

96. SHADD

Synonymes :

3-hydroxy-acyl-coenzyme A déshydrogénase à chaîne courte (déficience)

3-hydroxy-acyl-coA déshydrogénase à chaîne courte (déficience)

SCHAD (déficience)

SCHADD

Nom le plus commun :

Déficience du SCHAD

Introduction

La SCHADD est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le métabolisme désigne la transformation et le 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. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

Troubles de l'oxydation des acides gras

La maladie de SCHADD est un "trouble de l'oxydation des acides gras", c'est-à-dire un trouble de la combustion des graisses provenant des aliments et des réserves de graisse de l'organisme. La combustion des graisses est un processus au cours duquel les graisses sont décomposées en plusieurs petites étapes et converties en énergie. Les premiers troubles de l'oxydation des acides gras ont été découverts dans les années 1970 et la SCHADD n'a été décrite pour la première fois qu'il y a une quinzaine d'années (en 1991). La SCHADD appartient au même groupe que la MCADD, plus connue, et présente des symptômes largement similaires.

Mitochondries

Votre corps a besoin d'énergie pour tout ce que vous faites : pour bouger, penser et faire battre votre cœur. Il puise cette énergie dans les aliments ou dans l'énergie stockée dans les muscles et les graisses. Mais les glucides, les graisses et les protéines que nous mangeons et stockons ne peuvent pas être utilisés immédiatement. Ils doivent d'abord être convertis en une forme d'énergie que les cellules du corps peuvent utiliser. Cette substance est appelée ATP et est produite dans les centrales électriques de vos cellules : les mitochondries.

Les centrales sont d'abord alimentées en sucres (glucides) par le sang. Lorsque celles-ci s'épuisent, les réserves des muscles sont utilisées. Ce n'est qu'alors que les mitochondries passent à la combustion des graisses. Les graisses constituent en effet l'apport énergétique en cas d'urgence. Toutes ces différentes formes de production d'énergie sont régulées par des enzymes spécifiques.

Oxydation des acides gras

La combustion des graisses dans la mitochondrie est appelée "oxydation des acides gras" (oxydation est en fait un mot difficile pour désigner la combustion). Pour extraire de l'énergie des graisses, deux étapes sont nécessaires dans la

mitochondrie : les graisses doivent d'abord entrer dans la mitochondrie, puis elles doivent être décomposées. C'est au cours de cette dernière étape que l'ATP est produite.

Plusieurs enzymes sont nécessaires pour ces deux étapes. Dans la première étape, la carnitine est une substance importante. La carnitine peut être considérée comme une sorte de guide dont les acides gras ont besoin pour entrer dans la mitochondrie. Des enzymes spécifiques lient les acides gras à la carnitine et les découpent à nouveau une fois qu'ils sont en place.

La dégradation effective des acides gras dans la mitochondrie se fait également en plusieurs étapes. Comme toutes les graisses ne sont pas identiques, il existe différentes enzymes au sein de la mitochondrie pour décomposer les chaînes d'acides gras courtes, moyennes ou longues.

Il peut y avoir un problème avec toutes ces enzymes (elles manquent ou ne fonctionnent pas correctement). Il en résulte un trouble de l'oxydation des acides gras. Les patients atteints d'un trouble de l'oxydation des acides gras peuvent souffrir de graves pénuries d'énergie, ce qui peut endommager le cerveau ou d'autres organes. En outre, les intermédiaires de la dégradation des graisses peuvent s'accumuler dans l'organisme, sous forme de gouttelettes de graisse par exemple.

L'enzyme défectueuse ou manquante

SCHAD est l'abréviation de 3-hydroxy-acyl-coenzyme A déshydrogénase à chaîne courte. Cette enzyme est absente chez les patients atteints de la maladie de SCHADD (le dernier D signifie carence), ce qui les empêche de réaliser une certaine étape de la décomposition des molécules d'acides gras à longue chaîne. Ils ne peuvent donc pas décomposer ces molécules d'acides gras.

Rareté

La SCHADD est une maladie métabolique très rare. Seuls quelques patients sont connus dans le monde.

Symptômes

Les symptômes du SCHADD sont également observés dans d'autres troubles de l'oxydation des acides gras. Les enfants connaissent un "dérangement" après une période d'absence ou de manque de nourriture pendant une longue période. Au cours de ce processus, le taux de sucre dans le sang chute brutalement, ce qui entraîne une somnolence et peut conduire au coma.

Leurs organes et leur cerveau peuvent être affectés par la maladie.

Diagnostic

Le déficit en SCHAD présente de nombreuses similitudes avec le déficit en LCHAD. En mesurant l'activité enzymatique des deux enzymes, il est possible de les distinguer.

Cela se fait par des tests de laboratoire, pour lesquels un morceau de peau ou de muscle est nécessaire.

Traitement

La maladie de SCHADD, comme toutes les maladies métaboliques, ne peut être guérie. Toutefois, la maladie peut être traitée, ce qui permet de limiter dans une certaine mesure ses conséquences. La partie la plus importante du traitement consiste à prévenir le jeûne. En d'autres termes, les enfants atteints de SCHADD doivent manger à des intervalles pas trop longs. La manière exacte dont l'alimentation doit être régulée varie d'un enfant à l'autre. Certains enfants ont besoin d'horaires d'alimentation extrêmement serrés et d'une alimentation nocturne supplémentaire pour éviter les symptômes de la maladie.

En plus d'un régime alimentaire strict, les enfants reçoivent souvent des aliments modifiés qui évitent autant que possible les graisses à longue chaîne. Les enfants reçoivent généralement des glucides supplémentaires et des graisses à chaîne courte pour obtenir suffisamment d'énergie.

Hérédité

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