

157. Défaut du transporteur de créatine (SLC6A8)

Synonymes :

Déficience du CRTR

CRTR deficiency

Nom le plus couramment utilisé :

Défaut du transporteur de créatine

Introduction

Une déficience de transport de la créatine (creatine transporter deficiency) est une maladie métabolique héréditaire rare. Le "métabolisme" désigne la conversion et le traitement des substances dans notre corps. Cela est nécessaire à la construction des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération de l'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme ne fonctionne pas correctement, le métabolisme est perturbé. Une substance particulière ne peut plus être convertie et s'accumule dans la cellule, tandis que la substance éventuellement importante est trop peu ou parfois pas du tout fabriquée. Cette situation peut donner lieu à des plaintes plus ou moins graves. Nous appelons cela une maladie métabolique.

Métabolisme de la créatine

La créatine est une aide importante dans le métabolisme énergétique. Elle est utilisée dans les mitochondries, les "usines à énergie" de chaque cellule du corps. Environ la moitié de la créatine dont nous avons besoin est absorbée par l'alimentation, l'autre moitié est fabriquée par le corps lui-même à partir d'autres matières premières.

Deux enzymes différentes sont impliquées dans la production de la créatine. La créatine est transportée par le sang vers les cellules de l'organisme. Grâce à une protéine de transport spéciale, elle est ensuite conduite dans la cellule pour y être utilisée.

Depuis 2000, on sait que les défauts de ce mécanisme de production et de transport de la créatine sont à l'origine de maladies dont le principal symptôme est un retard de développement.

L'enzyme défectueuse ou manquante

Chez les patients atteints de déficience en transporteurs de créatine, la production de créatine fonctionne bien, mais la protéine de transport que la substance doit apporter dans la cellule est défectueuse. Par conséquent, la créatine n'entre pas dans les cellules. La conséquence la plus fréquente est une pénurie de créatine dans le cerveau.

Rareté

La déficience en transporteurs de créatine est une maladie très rare, décrite vers 2005. Environ 30 patients ont été trouvés en Belgique, mais on ne sait pas encore exactement à quelle fréquence la maladie se manifeste.

Symptômes

Les perturbations du métabolisme de la créatine sont caractérisées par des retards de développement, en particulier des troubles graves de la parole. En outre, des crises d'épilepsie peuvent se produire et de nombreux patients présentent des

caractéristiques comportementales bien particulières (pression, faible concentration, caractéristiques autistiques).

Diagnostic

Une caractéristique évidente de tous les troubles métaboliques de la créatine est que les patients n'ont pratiquement pas de créatine dans leur cerveau. Cela peut être démontré par un scan du cerveau, dans lequel un spectre supplémentaire doit être créé (une soi-disant spectroscopie de résonance magnétique). En général, la maladie est détectée au moyen d'une recherche en laboratoire, dans laquelle la créatine et le précurseur de la créatine dans l'urine peuvent être déterminés par les laboratoires métaboliques. La recherche sur l'ADN et/ou la recherche sur les enzymes dans les cellules de la peau peut être utilisées pour établir le diagnostic final. Entre-temps, de plus en plus de diagnostics ADN sont utilisés pour détecter le diagnostic, entre autres par la technique très émergente - le séquençage de l'exome entier.

Traitement

La carence en transporteurs de créatine, comme toutes les maladies métaboliques, ne peut être guérie. Malheureusement, aucun traitement n'est encore possible pour limiter ou prévenir les symptômes de la maladie. Pour les autres troubles du métabolisme de la créatine, le traitement à la créatine sous forme de supplément a donné des résultats relativement bons (récupération de la carence en créatine dans le cerveau), mais ce traitement n'a pas fonctionné dans la carence en transporteurs de créatine. Cela était dû à l'absence d'un transporteur pour absorber la créatine. On a essayé de traiter les patients souffrant d'une carence en créatine précurseur (arginine et glycine) à partir de laquelle les cellules elles-mêmes peuvent fabriquer de la créatine. Malheureusement, cela n'a pas non plus entraîné une augmentation de la créatine dans le cerveau.

Le traitement consiste désormais à suivre le développement et le traitement de tout problème supplémentaire (comme l'épilepsie).

Hérédité

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