

## **95. SCADD (y compris les variantes génétiques/polymorphismes).**

### **Synonymes :**

Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaîne courte  
Déficiency en SCAD  
SCADD

Nom le plus commun :

SCADD (y compris les polymorphismes)

### **Introduction**

Le SCADD n'est probablement pas une maladie métabolique, mais une variante métabolique. Le métabolisme fait référence à la conversion et au 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. Et la substance dans laquelle cette substance particulière est normalement convertie, est moins produite. Si l'accumulation ou la production insuffisante d'une certaine substance entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

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

Le SCADD 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. Les premiers troubles de l'oxydation des acides gras ont été découverts dans les années 1970. Le SCADD n'a été décrit pour la première fois qu'en 1987. Ainsi, cette "maladie" est relativement nouvelle dans le domaine des maladies métaboliques. Par conséquent, ce n'est que ces dernières années que ce trouble a gagné en clarté.

### *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 que nous avons stockés 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 ceux-ci sont épuisés, les réserves de sucre du foie et des muscles sont utilisées et l'énergie est libérée, entre autres, par les protéines. 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 signifie brûler). Cela signifie qu'une partie des acides gras est

décomposée, ce qui fournit de l'énergie. En fonction de la longueur des chaînes d'acides gras, il existe différentes enzymes au sein de la mitochondrie pour décomposer les chaînes d'acides gras courtes, moyennes ou longues. L'enzyme SCAD fait partie des enzymes qui décomposent les courtes chaînes d'acides gras. Il décompose les acides gras à chaîne courte à la fin de la combustion des graisses. Il peut y avoir un problème avec toutes ces enzymes (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. Les intermédiaires de la dégradation des graisses peuvent également s'accumuler dans l'organisme et causer des problèmes. Dans le cas de SCADD, il ne semble pas y avoir de déficience énergétique. Cela peut s'expliquer par le fait que dans la première partie de la combustion des graisses, une quantité suffisante d'énergie est déjà produite.

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

SCAD signifie "acyl-CoA déshydrogénase à chaîne courte". Cette enzyme est absente ou fonctionne de manière inadéquate chez les patients SCADD, qui ne peuvent donc pas décomposer les acides gras à chaîne courte.

#### *Rareté*

Le SCADD semblait initialement être un trouble très rare de l'oxydation des acides gras. Mais des recherches récentes montrent que ce trouble est beaucoup plus fréquent qu'on ne le pensait et que le SCADD, avec plus d'un nouveau-né sur 1000, est l'un des troubles métaboliques les plus courants.

#### **Symptômes**

Des recherches récentes ont montré qu'il n'y a probablement aucun lien entre le SCADD et les symptômes que l'on pensait auparavant être causés par le SCADD. Il s'agit notamment du retard de développement, de l'épilepsie, de l'hypoglycémie pendant le jeûne et des troubles du comportement. Ce sont des symptômes pour lesquels la recherche métabolique est souvent demandée. Et parce que le SCADD est si commun, il sera régulièrement découvert par hasard chez les enfants qui sont examinés pour ces symptômes.

Cela est plausible, car chez plusieurs patients, une autre cause des symptômes a été trouvée, les membres de la famille atteints de SCADD n'avaient aucun symptôme et les nouveau-nés atteints de SCADD (détectés par la piqûre au talon) n'ont presque jamais développé de symptômes. En Belgique, le SCADD n'est pas détecté lors de la piqûre au talon. En outre, nous savons qu'en Belgique, plus de 100 enfants par an naissent avec un SCADD, alors que seuls quelques-uns sont découverts grâce à un examen des symptômes. Enfin, la recherche a montré que les enfants atteints de SCADD, sans antécédents d'hypoglycémie, peuvent très bien jeûner et qu'il n'y a aucune preuve de déficit énergétique.

Tout cela fait que le SCADD peut être mieux décrit comme une "variante métabolique". Le métabolisme des acides gras à chaîne courte est différent, mais cela n'entraîne pas de maladie.

#### **Diagnostic**

### **Variantes des gènes SCADD et SCAD :**

Malgré les constatations selon lesquelles le SCADD semble être indépendant des symptômes de la maladie, il est toujours important de poser le diagnostic. Il peut être utile de savoir si une personne est atteinte de SCADD, car d'autres troubles métaboliques, qui peuvent entraîner des maladies, peuvent également être associés à une augmentation de la carnitine C4 et/ou de l'acide éthylmalonique. Pour confirmer le diagnostic de SCADD, un test ADN est nécessaire. Outre les mutations moins courantes du gène SCAD, des variantes du gène SCAD, également appelées polymorphismes, sont souvent identifiées. Plus de 6 % de la population néerlandaise a hérité de cette variante génétique de ses deux parents. Ce phénomène est très fréquent et s'accompagne de valeurs normales ou légèrement élevées de la carnitine C4 et de l'acide éthylmalonique. Dans ce dernier cas, il y a bien un SCADD, mais dans les deux cas, il ne s'accompagne pas de symptômes de la maladie.

### **Traitement**

Le traitement et les soins pour le SCADD lui-même ne sont pas nécessaires. Cependant, il est important de continuer à chercher une cause aux symptômes qui ont motivé les tests métaboliques. Dans le passé, cela n'était souvent pas fait, car on pensait que le SCADD était la cause des symptômes. Maintenant que cela ne semble pas être le cas, la recherche de la cause doit se poursuivre, car il s'agit parfois d'une cause pour laquelle un traitement est possible. En outre, il convient de fournir un traitement et des soins axés sur les symptômes. Par exemple, chez un certain nombre de patients atteints de SCADD, la survenue d'hypoglycémies a justifié une enquête métabolique. Chez ces patients, ce n'est pas le SCADD, mais le risque de récurrence de l'hypoglycémie qui sera la raison du traitement et des soins.

### **Hérédité**

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