

## **52. Déficit en sucrase-isomaltase (déficit SI), déficit congénital en sucrase-isomaltase (CSID)**

### **Synonymes :**

Déficit en SI

CSID

Nom le plus courant :

Déficit en sucrase-isomaltase (déficit SI), déficit congénital en sucrase-isomaltase (CSID)

### **Introduction**

Le déficit en sucrase-isomaltase est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" désigne la conversion et le 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. Si cela donne lieu à des plaintes, nous appelons cela une maladie métabolique.

### **Contexte**

La carence en sucrase-isomaltase a été découverte en 1960 par Weijers et ses collègues. Comme les enzymes sucrase et isomaltase ne fonctionnent pas correctement, le saccharose et l'amidon ne peuvent pas être convertis et ne sont pas absorbés par l'intestin. Cela provoque des diarrhées et une fermentation excessive par les bactéries intestinales dans le côlon peut entraîner des ballonnements et des douleurs abdominales.

### *Hydrates de carbone*

Les glucides (sucres) sont importants pour l'homme comme carburant (source d'énergie) ou comme aide à la construction des tissus. Le cerveau, en particulier, est très dépendant de la quantité de sucre dans le sang, il est donc important que le taux de sucre dans le sang ne tombe pas trop bas. L'organisme assure de plusieurs façons le maintien de l'approvisionnement en sucre : les glucides sont éliminés des aliments par les intestins. Les villosités intestinales contiennent des enzymes qui assurent l'absorption des différents sucres dans le sang.

Les glucides sont présents sous différentes formes dans les aliments. Seules les formes simples (glucose et fructose) peuvent être absorbées directement dans le sang. Les autres types de glucides doivent d'abord être transformés en sucres simples.

### *Monosaccharides*

Ce sont des sucres simples ("mono" signifie un). Le monosaccharide le plus important pour l'homme est le glucose ("glycos" est le mot grec pour sucre). Le glucose est utilisé directement comme source d'énergie pour de nombreux organes : par exemple, le cerveau et les muscles. Le fructose, est un monosaccharide de forme légèrement différente, que l'on trouve dans les fruits (sucre du fruit). Le galactose est un monosaccharide, lié au glucose, que l'on trouve dans le lait sous forme de lactose (sucre du lait). Le lactose est appelé disaccharide en raison de son lien avec le glucose (voir ci-dessous).

### *Disaccharides*

Ce sont des sucres constitués de deux monosaccharides ("di" signifie deux). Outre le lactose, le maltose et le saccharose sont des exemples de disaccharides. Le maltose (sucre de malt) est constitué de deux molécules de glucose. Le maltose se trouve entre autres dans les céréales. Le saccharose (ou saccharose ou sucre de canne) est constitué d'une molécule de fructose et d'une molécule de glucose. On trouve le saccharose dans les fruits, entre autres.

### *Polysaccharides*

Le pain, les pâtes et les pommes de terre contiennent de l'amidon ; celui-ci est constitué d'un grand nombre de molécules de glucose liées entre elles. L'amidon est un polysaccharide ("polys" signifie beaucoup) ; un sucre multiple. L'organisme peut en faire plusieurs nouveaux sucres.

### *L'enzyme défectueuse*

Des défauts dans le gène SI provoquent une déficience héréditaire en sucrase-isomaltase. Le gène SI contient les "instructions" pour produire l'enzyme sucrase-isomaltase. L'enzyme est située dans la bordure en brosse de l'intestin grêle et décompose le saccharose et le maltose en sucres simples (glucose et fructose). Ces sucres simples sont ensuite absorbés par l'intestin grêle.

Chez la plupart des patients, les activités enzymatiques de la sucrase et de l'isomaltase sont toutes deux absentes. Cependant, chez certains patients, seule l'enzyme sucrase ne fonctionne pas et l'activité enzymatique de l'isomaltase est fortement réduite (de 50 à 90 %).

Les patients homozygotes ont deux copies identiques d'un gène dans une paire de chromosomes. Cela se produit lorsque les deux parents transmettent le même allèle pour un gène à leur enfant. Leur enfant présentera alors de graves carences enzymatiques et des symptômes tout au long de sa vie.

Les patients hétérozygotes ont deux formes différentes (allèles) d'un gène. Ces patients ont des taux d'enzymes réduits. Ils présentent des symptômes légers pendant l'enfance et aucun symptôme à l'âge adulte.

### *Rareté*

En Europe, une personne sur 5 000 souffre d'une déficience en sucrase-isomaltase. Dans certains pays, la maladie est plus fréquente au sein de la population locale, notamment au Groenland, en Alaska et au Canada. Dans ces pays, jusqu'à 1 personne sur 20 peut être atteinte de la maladie. En Belgique, on ne sait pas combien de patients il y a.

### **Symptômes**

Les enfants atteints d'un déficit en sucrase-isomaltase souffrent de diarrhées chroniques graves après avoir consommé du saccharose et du maltose. Ils peuvent également ressentir des douleurs abdominales, des crampes d'estomac, un abdomen bombé et gonflé, et un halètement excessif. Les symptômes peuvent apparaître dès 2 à 16 semaines après la naissance. Les symptômes commencent lorsque le bébé commence à manger des fruits, des jus de fruits et des céréales. Si les bébés sont exclusivement allaités au sein, aucun problème ne se pose encore.

Un diagnostic tardif peut entraîner une grave malnutrition chez ces enfants. La maladie peut également entraîner un retard de croissance. Parfois, une hospitalisation est nécessaire en raison de la déshydratation, de la faiblesse et de la malnutrition. La plupart des patients tolèrent mieux le saccharose et le maltose en vieillissant.

Une variante tardive de la sucrase-isomaltase se produit également. Dans cette variante, les premiers symptômes n'apparaissent qu'à l'âge adulte. Un des symptômes qui peut se produire est le syndrome du côlon irritable.

### **Diagnostic**

Les symptômes indiquent une suspicion de déficience en sucrase-isomaltase. Le diagnostic peut être établi en mesurant l'activité enzymatique de la sucrase, de l'isomaltase et de la maltase dans un morceau de tissu de l'intestin grêle (biopsie intestinale). Chez les patients souffrant d'un déficit en sucrase-isomaltase, l'activité de la sucrase est absente ou presque, l'activité de l'isomaltase est absente ou fortement réduite. Avant la biopsie, un test de tolérance orale peut être effectué avec certains sucres (disaccharides).

### **Traitement**

Le déficit en sucrase-isomaltase ne peut pas être guéri, mais il existe des traitements permettant d'atténuer certains des symptômes de la maladie. La consommation de saccharose est la cause la plus fréquente des symptômes. L'isomaltase est présente en petites quantités dans l'amidon. Son alimentation ne pose guère de problèmes et n'a généralement pas besoin d'être restreinte. Les patients bénéficient donc d'un régime alimentaire pauvre en saccharose (sans sucre de canne, sucre de betterave et sirops). Certains fruits et légumes ainsi que les produits contenant du sucre et de l'amidon ne doivent pas être consommés. Les bébés peuvent être allaités ou nourris avec des préparations pour nourrissons sans saccharose, amidon et glucose. En accord avec un diététicien, on peut déterminer ce que les patients peuvent et ne peuvent pas manger.

Un traitement complémentaire au régime alimentaire est la thérapie enzymatique de remplacement par la levure. La levure lyophilisée contient des enzymes qui peuvent décomposer le saccharose. Pris à jeun, elle constitue un traitement efficace contre la carence en sucrase-isomaltase. L'inconvénient est que la levure n'est pas bien acceptée par les jeunes enfants.

Un autre traitement est une préparation de bêta-fructofuranosidase (invertase). L'invertase décompose le saccharose et réduit partiellement ou totalement les symptômes. L'avantage de cette préparation est qu'elle est inodore et sans goût. Il existe aujourd'hui sur le marché de la Bi-Myconase. La bi-myconase contient les enzymes Glucamylase et Invertase (saccharase). La glucamylase est une enzyme qui convertit directement les polysaccharides non résorbables que sont l'amidon, les dextrines et le glycogène en monosaccharides absorbables. De même, les disaccharides non absorbables que sont le maltose et l'isomaltose sont convertis par cette enzyme en monosaccharides absorbables.

L'invertase est une enzyme qui convertit le saccharose disaccharide non résorbable (sucre de canne) en monosaccharides absorbables, le glucose et le fructose. Cette combinaison d'enzymes dans la Bi-myconase permet donc de contrôler le métabolisme de tous les glucides alimentaires, à l'exception du lactose.

Les enzymes de la Bi-Myconase sont résistantes aux acides et ne sont pas décomposées dans l'intestin. À notre connaissance, il n'y a aucune preuve d'absorption de ces enzymes dans l'organisme.

Un autre médicament est le Sucraid® (sacrosidase). Il s'agit également d'une thérapie enzymatique de substitution qui est prise par voie orale. Il provoque la dégradation du saccharose et son absorption dans le sang par l'intestin grêle. Les symptômes du patient diminueront alors et le patient n'aura pas à suivre un régime aussi strict.

En principe, les patients n'ont pas besoin de suivre un régime sans amidon, à l'exception des nourrissons et des patients chez qui un régime à teneur réduite en saccharose ne soulage pas suffisamment les symptômes.

### **Hérédité**

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