

Adénosine monophosphate désaminase musculaire

Synonymes :

Déficiencia musculaire en adénosine monophosphate désaminase
Déficiência en adénosine monophosphate désaminase 1
Déficiência / insuffisance en AMP désaminase
Carence en myoadénylate désaminase / déficiencia
Nom le plus couramment utilisé :
Adénosine monophosphate désaminase musculaire

Introduction

La carence musculaire en adénosine monophosphate myoadénylate désaminase (AMP-myoadénylate désaminase) est une maladie métabolique héréditaire. Le "métabolisme" désigne la conversion et le traitement des substances dans notre corps. Cela est nécessaire pour la constitution des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et pour la libération de l'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si un enzyme ne fonctionne pas correctement, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être convertie et s'accumule dans la cellule, tandis que le produit éventuellement important est trop peu ou parfois pas du tout formé. Cette situation peut conduire à des plaintes légères ou plus graves. Nous appelons cela une maladie métabolique.

Contexte

L'énergie est fournie à l'organisme sous forme d'ATP. Cette énergie est utilisée pour toutes sortes de processus dans les cellules musculaires, comme la contraction nécessaire au mouvement, et aussi pour les processus métaboliques. L'ATP est nécessaire, par exemple, dans certaines réactions, dont certaines entraînent également une augmentation de la production d'ATP. ATP signifie adénosine triphosphate et contient trois groupes de phosphate. Lorsque l'énergie est utilisée, les groupes de phosphate disparaissent également. L'AMP est de l'adénosine monophosphate. Cette substance n'a donc qu'un seul groupe de phosphate.

L'AMP peut être décomposée davantage par l'enzyme AMP-désaminase. Ici aussi, de l'énergie est à nouveau libérée. La formation et la dégradation cycliques de l'AMP entraînent également la production de fumarate, qui joue un rôle dans le cycle de l'acide citrique dans les cellules musculaires. Le cycle de l'acide citrique est un processus important dans la combustion du glucose en présence d'oxygène.

L'enzyme défectueuse ou manquante

En cas de carence en AMP-désaminase musculaire, il y a une carence de l'enzyme AMP-désaminase ou celle-ci ne fonctionne pas correctement. Cette enzyme joue un rôle dans la fourniture d'énergie aux muscles. Les muscles ont besoin de cette énergie pour bouger. L'ATP fournit cette énergie. Pour cela, l'ATP doit être décomposé, ce qui libère les groupes de phosphate. L'AMP-désaminase joue un rôle important dans ce processus. Si l'enzyme ne fonctionne pas correctement, les

muscles ne peuvent pas fonctionner correctement. Cela entraîne des plaintes telles que la faiblesse musculaire et les douleurs musculaires.

Rareté

La carence en AMP-myoadénylate désaminase du muscle se produit régulièrement. Chez environ 2% de la population occidentale, cette enzyme semble être fortement réduite ! Cependant, beaucoup de gens ne s'en plaignent pas. Il y a deux explications possibles à cela :

1. Les plaintes sont causées par une carence en AMP-myoadénylate désaminase musculaire, combinée à une autre maladie encore inconnue.
2. Il est possible que des personnes sans plainte contournent le défaut. La production d'énergie est un processus complexe aux multiples possibilités. Il est possible que l'une des voies soit suffisamment développée pour fournir suffisamment d'énergie au muscle.

Symptômes

Il existe de grandes différences entre les individus souffrant d'une déficience en AMP-myoadénylate désaminase musculaire. La gravité de leurs symptômes est variable. La plupart des gens ne présentent aucun symptôme. Les patients qui développent des symptômes peuvent souffrir de faiblesse musculaire, de fatigue, de crampes ou de douleurs après l'effort. Comme indiqué précédemment, on ne sait toujours pas pourquoi seul un nombre limité de personnes développent des symptômes avec de faibles valeurs d'AMPD dans leurs muscles.

L'âge des patients auquel les premiers symptômes apparaissent est également très variable. L'un développe des symptômes à un très jeune âge, l'autre à un âge plus avancé. Certains patients connaissent une aggravation des symptômes au cours des premières années suivant leur diagnostic, mais chez la plupart des patients, il n'y a pas de détérioration. Cette condition n'a aucune influence sur l'espérance de vie.

Diagnostic

Il se peut qu'il y ait d'abord un test d'effort. Lors de ce test, le patient fait du vélo tandis qu'une ceinture de tension artérielle est utilisée pour arrêter l'apport sanguin dans l'avant-bras. De ce fait, le sang riche en oxygène n'atteint plus l'avant-bras. Ensuite, le lactate et l'ammoniac sont mesurés dans le sang. Chez les personnes en bonne santé, il y a beaucoup plus de lactate et d'ammoniac dans le sang. Ce n'est pas le cas s'il y a carence en AMP-myoadénylate désaminase : il n'y a alors qu'une augmentation limitée du lactate et de l'ammoniac.

Une biopsie musculaire peut confirmer l'état de santé. Le tissu est ensuite examiné pour déterminer l'activité de l'enzyme AMP-désaminase. Chez les patients, l'activité est très faible...

En outre, la recherche génétique est possible sur la mutation (variante d'ADN) du gène AMPD sur le chromosome 1, qui concerne la mutation C34T. Les patients présentant des symptômes sont homozygotes pour la variante en question, ce qui signifie que la mutation est présente sur les deux parties du chromosome.

Traitement

Parfois, la pathologie empire. Dans ce cas, un faible effort provoque déjà de la fatigue ou des douleurs musculaires. Il est conseillé de faire attention à l'effort afin d'éviter d'endommager le muscle. Cela peut se produire lorsqu'il y a trop peu d'énergie. Le muscle ne fonctionne plus correctement.

Certaines indications montrent que le ribose améliore la force musculaire et peut réduire les crampes. Le ribose est un sucre que l'on trouve dans les molécules d'énergie comme l'ATP. Le Ribose contribue à augmenter sa production. Il en résulte une plus grande disponibilité d'énergie. Cependant, le Ribose est rapidement décomposé dans l'organisme et a la diarrhée comme effet secondaire avec des doses plus élevées.

Hérédité

Voir "Hérédité des maladies métaboliques".