

31. Hyperprolinémie de type 1 et de type 2

Synonymes pour le type 1 :

Déficiencia en proline oxydase

Nom le plus courant

Hyperprolinémie de type 1 (déficit en proline oxydase)

Synonymes pour le type 2 :

Δ 1-pyrroline-5-carboxylate déshydrogénase

Nom le plus courant

Hyperprolinémie de type 2

Introduction

L'hyperprolinémie de type 1 (déficit en proline oxydase) et de type 2 sont des maladies métaboliques rares et héréditaires. Le métabolisme fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Il 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 une enzyme présente un problème, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être convertie et s'accumule dans la cellule, tandis que le produit éventuellement important n'est pas assez formé ou parfois pas du tout. Cette situation peut donner lieu à des plaintes plus ou moins graves. Nous appelons cela une maladie métabolique.

Contexte

Protéines et acides aminés

Nous pouvons distinguer trois types de nutriments dans notre alimentation : les graisses, les glucides (sucres) et les protéines. Il existe de nombreux types de protéines. On les trouve dans la viande, les produits laitiers, le pain et d'autres produits céréaliers, ainsi que dans les légumineuses.

Les protéines sont utilisées à de nombreux endroits du corps. Tout d'abord, ils sont un matériau de construction pour les muscles et ils donnent de la force à la peau et aux os. De nombreuses protéines sont impliquées dans l'absorption et le traitement d'autres substances dans l'organisme. Les hormones sont faites de protéines, tout comme les anticorps, qui sont fabriqués par le système immunitaire pour nettoyer les virus et les bactéries.

Toutes ces différentes fonctions nécessitent des protéines différentes. Elles ne sont pas toutes facilement disponibles dans notre alimentation. Dans notre corps, les protéines que nous mangeons sont d'abord décomposées. Ensuite, l'organisme les transforme en protéines dont il a besoin.

Les différentes protéines sont toutes composées d'un nombre limité d'éléments constitutifs, les acides aminés. Vous pourriez comparer les protéines à des chaînes de perles. Il existe vingt sortes de perles différentes (les acides aminés), avec lesquelles on peut enfile presque infiniment de chaînes différentes. Toutes les protéines que le corps obtient par l'alimentation sont d'abord décomposées en acides aminés, après quoi le corps "enfile" de nouvelles protéines.

Sauf en tant qu'éléments constitutifs des protéines, les acides aminés jouent un rôle important dans le métabolisme des cellules vivantes. De nombreux acides aminés sont des précurseurs de biomolécules importantes, comme les vitamines, les purines, les pyrimidines, les porphyrines et les hormones. Selon les besoins, les acides aminés peuvent également être transformés en glucose (et en glycogène) ou "brûlés" par le biais du cycle dit de l'acide citrique.

Troubles du métabolisme des acides aminés

L'hyperprolinémie de type 1 appartient au groupe des troubles du métabolisme des acides aminés. Les patients atteints d'hyperprolinémie de type 1 et de type 2 ont des problèmes de dégradation de l'acide aminé proline. Les troubles du métabolisme des acides aminés peuvent être le résultat d'une mauvaise dégradation des acides aminés ou de l'incapacité de l'organisme à faire entrer les acides aminés dans la cellule. Cela entraîne une accumulation d'un ou plusieurs acides aminés ou intermédiaires.

Hyperprolinémie

Lorsque les patients sont incapables de décomposer l'acide aminé proline, ils ont de grandes quantités de cet acide aminé dans leur sang. On appelle cela l'hyperprolinémie. Il existe deux types d'hyperprolinémie.

L'enzyme défectueuse ou manquante

Les patients atteints d'hyperprolinémie de type 1 présentent un défaut de l'enzyme proline oxydase. Cette enzyme traite normalement l'acide aminé proline. Les patients atteints d'hyperprolinémie de type 1 excrètent cette substance en grande quantité dans leurs urines. Les patients atteints d'hyperprolinémie de type 2 présentent un défaut de l'enzyme pyrroline-5-carboxylate déshydrogénase. Cette enzyme traite normalement la substance P5C (pyrroline-5-carboxylate), un produit de la dégradation de la proline. Les patients atteints d'hyperprolinémie de type 2 excrètent de grandes quantités de proline et de P5C dans leurs urines.

Rareté

L'hyperprolinémie est une maladie très rare. On ne sait pas exactement quelle est la fréquence de la maladie en Belgique.

Symptômes

Les symptômes des patients atteints d'hyperprolinémie de type 1 sont relativement bénins. Certains patients ne présentent pratiquement aucun symptôme. D'autres présentent des symptômes tels que des infections rénales, des troubles cutanés et une perte d'audition. Dans la leucémie hyperprolastique de type 1, il n'y a pas de déficience mentale.

Les symptômes de l'hyperprolasticemia 2 varient d'un patient à l'autre. La maladie implique parfois des crises d'épilepsie et souvent un handicap intellectuel, que l'on observe chez de nombreux patients dans l'enfance. Il y a de fortes indications que le métabolisme de la vitamine B6 est influencé par l'hyperprolinémie de manière secondaire, ce qui, chez certains patients, entraîne une carence de la forme active de la vitamine B6. Cependant, il existe aussi des "patients" sans symptômes significatifs.

Diagnostic

Le diagnostic peut être confirmé par des tests de laboratoire, dans lesquels les quantités de proline et de P5C (pour le type 2) dans le sang et l'urine sont mesurées. Dans certains cas, des tests ADN sont également possibles.

Traitement

Il n'existe pas de remède pour l'hyperprolinémie de type 1 ou de type 2. Il n'existe pas non plus de traitement qui puisse prévenir les symptômes. Tous les traitements visent à soulager autant que possible les symptômes de la maladie.

Chez certains patients de type 2, l'épilepsie peut être traitée avec une forme active de la vitamine B6.

Les patients atteints d'hyperprolinémie de type 1 et de type 2 ont généralement une espérance de vie normale.

Hérédité

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