

COLLECTION PUBLIÉE SOUS LA DIRECTION DE A. GAJDOS

ENZYMOPATHIES

FASCICULE II

PAR

J. BOISSE

*déficits des enzymes du métabolisme
des amino-acides.*



MASSON & CIE

TABLE DES MATIÈRES

CHAPITRE PREMIER. — <i>Anomalies du catabolisme de la phénylalanine</i>	6
Rappel du métabolisme normal	7
Valeurs normales dans les liquides organiques (9).	
Les hyperphénylalaninémies	9
La phénylcétonurie (PCU) classique : déficit total de la phénylalanine-hydroxylase	9
Historique et casuistique (9) ; Etude clinique (10) ; Etude biochimique (11) ; le déficit enzymatique (13) ; Étude génétique, transmission, Hétérozygotes (14) ; Anatomie pathologique (14) ; Expérimentation animale (15) ; Pathogénie (16) ; Essais thérapeutiques (16).	
Les autres types d'hyperphénylalaninémie	21
Les anomalies du système de la phénylalanine-hydroxylase : variantes proprement dites de la phénylcétonurie (21) ; les anomalies du système de la phénylalanine-transaminase (24) ; Les anomalies de dégradation de la tyrosine (25) ; Les autres causes d'hyperphénylalaninémie néonatale (25).	
Dépistage, Fréquence	26
Les tests urinaires (27) ; Les tests sanguins (27).	
Descendance des phénylcétonuriques	29
Les enfants nés de pères phénylcétonuriques (29) ; Les enfants nés de mères phénylcétonuriques (29).	
Bibliographie	30
CHAPITRE II. — <i>Anomalies du catabolisme de la tyrosine</i>	47
Rappel du métabolisme normal	49
Dégradation (49) ; Voies de synthèse (51) ; Valeurs normales dans les liquides organiques (51).	
Le déficit en tyrosine-transaminase	52
Le déficit en p-hydroxy-phénylpyruvate-oxydase : tyrosinose, tyrosinémie héréditaire	53
Historique et casuistique (53) ; Etude clinique (53) ; Etude biochimique (54). Le déficit enzymatique (55) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (55) ; Anatomie pathologique (56) ; Pathogénie (56) ; Diagnostic, dépistage. Fréquence. Tyrosinémie néonatale (58). Essais thérapeutiques (60).	
Le déficit en acide homogentisique-oxydase : alcaptonurie, homogentisicacidurie	62
Historique et casuistique (62) ; Etude clinique (62) ; Etude biochimique (63) ; Le déficit enzymatique (63) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (63) ; Anatomie pathologique (63) ; Pathogénie (63) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (64) ; Essais thérapeutiques (64).	
Le déficit en tyrosinase : l'albinisme	64
Etude clinique et génétique (64) ; Etude biochimique et ultrastructurale (65).	

Autres anomalies du métabolisme de la tyrosine	66
La dihydroxy-phénylalaninurie (66); L'hydrindicurie (66); La tyrosylurie de l'insuffisance hépatique (66); La tyrosylurie du scorbut (66); La tyrosylurie de la fibrose kystique du pancréas (67); L'hypertyrosinémie de l'hyperthyroïdie (67); Les anomalies du métabolisme de la tyrosine dans la maladie de Parkinson (67); Dans les collagénoses et les affections rhumatismales (67).	
Bibliographie	67
CHAPITRE III. — <i>Anomalies du catabolisme du tryptophane</i>	79
Rappel du métabolisme normal	81
Les anomalies sur la voie principale de la nicotinamide	83
Les déficits; Les accélérations de l'ensemble de la voie principale par hyperactivité de la tryptophane-pyrrolase (85).	
Les anomalies sur la voie de la sérotonine	85
Les anomalies sur la voie de l'indican	86
Bibliographie	86
CHAPITRE IV. — <i>Anomalies du catabolisme de l'histidine</i>	91
Rappel du métabolisme normal	93
Distribution et valeur normale dans les liquides organiques (94).	
Le déficit en histidase : histidinémie	95
Historique et casuistique (95); Etude clinique (95); Etude biochimique (96); Le déficit enzymatique (96); Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (96); Diagnostic. Dépistage. Fréquence (97); Anatomie pathologique (97); Pathogénie (98); Essais thérapeutiques (98).	
Le déficit en formimino-transférase	98
Historique et casuistique (98); Etude clinique (98); Etude biochimique (99); Le déficit enzymatique (99); Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (99); Pathogénie (100); Diagnostic (100); Essais thérapeutiques (100).	
Le déficit en urocanase	100
Bibliographie	101
CHAPITRE V. — <i>Anomalies du catabolisme des acides aminés à chaîne ramifiée leucine, isoleucine, valine</i>	107
Rappel du métabolisme normal	109
Valeurs normales dans les liquides organiques (110).	
Les déficits de la transamination	112
Le déficit en valine-transaminase : hypervalinémie	112
Historique et casuistique (112); Etude clinique (112); Etude biochimique (112); Le déficit enzymatique (112); Etude génétique (112); Pathogénie (112); Diagnostic, dépistage, fréquence (113); Essais thérapeutiques (113).	
Le déficit en leucine et iso-leucine transaminases	113
Historique et casuistique (113); Etude clinique (113); Etude biochimique (113); Le déficit enzymatique (114); Etude génétique (114); Essais thérapeutiques (114).	
Les déficits de la décarboxylation oxydative	114
Le déficit total en décarboxylases des acides α -cétoniques ramifiés : maladie des urines à odeur de sirop d'érable, céto-acidurie ramifiée, leucinose ...	114
Historique et casuistique (114); Etude clinique (115); Etude biochimique (115); Le déficit enzymatique (116); Etude génétique. Transmission Hétérozygotes (116); Pathogénie (117). Anatomie pathologique. Histochimie (118); Diagnostic. Dépistage. Fréquence (118); Essais thérapeutiques (119).	

Le déficit <i>partiel</i> en décarboxylase des acides α -cétoniques ramifiés avec manifestations cycliques : variante intermittente et tardive.....	121
Historique et casuistique (121) ; Etude clinique (122) ; Etude biochimique (122) ; Le déficit enzymatique (123) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (123) ; Anatomie pathologique (124) ; Pathogénie (124) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (124) ; Essais thérapeutiques (125).	
Le déficit <i>partiel</i> en décarboxylases des α -céto-acides ramifiés à manifestations permanentes : troisième variante, forme « intermédiaire ».....	125
La variante thiamine-dépendante.....	126
Le déficit en isovaléry-CoA-déshydrogénase : acidémie isovalérique.....	127
Historique et casuistique (127) ; Etude clinique (127) ; Etude biochimique (127) ; Le défaut enzymatique (128) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (128) ; Pathogénie (128) ; Anatomie pathologique (128) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (128) ; Essais thérapeutiques (129).	
Le déficit en β -méthyl-crotonyl-CoA-carboxylase.....	129
Le déficit en propionyl-CoA-carboxylase : acidémie propionique	129
Historique et casuistique (129) ; Etude clinique (130) ; Etude biochimique (130) ; Le déficit enzymatique. Biotine dépendance (131) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (131) ; Anatomie pathologique et histochimie (131) ; Pathogénie. Parentés nosologiques (131) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (132) ; Essais thérapeutiques (132).	
Le déficit en méthyl-malonyl-CoA-isomérase : acidémie méthyl-malonique.....	132
Historique et casuistique (132) ; Etude clinique (132) ; Etude biochimique (133) ; Le déficit enzymatique B ₁₂ dépendance (135) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (136) ; Anatomie pathologique (136) ; Pathogénie (137) ; Parentés nosologiques (137) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (138) ; Essais thérapeutiques (138).	
L'oast-house disease : syndrome de Smith et Strang.....	139
Bibliographie	140
CHAPITRE VI. — <i>Anomalies du catabolisme des acides aminés soufrés</i>	149
Rappel du métabolisme normal.....	151
La méthionine (151) ; La cystéine (153) ; Valeurs normales dans les liquides organiques (153).	
Le déficit en cystathionine-synthétase : homocystinurie.....	153
Historique et casuistique (153) ; Etude clinique (154) ; Etude biochimique (155) ; Le déficit enzymatique. B ₆ dépendance (156) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (156) ; Anatomie pathologique (157) ; Pathogénie (157) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (158) ; Essais thérapeutiques (159).	
Le déficit en cystathionase : cystathioninurie.....	161
Historique et casuistique (161) ; Etude clinique (161) ; Etude biochimique (162) ; Le déficit enzymatique. B ₆ dépendance (163) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (163) ; Pathogénie (163) ; Anatomie pathologique. Histochimie (163) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (164) ; Essais thérapeutiques (164).	
Le déficit en sulfite-oxydase.....	164
Le déficit en N ⁵ -méthyl-tétrahydrofolate-homocystéine-transférase.....	165
Autres anomalies du métabolisme des acides aminés soufrés.....	166
L'hyperméthioninémie (166) ; La cystinurie, la malabsorption en méthionine, la taurinurie (166) ; La cystinose (166) ; L'oast-house disease (167) ; La β -mercaptolactate-cystéine disulfidurie (167).	
Bibliographie	168

CHAPITRE VII. — <i>Anomalies du catabolisme de la lysine</i>	177
Rappel du métabolisme normal.	179
Valeurs normales dans les liquides organiques (181).	
Le déficit en L-lysine- α -cétoglutarate-réductase : hyperlysinémie.	181
Historique et casuistique (181) ; Etude clinique (181) ; Etude biochimique (181) ; Le déficit enzymatique (182) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (182) ; Pathogénie (183). Diagnostic. Dépistage. Fréquence (183) ; Essais thérapeutiques (183).	
Déficit en L-lysine-déshydrogénase : intolérance congénitale à la lysine ...	183
Autres anomalies du métabolisme de la lysine.	184
La saccharopinurie (184) ; L'hyperpipécolatémie (184) ; La β -aspartyl-lysine dipeptidurie (185).	
Bibliographie	185
CHAPITRE VIII. — <i>Anomalies du catabolisme de la glycine</i>	189
Rappel du métabolisme normal.	191
Synthèse (191) ; Utilisation (191) ; Dégradation (191) ; Valeurs normales dans les liquides organiques (194).	
Les hyperglycinémies	194
Hyperglycinémie avec acidocétose.	194
Historique et casuistique (194) ; Etude chimique (195) ; Etude biochimique (195) ; Le déficit enzymatique (196) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (197) ; Anatomie pathologique (197) ; Pathogénie (197) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (197) ; Essais thérapeutiques (198).	
Hyperglycinémie sans acidocétose.	198
Historique et casuistique (198) ; Etude clinique (199) ; Etude biochimique (199) ; Le déficit enzymatique (200) ; Etude familiale. Transmission. Hétérozygotes (200) ; Anatomie pathologique (200) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (201) ; Essais thérapeutiques (201).	
Les autres anomalies.	201
L'hypersarcosinémie	201
Etude clinique (201) ; Etude biochimique (202) ; Le déficit enzymatique (202) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (202) ; Anatomie pathologique (203) ; Pathogénie (203) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (203) ; Essais thérapeutiques (203).	
Les hyperoxaluries	203
Bibliographie	203
CHAPITRE IX. — <i>Anomalies du catabolisme de la proline et de l'hydroxyproline</i>	207
La proline	209
Rappel du métabolisme normal	209
Valeurs normales dans les liquides organiques (209).	
Le déficit en proline-oxydase : hyperprolinémie type I	209
Historique et casuistique (209) ; Etude clinique (210) ; Etude biochimique (211) ; Le déficit enzymatique (211) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (211) ; Pathogénie (212) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (213) ; Essais thérapeutiques (213).	
Le déficit en acide Δ^1 pyrroline-5-carboxylique-déshydrogénase : hyperprolinémie type II	213
Historique et casuistique (213) ; Etude clinique (214) ; Etude biochimique (214) ; Le déficit enzymatique (214) ; Etude génétique. Transmission. Hétérozygotes (214) ; Diagnostic. Dépistage. Fréquence (215) ; Essais thérapeutiques (215).	

L'hydroxyproline	215
Rappel du métabolisme normal	215
Valeurs normales dans les liquides organiques (216).	
Le déficit en hydroxyproline-oxydase : hydroxy-prolinémie type I	217
Historique et casuistique (217); Etude clinique (217); Etude biochimique (217); Le déficit enzymatique (217); Etude génétique.	
Transmission. Hétérozygotes (218); Pathogénie (218); Diagnostic.	
Dépistage. Fréquence (218); Essais thérapeutiques (218).	
Bibliographie	218
CHAPITRE X. — <i>Anomalies du catabolisme de l'acide glutamique et de l'acide γ-aminobutyrique</i>	221
Rappel du métabolisme normal	223
Valeurs normales dans les liquides organiques (223).	
Anomalies enzymatiques présumées	223
L'hyperglutamicacidémie (224); L' α -céto-glutaricacidurie (225).	
Bibliographie	225
CHAPITRE XI. — <i>Anomalies du catabolisme de la β-alanine et de ses dipeptides</i>	227
Rappel du métabolisme normal	229
Valeurs normales dans les liquides organiques (229).	
Le déficit en carnosinase : carnosinémie-carnosinurie	230
Historique et casuistique (230); Etude clinique (230); Etude biochimique (231); Le déficit enzymatique (231); Etude génétique.	
Transmission. Hétérozygotes (232); Pathogénie (232); Diagnostic.	
Fréquence. Dépistage (232); Essais thérapeutiques (233).	
Autres anomalies du métabolisme de la β -alanine et de ses dipeptides	233
L'imidazole-aminoacidurie (233); L'hyper- β -alaninémie (233).	
Bibliographie	234
CHAPITRE XII. — <i>Anomalies du métabolisme des acides aminés du cycle de la synthèse de l'urée : ornithine, citrulline, acide arginino-succinique, arginine</i>	235
Rappel du métabolisme normal	237
Valeurs normales dans les liquides organiques (238).	
Déficits des enzymes du cycle de l'urée : hyperammoniémies congénitales	239
Le déficit en carbamyl-phosphate-synthétase	239
Historique et casuistique (239); Etude clinique (239); Etude biochimique (239); Le déficit enzymatique (240); Etude génétique (240); Anatomie pathologique (241); Diagnostic (241); Essais thérapeutiques (241).	
Le déficit en ornithine-carbamyl-transférase	241
Historique et casuistique (241); Etude clinique (241); Etude biochimique (242); Le déficit enzymatique (243); Etude génétique.	
Transmission. Hétérozygotes (244); Anatomie pathologique (244); Diagnostic (244); Essais thérapeutiques (245).	
Le déficit en acide arginino-succinique-synthétase : citrullinémie	245
Historique et casuistique (245); Etude clinique (245); Etude biochimique (245); Le déficit enzymatique (246); Etude génétique (246); Diagnostic (246); Essais thérapeutiques (247).	
Le déficit en arginino-succinase : acidurie arginino-succinique	247
Historique et casuistique (247); Etude clinique (247); Etude biochimique (248); Le déficit enzymatique (249); Etude familiale.	
Transmission. Hétérozygotes (249); Anatomie pathologique (249); Diagnostic. Dépistage. Fréquence (250); Essais thérapeutiques (250).	
Le déficit en arginase	250
Historique et casuistique (250); Etude clinique (251); Etude biochimique (251); Le déficit enzymatique (251); Etude génétique.	
Transmission. Hétérozygotes (251); Essais thérapeutiques (252).	

Autres anomalies avec hyperammoniémie	252
L'hyperornithinémie type I	252
L'intolérance congénitale à la lysine	253
L'intolérance familiale aux protéines avec anomalie du transport des acides aminés basiques	253
L'acidurie pyroglutamique	254
Le syndrome de Rett	254
Considérations pathogéniques et thérapeutiques générales	254
Anomalies enzymatiques en dehors du cycle de l'urée	255
Le déficit en L-ornithine- α -cétoglutarate-transférase : (hyperornithinémie type II)	255
Le déficit en arginine-glycine-transamidinase	256
Bibliographie	256