

73. Déficience en fructose-1,6-diphosphatase ?

Synonymes :

Déficit en fructose-1,6-diphosphatase

Déficit en fructoaldolase A

Déficit en aldolase A

Nom le plus commun

Déficit en fructose-1,6-diphosphatase

Introduction

Le déficit en fructose 1,6 diphosphatase est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" désigne la transformation et le traitement des substances dans notre corps. Elle 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.

Fructose

Le déficit en fructose 1,6 di-phosphatase est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Elle 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.

Le déficit en fructose 1,6 di-phosphatase est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Elle 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.

L'enzyme défectueuse

Comme le nom de la maladie l'indique, il s'agit d'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 présentant un déficit en fructose 1,6 diphosphatase, l'activité de cette enzyme est faible ou nulle.

Rareté

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

Symptômes

Environ la moitié des patients présentent les premiers symptômes lorsqu'ils sont âgés de quelques jours, les autres au cours de leur première année de vie. Tout commence souvent par une hyperventilation et une somnolence. L'enfant est tellement somnolent qu'il peut éventuellement 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, ce qui leur permet d'administrer à temps le traitement approprié à l'enfant. Une perfusion de glucose fait disparaître les symptômes.

Plus tard, l'enfant peut également présenter des crises de somnolence, d'hypoglycémie et de coma. Cela se produit souvent après une période pendant laquelle l'enfant n'a pas mangé pendant une longue période (par exemple, en raison d'une maladie ou d'une tension). Le traitement consiste donc principalement à prévenir cette non-alimentation.

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

Diagnostic

Les symptômes du déficit en fructose-1,6 diphosphatase se manifestent également dans plusieurs autres maladies métaboliques. Le diagnostic peut être établi de manière concluante à l'aide de tests de laboratoire. Il y a des anomalies dans les urines. L'activité enzymatique de la fructose 1,6 diphosphatase peut être mesurée dans le sang.

Traitement

Les glycémies basses doivent être traitées par une perfusion de glucose. En outre, le traitement consiste principalement à empêcher le patient de manger quoi que ce soit 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 convient également d'être prudent avec les médicaments à forte teneur en fructose.

Hérédité

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