

91B. Déficit en carnitine / acylcarnitine translocase

Synonymes :

Déficit en carnitine translocase
Déficit en carnitine/acylcarnitine translocase
Déficiency / déficiency du CACT

Nom le plus commun
Carnitine / acylcarnitine translocase

Introduction

La déficiency en CACT 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 l'élaboration des tissus, tels que 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 carence en CACT est un "trouble de l'oxydation des acides gras", c'est-à-dire un trouble 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. 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 avec laquelle les cellules du corps peuvent travailler. Cette substance est appelée ATP et est produite dans les centres énergétiques de vos 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. ensuite, 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. Diverses 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 la CACT, l'enzyme qui fait passer les longues chaînes d'acides gras de l'extérieur de la mitochondrie à l'intérieur de la mitochondrie est absente. Si cela échoue, les acides gras ne peuvent pas non plus être décomposés pour produire de l'énergie.

Rareté

La CACT est une maladie métabolique très rare. On ne sait pas combien de patients il y a en Belgique.

Symptômes

La gravité de la maladie peut varier d'un patient à l'autre, mais les enfants atteints de ce trouble sont souvent très malades peu après la naissance. Ils peuvent présenter des symptômes de somnolence et de mauvaise humeur, une hypoglycémie, des problèmes de foie et souvent des problèmes cardiaques. Mais il y a aussi des patients qui n'ont pratiquement aucune plainte.

Diagnostic

Le diagnostic peut être établi en mesurant l'activité de l'enzyme "carnitine translocase" (CACT) dans les cellules du patient. À cette fin, un morceau de peau est généralement prélevé pour être examiné.

Si un déficit en enzyme CACT est diagnostiqué, on recherche généralement par la suite quelle erreur dans l'ADN fait que l'enzyme CACT ne fonctionne pas correctement.

Traitement

La carence en CACT ne peut être guérie, mais elle peut être traitée par un régime alimentaire strict. Les patients qui sont moins gênés par leur maladie suivent un régime presque normal, tandis qu'une personne qui souffre beaucoup devra suivre un régime modifié pour éviter autant que possible les plaintes.

Les patients très malades souffrant de problèmes cardiaques et/ou hépatiques reçoivent parfois aussi des produits diététiques spéciaux ou des médicaments. Malgré ce traitement, certains enfants meurent à un jeune âge.

Hérédité

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