

Déficit en lipase acide lysosomale

Qu'est-ce que le déficit en lipase acide lysosomale (DLAL)?

Le déficit en lipase acide lysosomale (DLAL) est une maladie héréditaire chronique et progressive. Chez les enfants et les adultes atteints du DLAL, l'enzyme servant à la dégradation de certains lipides (graisses) n'est pas entièrement fonctionnelle. À cause de ce déficit, ces lipides s'accumulent dans les organes (y compris le foie et la rate) et les cellules dans tout le corps, les empêchant par le fait même de fonctionner adéquatement. Cette condition peut entraîner une stéatose hépatique, une cirrhose (cicatrisation du foie) ou une insuffisance hépatique.

Qu'est-ce qui cause le DLAL?

Le DLAL est causé par un déficit de l'enzyme appelée « lipase acide lysosomale » (LAL). La LAL joue un rôle majeur dans le contrôle des particules lipidiques dites « lipoprotéines de faible densité », un type de cholestérol qualifié de « mauvais cholestérol » qui peut être associé à une maladie cardiovasculaire. Sans cette enzyme, des quantités nocives de diverses particules lipidiques s'accumulent dans la partie de la cellule appelée « lysosome ». Cette accumulation de lipides peut entraîner des conséquences importantes sur la santé, notamment la détérioration du foie et d'autres organes.

Le DLAL chez le nourrisson

Un très faible taux de LAL entraîne l'apparition précoce du DLAL, également connue sous le nom de « maladie de Wolman ». On estime que le DLAL survient à un taux d'environ 8 naissances vivantes par année. Toutefois, ce taux peut être plus élevé si les parents sont d'ascendance persane juive. Chez le nourrisson, le DLAL progresse rapidement et comporte des complications potentiellement mortelles qui se produisent le plus souvent au cours des six premiers mois de vie. Les nourrissons atteints de cette maladie développent une insuffisance hépatique et ne peuvent grandir normalement étant donné leur difficulté à absorber les nutriments contenus dans leur alimentation. Les nourrissons atteints du DLAL ne survivent généralement pas au-delà d'un an.

Le DLAL chez l'enfant et l'adulte

L'apparition tardive du DLAL, également connue sous le nom de « maladie de surcharge en esters du cholestérol », peut survenir chez l'enfant et l'adulte. On évalue la prévalence de la maladie de surcharge en esters du cholestérol à une personne sur 40 000. Le DLAL entraîne une accumulation de lipides dans le foie, la rate et d'autres parties du corps. Chez l'enfant et l'adulte, la maladie peut être difficile à reconnaître puisque la personne qui en est atteinte peut bien se sentir et ne présenter aucun symptôme. Une grande quantité de lipides s'accumulent dans le foie et, par conséquent, le foie devient dysfonctionnel et peut s'hypertrophier. Enfin, une cicatrisation du foie et une insuffisance hépatique peuvent survenir. Une forte concentration de lipides dans le sang peut également entraîner des complications cardiovasculaires, telles qu'une maladie coronarienne ou un accident vasculaire cérébral (AVC).

Comment diagnostique-t-on le DLAL?

Étant donné que certains des signes et symptômes associés au DLAL sont semblables à ceux d'autres maladies plus courantes, il peut s'écouler des mois, voire des années, avant qu'une personne atteinte du DLAL obtienne un diagnostic précis. De plus, puisque les premiers signes et symptômes peuvent sembler plutôt légers, les patients et les fournisseurs de soins de santé peuvent longtemps ignorer la présence de cette maladie progressive.

Un diagnostic précis et définitif du DLAL peut être établi au moyen d'une analyse sanguine qui mesure l'activité de la LAL. Le DLAL peut également être diagnostiqué grâce à tests génétiques. Consultez votre professionnel de la santé en ce qui a trait au dépistage du DLAL.

Quels sont les symptômes du DLAL?

Les nourrissons, les enfants et les adultes qui souffrent du DLAL présentent différents problèmes graves de santé. Le manque de LAL peut entraîner une accumulation de lipides dans différents organes, notamment le foie, la rate, l'intestin et la paroi des vaisseaux sanguins. Bien des signes du DLAL peuvent passer inaperçus et n'être décelés que par des analyses sanguines et un examen médical. Toutefois, les signes et symptômes courants du DLAL chez le nourrisson sont les suivants :

- Retard de croissance
- Difficulté à absorber les nutriments (malabsorption), présence de lipides dans les selles
- Diarrhées et vomissements persistants
- Gonflement du ventre
- Jaunisse (coloration jaune de la peau et des yeux)

Les enfants et les adultes atteints du DLAL peuvent ne présenter aucun signe et symptôme. À mesure que le foie se détériore, les symptômes suivants peuvent apparaître :

- Gonflement de l'abdomen en raison de l'accumulation de fluide
- Tendance à avoir des ecchymoses ou à saigner facilement
- Jaunisse (coloration jaune de la peau et des yeux)

Quels traitements du DLAL existe-t-il?

Actuellement, il n'existe aucun traitement autorisé du DLAL. La prise de médicaments pour contrôler le niveau de cholestérol est recommandée afin de prévenir le développement précoce de dépôts graisseux dans les vaisseaux sanguins. Le recours à une thérapie de remplacement de la LAL humaine recombinante dans des études à court terme semble prometteur, mais cette approche est encore à l'étude.

Ces informations étaient actuelles en juin 2015.