

## **197. Cystinose infantile**

### **Synonymes :**

Cystinose infantile

Cystinose néphrogénique

Cystinose néphropathique

Défaut de la protéine de transport de cystine lysosomale

Défaut de cystinose

Nom le plus commun :

Cystinose

### **Introduction**

La cystinose infantile est une maladie métabolique rare et héréditaire. 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. Le métabolisme peut également être perturbé par une protéine de transport qui ne fonctionne pas correctement. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

### **Contexte**

La cystinose infantile est une maladie lysosomale, dans laquelle les patients présentent des symptômes principalement au niveau des reins.

#### *Reins*

Chaque personne possède deux reins, un de chaque côté du corps, situés à l'arrière de l'abdomen. Les reins ont une fonction de nettoyage : le sang les traverse pour être purifié. Les déchets se retrouvent dans l'urine.

Chez les patients atteints de cystinose, des cristaux de cystéine se déposent dans les cellules des reins. Les cristaux interfèrent avec la fonction, empêchant le rein d'éliminer les déchets, comme l'urée. Lorsque cela se produit, le patient doit subir une dialyse : le sang doit être filtré à l'extérieur de l'organisme pour contrer les effets de ces déchets toxiques.

Les patients atteints de cystinose sont traités par la cystéamine, qui, dans la plupart des cas, entraîne une détérioration beaucoup moins importante, voire nulle, de la fonction rénale.

#### *Maladies lysosomales*

Les lysosomes sont des parties des cellules de l'être humain. Ils sont en fait les usines de recyclage de la cellule, où les molécules sont décomposées. Il s'agit de parties de cellules anciennes, brisées, ou par exemple de parties de virus ou de bactéries qui ont été détruites par l'organisme. Dans ces lysosomes, les grosses molécules sont coupées en petits morceaux, qui sont ensuite réutilisés par la cellule. En moyenne, les 300 lysosomes d'une cellule sont très différents. Leur forme dépend des molécules qu'ils doivent décomposer exactement. Dans un lysosome, des dizaines d'enzymes sont actives, chacune d'entre elles effectuant une étape spécifique dans le découpage d'une substance. Si une enzyme manque ou ne fait pas son travail correctement, une étape de la transformation ne peut pas être

réalisée. La substance qui aurait dû être traitée s'accumule dans le lysosome. D'où le nom de maladies lysosomales : une substance indésirable s'accumule dans le lysosome.

Cela a des conséquences pour la cellule et finalement pour les organes et le corps.

#### *Transport depuis le lysosome*

La cystinose infantile est due à un défaut de transport de l'acide aminé cystine à travers la membrane lysosomale. La cystine est un produit de dégradation qui est normalement recyclé ailleurs dans la cellule. La protéine de transport qui aide la cystine à s'échapper du lysosome ne fonctionne pas correctement chez les patients atteints de cystinose. En conséquence, de grandes quantités de cystine s'accumulent dans le lysosome sous forme de cristaux. Les cristaux de cystine s'accumulent dans tout le corps, mais les organes les plus touchés sont les reins et les yeux.

#### *La protéine défectueuse dans la cystinose*

En raison d'un défaut génétique, les patients atteints de cystinose sont dépourvus de la protéine qui transporte la cystine depuis le lysosome. Cette protéine de transport est appelée cystinose.

#### *Rareté*

La cystinose infantile est une maladie métabolique rare qui se manifeste chaque année chez environ 1 nouveau-né sur 100 000 à 1 sur 200 000. Comme le traitement donne aux patients une bonne chance de vivre jusqu'à un âge normal, il y a un nombre raisonnablement élevé de patients atteints de cystinose en vie.

#### **Symptômes**

La cystinose infantile est généralement diagnostiquée chez les enfants âgés de 6 à 18 mois. Ils boivent et urinent beaucoup, ne grandissent pas, souffrent de la maladie anglaise (os mous dus à une carence en vitamine D, calcium et phosphore) et de symptômes de déshydratation. Elle est due au fait que l'eau, les minéraux, le phosphate, le glucose et les petites protéines ne sont pas correctement réabsorbés par les reins (également appelé syndrome de Fanconi). La différence entre la cystinose infantile et les autres maladies où le syndrome de Fanconi est une manifestation, se voit dans les yeux lorsque l'enfant a plus d'un an. Lorsque la cristallisation se produit (en raison du stockage de la cystine), on parle de cystinose infantile.

Si elle n'est pas traitée, cette forme grave de cystinose entraîne une insuffisance rénale complète, qui nécessite une transplantation vers l'âge de neuf ans. Il existe également deux formes plus légères de cystinose : la cystinose juvénile et la cystinose adulte.

Tous les patients atteints de cystinose ont généralement une intelligence normale.

#### **Diagnostic**

Les symptômes que présentent les patients donnent souvent déjà au médecin une idée du diagnostic. Le diagnostic définitif est établi en laboratoire. Cela nécessite des échantillons de sang du patient.

Il est possible pour les familles d'opter pour un test prénatal lors d'une grossesse ultérieure si un enfant atteint de cystinose infantile a déjà été diagnostiqué dans la famille. Le test consiste à prélever un échantillon de villosités choriales (10-12 semaines) ou de liquide amniotique (14-16 semaines) pour déterminer si le fœtus est atteint de cystinose infantile. Comme la maladie est aujourd'hui facilement traitable, peu de parents choisissent cette option. Toutefois, des tests permettant de vérifier si le bébé est atteint de cystinose infantile seront effectués immédiatement après la naissance afin de pouvoir le traiter.

### **Traitement**

La cystinose infantile ne se guérit pas. Cependant, la maladie peut être traitée. Le traitement consiste à contrôler les symptômes de la maladie. Tout d'abord, chez les jeunes enfants, les substances que les reins n'absorbent pas bien doivent être complétées pour contrer le syndrome de Fanconi. La plupart des enfants reçoivent du citrate de potassium, du phosphate et du sodium. Certains reçoivent également un supplément de vitamine D.

Depuis 1976, il existe un médicament qui ralentit considérablement le stockage de la cystine chez la plupart des patients. Le nom de ce médicament est la cystéamine. La cystéamine décompose la cystine dans la cellule, empêchant son stockage. Cet effet est si bénéfique que les problèmes de croissance sont également résolus pour la plupart. La cystéamine est également administrée sous forme de collyre pour dissoudre les cristaux de cystine dans les yeux.

Si la fonction rénale est devenue trop faible malgré le traitement à la cystéamine, il est nécessaire de dialyser le patient. Une solution à long terme est une transplantation rénale. Après une telle transplantation, il n'y a pas d'accumulation de cristaux de cystine dans le nouveau rein. L'accumulation se poursuit dans les autres organes. Cela peut nécessiter la poursuite du traitement à la cystéamine. De plus, de nombreux médicaments sont nécessaires pour prévenir le rejet du rein transplanté.

La recherche clinique se concentre désormais sur le suivi du traitement et ses effets à long terme. La détection et le traitement des patients atteints de cystinose visent à prévenir autant que possible la transplantation rénale. En outre, le temps nous dira si les enfants traités à la cystéamine sont épargnés par les complications ultérieures de la cystinose. D'autres méthodes pour combattre les effets de la cystinose sont encore recherchées.

La maladie elle-même ne sera guérie que lorsqu'il sera scientifiquement possible de réparer un gène défectueux.

### **Hérédité**

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