

TROUBLE DES METABOLISMES

I. TROUBLE DU METABOLISME DES GLUCIDES

La pathologie lésionnelle du métabolisme des glucides s'organise en 02 groupes :

- * Les glucides à destiner énergétique : essentiellement représentés par le glycogène.
- * Les glucides constitutionnels tels les mucopolysaccharides.

Toute altération de la chaîne métabolique de ces éléments entraîne un déséquilibre fonctionnel se manifestant par une pathologie métabolique pouvant être congénitale ou acquise.

1. Trouble du métabolisme du glycogène (les glycogénoses primitives)

Le glycogène est un polymère ramifié du glucose. Il est pratiquement présent dans toutes les cellules notamment hépatique ou musculaire.

1.1 Définition

Les glycogénoses primitives sont des affections héréditaires caractérisées par une surcharge (accumulation) en glycogène dans les cellules d'un ou plusieurs tissus de l'organisme, secondaire à un déficit enzymatique intervenant dans la synthèse et la dégradation du glycogène.

1.2 Clinique

Selon l'enzyme déficiente, il existe plusieurs types de glycogénoses :

- **Type I** : la forme hépato-rénale (Maladie de Von Gierke) est la forme la plus fréquente.
- **Type II** : la forme généralisée (Maladie de Pompe) dans laquelle prédomine l'atteinte cardiaque.

Le diagnostic est confirmé par la biopsie avec une étude enzymatique.

1.3 Etude anatomo-pathologique

*** Aspect macroscopique**

Un aspect normal sauf si infiltration importante. La taille de l'organe est augmentée et de coloration plus pale que normalement.

***Aspect microscopique**

Les cellules qui présentent une surcharge en glycogène ont un cytoplasme augmenté de volume (hypertrophié), clarifié, ce qui fait apparaître très nettement la membrane cytoplasmique donnant un aspect de «cellules végétales».

Le noyau est souvent excentré d'aspect hyperchromatique.

*** Coloration**

La mise en évidence du glycogène est difficile, car il est soluble dans l'eau. La nature

glycogénique du contenu cellulaire est démontrée par les colorations spéciales:

- Rouge par le PAS (acide périodique de Schiff) et le carmin de Best.

2. Trouble du métabolisme des mucopolysaccharides (MPS)

Les MPS ou glycoaminoglycanes sont des polysaccharides contenant des acides aminés.

Les MPS sont abondants dans les tissus interstitiels et dans le mucus des glandes salivaires, digestives et bronchique.

Le type de description est la mucoviscidose.

2.1 Définition

La mucoviscidose est une affection familiale héréditaire, rare, caractérisée par la sécrétion par toutes les glandes exocrines de l'organisme de mucosités riches en protéines et visqueuses, responsable d'obstructions canaliculaires multiples touchant surtout le pancréas et les poumons.

2.2 Pathogénie

Elle serait due à une mutation de la protéine CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) qui contrôle les canaux à chlore. Il en résulte une diminution du transport du chlore et par conséquent une altération des sécrétions muqueuses qui deviennent épaisses et adhérentes, ce qui provoque des obstructions canaliculaires multiples.

2.3 Clinique

Différents tableaux cliniques selon le siège de l'obstruction, mais les atteintes pancréatiques et pulmonaires dominent la scène. Le diagnostic clinique repose sur les examens suivants :

-Test de la sueur est positif (la concentration en chlore dans les sueurs est élevée >70 Meq/l chez l'adulte, et > à 60Meq chez l'enfant.

-EFR :

* Syndrome obstructif : diminution du débit de l'air dans les voies respiratoires.

* Syndrome restrictif : diminution de la capacité vitale pulmonaire.

-Etude génétique : permettant le diagnostic anté-natal par biopsie du trophoblaste à la 8è ou 10ème semaine.

2.4 Aspect microscopique des localisations les plus fréquentes (pancréas et poumon)

L'aspect histologique général est une dilatation kystique des canaux excréteurs des différentes glandes exocrines par des bouchons de mucus ; ceci favorise la prolifération microbienne et conduit à des lésions inflammatoires à répétition qui devient chronique.

A la longue, apparaissent une fibrose dense et une altération profonde du parenchyme pancréatique et pulmonaire d'où la dénomination de maladie fibrokystique.

3. Trouble du métabolisme du glucose (le diabète sucré)

Morphologiquement, le pancréas est le siège d'une fibrose hyalinisante des parois vasculaires associées à une dégranulation des cellules Bêta insulino-secretantes des îlots de Langerhans.

Les lésions vasculaires peuvent atteindre :

- La rétine (la rétinopathie diabétique).
- Les membres inférieurs : la sclérose pariétale des artères entraîne une claudication intermittente (à l'effort).
- L'encéphale : les lésions de sclérohyalinose vasculaire sont la cause d'accidents vasculaires ischémiques (hémiplégie).

II. TROUBLE DU METABOLISME DES PROTIDES (BASES PURIQUES) : LA GOUTTE

1. Définition : La goutte est un trouble du métabolisme des purines. La goutte est caractérisée par une augmentation du pool d'acide urique, traduite par une hyperuricémie et aboutissant à des précipitations uratiques dans différents tissus, en particulier dans les articulations.

Le risque de goutte augmente avec le degré de l'uricémie et avec sa durée.

La goutte n'apparaît en général que plusieurs années après l'installation d'une hyperuricémie.

2. Localisations :

Au voisinage des articulations, le cartilage, l'os et le rein.

3. Etiologies de la goutte

*** Goutte primitive héréditaire**

*** Goutte secondaire :**

- à une insuffisance d'élimination de l'acide urique en cas d'une insuffisance rénale chronique, prise médicamenteuse (diurétiques thiazidiques,).
- à un excès de production : lors des hémopathies surtout après chimiothérapie.

4. Description de la goutte

4.1 Goutte aiguë (la crise de goutte)

Crise douloureuse (surtout la métatarso-phalangienne du gros orteil). C'est la conséquence d'une réaction inflammatoire aiguë nécrosante, granulomateuse ou chronique avec sclérose consécutive à la précipitation de cristaux d'urate de sodium dans l'articulation (arthrite microcristalline).

***Signes biologiques :** hyperuricémie : supérieure à 70 mg/l

4.2 La goutte chronique (Le tophus goutteux)

***Le tophus goutteux :** ce sont des dépôts complexe de cristaux d'urates qui sont solubles dans le fixateur (formol).

*A la coupe : aspect crayeux. Le tophus peut atteindre plusieurs centimètres de diamètre.

*L'examen en lumière polarisée : les cristaux d'urates ont la forme d'aiguilles feuilletées donnant un aspect en faisceaux parallèles, fortement biréfringentes.

III. TROUBLE DU METABLISME DES PIGMENTS

1. LES PIGMENTS ENDOGENE

Les pigments trouvés dans l'organisme appartiennent à deux variétés (hématogène et non hématogène)

1.1 HEMATOGENE

1.1.1 Pigments d'hémosidérine (Hémosidéroses ou Hémochromatose) :

C'est l'accumulation de pigments d'hémosidérine dans les cellules des parenchymes et dans le tissu conjonctif pouvant être localisée ou généralisée.

***Hémochromatose** est une hémosidérose généralisée primitive (héréditaire).

***L'hémosidérine** est un produit de dégradation de l'hémoglobine riche en fer.

Les localisations de prédilection sont le foie, le pancréas, la peau, le cœur, les glandes endocrines et le tube digestif.

Les manifestations cliniques apparaissent pour un stock de fer de 30 à 50 g (10 fois le stock normal).

Anatomie-pathologie

*** Le foie**

- **Macroscopie:** le foie est augmenté de volume de coloration brun rouillé de consistance dure, crissant sous le couteau.

-Microscopie :

Le pigment d'hémosidérine est un pigment endogène granulaire, jaune brun intra et extracellulaire, mise en évidence par la coloration de Perls qui colore le fer en bleu.

Les pigments d'hémosidérine s'accumulent dans les hépatocytes, les cellules de Kupffer et dans la fibrose.

Cette lésion évolue vers une cirrhose micronodulaire.

* **La peau** : coloration bronzée, dépôt du fer autours des annexes.

1.1.2 La bilirubine (choléstase)

A. Définition

La choléstase est définie histologiquement comme une accumulation visible de bile dans le tissu hépatique.

La bilirubine est un pigment brun verdâtre produit par la destruction des globules rouges.

B. Les causes : la choléstase peut être secondaire à :

- Un obstacle sur les voies biliaires comme une lithiase, une tumeur (tumeur primitive des voies biliaires, tumeur pancréatique).
- Une atteinte hépatocytaire, d'origine toxique, virale.

C. Anatomo-pathologie

***Macroscopiquement**

Le foie est augmenté de volume (hépatomégalie), verdâtre, et de consistance molle.

***Microscopiquement**

La choléstase se manifeste par des amas de bile dans les canaux biliaires des espaces portes, dans les hépatocytes et dans les macrophages.

La bile est verdâtre sur les colorations HES et Perls.

La choléstase prolongée évolue vers la cirrhose biliaire.

1.2 NON HEMATOGENE

1.2.1 Mélanine

Les pigments de mélanines sont des mottes brunâtre ou noirâtre observés dans les cytoplasmes et /ou extracellulaires.

A l'état normal, les pigments de mélanines sont trouvés dans la peau et la choroïde (l'œil).

Sa mise en évidence est effectuée par la réaction de Fontana.

- Une hyper production de la mélanine (mélanodermie).
- Une insuffisance de production de la mélanine (Vitiligo, albinisme).

Les dépôts de mélanine sont observés dans les pathologies tumorales (mélanome, naevus naevo-cellulaire).

2 .LES PIGMENTS EXOGENES

2.1 Les pigments anthracosiques

C'est une accumulation des particules de charbon ou de poussières inhalées dans les poumons, et dans les organes lymphatiques.

***Macroscopiquement :** le poumon et les ganglions ont un aspect noirâtre.

***Microscopiquement :** le pigment d'anthracose est noir, grossier, interstitiel ou intracellulaire (macrophage). Une réaction inflammatoire est inconstante.

2.2 Argyrisme

C'est une accumulation de sels d'argents dans l'organisme, il entraîne une teinte grisâtre des téguments.

