

91A. Déficience de l'OCTN 2

Synonymes :

Transporteur de cations organiques (déficience)

OCTN2

Carence systémique en carnitine

Défaut d'absorption de la carnitine

Déficit en transporteur de carnitine

Déficience en OCTN2

Nom le plus commun

Transporteur de cations organiques (OCTN2)

Introduction

La déficience en OCTN2 est une maladie métabolique. Les maladies métaboliques sont des troubles héréditaires du métabolisme. Le métabolisme est le processus dans les cellules de notre corps par lequel les nutriments tels que les protéines, les graisses et les sucres (glucides) sont décomposés et convertis ou transformés en matériaux de construction dont le corps a besoin. Nous avons besoin de ces matériaux de construction pour constituer des tissus, comme les muscles.

Pour la transformation d'une substance en une autre, le métabolisme utilise des enzymes. Les enzymes sont des protéines spéciales que notre corps fabrique lui-même. Il existe de nombreuses enzymes différentes impliquées dans le métabolisme. Chaque enzyme a sa propre tâche et contribue à la transformation d'une substance.

Les enzymes font leur travail dans différentes parties des cellules de notre corps. On trouve des enzymes dans les lysosomes, les peroxysomes et les mitochondries. Ce sont toutes les parties des cellules de notre corps qui ont chacune leur propre tâche dans le métabolisme.

Troubles de l'oxydation des acides gras

La déficience en OCTN2 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

Notre corps a besoin d'énergie pour tout ce qu'il fait, comme bouger, penser et faire battre notre cœur. Le corps 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 avec laquelle les cellules du corps peuvent travailler. Cette substance est appelée ATP et est produite dans les centres énergétiques des cellules : les mitochondries.

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 pouvoir extraire l'énergie des graisses, deux étapes sont nécessaires dans la mitochondrie :

1. les graisses doivent entrer dans la mitochondrie et 2. elles doivent être décomposées dans la mitochondrie. Cette dernière étape permet de fabriquer de l'ATP. 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. OCTN2 apporte la carnitine du sang dans la cellule. Dans la cellule, plusieurs enzymes lient les acides gras à la carnitine et les découplent à nouveau une fois qu'ils sont en place.

La deuxième étape, la décomposition (combustion) des acides gras dans la mitochondrie, se déroule également en plusieurs étapes. Comme toutes les graisses ne sont pas identiques, il existe différentes enzymes au sein de la mitochondrie pour décomposer les chaînes d'acides gras courtes, moyennes ou longues.

Il peut y avoir un problème avec toutes ces enzymes. Si l'une de ces enzymes ne fonctionne pas correctement, un trouble de l'oxydation des acides gras apparaît.

L'enzyme défectueuse ou manquante

Dans le cas d'une déficience en OCTN2, l'enzyme qui fait passer la carnitine du sang à la cellule fait défaut. S'il échoue, les acides gras ne peuvent pas non plus être décomposés pour produire de l'énergie.

Rareté

La déficience en OCTN2 est une maladie métabolique rare. Il y a probablement quelques dizaines de patients connus atteints de ce trouble en Belgique.

Symptômes

Avec le traitement, il n'y a en principe plus de symptômes. Sans traitement, à un jeune âge, on observe principalement des symptômes qui sont le résultat d'une hypoglycémie. Une hypoglycémie peut survenir dans tous les troubles de l'oxydation des acides gras si l'on ne mange pas pendant une longue période. Le corps doit alors utiliser les réserves de graisse pour obtenir de l'énergie. Cela peut se produire, par exemple, lorsqu'un bébé n'est plus nourri la nuit, ou en raison de vomissements après une infection. Les patients deviennent alors somnolents et peuvent avoir des crises de type épileptique, pour finalement tomber dans le coma. En général, on observe également des troubles des fonctions hépatiques et des anomalies au niveau des muscles squelettiques et du muscle cardiaque. Non traités, les patients adultes présentant une déficience en OCTN2 ont principalement des problèmes cardiaques. Cela peut aller d'un cœur trop gros à des arythmies. La faiblesse musculaire est principalement observée en association avec d'autres symptômes.

Diagnostic

Si l'on constate un faible taux de carnitine dans le sang, le diagnostic de déficience en OCTN2 peut être établi par un test ADN. Ce test permet de déterminer s'il existe une mutation (=

erreur) dans le gène qui contient le code de l'OCTN2. L'ADN est généralement prélevé sur des cellules sanguines, mais il peut aussi être prélevé sur une biopsie de la peau. Les tests ADN prennent souvent 3 à 4 mois.

Traitement

La déficience en OCTN2 ne peut être guérie. Toutefois, la carnitine peut être administrée comme traitement pour prévenir les symptômes. Sans traitement à la carnitine, un retard de développement ou une épilepsie peuvent survenir après un dérèglement avec hypoglycémie. Le traitement à la carnitine ne peut pas corriger les dommages qui se sont déjà produits, mais il permet d'éviter une nouvelle aggravation.

Dans certains troubles de l'oxydation des acides gras, la maladie peut être traitée par un régime pauvre en graisses avec des compléments alimentaires. Les patients souffrant d'un déficit en OCTN2 ne doivent pas suivre de régime alimentaire ; le traitement consiste uniquement en un apport quotidien de carnitine.

Hérédité

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