

LES MALADIES DES LYSOSOMES

Les maladies des lysosomes sont des maladies de surcharge dues à l'absence d'activité des enzymes qu'ils renferment, chargées chacune de la dégradation d'un substrat particulier. Leur inventaire a été fait, les enzymes responsables identifiées ; dans presque tous les cas le gène a été localisé, dans la plupart l'ADNc a été cloné et séquencé ; dans le tableau suivant nous présentons la liste des maladies, des enzymes en cause et des localisations chromosomiques.

MALADIE	ENZYME CIBLE	SYMBOLE	POSITION DU GÈNE
Lipidoses			
Wolman	Lipase acide	<i>LIPA</i>	10q23
Céroïde lipofuscinose infantile		<i>CLN1</i>	1p32
Céroïde lipofuscinose juvénile		<i>CLN3</i>	16p22-23
Fabry	α -galactosidase	<i>GLA</i>	Xq21-22
Farber	céramidase acide		?
Gaucher	β -glucocérébrosidase	<i>GBA</i>	1q21
Krabbe	Galactocérébrosidase	<i>GALC</i>	14q24-32
Landing	β -galactosidase	<i>GLC-1</i>	3p21
Leucodystrophie métachromatique	Arylsulfatase A	<i>ARSA</i>	22q13
Activateur des arylsulfatases	Activateur de l'ARSA	<i>SAP</i>	10
Niemann-Pick A et B	Sphingomyélinase	<i>SMPD1</i>	11p15
Niemann-Pick C	Transport du cholestérol		18p
Tay-Sachs	β -hexosaminidase A	<i>HEX A</i>	15p23-24
Sandhoff	β -hexosaminidase B	<i>Hex B</i>	15q13
Activateur des HEX	Activateur des hexosaminidases A et B		5
Mucopolysaccharidoses			
I. Hurler-Scheie	α -L-iduronidase	<i>IDUA</i>	4p16.3
II. Hunter	Iduronidate-sulfatase	<i>IDS</i>	Xp28
III. Sanfilippo			
A	Héparane-N-sulfatase		?
B	α -N-acétylglucosaminidase		?
C	AcétylCoA glucosamine transférase		14 ou 21
D	N-acétylglucosamine-6-phosphatase	<i>GNS</i>	12q14
IV. Morquio A	N-acétylgalactosamine-6-sulfate sulfatase	?	16q24.3
Morquio B	N-acétylgalactosamine- β -galactosidase	<i>GLB1</i>	3p21
VI. Maroteaux-Lamy	N-acétylgalactosamine-4 sulfatase (arylsulfatase B)	<i>ARSB</i>	5p11-q13
VII. Sly	N-acétylgalactosamine- β -glucuronidase	<i>GUSB</i>	7q21-22
Glycogénose type II	α -glucosidase	<i>GAA</i>	17q23
Oligosaccharidoses			
Fucosidose	α -L-fucosidase	<i>FUCA1</i>	1p34-36
Mannosidose A	α -mannosidase	<i>MAN</i>	19cen-q13
Mannosidase B	β -mannosidase		?
Aspartylglucosaminurie	Aspartylglucosaminidase	<i>AGA</i>	4p32-33
Mucolipidoses			
Type I-sialidoses	Sialidase (N-acétylneuraminidase)	<i>NEU</i>	6 ou 10
Types II et III	N-acétylglucosamine-phosphotransférase	<i>GNPTA</i>	4q21-23
Galactosialidase	Protéine protectrice	<i>PPGB</i>	22

Les sources ayant inspiré ce tableau sont trop nombreuses pour être détaillées ici. Les maladies lysosomiales sont passées en revue dans la publication de l'Association « Vaincre les Maladies Lysosomiales » 1994 (sous presse).