

## **25. L'IPV (intolérance à la protéine lysine)**

### **Synonymes :**

Intolérance à la protéine lysine

Intolérance aux protéines lysinuriques

LPI

Dibasicamino aciduria de type 2

Nom le plus couramment utilisé :

L'IPV (intolérance aux protéines lysinuriques)

### **Introduction**

L'intolérance à la protéine lysine (IPL) est une maladie métabolique héréditaire 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. Une certaine substance ne peut plus être convertie et s'accumule dans la cellule, tandis que le produit potentiellement important est trop peu ou parfois pas du tout formé. Cette situation peut donner lieu à des plaintes plus ou moins graves. Nous appelons cela une maladie métabolique.

### *Contexte*

Protéines et acides aminés

Dans notre alimentation, nous pouvons distinguer trois types de nutriments différents : les graisses, les glucides (sucres) et les protéines. Il existe de nombreux types de protéines différentes. On les trouve, par exemple, dans la viande, les produits laitiers, le pain et d'autres produits céréaliers, et les légumineuses.

Les protéines sont utilisées dans différents endroits du corps. Tout d'abord, ils sont un matériau de construction pour les muscles et donnent de la fermeté à la peau et aux os. De nombreuses protéines sont impliquées dans l'absorption et le traitement d'autres substances dans l'organisme. Les hormones sont faites de protéines, tout comme les anticorps, qui sont fabriqués par le système immunitaire pour nettoyer les virus et les bactéries.

Toutes ces différentes fonctions nécessitent des protéines différentes. Nous ne les ingérons pas tous par la nutrition. Dans notre corps, les protéines que nous mangeons sont d'abord décomposées. Ensuite, l'organisme les transforme en protéines dont il a besoin.

Toutes les différentes protéines sont construites à partir d'un nombre limité d'éléments constitutifs, les acides aminés. Vous pourriez comparer les protéines aux chaînes de perles. Il existe vingt sortes de perles différentes (les acides aminés), avec lesquelles on peut enfile presque infiniment de chaînes différentes. Ainsi, toutes les protéines que l'organisme ingère avec les aliments sont d'abord décomposées en acides aminés, après quoi l'organisme "lie" de nouvelles protéines à partir de ceux-ci.

### *Transport des acides aminés*

Les acides aminés qui se retrouvent dans les reins sont normalement transportés vers le sang, où ils sont pour la plupart renvoyés. Dans l'IPV, le transport des acides

aminés lysine, arginine et ornithine est perturbé. Par conséquent, ces acides aminés ne peuvent pas entrer dans les cellules où ils sont nécessaires. Ils sont excrétés en grande quantité dans l'urine.

#### *L'enzyme défectueuse ou manquante*

L'IPV est causé par un défaut d'une protéine de transport dans les cellules de l'intestin grêle et des reins. En conséquence, le corps des patients atteints d'IPV ne peut pas traiter correctement l'acide aminé lysine.

#### *Rareté*

L'IPV est une maladie métabolique rare, qui est relativement courante, notamment en Finlande. On y trouve la maladie chez un nouveau-né sur 60 000. En Belgique, la prévalence de la maladie est beaucoup plus faible, mais les chiffres exacts ne sont pas connus.

### **Symptômes**

Les enfants atteints d'IPV ne présentent généralement aucun symptôme de maladie tant qu'ils sont nourris au sein. Lorsqu'ils passent à l'alimentation au biberon ou à l'alimentation solide, des problèmes tels que des vomissements et des diarrhées surviennent. Les patients présentent souvent des anomalies cutanées et peu de graisse sous-cutanée.

Sans traitement, ces patients grandissent mal et ont peu d'appétit. Ils sont particulièrement résistants aux aliments riches en protéines. Souvent, leur foie et leur rate sont hypertrophiés, ils souffrent d'ostéoporose et leur croissance osseuse est ralentie. Si ces enfants sont contraints de manger des protéines, ils peuvent avoir peur et finir par tomber dans le coma parce qu'une trop grande quantité d'ammoniac pénètre dans leur sang (hyperammonémie).

Une hyperammonémie trop longue peut mettre en danger le développement mental de l'enfant. Dans la plupart des cas, cela est évité par un traitement. Cependant, les patients peuvent développer de graves problèmes pulmonaires et rénaux.

### **Diagnostic**

Le diagnostic d'IPV peut être établi après examen des urines et du sang. Dans l'urine des patients atteints d'IPV, on trouve des quantités accrues de lysine, d'arginine et d'ornithine, tandis que la concentration de ces acides aminés dans le sang est réduite dans la plupart des cas.

Les tests d'ADN peuvent, dans la plupart des cas, détecter le défaut du gène qui provoque la maladie.

### **Traitement**

L'intolérance aux protéines lysinuriques, comme toutes les maladies métaboliques, ne peut être guérie. Toutefois, un traitement à la citrulline est possible. Les patients reçoivent de la citrulline en plusieurs doses quotidiennes avec les repas. En outre, ils reçoivent un régime alimentaire adapté, dans lequel ils doivent limiter les protéines. Souvent, cela ne pose pas beaucoup de problèmes, car les patients eux-mêmes ont également moins besoin de protéines. Grâce à ce traitement, les dommages causés par l'hyperammonémie sont évités et la plupart des patients peuvent mener une vie normale.

Les crises aiguës sont traitées par une perfusion de glucose et l'apport de protéines est temporairement et complètement arrêté. En outre, dans la phase aiguë, il est souvent nécessaire de donner aux patients du benzoate de sodium.

### **Hérédité**

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