

LIPIDOSES MUSCULAIRES

Autres appellations :

Mise à jour : Juin 2006. Rédaction : TN Brignol (M.D.), validation : J. Andoni Urtizberea (M.D.), copyright AFM

Que sont les lipidoses musculaires ?

Les lipidoses musculaires sont des maladies dues à une accumulation de lipides (graisses) dans les muscles et dans d'autres tissus. On distingue, entre autres, le déficit en carnitine, le déficit en carnitine-palmitoyl-transférase de type II (CPTII) et des lipidoses secondaires à des anomalies de la chaîne respiratoire des cellules.

Ce sont des maladies dont on ne connaît pas toujours les causes. Certaines sont génétiques et se transmettent selon le mode autosomique récessif (déficit en CPTII).

Comment se manifestent-elles ?

Les symptômes se manifestent le plus souvent lors de l'exercice physique ou lors du jeûne. Ce sont fréquemment des douleurs musculaires qui surviennent pendant l'exercice physique. Parfois, c'est plusieurs heures après l'arrêt de l'exercice que surviennent ces douleurs.

Les symptômes peuvent aussi consister en une confusion mentale, une atteinte cardiaque, une coloration rouge des urines (par myoglobinurie ou perte urinaire de myoglobine, une protéine du muscle qui contient du fer et dont le rôle est de fixer l'oxygène, comme l'hémoglobine du sang), une hypoglycémie...

Comment évoluent-elles ?

L'évolution des lipidoses musculaires est extrêmement variable.

- Le déficit systémique en carnitine se caractérise par une intolérance à l'effort et une myopathie progressive avec atteinte cardiaque. Chez le jeune enfant, des épisodes d'encéphalopathies en rapport avec des hypoglycémies peuvent survenir.

- Le déficit en carnitine-palmitoyl-transférase (CPTII) se caractérise par des accès de douleurs musculaires d'effort associés à une coloration rouge des urines (par myoglobinurie ou perte urinaire de myoglobine, une protéine du muscle qui contient du fer et dont le rôle est de fixer l'oxygène, comme l'hémoglobine du sang). Dans les cas les plus graves, chez les très jeunes enfants, ces épisodes peuvent survenir notamment lors d'une période de stress ou à la suite d'une maladie infectieuse.

- Certaines lipidoses musculaires ne se manifestent que par un manque d'adaptation de l'organisme au jeûne et à l'effort.

Comment fait-on le diagnostic ?

Le prélèvement de quelques cellules du muscle (biopsie musculaire) permet d'obtenir des informations sur la structure et la composition du muscle ainsi que sur les réactions chimiques qui y surviennent. On peut ainsi mettre en évidence la surcharge lipidique à l'intérieur des fibres musculaires (déficit en carnitine).

Des recherches plus spécifiques, analyses biochimiques ou en biologie moléculaire, peuvent certifier de l'anomalie génétique en cause (déficit en CPTII...).

Que peut-on faire ?

Le diagnostic précoce permet de mettre en route des traitements par cofacteurs enzymatiques (riboflavine, carnitine).

Limiter les efforts, aménager des temps de repos, surveiller son régime alimentaire permettent de mieux vivre au quotidien.

À quoi sont-elles dues et où en est la recherche ?

Les lipidoses musculaires sont des maladies du métabolisme, c'est-à-dire qu'elles résultent d'un défaut dans la chaîne de réactions chimiques qui transforment les graisses que nous mangeons en énergie utilisable par notre corps. Ces "graisses" (lipides) sont normalement transformées en énergie (ATP) utilisable par les muscles lors des efforts musculaires prolongés. Dans les lipidoses, les graisses s'accumulent dans les cellules musculaires et ne peuvent être utilisées.

Les causes de ces maladies ne sont pas bien connues. On sait qu'elles sont associées à des déficits en carnitine ou en carnitine-palmitoyl-transférase de type II (CPTII). La carnitine est impliquée dans le métabolisme des acides gras. La CPTII est un transporteur de la carnitine. Le déficit en CPTII est dû à une anomalie génétique située sur le chromosome 1.