sont

continuellement produites et dégradées à nouveau. De cette façon, ils sont constamment rafraîchis. Le recyclage a lieu dans les lysosomes. Chez les patients atteints de la maladie de Schindler, quelque chose ne va pas dans la décomposition, ce qui fait que le processus de recyclage reste bloqué quelque part.

Enzyme défectueuse ou manquante

Chez les enfants atteints de la maladie de Schindler, il y a un problème avec l'enzyme α -N-galactosaminidase. Cette enzyme n'est pas ou peu fabriquée, de sorte que plusieurs courtes chaînes de protéines et de sucres ne peuvent être décomposées.

Troubles connexes

La maladie de Schindler appartient à un groupe de maladies appelées "maladies d'empilement des glycoprotéines". Dans toutes les maladies de ce groupe, il existe un défaut d'enzyme qui empêche les cellules de l'organisme de décomposer certaines chaînes courtes de protéines et de sucre. Les autres maladies de ce groupe sont :

α -Mannosidose (enzyme défectueuse : α -mannosidase)

β -Mannosidose (défaut enzymatique : β -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).

Aspartylglucosaminurie (enzyme défectueuse : aspartylglucosaminidase)

Mucopolysaccharidose 2 / maladie des cellules I (enzyme défectueuse : N-acétylglucosamine-1-phosphotransférase)

Mucopolysaccharidose 3 (enzyme défectueuse : N-acétylglucosamine-1-phosphotransférase)

Symptômes

Il semble qu'il puisse y avoir de très grandes différences entre les patients atteints du syndrome de Schindler. Les symptômes varient de très sévères à presque sans plaintes. Les causes de ces grandes différences ne sont toujours pas claires.

Dans la forme grave de la maladie, la maladie n'est pas perceptible à la naissance, mais après quelques mois, les patients accusent un retard dans leur développement. À un certain moment, le décalage se transforme en déclin. Les enfants finissent souvent dans un état végétatif (ils sont devenus des "plantes de serre"). Il y a deux jeunes patients néerlandais d'une famille connue avec les caractéristiques biochimiques de ce type, qui ont une évolution beaucoup plus douce de la maladie.

Il est également possible que les symptômes ne se manifestent que lorsque le patient est adulte. Ceux-ci sont alors souvent très légers.

Étant donné que l'on connaît très peu de patients, on ne peut guère se prononcer de manière générale sur l'espérance de vie des patients atteints du syndrome de Schindler.

Diagnostic

Les patients atteints de la maladie de Schindler ont de grandes quantités de sucre et de chaînes de protéines dans leurs urines. Un test d'urine peut donc donner une indication. Le

diagnostic exact peut être établi en mesurant l'activité enzymatique de l'alpha-N-galactosaminidase dans le sang ou dans un morceau de peau du patient.

Le diagnostic prénatal chez les futurs enfants est possible, mais en raison de la rareté de la maladie, il n'est pas souvent effectué.

Traitement

Actuellement, il n'existe pas de traitement connu pour la maladie de Schindler autre que le contrôle des symptômes de la maladie.

Hérédité

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