

## **29. La maladie de Hartnup**

### **Synonymes :**

Maladie / trouble de Hartnup

Malabsorption du tryptophane

Nom le plus couramment utilisé :

La maladie de Hartnup

### **Introduction**

La maladie de Hartnup 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**

La maladie de Hartnup est un trouble du métabolisme des acides aminés, composants des protéines. La maladie a été nommée d'après la première famille dans laquelle ce trouble a été découvert.

#### *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, ainsi que dans les légumineuses.

Les protéines sont utilisées dans toutes sortes d'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 faisons pas tous entrer 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 : 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 une quantité infinie 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 parois des intestins et des reins contiennent normalement des systèmes de transport des acides aminés, à la fois pour absorber les acides aminés des aliments

et pour récupérer les acides aminés de l'urine. Chez les patients atteints de la maladie de Hartnup, cette fonction de transport est perturbée par un défaut héréditaire. En conséquence, les patients excrètent différents acides aminés dans leurs urines et leurs selles. En particulier, l'absorption réduite de l'acide aminé tryptophane entraîne les symptômes de la maladie chez ces patients.

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

La maladie de Hartnup est causée par un défaut d'une protéine de transport dans les intestins et les reins qui transporte le tryptophane et d'autres acides aminés à travers la paroi intestinale et rénale.

#### *Rareté*

La maladie de Hartnup est une maladie métabolique assez courante. On estime qu'elle se produit chez une personne sur 24 000.

#### **Symptômes**

La gravité de tous les symptômes mentionnés peut varier d'un patient à l'autre. Il existe également des "patients" dont on sait qu'ils ne présentent aucun symptôme de maladie. L'apparition des symptômes est probablement liée à l'apparition d'un manque de vitamine B3. Cette carence est à son tour le résultat d'une carence en tryptophane, un des acides aminés dont la quantité dans le corps est réduite. Les symptômes de la maladie sont très variables et dépendent, entre autres, de l'état nutritionnel du patient.

En général, les symptômes diminuent plus tard dans la vie. Les jeunes patients grandissent souvent mal. La caractéristique la plus frappante de cette maladie est que la peau des patients est très sensible à la lumière du soleil. La peau des parties du corps exposées au soleil est rouge vif, eczémateuse, squameuse et parfois sans pigment. Les patients souffrent aussi souvent d'un trouble de la coordination léger à grave, parfois accompagné d'une légère déficience intellectuelle. En outre, les patients peuvent développer des symptômes psychiatriques.

#### **Diagnostic**

Le diagnostic de la maladie de Hartnup peut être établi par des tests d'urine en laboratoire. Il peut également être nécessaire de faire une biopsie de la paroi intestinale pour démontrer le défaut de transport.

#### **Traitement**

La maladie de Hartnup, comme toutes les maladies métaboliques, ne peut être guérie. Toutefois, il est possible de prévenir ou d'atténuer les symptômes autant que possible grâce à un traitement. Les patients bénéficient d'un régime riche en protéines et de l'administration de tryptophane et de vitamine B3. Comme la peau de ces patients est très sensible au soleil, l'utilisation d'un écran solaire pour les parties du corps exposées est à conseiller.

#### **Hérédité**

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