

## **91. Déficience en carnitine ICE**

Nom le plus commun

Carence en carnitine

### **Introduction**

La carence en carnitine est en fait une carence en transporteur de carnitine. Il s'agit d'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.

### **Troubles de l'oxydation des acides gras**

Le déficit en transporteur de carnitine est un "trouble de l'oxydation des acides gras", c'est-à-dire une perturbation de la combustion des graisses provenant des aliments et des réserves de graisse de l'organisme. La combustion des graisses est un processus au cours duquel les graisses sont décomposées en plusieurs petites étapes et converties en énergie.

#### *Mitochondries*

Votre corps a besoin d'énergie pour tout ce que vous faites : pour bouger, penser et faire battre votre cœur. Il tire cette énergie des aliments ou de l'énergie stockée dans les muscles et les graisses. Mais les glucides, les graisses et les protéines que nous mangeons et stockons ne peuvent pas être utilisés immédiatement. Ils doivent d'abord être convertis en une forme d'énergie que les cellules du corps peuvent utiliser. Cette substance est appelée ATP et est produite dans les centrales électriques de vos cellules : les mitochondries.

Les centrales sont d'abord alimentées en sucres (glucides) par le sang. Lorsque celles-ci s'épuisent, les réserves des muscles sont utilisées. Ce n'est qu'alors que les mitochondries passent à la combustion des graisses. Les graisses constituent en effet l'apport énergétique en cas d'urgence. Toutes ces différentes formes de production d'énergie sont régulées par des enzymes spécifiques.

#### *Oxydation des acides gras*

La combustion des graisses dans la mitochondrie est appelée "oxydation des acides gras" (oxydation est en fait un mot difficile pour désigner la combustion). Pour extraire de l'énergie des graisses, deux étapes sont nécessaires dans la mitochondrie : les graisses doivent d'abord entrer dans la mitochondrie, puis elles doivent être décomposées. Cette dernière étape permet de produire de l'ATP (= énergie).

Pour ces deux étapes, plusieurs enzymes sont nécessaires. Dans un premier temps, la carnitine est une substance importante. La carnitine peut être considérée comme une sorte de guide dont les acides gras ont besoin pour entrer dans la mitochondrie. Plusieurs enzymes reliant les acides gras à la carnitine et les découplant dans la mitochondrie sont arrivées.

La dégradation effective des acides gras dans la mitochondrie se fait également en plusieurs étapes. Les acides gras arrivent sous forme d'acides gras à longue chaîne et sont décomposés par des enzymes spécifiques à la longueur de la chaîne, en fonction de cette dernière.

Avec toutes ces enzymes, quelque chose peut mal tourner (elles manquent ou ne fonctionnent pas correctement). Il en résulte un trouble de l'oxydation des acides gras. Les patients atteints d'un trouble de l'oxydation des acides gras peuvent souffrir de graves pénuries d'énergie, ce qui peut endommager le cerveau ou d'autres organes. En outre, les intermédiaires de la dégradation des graisses peuvent s'accumuler dans l'organisme, sous forme de gouttelettes de graisse par exemple.

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

Une enzyme de transport de la carnitine défectueuse est une protéine manquante qui peut faire entrer la carnitine ou la carnitine couplée à l'acide gras acyl-carnitine dans la cellule, par exemple la protéine OCTN 2 ou l'enzyme carnitine/acylcarnitine translocase. S'il n'y a pas de carnitine dans la cellule, les acides gras n'ont pas de guide pour entrer dans la mitochondrie. Par conséquent, ils ne peuvent pas être décomposés pour produire de l'énergie.

#### *Rareté*

Un défaut dans le transport de la carnitine a été décrit pour la première fois en 1988. On a constaté que la plupart des enfants présentant un déficit en transporteur de carnitine étaient dépourvus de la protéine OCTN-2. On ignore combien de patients présentent un défaut dans le transport de la carnitine.

#### *Description de la maladie*

Pour une description complète de la maladie, voir [le déficit en OCTN 2](#) ou [le déficit en carnitine/acylcarnitine](#).