

VAINCRE L'AUTISME MAINTENANT ! (VAM)

E.BLAUROCK-BUSCH PHD



Livret 1

LOGIQUE, EFFICACE
ET
PEU COÛTEUX

Générale information &
le génétique système de détoxication

Pourquoi certains enfants
sont affectés par les toxines
et d'autres ne sont pas



www.microtrace.fr

MICRO TRACE
MINERALS

édition

Table des matières

Introduction

Information d'ordre général sur les troubles du spectre autistique (TSA)

Statistiques internationales

L'autisme aux États-Unis : les chiffres-clés

La génétique

Toxines et polluants

Vaccination et virus

Les facteurs de risques

Comment est dépisté l'autisme ?

Pour en savoir plus

Le lien génétique

Pourquoi certains individus sont plus affectés par les toxines que d'autres

Le protocole de détoxification

Phase I

Les cytochromes P450 et plus précisément le CYP1A1

La superoxide dismutase 1 (SOD1)

La superoxide dismutase 2 (SOD2)

Les enzymes de phase II

Le glutathion S-transférase M1 (GSTM1)

Le glutathion S-transférase T1 (GSTT1)

Le glutathion S-transférase P1 (GSTP1)

La N-acétyltransférase 2 (NAT2)

L'apolipoprotéine E (ApoE)

La recherche sur l'ApoE

En résumé: pourquoi faire un test génétique

Comment procéder?

Pour en savoir plus

À propos de l'auteur

Introduction

Lors de séminaires et de réunions, auxquels assistaient des médecins et autres thérapeutes spécialisés dans le traitement de l'autisme, j'écoutais les interventions des « experts ». La plupart avaient de bonnes intentions, mais certains étaient si clairement motivés par leurs intérêts commerciaux et fournirent des informations déformées que je sus qu'il fallait que je monte au créneau. Je l'ai donc fait et le fais encore avec ce manuel informatif.

Certains disent que j'ai aussi des intérêts commerciaux, et ils ont en partie raison. Bien que je continue à travailler pour le laboratoire que j'ai fondé en 1975, je n'en suis plus la propriétaire. Ma fille l'est désormais, et je la soutiens autant que je peux, en m'engageant dans des projets de recherche, en publiant des articles, en donnant des conférences à des organismes professionnels et, à l'occasion, à des novices comme l'association DAN (*Defeat Autism Now!*), à Barcelone ou Tenerife.

L'argent n'a jamais été un moteur dans ma vie. L'excellence du service, le dévouement à la santé et l'honnêteté, si.

Par-dessus tout, je suis mère et grand-mère et je suis reconnaissante d'avoir une famille en bonne santé. Comme le disait Schopenhauer, « La santé n'est pas tout, mais sans elle, le reste n'est rien. ».

Ma fille, qui a maintenant 39 ans, aurait pu devenir autiste ou malade d'une autre manière si j'avais continué les vaccins contenant du thiomersal. J'en suis convaincue. Mon mari et moi étions suffisamment informés pour voir le danger quand elle a violemment réagi après sa première vaccination. Nous ne savions pas alors que j'avais transmis du mercure *in utero*, intoxicant à mon insu l'enfant à naître avec tout le mercure que j'avais stocké, résultat de mon exposition sur mon lieu de travail et de soins dentaires trop zélés. L'analyse minérale d'un cheveu de notre fille, alors dans sa première année, nous indique clairement une grave surexposition au mercure. Cela a expliqué les symptômes étranges qu'elle a parfois développés, les crises d'angoisse, les réactions de rejet au médicament, les problèmes de thyroïde (le mercure est facilement stocké dans le tissu thyroïdien) et les intolérances alimentaires. Durant sa plus jeune année, nous étions à fond dans les traitements nutritionnels et la chiropractie, qui ont contribué à la soulager. Plus tard, après mon engagement au sein du Comité international de toxicologie clinique des Métaux (*IBCMT*), nous avons intensifié le traitement et je dois porter au crédit du docteur Peter van der Schaar, président de l'*IBCMT*, son implication et son aide. Son traitement de détoxification réduisit la concentration considérable de mercure. Avant qu'elle ne soit enceinte, nous avons intensifié le processus dans l'espoir d'intercepter la transmission du mercure de la mère à l'enfant. Nous avons pleinement réussi et je lui en suis reconnaissante.

Un avortement, une grossesse, un accouchement sont des processus efficaces de détoxification : la femme détoxique son système aux dépens de l'enfant à venir ou du nouveau-né.

Le fait de rencontrer le Dr. Van der Schaar (et d'apprendre à faire confiance) changea ma vie et celle de ma famille à bien des égards. Je lui en serai toujours reconnaissante.

Je suis heureuse que mon expérience personnelle n'ait pas tourné à la tragédie. Je comprends maintenant les parents d'enfants malades. Leur sentiment de désespoir ne m'est pas étranger. Cela me choque quand le commerce tire profit de familles qui

ont des difficultés avec des enfants handicapés. Si je ne me lève pas pour elles, qui le fera ?

L'objectif de ce premier livret, que d'autres suivront dans le futur, est :

- d'apporter une preuve scientifique (telle qu'elle existe pour l'heure) de la cause de l'autisme ;
- de fournir une explication logique au sujet du diagnostic de l'autisme, c'est-à-dire quels sont les dépistages utiles et quels tests sont pratiquement inutiles ou dénués de sens ;
- de montrer comment les conclusions d'un diagnostic peuvent mener à la réussite d'un traitement.

En un mot, j'espère empêcher les parents de dépenser de l'argent dans des diagnostics et des traitements inutiles, leur donner confiance en eux et les protéger contre les vautours financiers. Je veux qu'ils consacrent l'argent économisé à l'éducation de l'enfant, à des livres, des animaux ou à un jour férié, c'est-à-dire du plaisir pour toute la famille.

Puisqu'il s'agit d'un processus d'écriture continu, fondé sur les connaissances et la recherche actuelles, j'apprécie tous les retours, positifs comme négatifs. Je porterai une attention particulière aux remarques, que j'envisage d'inclure, mais je ne suis pas intéressée par celles à caractère commercial.

Je défends l'information analytique et médicale présentée ici, non pas en raison de son incidence commerciale mais parce qu'elle fait autorité à ce jour, et si les informations données ici améliorent le bien-être ne serait-ce que d'un enfant, cela valait la peine de faire l'effort de les rassembler.

Dernier point mais non le moindre, je ne suis pas « l'inventeur » de nouveaux diagnostics ou traitements, mais j'ai la prétention d'avoir analysé et trié les données disponibles, pour autant que je le sache, en gardant toujours à l'esprit le bien-être des familles, pour lesquelles une personne autiste est à la fois un poids et une richesse.

Très sincèrement,

Eleonore Blaurock-Busch PhD

Information d'ordre général sur les troubles du spectre autistique (TSA)

Identifié pour la première fois il y a plus de cinquante ans, l'autisme touche un demi million de personnes en Grande-Bretagne — elles sont des dizaines de millions à travers le monde — et est considéré comme l'un des troubles du développement les plus courants.

L'autisme, considéré comme un désordre cérébral permanent, est généralement diagnostiqué durant la petite enfance.

La gravité et l'impact des troubles du spectre autistique varient d'un individu à l'autre, allant de ceux qui ne parlent pas et ont de graves difficultés d'apprentissage aux personnes possédant un QI dans la moyenne et capables d'occuper un emploi ou de fonder une famille. Les personnes autistes peuvent aussi avoir des schémas de développement du langage inhabituels, se replier sur elles-mêmes et adopter des comportements répétitifs et parfois extrêmes.

Le syndrome d'Asperger est une forme d'autisme dans laquelle le développement de la parole et le QI sont normaux, mais dans laquelle le handicap social peut être aggravé par la dépression et des problèmes de santé mentale.

Certaines personnes autistes manifestent de manière significative des conduites extrêmes. La plupart ont besoin de soutien et de soins spécialisés.

Retrouvez ces informations dans leur intégralité sur :

http://www.autistica.org.uk/about_autism/index.php

Statistiques internationales

Aux États-Unis, près d'un enfant sur 88 souffre de troubles du spectre autistique (TSA) selon les estimations du réseau « Autism and developmental disabilities monitoring » (ADDM) des centres fédéraux de contrôle et de prévention des maladies.

Les TSA ont été signalés dans tous les groupes raciaux, ethniques et socio-économiques. Les troubles du spectre autistique touchent 4 à 5 fois plus les garçons (1 sur 54) que les filles (1 sur 252).

Des études menées en Asie, en Europe et en Amérique du Nord ont identifié des personnes souffrant de TSA avec un taux de prévalence d'environ 1 %. Une récente étude sud-coréenne indiquait une prévalence de 2,6 %.

Retrouvez ces informations dans leur intégralité sur :

<http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/addm.html>

L'autisme aux États-Unis : les chiffres-clés

Des études indiquent qu'entre 2006 et 2008, un enfant sur six, aux États-Unis, souffrait de troubles du développement allant de légères déficiences, comme des troubles de la parole et du langage, à de graves handicaps de développement, tels que des difficultés d'apprentissage, une infirmité motrice cérébrale et l'autisme.

- Selon de récentes estimations, un enfant sur 150 souffre d'autisme ;
- 4 sur 5 sont des garçons ;
- on pense que 3 sur 4 souffrent d'un retard mental ;
- un tiers des autistes souffre d'épilepsie ;
- la plupart des autistes sont placés en établissement à l'âge de 13 ans ;
- la prévalence a augmenté de 556 % au cours des années 1990. En raison probablement d'une sensibilisation accrue.

Retrouvez ces informations dans leur intégralité sur :

<http://www.autism-society.org/about-autism/facts-and-statistics.html>

La génétique

La probabilité qu'un enfant soit autiste est 25 fois plus élevée quand un de ses frères ou une de ses sœurs l'est ;

Dans le cas de vrais jumeaux, 75 % des autistes ont un jumeau souffrant de TSA ;

Une prédisposition génétique évidente existe, mais pas de lien chromosomique cohérent.

On ignore quels sont les facteurs déclenchants pour les individus prédisposés.

Toxines et polluants

La ville ouvrière de Brick Township, dans l'État du New Jersey (USA), avec une décharge toxique bien connue, présente une prévalence de l'autisme trois fois supérieure à la normale.

Parmi les toxines responsables, le mercure semble être le problème le plus courant.

Vaccination et virus

D'autres indices pointent du doigt les vaccinations infantiles comme élément déclencheur, et le vaccin le plus courant qui semble déclencher l'autisme est le vaccin ROR (rougeole, oreillons et rubéole). La réaction n'est pas immédiate. L'enfant présente des signes d'autisme environ un mois après avoir été vacciné. Les autres vaccins qui semblent poser problème sont le dcaT (diphtérie, coqueluche et tétanos). Des cas d'enfants devenus autistes après avoir eu la varicelle ou d'autres virus ont aussi été signalés. Ces enfants en particulier ont tendance à avoir de nombreuses infections et virus durant leur petite enfance, par exemple, l'amygdalite et des infections d'oreille.

Les facteurs de risques :

carences nutritionnelles,
problèmes métaboliques telle que la pyrrolurie,
sensibilités (intolérances) alimentaires et chimiques,
désordres digestifs ou intolérances d'ordre génétique comme les intolérances au lactose ou au gluten.

Comment est dépisté l'autisme ?

Les informations qui suivent ont été fournies par le « National Institute of Neurological Disorders and Stroke » (Institut national des troubles et des maladies neurologiques) ;

contact : Institute's Brain Resources and Information Network (BRAIN) :

BRAIN

P.O. Box 5801

Bethesda, MD 20824

(800) 352-9424

<http://www.ninds.nih.gov>

Les troubles du spectre autistique (TSA) varient considérablement en gravité et en symptômes et peuvent passer inaperçus, surtout chez les enfants modérément atteints ou quand ils sont masqués par des handicaps plus débilantants. Des indicateurs très précoces qui requièrent l'évaluation d'un spécialiste incluent :

- pas de babillage ou de pointage à l'âge de 1 ans ;
- pas un seul mot à 16 mois ou de phrases de deux mots à 2 ans ;
- pas de réponse au nom ;
- une perte de langage ou de sociabilité ;
- un contact visuel pauvre ;
- l'alignement excessif de jouets ou d'objets ;
- pas de sourire ou de réactivité sociale.

À un âge plus avancé, les indicateurs incluent :

- une capacité altérée de se faire des amis ;
- une capacité altérée d'engager ou de soutenir une conversation ;
- l'absence ou l'altération du jeu imaginatif et social ;
- l'utilisation stéréotypée, répétitive ou inhabituelle du langage ;
- des marques de curiosité limitées qui sont d'une intensité anormale ou focalisée ;
- une obsession pour certains objets ou sujets ;
- un attachement rigide à une routine ou à des rituels spécifiques.

Le personnel soignant utilisera généralement un questionnaire ou tout autre outil de dépistage pour recueillir les informations concernant le développement et le comportement d'un enfant. Certains outils de dépistage reposent uniquement sur les observations des parents alors que d'autres sont basés sur les observations

conjointes des proches et des médecins. Si les outils de dépistage signalent un potentiel TSA, un bilan plus complet est généralement prescrit.

Un bilan complet requiert une équipe pluridisciplinaire, comprenant un psychologue, un neurologue, un psychiatre, un orthophoniste et d'autres spécialistes chargés du dépistage des enfants souffrant de TSA. Les membres de l'équipe mèneront un examen neurologique approfondi, et des tests cognitifs et orthophoniques poussés. Parce que les problèmes de surdit  peuvent susciter des comportements qui peuvent  tre confondus avec un TSA, les enfants pr sentant des retards de langage devront aussi passer un test auditif.

Un trouble envahissant du d veloppement non sp cifi  (TED-NS) est souvent diagnostiqu  chez les enfants pr sentant certains sympt mes d'un TSA, mais en nombre insuffisant pour que soit identifi  un autisme « classique » (autisme de Kanner). Le syndrome d'Asperger est souvent diagnostiqu  chez les enfants ayant des comportements autistiques mais des capacit s de langage bien d velopp es. Plus rares sont les enfants chez lesquels peut  tre diagnostiqu  un trouble d sint gratif de l'enfance, au cours duquel ils ont un d veloppement normal, et puis une soudaine d t rioration entre 3 et 10 ans, avec des comportements autistiques marqu s.

Pour plus d'informations, contactez

http://www.ninds.nih.gov/disorders/autism/detail_autism.htm

Pour en savoir plus

Pediatrics, 5 octobre 2009,  tude bas e sur une enqu te nationale sur la sant  des enfants r alis e aupr s de 78 000 parents en 2007.

Prevalence of Autism Spectrum Disorders — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 sites,  tats-Unis, 2008." Department of Health and Human Services", Centers for Disease Control and Prevention. Morbidity and Mortality Weekly Report, 30 March 2012.

Autistic Spectrum Disorders : Changes in the California Caseload, An Update June 1987 June 2007. Cavagnaro, Andre T., California Health and Human Services Agency,  tat de Californie, 2003, enqu te sur les handicaps mentaux.

Jarbrink K, Knapp M, 2001, London School of Economics: *The economic impact on autism in Britain*, *Autism*, 5 (1): 7-22.

Report from the Adult Psychiatric Morbidity Survey 2007, Une enqu te effectu e pour le Centre d'information NHS pour la sant  et l'aide sociale du Royaume-Uni. *Arch Pediatric Adolesc Med.* 2007;161:343-349.

Wagner M., et al. *An Overview of Findings from Wave 2 of the National Transition Study*, SRI International, Menlo Park, Californie)

Current Population Survey. (D cembre 2010). Bureau of Labor Statistics, Washington, DC.

Le lien génétique

Pourquoi certains individus sont plus affectés par les toxines que d'autres

Le corps humain est exposé à un large éventail de xénobiotiques durant son existence, et des mécanismes enzymatiques complexes sont génétiquement disponibles pour détoxifier ces substances. Une variété de mécanismes soutient ou perturbe la capacité naturelle du corps à se détoxifier et la littérature scientifique suggère une association entre des détoxications altérées et certaines maladies.

Des systèmes enzymatiques manquants ou défectueux altèrent les systèmes de biotransformation, augmentant par conséquent la nécessité de changements de mode de vie, y compris d'éviter certaines toxines.

La capacité d'un individu à tolérer les toxines dépend de la rapidité avec laquelle le corps peut éliminer la concentration toxique et cet important mécanisme de détoxication biologique dépend des fonctions enzymatiques. Bien sûr, le corps humain contient de multiples systèmes enzymatiques impliqués dans le processus de détoxication, mais quand une ou plusieurs enzymes importantes viennent à manquer ou fonctionnent mal, la capacité du corps à éliminer l'excès de concentration est affectée. La détoxication normale est altérée.

Pour simplifier : s'il manque à un enfant un ou deux systèmes enzymatiques, la vaccination avec son importante exposition au mercure peut submerger les jeunes tissus du cerveau en développement, entraînant des lésions nerveuses. Si tous les systèmes enzymatiques avaient correctement fonctionné, son corps aurait pu éliminer plus rapidement le mercure en excès, empêchant une partie ou la plupart des dommages.

Aux États-Unis, des études comparatives ont signalé qu'une importante enzyme de détoxication manquait chez 23 % à 41 % des sujets d'origine africaine, 32 % à 53 % des personnes d'origine asiatique, 40 % à 53 % des individus d'ascendance hispanique et chez 32 % à 62 % de ceux d'ascendance européenne. Plusieurs études de population ont signalé le polymorphisme de délétion parmi les Américains de type caucasien comme allant de 48 % à 57 %. D'autres pays ont constaté des taux variables de polymorphisme de délétion, et une étude iranienne a montré que l'enzyme GSTM1 était absente chez 31 % à 38 % de la population. Des groupes comme les Océaniens et les Malaisiens ont un taux déclaré de 62 % à 100 %. D'autres populations asiatiques ont rapporté des taux du génotype de délétion allant de 48 % à 50 % pour les Japonais et de 35 % à 63 % pour les Chinois. Une étude de population menée auprès de Chinois a fait état d'un taux de 51 % pour le génotype de délétion GSTM1. Deux études comparatives coréennes ont trouvé des taux de 53 % et 56 % pour le génotype de délétion GSTM1.

Les statistiques ci-dessus montrent que les systèmes enzymatiques manquants jouent un rôle important dans la plupart des populations. Dès que le patrimoine génétique est acquis, il serait logique de faire passer un test aux futurs parents et/ou aux nouveaux-nés, en particulier avant que l'enfant ne soit soumis à des vaccins contenant des métaux ou à des toxines environnementales. Un test génétique est relativement peu coûteux et, dans la plupart des cas, on ne doit le faire qu'une fois dans sa vie.

Le protocole de détoxification

Phase I

Alors qu'on sait beaucoup de choses sur le rôle joué par les enzymes de phase I sur le métabolisme des médicaments, comme sur leur activation par des toxines présentes dans l'environnement, le rôle de détoxification de phase I dans la pratique clinique a été moins étudié que les systèmes enzymatiques de phase II.

Les enzymes impliquées dans le métabolisme de phase I sont les cytochromes P450 et les superoxydes dismutases (SOD).

Le cytochrome P450, et plus particulièrement le CYP 1A1

Ces enzymes sont contenues dans le métabolisme des drogues ou des toxines exogènes comme les solvants chimiques ou les drogues synthétiques, stéroïdes incluses. La quantité d'enzymes CYP présentes dans le foie reflète leur importance dans le processus de détoxification.

Les enzymes superoxyde dismutase (SOD) sont présentes dans pratiquement chaque cellule et liquides extracellulaires. Les SOD sont considérées comme des piègeuses de radicaux libres, prévenant les dommages oxydatifs, et sont ainsi jugées importantes dans le retardement du processus de vieillissement. Le polymorphisme génétique des enzymes SOD et leurs expressions et activités altérées sont associés à un dommage oxydatif de l'ADN et à un risque accru de cancer (Khan MA, Tania M, Zhang D, Chen H. *Antioxidant enzymes and cancer*. Chin J Cancer Res 22(2);87-92. 2010).

Les enzymes SOD contiennent des cofacteurs métalliques qui peuvent être du cuivre, du zinc, du manganèse ou du fer. Alors que tout le monde dispose en abondance d'enzymes SOD, une carence en l'un de ces métaux abaissera certains niveaux et fonctionnalités des SOD. En d'autres termes, une carence nutritionnelle dans chacun de ces oligo-éléments altère potentiellement la fonctionnalité enzymatique de la SOD, conduisant à une perturbation du protocole de détoxification.

La superoxyde dismutase 1 (SOD1)

SOD 1 est aussi appelée superoxyde dismutase cuivre/zinc ou CuZnSOD. Elle est présente dans le cytosol, le nucleus et les mitochondries. Sa fonctionnalité principale est d'agir comme une enzyme anti-oxydante, en abaissant la concentration de l'état d'équilibre de la superoxyde. Des concentrations élevées ont été trouvées dans le foie, le cerveau et les testicules, mais aussi dans les globules rouges, le pancréas et les poumons. L'inactivité d'une enzyme SOD perturbe le métabolisme cellulaire.

Une carence en cuivre ou en zinc réduit la fonctionnalité et l'activité de l'enzyme SOD1.

La superoxyde dismutase 2 (SOD2)

Ce gène, également appelé MnSOD, est un membre de la famille des superoxydes dismutases fer/manganèse. Les mutations de ce gène ont été associées à la cardiomyopathie dilatée idiopathique (CMD), au vieillissement prématuré, à la maladie du motoneurone sporadique et au cancer (*Rapport du National Center for Biotechnology Information/NCBI*. SOD2 superoxyde dismutase 2. Mise à jour : mai 2011).

La dégénérescence du gène SOD a été associée à des maladies comme la sclérose latérale amyotrophique (SLA) (Banzi et al. *SOD1 und amyotrophic lateral sclerosis*:

mutation and oligomerization. PLoS 3/-/2008. NCBI ; Furukawa Y et al. Complete loss of post-translational modifications triggers fibrillar aggregation of SOD1 in familial form of ALS. J. Biol.Chem. 283/35/2008).

Un métabolisme de phase I réduit la capacité de détoxification d'une variété de xénotoxines comprenant les métaux potentiellement toxiques.

Les enzymes de phase II

Les réactions de la phase II suivent celle de la phase I. Également connues sous le nom de réactions de conjugaison (par exemple avec des glutathions ou des acides aminés ou des sulfonates), le système de phase II est un important mécanisme de défense contre les apports en toxines. Les glutathions transférases et les N-acétyltransférases de type 2 (NAT2) appartiennent au groupe des enzymes de phase II.

Une détoxification de phase II réduite conduit à l'accumulation de toxines. Les variantes génétiques du glutathion S-transférase (GST) peuvent déboucher sur une gestion appauvrie des intermédiaires extrêmement radicaux des réponses de la phase I et, par-là même, transmettre une prédisposition aux maladies associées au stress oxydant.

Les glutathions S-transférases (GSTM1, GSTT1, etc.) sont une des familles d'enzymes responsables du processus de détoxification, notamment du mercure et d'autres composés de métal toxique. Ces enzymes sont aussi connues pour leur rôle dans la détoxification des hydrocarbures aromatiques polycycliques trouvés dans la fumée du tabac.

Le glutathion S-transférase M1 (GSTM1)

Le gène GSTM1 est produit dans le foie. *Via* une conjugaison avec le glutathion, il travaille à la détoxification des toxines environnementales et des produits du stress oxydant, des composés électrophiles comprenant des carcinogènes et des drogues thérapeutiques.

Les individus portant le génotype GSTM1*/0 ne disposent pas de cette enzyme fonctionnelle et présentent un risque plus élevé de développer un cancer.

Le glutathion S-transférase T1 (GSTT1)

On trouve le gène GSTT1 dans les lymphocytes et le foie ; il est impliqué dans le processus de détoxification de diverses substances chimiques présentes dans l'environnement, comme celles utilisées dans les productions de polymère. Comme toutes les enzymes GST, GSTT1 détoxique les substances chimiques à l'origine des cancers comme celles trouvées dans la fumée de cigarette. Environ 38 % des individus de type caucasien présentent une absence totale d'activité du gène GTT1. Ce groupe avec le génotype GSTT1 */0 présente un risque élevé de cancer de la langue, du sein et du larynx.

Le glutathion S-transférase P1 (GSTP1)

Le gène GSTP1 est fabriqué dans les lymphocytes présents dans le sang et dans les tissus tels que la prostate, les poumons, les seins et le cerveau. Il joue un rôle important dans la détoxification en catalysant la conjugaison de nombreux composés hydrophobes et électrophiles avec un glutathion réduit.

Environ 50 % de la population de type caucasien présente une perte totale de cette fonctionnalité, ce qui facilite l'accumulation de produits réactifs et augmente ainsi le risque de cancer et de maladies neurologiques.

La N-acétyl-transférase 2 (NAT2)

La NAT2 sert à la fois à activer et inactiver les médicaments et les carcinogènes à base d'arylamine et d'hydralazine. Les polymorphismes dans ce gène sont

responsables du processus de N-acétylation dans lequel les humains sont divisés entre phénotypes acétyleurs rapides, intermédiaires ou lents.

L'absence de fonctionnalité de la NAT2 est associée à une incidence accrue de cancers et à une plus grande toxicité médicamenteuse. Des acétyleurs rapides ont un risque plus élevé de développer un cancer colorectal (Osian G., Procopciuc L, Vlad L. *Nat2 gene polymorphism and sporadic colorectal cancer. Prevalence, tumor stage and prognosis.* J. Gastrointestin Liver Dis. 2006; 15(4):357-53).

L'apolipoprotéine E (ApoE)

L'apolipoprotéine E est une apolipoprotéine essentielle pour le métabolisme des constituants des lipoprotéines riches en triglycérides. Son importance a été reconnue dans le métabolisme de la lipoprotéine et des maladies cardiovasculaires.

Le génotypage de l'ApoE peut aider à orienter le traitement lipidique quand les risques cardiovasculaires sont élevés. Il est utilisé comme test auxiliaire pour faciliter le dépistage de la démence et de la maladie d'Alzheimer, mais une association n'a pas été confirmée.

Des anomalies du gène ApoE ont été découvertes chez des nouveaux-nés souffrant de lésions cérébrales et/ou malformations et pourraient accroître le risque le risque d'une infirmité motrice cérébrale (Kuroda MM, Weck ME, Sarwark JF, Hamidulla A, Wainwright MS. *Association of apolipoprotein E genotype and cerebral palsy in children.* Pediatrics 2007;119(2):306-313).

La recherche sur l'Apo E

L'effet persistant du plomb sur le système nerveux central (SNC) peut être plus toxique sur les individus qui possèdent au moins un allèle APO-E4. Cette étude suggère que pour les individus porteurs de polymorphismes ApoE, la susceptibilité des effets à long terme du plomb sur le système nerveux central peut varier (Stewart WF, Schwartz BS, Simon D, Kelsley K, Todd AC. *ApoE genotype, past adult lead exposure, and neurobehavioral function.* Environm Health Perspect. 2002; 110(5):5401-505).

Une réduction du génotype de l'ApoE qui contient deux cystéines diminue les capacités de détoxification et l'élimination du mercure et des autres toxiques thiol réactifs (Haley B., *The relationship of the toxic effects of mercury to exacerbation of the medical condition classified as Alzheimer's disease.* Medical Veritas 4 (2007) 1484-1498).

En résumé : pourquoi faire un test génétique

Quand nous connaissons les « handicaps » génétiques, nous sommes en meilleure position pour protéger et soutenir le système de nos enfants.

Nous pouvons prendre des mesures pour prévenir une surexposition toxique.

Comme nous avons plusieurs systèmes enzymatiques impliqués dans le processus de détoxification, nous pouvons renforcer notre capacité de détoxification en soutenant et renforçant d'autres systèmes enzymatiques.

Le dépistage des SOD peut ne pas être nécessaire, car les enzymes SOD sont présentes dans le système de tous les individus. Nous pouvons tester le bon fonctionnement de ces systèmes enzymatiques, mais il serait plus judicieux de prêter d'abord attention à des carences potentielles, notamment en cuivre, zinc et manganèse, avant de tester les SOD.

Les carences en zinc et manganèse ne sont pas rares. Les garçons sont sujets aux déficiences en zinc. Des analyses de sang ou de cheveux sont une option. Alors que les tests sanguins révèlent des carences aiguës et actuelles, les cheveux indiquent si le corps a été chroniquement sous-approvisionné. J'hésiterai avant d'effectuer un prélèvement sanguin sur un nourrisson ou un jeune enfant. Je considère qu'une analyse de cheveux est une bonne alternative pour localiser le problème. Si les résultats de l'analyse capillaire indiquent un besoin de supplémentation, il serait logique de compléter pendant quelques semaines avant que ne soit tenté le test de la SOD.

Même en présence de troubles métaboliques ou digestifs, les nutriments nécessaires seraient absorbés pour rétablir la fonctionnalité de l'enzyme SOD jusqu'à ce qu'elle soit proche de la normale.

Les enzymes de phase II sont présentes ou pas. Quand nous savons que les systèmes enzymatiques de phase II sont absents ou non fonctionnels, nous savons également que nous avons besoin de soutenir le potentiel de détoxification du corps - parce que le système ne peut pas correctement se détoxifier lui-même. Près de 50 % de la population mondiale ne dispose pas de l'enzyme GSTM1. Ces personnes accumulent facilement les toxines, simplement parce que leur corps ne peut pas se détoxifier correctement.

Quand on connaît les caractéristiques de son potentiel de détoxification individuel, on sait combien d'apports extérieurs sont nécessaires, sous la forme d'un traitement par chélation naturelle ou synthétique, pour préserver le corps de l'accumulation continue de toxines auxquelles nous sommes quotidiennement exposés. Plus tôt nous agissons, mieux c'est.

Comment procéder?

Le test génétique concernant les enzymes de détoxification est simple et peu coûteux. Le matériel nécessaire au test consiste en 1 millilitre de sang recueilli dans un tube stérile EDTA, ou 10 gouttes de sang sur un papier filtre, ou de la gomme à mâcher. Les kits de test sont disponibles sur demande.

Pour plus d'information: www.microtrace.fr

Pour en savoir plus

Parveen F, Faridi RM, Das V, Tripathi G, Agrawal S., *Genetic Association of phase I and phase II genes with recurrent miscarriages among North Indian women*. MHR Basic science of reproductive medicine. Vol16, Issue 3, pg 207-214, 2009

Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz 2004: *Genetische Polymorphismen von Fremdstoff-metabolisierenden Enzymen und ihre Bedeutung für die Umweltmedizin*. 47:1115-1123

Innocenti, F. & Ratain MJ. (2002). *Update on pharmacogenetics in cancer chemotherapy*. Eur J Cancer 38:639-644.

Schwab M et al. *Pharmakogenetik der Zytochrom-P-450-Enzyme. Bedeutung für Wirkungen und Nebenwirkungen von Medikamenten*. Dtsch Ärzteblatt 8, 1999

Probst-Hensch NM, Bell DA, Watson MA, Skipper PL, Tannenbaum SR, Chan KK, Ross RK, Yu MC: *N-acetyltransferase 2 phenotype but not NAT1*10 genotype affects aminobiphenyl-hemoglobin adduct levels*.

Hein DW, Doll MA, Fretland AJ, Leff MA, Webb SJ, Xiao GH, Devanaboyina US, Nangju NA, Feng Y: *Molecular genetics and epidemiology of the NAT1 and NAT2 acetylation polymorphisms.*

Bell DA, Badawi AF, Lang NP, Ilett KF, Kadlubar FF, Hirvonen A: *Polymorphism in the N-acetyltransferase 1 (NAT1) polyadenylation signal: association of NAT1*10 allele with higher N-acetylation activity in bladder and colon tissue.*

Marcus PM, Vineis P, Rothman N: *NAT2 slow acetylation and bladder cancer risk: a meta-analysis of 22 case-control studies conducted in the general population.*

Hughes NC, Janezic SA, McQueen KL, Jewett MA, Castranio T, Bell DA, Grant DM: *Identification and characterization of variant alleles of human acetyltransferase NAT1 with defective function using p-aminosalicylate as an in-vivo and in-vitro probe.*

Kato T, Inatomi H, Yang M, Kawamoto T, Matsumoto T, Bell DA: *Arylamine N-acetyltransferase 1 (NAT1) and 2 (NAT2) genes and risk of urothelial transitional cell carcinoma among Japanese.*

Okkels H, Sigsgaard T, Wolf H, Autrup H: *Arylamine N-acetyltransferase 1 (NAT1) and 2 (NAT2) polymorphisms in susceptibility to bladder cancer: the influence of smoking.*

Hayes JD, Pulford DJ: *The glutathione S-transferase supergene family: regulation of GST and the contribution of the isoenzymes to cancer chemoprotection and drug resistance.* Crit Rev Biochem Mol Biol 1995, 30(6):445-600. [PubMed Abstract](#)

Fost U, Hallier E, Ottenwalder H, Bolt HM, Peter H: *Distribution of ethylene oxide in human blood and its implications for biomonitoring.* Hum Exp Toxicol 1991, 10(1):25-31. [PubMed Abstract](#)

Pemble S, Schroeder KR, Spencer SR, Meyer DJ, Hallier E, Bolt HM, Ketterer B, Taylor JB: *Human glutathione S-transferase theta (GSTT1): cDNA cloning and the characterization of a genetic polymorphism.*

Ma QW, Lin GF, Chen JG, Shen JH: *Polymorphism of glutathione S-transferase T1, M1 and P1 genes in a Shanghai population: patients with occupational or non-occupational bladder cancer.* Biomed Environ Sci 2002, 15(3):253-260. [PubMed Abstract](#)

Hunter DJ, Hankinson SE, Hough H, Gertig DM, Garcia-Closas M, Spiegelman D, Manson JE, Colditz GA, Willett WC, Speizer FE, Kelsey K: *A prospective study of NAT2 acetylation genotype, cigarette smoking, and risk of breast cancer.* Carcinogenesis 1997, 18(11):2127-2132. [PubMed Abstract](#) | [Publisher Full Text](#)

Packer BR, Yeager M, Staats B, Welch R, Crenshaw A, Kiley M, Eckert A, Beerman M, Miller E, Bergen A, Rothman N, Strausberg R, Chanock SJ: *SNP500Cancer: a public resource for sequence validation and assay development for genetic variation in candidate genes.*

Grant DM, Hughes NC, Janezic SA, Goodfellow GH, Chen HJ, Gaedigk A, Yu VL, Grewal R: *Human acetyltransferase polymorphisms.* Mutat Res 1997, 376(1-2):61-70. [PubMed Abstract](#)

Miller MC, Mohrenweiser HW, Bell DA: *Genetic variability in susceptibility and response to toxicants.* Toxicol Lett 2001, 120(1-3):269-280. [PubMed Abstract](#) | [Publisher Full Text](#)

À propos de l'auteur:

Le docteur E.Blaurock-Busch a fondé les laboratoires spécialisés Micro Trace Minerals (Allemagne) en 1975 et Trace Minerals International, Inc. of Boulder (Colorado) en 1984 ; elle en est toujours la directrice de recherche. Elle est conseillère scientifique du Comité international de toxicologie clinique des métaux (IBCMT) et de l'Association médicale allemande des toxicologues cliniques des métaux (KMT). Elle a donné des conférences dans des universités et à des organisations médicales dans le monde entier, et reçu le prix de l'IBCMT pour ses éminents services en 2005. Elle a écrit de nombreux articles, publié plusieurs ouvrages en anglais et en allemand, et est membre de la Société britannique de Médecine écologique et de l'Académie européenne de Médecine environnementale.

