

61. Déficience en fructose-1,6-diphosphatase

Synonymes :

Déficit en fructoaldolase A

Déficit en aldolase A

Nom le plus courant :

Déficience en fructose-1,6-diphosphatase

Introduction

La déficience en fructose 1,6 diphosphatase est une maladie métabolique rare et héréditaire. 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 présente un problème, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être convertie et s'accumule dans la cellule. Si cela donne lieu à des plaintes, nous appelons cela une maladie métabolique.

Fructose

La déficience en fructose 1,6 di-phosphatase est une maladie métabolique rare et héréditaire.

L'enzyme défectueuse

Comme le nom de la maladie l'indique, elle implique un défaut de l'enzyme fructose 1,6 diphosphatase. Il s'agit d'une enzyme qui joue un rôle dans la formation du glucose à partir de diverses matières premières. L'enzyme est normalement principalement active dans le foie, les reins et l'intestin. Chez les patients souffrant d'un déficit en fructose 1,6 diphosphatase, l'activité de cette enzyme est faible, voire nulle.

Rareté

La déficience en fructose 1,6 diphosphatase est une maladie rare qui touche environ 1 nouveau-né sur 350 000 en Belgique.

Symptômes

Environ la moitié des patients présentent leurs premiers symptômes à l'âge de quelques jours, le reste durant leur première année de vie. Ils commencent souvent par de l'hyperventilation et de la somnolence. L'enfant est tellement somnolent qu'il peut finir par tomber dans le coma. Ce coma peut être fatal, surtout pour le premier enfant de la famille. Si un frère ou une sœur est déjà décédé(e), les parents et les médecins sont souvent plus vigilants, afin de pouvoir donner à l'enfant le bon traitement à temps. Une perfusion de glucose fait disparaître les symptômes.

Plus tard, l'enfant peut également avoir des crises de somnolence, d'hypoglycémie et sombrer dans le coma. Cela se produit souvent après une période pendant laquelle l'enfant n'a pas mangé depuis longtemps (par exemple, pour cause de maladie ou de tension). Le traitement consiste donc principalement à empêcher cette situation.

Les enfants peuvent présenter une hypertrophie du foie. S'ils sont traités, leur développement mental est généralement normal et ils grandissent comme il se doit. Après la puberté, les patients se plaignent rarement.

Diagnostic

Les symptômes de la déficience en fructose 1,6 diphosphatase apparaissent également dans plusieurs autres maladies métaboliques. Le diagnostic peut être établi de manière concluante au moyen de tests de laboratoire. Il y a des anomalies dans l'urine. L'activité enzymatique de la fructose 1,6 diphosphatase peut être mesurée dans le sang.

Traitement

L'hypoglycémie doit être traitée par une perfusion de glucose. En outre, le traitement consiste principalement à empêcher le patient de ne pas s'alimenter pendant une longue période. Il est judicieux de limiter la quantité de fructose, de saccharose et de sorbitol dans l'alimentation, mais il ne semble pas nécessaire de les éviter complètement. Comme ces enfants ne développent pas d'aversion pour les sucreries, il peut être difficile de maintenir un tel régime en permanence. Il faut également faire attention aux médicaments à forte teneur en fructose.

Hérédité

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