

94. Déficit en carnitine palmitoyltransférase 2 (CPT2)

Synonymes :

Déficit en carnitine palmitoyltransférase 2

Déficit en CPT2

Variantes

CPT2 classique

CPT2 infantile

Nom le plus commun

Carnitine palmitoyltransférase 2 (CPT2)

Introduction

La déficience en CPT-2 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 déficience en CPT 2 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 graisses 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

CPT-2 est dépourvu de l'enzyme qui élimine les longues chaînes d'acides gras de la carnitine dans la mitochondrie. Si cela échoue, les acides gras ne peuvent pas non plus être décomposés pour produire de l'énergie.

Rareté

Le CPT-2 est une maladie métabolique rare.

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 pratiquement aucun symptôme.

Diagnostic

Le diagnostic peut être établi en mesurant l'activité de l'enzyme "carnitine palmitoyl transférase 2" (CPT-2) dans les cellules du patient. Cela se fait généralement en prenant un morceau de peau.

Si le déficit en enzyme CPT-2 est diagnostiqué, il est généralement suivi d'une enquête visant à déterminer quelle erreur dans l'ADN est à l'origine du dysfonctionnement de l'enzyme CPT-2.

Traitement

La déficience en CPT-2 ne peut être guérie, mais elle peut être traitée par un régime alimentaire. Les patients qui sont moins affectés par leur maladie auront une alimentation

plus ou moins normale, tandis que ceux qui sont gravement atteints devront 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

Les maladies métaboliques sont des maladies héréditaires. Cela signifie que vous êtes né avec la maladie et que vous ne pouvez pas en guérir. Cela signifie généralement que les parents ne pouvaient pas savoir à l'avance que leur enfant tomberait malade. Dans la plupart des cas, aucun des deux parents n'est affecté. Ils sont alors "porteurs sains" d'un gène déviant et possèdent également le gène normal (voir ci-dessous). Le gène normal garantit que l'enzyme nécessaire est suffisamment produite chez eux. Un enfant atteint de la maladie possède deux gènes anormaux et ne possède pas le gène normal. Par conséquent, l'enzyme n'est pas ou pas suffisamment produite.

Autosomique récessif

Dans chaque cellule du corps, le matériel héréditaire est présent en double et divisé en paires de chromosomes. Chaque cellule possède 22 paires égales (autosomes), tandis que la 23e paire est déterminante pour le sexe et diffère entre une femme qui possède deux chromosomes X et un homme qui possède un chromosome X et un chromosome Y.

La déficience en CPT 2 est héritée de façon autosomique récessive. Autosomique signifie que le gène anormal est situé sur l'un des 22 chromosomes normaux. Les garçons comme les filles peuvent être touchés. En outre, un gène anormal sur l'un des deux chromosomes est subordonné au gène normal sur l'autre chromosome (récessif), qui compense alors. Cela se produit chez un "porteur sain", qui ne contractera donc pas la maladie. Ainsi, deux gènes différents sont nécessaires pour contracter la maladie. Un enfant atteint d'une maladie métabolique a hérité d'un gène anormal de ses deux parents.

Les parents ne sont pas malades, mais sont porteurs du gène anormal. Elles ont donc 25 % de chances (1 sur 4) d'avoir un enfant atteint de la maladie à chaque grossesse. Ils ont également 75 % (3 sur 4) de chances d'avoir un enfant qui n'est pas malade. Parmi ceux-ci, 2/3 seront des porteurs sains, tout comme les parents. Ces enfants ne peuvent transmettre la maladie que si leur partenaire présente également la même anomalie dans son ADN.

Les patients atteints de la forme classique du CPT 2 sont souvent déjà adultes lorsqu'ils se rendent compte qu'ils sont atteints de la maladie. Ils peuvent avoir des enfants ou en avoir déjà. Cela dépend de leur partenaire si leurs enfants auront aussi le CPT 2. Si le partenaire ne présente pas l'anomalie génétique, aucun des enfants ne sera malade, mais ils seront tous porteurs du gène anormal. Si le partenaire présente l'anomalie génétique, il y a 50 % de chances d'avoir un enfant malade et 50 % de chances d'avoir un enfant sain qui est porteur. Si le partenaire n'est pas apparenté, la probabilité qu'il présente la même anomalie génétique est très faible.