

92. Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1 (CPT1)

Synonymes :

Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1

Déficit en CPT1

Nom le plus commun

Carnitine palmitoyltransférase 1 (CPT1)

Introduction

Le déficit en CPT1 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

Le déficit en CPT1 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. 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 fabriquée 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 de 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. C'est au cours de cette dernière étape que l'ATP est fabriquée. 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

La déficience en CPT1 entraîne l'absence de l'enzyme qui lie les longues chaînes d'acides gras à la carnitine. La CPT1 est nécessaire pour amener les acides gras dans la mitochondrie. Si elle ne le fait pas, les acides gras ne peuvent pas non plus être décomposés pour produire de l'énergie.

Rareté

Le déficit en CPT1 est une maladie métabolique très rare. Il n'y a que quelques patients connus en Belgique. Il s'agit d'une maladie courante dans certains autres pays, notamment chez les Inuits du Canada et du Groenland.

Symptômes

La gravité de la maladie peut varier d'un patient à l'autre. Il y a des enfants qui, peu après la naissance, présentent des symptômes de somnolence et de mauvaise humeur, d'hypoglycémie, de fonte musculaire et parfois de problèmes cardiaques. Mais il y a aussi des patients qui ne présentent aucun symptôme.

Des plaintes musculaires sont décrites pour d'autres troubles de l'oxydation des acides gras, mais ce n'est pas le cas pour le déficit en CPT1.

Diagnostic

Le diagnostic peut être établi en mesurant l'activité de l'enzyme "carnitine palmitoyl transférase 1" (CPT1) dans les cellules du patient. Cela se fait généralement par un prélèvement de peau.

Si un déficit en CPT1 a été diagnostiqué, on recherche généralement aussi quelle erreur dans l'ADN fait que l'enzyme CPT1 ne fonctionne pas correctement.

Traitement

Le déficit en CPT1 ne peut être guéri, mais il peut être traité par un régime alimentaire. Les patients qui ne sont pas très perturbés par leur maladie suivent un régime presque normal, tandis qu'une personne très perturbée devra suivre un régime modifié afin de prévenir autant que possible les symptômes.

En général, des conseils diététiques suffisent en cas de maladie, qui visent à éviter de ne pas manger pendant trop longtemps et à assurer un apport suffisant en liquides. Un apport supplémentaire en glucides sous forme de maltose dextrine peut également être utilisé.

Hérédité

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