

COLLECTION PUBLIÉE SOUS LA DIRECTION DE A. GAJDOS

ENZYMOPATHIES

FASCICULE III

PAR

A. GAJDOS et H. LESTRADET

*enzymopathies dans le domaine
du métabolisme glucidique.*



MASSON & CIE

TABLE DES MATIÈRES

PREMIÈRE PARTIE. — <i>Les glycogénoses</i> , par A. GAJDOS et H. LESTRADET	5
<i>Chapitre premier.</i> — BIOCHIMIE ET MÉTABOLISME DU GLYCOGÈNE	7
Biochimie du glycogène	7
Dégradation du glycogène	9
Phosphorylase (9) ; Amylo-1-6 glucosidase (enzyme débranchante) et oligo-1,4 → 1,4 glucane-transférase (14) ; Dégradation du glycogène par les amylases et les maltases (16).	
Biosynthèse du glycogène	19
Glycogène synthétase (19) ; Amylo-1,4 → 1,6 transglucosidase ou enzyme branchante (25).	
Représentation schématique des voies métaboliques du glycogène.	26
Mécanismes biochimiques du métabolisme <i>in vivo</i> du glycogène ..	28
Régulation du métabolisme du glycogène dans le muscle	28
Régulation du métabolisme du glycogène dans le foie	31
Glycogénolyse hépatique (32) ; Synthèse hépatique du glycogène (35).	
Aspect biologique des glycogénoses	38
<i>Chapitre II.</i> — ETUDE CLINIQUE DES GLYCOGÉNOSES	42
Généralités	42
Définition (42) ; Historique (42) ; Classification (44) ; Fréquence (46).	
Données techniques et résultats des épreuves fonctionnelles et enzymatiques concernant l'étude du glycogène chez le sujet normal ..	47
Epreuves fonctionnelles	47
Etude biochimique et enzymatique	53
Techniques biochimiques et enzymatiques utilisées dans les glycogénoses (54).	
Clinique et thérapeutique	60
Glycogénose de type I. Absence de glucose-6-phosphatase	60
Etude clinique et biologique (60) ; Diagnostic biochimique (63) ; Etude enzymatique (64) ; Anatomie pathologique (64) ; Physiopathologie (65) ; Traitement et évolution (67) ; Génétique (69).	
Glycogénose hépatique sans déficit enzymatique reconnu et se comportant sur le plan clinique et biologique comme le type I de Cori	69
Historique (69) ; Etude clinique (69).	
Glycogénose de type II	73
Historique (74) ; Maladie de Pompe (76) ; Maladie de Günther (77) ; Formes tardives (78) ; Examens complémentaires communs (78) ; Diagnostic enzymatique (81) ; Physiopathologie (81) ; Génétique (82) ; Essais thérapeutiques (83).	

Glycogénose de type III	84
Historique (84) ; Etude clinique (86) ; Anatomopathologie (87) ; Etude chimique (88) ; Etude enzymatique (88) ; Génétique (90) ; Evolution (91) ; Traitement (92).	
Glycogénose de type IV	93
Historique (93) ; Etude clinique (94) ; Anatomopathologie, chimie et enzymologie (95) ; Evolution (95) ; Thérapeutique (95) ; Génétique (96).	
Glycogénose de type V	96
Déficit en phosphorylase musculaire ou maladie de Mc Ardle. Historique (96) ; Etude clinique (98) ; Physiopathologie (101) ; Traitement (101) ; Génétique (102).	96
Formes particulières avec myopathie	102
Glycogénoses de type VI	103
Historique (104) ; Premières descriptions cliniques et biologiques (104) ; Etude enzymatique (105) ; Evolution (105).	
Les glycogénoses sans déficit enzymatique reconnu	111
Les glycogénoses avec plusieurs déficits enzymatiques	114
Absence de glycogène-synthétase	114
 DEUXIÈME PARTIE. — <i>Troubles métaboliques du galactose et du fructose</i> , par H. LESTRADET	121
Généralités biochimiques	123
Les apports glucidiques (123).	
<i>Chapitre premier.</i> — LES TROUBLES ENZYMATIQUES DU MÉTABOLISME DU GALACTOSE	129
Métabolisme du galactose chez le sujet normal	129
Hydrolyse du lactose	130
Déficit héréditaire en galactokinase	135
La galactosémie congénitale	137
Déficit en galactotransférase (137) ; Historique (137) ; Etude analytique des manifestations cliniques et biologiques (138) ; Anatomopathologie (141) ; Formes cliniques particulières (142) ; Confirmation du diagnostic (144) ; Diagnostic différentiel (147) ; Physiopathologie (148) ; Génétique (150) ; Traitement de la galactosémie (152) ; Résultats (152).	
<i>Chapitre II.</i> — TROUBLES ENZYMATIQUES DU MÉTABOLISME DU FRUCTOSE ..	158
Généralités	158
La fructosurie essentielle	162
Déficit en fructokinase (162) ; Historique (162) ; Clinique (163) ; Biologie (163) ; Evolution (164).	
L'intolérance au fructose	165
Déficit en fructose-1-phospho-aldolase (165) ; Historique (165) ; Manifestations cliniques et biologiques (166) ; Formes cliniques (172) ; Diagnostic positif (173) ; Diagnostic différentiel (176) ; Physio-pathologie (177) ; Génétique (178) ; Traitement (179).	
 TROISIÈME PARTIE. — <i>Les enzymopathies congénitales dans le domaine de la digestion et de l'absorption des glucides</i> , par H. LESTRADET	185
<i>Chapitre premier.</i> — RÔLE DES ENZYMES DANS LA DIGESTION ET L'ABSORPTION DES GLUCIDES	187

La digestion des glucides chez un sujet normal	187
Hydrolyse de l'amidon	187
Hydrolyse des disaccharides	190
Spécificité des disaccharidases (191) ; Taux normaux de l'activité des disaccharidases (194) ; Synthèse des disaccharidases (196) ; Développement des activités disaccharidiques (197).	
Chapitre II. — L'INTOLÉRANCE AUX DISACCHARIDES	202
Les déficits en disaccharidases	202
Définition (202).	
L'intolérance héréditaire au saccharose et à l'isomaltose	202
Etude clinique (203) ; Etude biologique (203) ; Etude anatomique (204) ; Physiopathologie (205) ; Traitement (206) ; Evolution (206).	
L'intolérance héréditaire au lactose	207
Clinique (207) ; Etude biologique (207) ; Etude anatomique (208) ; Physiopathologie (208) ; Diagnostic (208) ; Etude génétique (209) ; Traitement (209).	
Chapitre III. — L'ABSORPTION DES MONOSACCHARIDES	210
Généralités	210
Déficiency congénitale en transporteur du glucose et du galactose ou malabsorption du glucose et du galactose	216
Tableau clinique (216) ; Tests paracliniques (217) ; Diagnostic (217) ; Traitement (218).	
QUATRIÈME PARTIE. — Déficit en fructose-1,6-diphosphatase hépatique. Pentosurie essentielle. Déficit en xylitol déshydrogénase, par H. LESTRADET	221
Chapitre premier. — DÉFICIT EN FRUCTOSE 1-6 DIPHOSPHATASE HÉPATIQUE.	223
Chapitre II. — LA PENTOSURIE ESSENTIELLE OU XYLULOSURIE	227
Physiopathologie (227).	