

62. GSD-0 (glycogène synthétase)

Synonymes :

Maladie de stockage du glycogène de type 0
Glycogénose de type 0
Déficit en glycogène synthétase
Déficit en glycogène synthase

Nom le plus commun :
GSD-0

Introduction

Le déficit en glycogène synthétase (GSD-0) est une maladie métabolique rare et héréditaire. 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. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

Maladies de stockage du glycogène

Le déficit en glycogène synthétase est une maladie dite de l'empilement du glycogène. Il s'agit d'un groupe de maladies dans lesquelles la dégradation ou la constitution du glycogène est perturbée. Le nom anglais de ces maladies est Glycogen Storage Diseases, en abrégé GSD, dont il existe une dizaine de types. Le premier médecin à avoir décrit un patient atteint de GSD est le pédiatre néerlandais van Creveld. En 1928, il a donné une conférence intitulée "About a special disorder of carbohydrate metabolism in childhood". Plus tard, il s'est avéré que son patient était atteint de la GSD-3.

Le déficit en glycogène synthétase n'est en fait pas une véritable maladie de stockage du glycogène, car les patients ne sont pas capables de produire du glycogène, de sorte que dans cette maladie, il y a une pénurie de glycogène. Néanmoins, le déficit en glycogène synthétase est classé parmi les maladies de stockage du glycogène et la maladie est souvent appelée GSD-0. Il est possible de la détecter grâce à un test ADN.

Contexte

Les glucides (sucres) sont importants pour l'homme en tant que carburant (source d'énergie) ou en tant qu'aide à la constitution des tissus. Le cerveau en particulier est très dépendant de la quantité de sucre dans le sang, il est donc important que le taux de sucre dans le sang ne tombe pas trop bas. L'organisme veille de plusieurs manières à ce que l'apport en sucre reste à un certain niveau : les glucides sont extraits des aliments par les intestins. Pour une partie, ils arrivent directement sous forme de glucose dans le sang, pour une autre partie, ils sont stockés sous forme de glycogène. C'est un polysaccharide qui est fabriqué par le corps et ensuite stocké. Cela crée une réserve d'énergie qui peut être utilisée lorsque le taux de sucre dans le sang baisse. Le stockage le plus important de glycogène a lieu dans le foie. Il est également stocké dans les muscles.

Si, quelque temps après le repas, il faut fournir un effort important qui demande beaucoup d'énergie (par exemple le sport), le glycogène peut être décomposé en glucose pour maintenir le taux de sucre dans le sang. Si cela ne suffit pas, l'organisme peut fabriquer du "nouveau" glucose à partir de substances non glucidiques, comme les graisses et les protéines. Ce processus est appelé "néoglucogenèse" (qui signifie littéralement "nouvelle formation du glucose").

Pour les différentes conversions des glucides, le corps utilise un grand nombre d'enzymes. En l'absence d'une certaine enzyme, des troubles peuvent survenir en raison de l'accumulation de glycogène ou d'une pénurie d'un autre glucide. Les glucides se présentent sous différentes formes dans l'alimentation. Seule la forme la plus simple (le glucose) peut être absorbée directement dans le sang. Les autres types d'hydrates de carbone doivent d'abord être transformés en glucose ou en glycogène.

Monosaccharides

Ce sont des sucres simples ("mono" signifie un). Le monosaccharide le plus important pour l'homme est le glucose ("glycos" est le mot grec pour sucre). Le glucose est utilisé directement comme source d'énergie pour de nombreux organes : par exemple, le cerveau et les muscles. Le fructose est un monosaccharide de forme légèrement différente, présent dans les fruits (sucre de fruit). Le galactose est un monosaccharide, lié au glucose, présent dans le lait sous forme de lactose (sucre du lait). Le lactose est appelé un disaccharide en raison de sa liaison avec le glucose (voir ci-dessous).

Disaccharides

Ce sont des sucres constitués de deux monosaccharides ("di" signifie deux). Outre le lactose, le maltose et le saccharose sont des exemples de disaccharides. Le maltose (sucre de malt) est constitué de deux molécules de glucose. Le saccharose (sucre de canne) est constitué d'une molécule de fructose et d'une molécule de glucose.

Polysaccharides

Le pain, les pâtes et les pommes de terre contiennent de l'amidon, qui est constitué d'un grand nombre de molécules de glucose liées entre elles. L'amidon est un polysaccharide ("poly" signifie plusieurs), un sucre multiple. Le corps peut fabriquer divers nouveaux sucres à partir de cette substance.

Glycogène

Un surplus de glucides stocke le corps sous forme de glycogène, un polysaccharide. Le glycogène est une longue chaîne de molécules de glucose, avec de nombreuses ramifications.

L'enzyme défectueux à GSD-0

La GSD-0 est causée par un défaut de l'enzyme glycogène synthase, qui se trouve normalement dans le foie. Comme cette enzyme ne fonctionne pas correctement, l'organisme est pratiquement incapable de constituer des réserves de glycogène.

Rareté

La GSD-0 est une maladie rare dont l'incidence exacte en Belgique n'est pas encore connue.

Autres maladies de stockage du glycogène

En plus de la GSD-0, il existe dix autres maladies d'empilement du glycogène. Comme pour la GSD-0, elles sont souvent associées au nom d'un médecin qui a été le premier à découvrir la maladie, ou qui a franchi une étape importante dans la connaissance de la maladie. Toutes les maladies liées à l'empilement du glycogène sont énumérées ci-dessous, ainsi que le nom du médecin auquel elles sont attribuées.

Elles peuvent être divisées en maladies dans lesquelles les muscles sont principalement touchés et en maladies dans lesquelles le foie et les muscles sont touchés.

Maladies de stockage du glycogène affectant principalement les muscles :

GSD-2 (Pompe)

GSD-5 (McArdle)

GSD-7 (Tarui)

Les maladies de la glycogénose dans lesquelles le foie et, dans certaines maladies, les muscles peuvent être affectés :

GSD-1 (von Gierke)

GSD-3 (Cori-Forbes)

GSD-4 (Andersen)

GSD-6 (Hers)

GSD-9

GSD-0

GSD-11 (Fanconi-Bickel)

Symptômes

La GSD-0 n'est pas une maladie de stockage du glycogène au sens strict du terme, car les patients atteints de GSD-0 ne sont pas capables de stocker les glucides et les sucres de leur alimentation sous forme de glycogène. Au lieu de cela, ils ont une pénurie de glycogène, ce qui provoque en partie des symptômes que nous observons également dans d'autres maladies de stockage du glycogène.

Déjà à un jeune âge, les patients ont des taux de glycémie bas s'ils ne mangent rien pendant un certain temps. Directement après le repas, le taux de sucre dans le sang augmente fortement et le sang est souvent acidifié, car le glucose est transformé en acide lactique (au lieu du glycogène).

Il est probable qu'une grande partie des enfants souffrant d'hypoglycémie infantile soient en fait atteints de cette maladie.

Diagnostic

Le diagnostic peut être suspecté par le médecin si l'enfant a un taux de glycémie faible et qu'après avoir mangé, il présente un taux de glycémie très élevé. Les patients excrètent aussi souvent du glucose. Il est possible de faire des tests ADN avec du sang.

Traitement

La GSD-0, comme la plupart des maladies métaboliques, ne se guérit pas, mais il existe un traitement qui peut atténuer les symptômes de la maladie dans une certaine mesure. Ce traitement consiste principalement à donner aux patients un repas régulier pour éviter que le taux de sucre dans le sang ne chute. Chez les jeunes enfants, une alimentation tard dans la nuit est souvent prescrite.

Hérédité

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