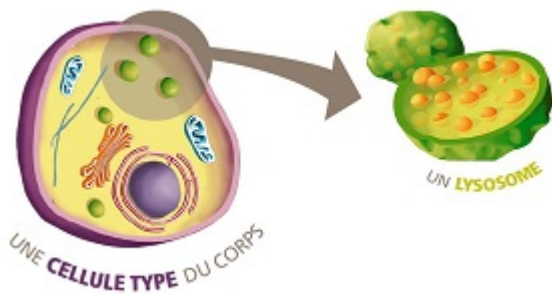


# Qu'est-ce qu'une maladie lysosomale ?

mardi 13 novembre 2012, par [François](#)

## Des maladies génétiques rares

Sous l'appellation de "maladies lysosomales" sont regroupées une cinquantaine d'affections handicapantes de l'enfant et de l'adulte dont le point commun est **une déficience génétique induisant un défaut de fonctionnement au niveau du lysosome.**



Situé au coeur de chacune de nos cellules, **le lysosome a pour rôle de recycler des matières** (appelées métabolites) issues du fonctionnement cellulaire. Il contient en effet toutes les substances nécessaires à la transformation de grosses molécules en plus petites unités que l'organisme pourra ensuite soit réutiliser, soit éliminer.

Chaque maladie lysosomale implique un gène différent codant pour une protéine spécifique qui possède une fonction précise au sein du lysosome. Chaque protéine intervient au niveau d'un métabolite. Ces protéines sont responsables soit de la dégradation du métabolite, soit de son transport. Un défaut du gène entraîne soit une non-production de la protéine correspondante soit son dysfonctionnement. Le métabolite concerné n'est alors plus ou mal pris en charge dans le lysosome et s'accumule. Les cellules vont progressivement s'engorger et les différents organes ne vont plus fonctionner normalement.

Dans une maladie lysosomale, pour une raison génétique, le lysosome n'assure pas sa fonction. Les métabolites s'accumulent progressivement dans les cellules et par conséquence, dans les tissus du corps de l'enfant ou de l'adulte malade et en perturbent leur fonctionnement.