

Auteur :  
Dr. A .BELAHADJI

Co-auteur : Pr. H. AIT-  
BELKACEM

Laboratoire central  
CHU Parnet

e-mail :  
belhadj.ahmed@live.fr

## Introduction :

Les anomalies du métabolisme des lipoprotéines à l'origine de concentrations plasmatiques extrêmes du cholestérol ou des triglycérides sont fréquemment la conséquence de mutations de gènes impliqués dans ce métabolisme. D'un point de vue clinique, les lipides plasmatiques les plus importants sont le cholestérol et les triglycérides.

Les triglycérides représentent une source majeure d'énergie pour notre organisme. Ils sont composés d'acides gras et de glycérol. Leur synthèse se déroule au niveau intestinal et hépatique puis ils sont transportés dans le plasma. L'insolubilité du cholestérol et des TG dans le plasma exige qu'ils soient transportés au sein d'édifices macromoléculaires, les lipoprotéines

## Matériels et méthodes :

Nourrisson de 48 jours qui à l'occasion d'une circoncision, un bilan d'hémostase a été demandé et devant la constatation d'un plasma laiteux, un bilan lipidique complémentaire a été fait. Le nourrisson a aussitôt été hospitalisé devant une dyslipidémie majeure atteignant 88,50 g/l de triglycérides et 8,42 g/l de cholestérol total. Le dosage du cholestérol et des triglycérides est fait par Méthode enzymatique colorimétrique sur Cobas Intégra Roche.

## Résultat :

Le test de crémage confirme la présence de la couche de chylomicrons sur un plasma chyleux.

Le 11/03/2023 : TG= 88,50 g/l CHOL : 8,42 g/l Lipase : 180 UI/l

Le 14/03/2023 : TG= 36,48 g/l CHOL : 4,70 g/l

Le 16/03/2023 : TG= 8,48 g/l CHOL : 3,67 g/l

Le 02/04/2023 : TG=22,41 g/l CHOL : 0,87 g/l

## Discussion :

Les pathologies du métabolisme lipidique ont été initialement classées en six phénotypes en fonction des lipoprotéines affectées : type I (élévation des CM), type IIa (élévation des LDL), type III (élévation des IDL), type IV (élévation des VLDL), deux étant dues à l'augmentation combinée de deux lipoprotéines, type IIb (LDL et VLDL) et type V (CM et VLDL). Pour chacune de ces dyslipidémies, une certaine proportion présente une forte composante génétique se traduisant par une transmission du phénotype au sein d'une même famille avec une surreprésentation de la pathologie, on parle alors de dyslipidémies héréditaires.

L'hypertriglycéridémie (HTG) est en rapport avec l'augmentation de la concentration circulante des particules riches en TG issues de l'absorption intestinale (chylomicrons, CM) et de la synthèse endogène hépatique (VLDL) de ces lipides.

Les HTG peuvent donc être secondaires soit à un excès de production hépatique soit à un défaut de catabolisme (lipolyse intravasculaire, épuration hépatique) Bien que les plus fréquentes, les hypertriglycéridémies secondaires à une sur-production de VLDL (type IV de la classification de Fredrickson et hyperlipidémie combinée familiale) ont un déterminisme génétique qui n'est pas encore élucidé.

Les mutations du gène de la lipoprotéine lipase (LPL :1 sujet sur 500 dans la population générale) représentent en l'état actuel des connaissances l'étiologie moléculaire la plus fréquente d'altération de la lipolyse intra-vasculaire.

La fréquence des hyperchylomicronémies primitives par mutation homozygotes de la LPL est de 1/106 pour cette maladie autosomique récessive. Plus de 100 mutations ont été décrites.

Le bilan lipidique des parents consanguins est normal, le frère aîné n'a pas encore été prélevé .Le nourrisson en plus du traitement de sa pancréatite a été mis sous fibrates et insuline qui semblent donner une amélioration clinico-biologique compte tenu de son état à l'admission. Une enquête génétique s'impose de même qu'un conseil génétique.

## Conclusion :

Au cours des trente dernières années, l'étude de dyslipidémies héréditaires a permis une meilleure compréhension de ce métabolisme et de sa physiopathologie. L'identification de l'étiologie moléculaire conduisant à certaines de ces dyslipidémies permet d'expliquer la grande variété des phénotypes observés, certains étant accessibles à des thérapeutiques ciblées. Ainsi, le diagnostic génétique, orienté par la clinique et les paramètres biochimiques, permet, outre les possibilités de dépistage familial, d'envisager un traitement diététique et/ou médicamenteux

## Bibliographie:

Abifadel M, Rabes JP, Devillers M, et al. Mutations and polymorphisms in the proprotein convertase subtilisin kexin 9

(PCSK9) gene in cholesterol metabolism and disease. Hum Mutat

2009 ;30:520-9 [34] Marduel M, Carrie A, Sassolas A, et al. Molecular spectrum of auto somal dominant hypercholesterolemia in France. Hum Mutat

2010; Aug 31 [Epub ahead of print] [75] Franssen R, Young SG, Peelman F, et al. Chylomicronemia with low

postheparin lipoprotein lipase levels in the setting of GPIHBP1 defects.

Circ Cardiovasc Genet 2010;3 :169-78.