

5. Déficience en tyrosine hydroxylase

Synonymes :

Syndrome de Ségawa (également utilisé pour un autre trouble des neurotransmetteurs)

Le parkinsonisme infantile

La dystonie sensible à la L-Dopa

Nom le plus couramment utilisé :

Déficience en tyrosine hydroxylase

Introduction

La déficience en tyrosine hydroxylase 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 transformée en une autre substance. La première substance s'accumule et la seconde est insuffisamment présente. Si cela donne lieu à des plaintes, nous appelons cela une maladie métabolique.

Contexte

Les premiers patients atteints d'un déficit en tyrosine hydroxylase ont été découverts dans les années 1990. Peu après, la prédisposition héréditaire a été identifiée.

Rareté

La déficience en tyrosine hydroxylase est une maladie métabolique rare. Certains patients ont été diagnostiqués en Belgique, mais on ne sait pas exactement à quelle fréquence la maladie se manifeste.

L'enzyme défectueuse ou manquante

L'enzyme tyrosine hydroxylase est impliquée dans la conversion de la tyrosine en dopamine, un important agent de signalisation (neurotransmetteur) dans le cerveau. Comme l'enzyme tyrosine hydroxylase ne fonctionne pas ou pas correctement chez les patients souffrant d'un déficit en tyrosine hydroxylase, il se forme une quantité insuffisante de dopamine et des problèmes apparaissent dans le système nerveux.

Symptômes

Sur la base des symptômes neurologiques, on peut distinguer 2 groupes de patients (groupe A et B). Chez les patients du groupe A, les symptômes se manifestent généralement au cours de la première année de vie, où les mouvements involontaires, le peu de mouvement et les muscles cramponnés sont très importants. Chez les patients du groupe B, les symptômes apparaissent au cours des premiers mois de la vie, avec peu de mouvements, des muscles flasques, des tremblements, des mouvements involontaires importants et des mouvements oculaires convulsifs. En outre, dans le groupe B, il y a un handicap mental et des plaintes de bave, de transpiration et de température corporelle instable.

Diagnostic

Le diagnostic de déficience en tyrosine hydroxylase est établi en mesurant la concentration des produits de dégradation des neurotransmetteurs (dont la dopamine). Elle est mesurée dans le liquide rachidien grâce à une ponction vertébrale. Les mesures sont également effectuées dans l'urine. Il n'est pas possible de mesurer facilement l'activité de l'enzyme tyrosine hydroxylase dans les tissus accessibles tels que les cellules du sang ou de la peau.

Traitement

La carence en tyrosine hydroxylase ne peut être guérie. Toutefois, il est possible, avec certains médicaments (L-dopa (Synemet), qui contiennent le neurotransmetteur manquant, la dopamine, de combattre autant que possible les symptômes de la maladie chez les patients des groupes A et B. Chez les patients du groupe A, l'amélioration est généralement rapide et il ne reste aucun symptôme ou seulement des symptômes légers. Chez les patients du groupe B, il faut généralement plus de temps (jusqu'à plusieurs mois) avant qu'une amélioration nette ne soit visible et les symptômes persistent, parfois dans une moindre mesure.

Hérédité

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