

Maladie de Niemann-Pick Type C (Morbus NP-C)

Christoph Poincilit

La maladie de Niemann-Pick type C est une maladie génétique métabolique rare. Elle se traduit dans plus de 90 pour cent des cas par une atteinte neurologique progressive et sévère, qui le plus souvent a des répercussions sur les mouvements oculaires.

La maladie de Niemann-Pick type C appartient au groupe des maladies lysosomales ou maladies de rétention lipidique. Cette affection se caractérise par une accumulation lysosomale du cholestérol non estérifié et de certains sphingolipides au niveau cellulaire, plus particulièrement au niveau des nerfs et du cerveau. De ce désordre résultent des anomalies dans le trafic intracellulaire des lipides. L'incidence à la naissance est de l'ordre de 1/110 000 à 1/130 000.

Symptômes

La définition des différentes formes de la maladie est basée sur l'âge de début des symptômes neurologiques. Les principaux aspects cliniques de la maladie de Niemann-Pick type C sont schématisés dans le graphique ci-dessous.

Les ophtalmologistes et opticiens peuvent jouer un rôle déterminant pour l'avenir d'écoliers, d'adolescents ou d'adultes NP-C non-diagnostiqués. La paralysie supranucléaire verticale du regard est un des symptômes les plus répandus et un des biomarkers

reconnu en Suisse par les caisses-maladies. Dans un stade précoce elle affecte la faculté des personnes concernées à regarder sans saccade un objet se déplaçant vers le bas. Dans un stade avancé le patient a aussi bien du mal vers le bas que vers le haut. Puis la progression de la maladie implique une difficulté des mouvements latéraux.

Les formes à début neurologique infantile tardif et juvénile

Ce sont les plus fréquentes. Dans la forme infantile tardive, les premiers signes apparaissent entre 2 et 4–5 ans. Typiquement, il s'agit de troubles de la marche avec instabilité et chutes, de maladresse, avec souvent un retard de langage. Puis les problèmes moteurs s'aggravent et les troubles cognitifs s'installent.

Dans la forme à début juvénile, avec début entre 5–6 ans et en général avant 12 ans, les problèmes scolaires avec difficulté d'apprentissage de l'écriture, déficit d'attention ou apraxie sont fréquents. Ils peuvent conduire à un retard, voire à une erreur de diagnostic. L'enfant est lent, de plus en plus maladroit. Les troubles d'apprentissage augmentent et l'ataxie devient évidente; une atteinte cognitive variable s'installe progressivement.

Deux signes sont utiles au diagnostic car plus spécifiques et particulièrement évocateurs de la maladie:

- les accès de cataplexie (perte soudaine de tonus), généralement déclenchés par le rire ou les émotions (20–25 pour cent des patients);
- mais surtout l'ophtalmoplégie supranucléaire verticale, qui se manifeste par une paralysie du regard vers le bas ou le haut (presque toujours d'abord vers le bas). C'est un signe quasi constant dans toutes les formes, sauf chez les très jeunes enfants. L'examen est simple et peut être réalisé par un opticien. A cette fin le client doit suivre du regard un objet se déplaçant progressivement selon un mouvement vertical puis horizontal. Verticalement une plage de 20° et horizontalement une plage de 30° suffisent. La tête de la personne examinée doit rester immobile et garder les paupières ouvertes, sinon les saccades, particulièrement les saccades vers le bas risquent de ne pas être bien repérées.

Au cours de l'évolution de la maladie, les troubles d'ambulation et d'élocution (dysarthrie) deviennent majeurs, une dysphagie progressive s'installe (pou-

anzeige

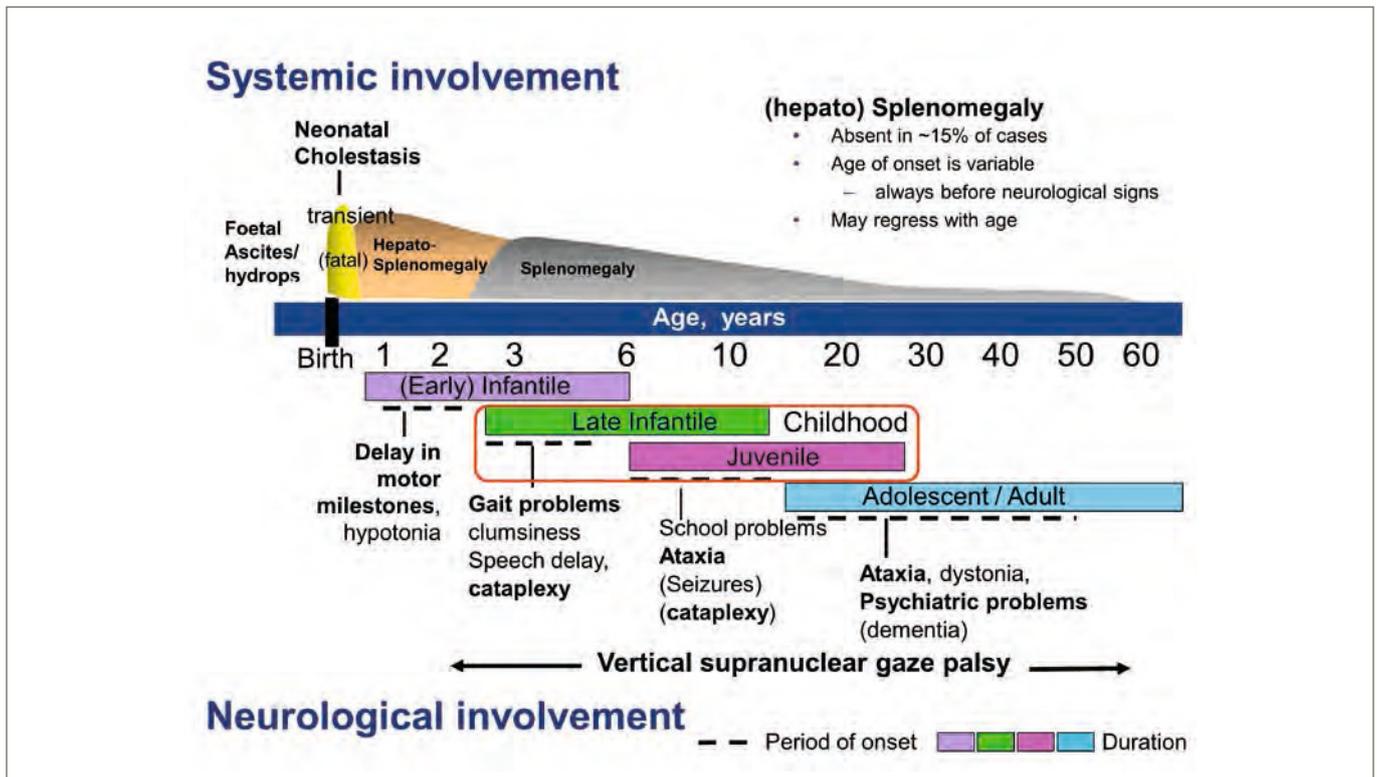


SHOWROOM

[concept·s]

TONISCHERRERINNENARCHITEKTUR
Jurastrasse 58
Postfach 342
5430 Wettingen 1

Ladenbau & Objekt design
scherrer.concept-s@hispeed.ch
056 426 36 26



avant aller jusqu'à justifier une gastrostomie). La survenue d'une épilepsie peut être, dans la moitié des cas, une complication majeure.

La forme à début neurologique chez l'adolescent (à partir de 15 ans) ou l'adulte

Cette forme reste encore sous-diagnostiquée, mais représente une proportion croissante de patients. Elle se rapproche de la forme juvénile, avec un début insidieux. Les troubles d'ordre psychiatrique et les mouvements anormaux (en particulier dystonie) sont fréquents. En revanche, l'épilepsie est rare et l'évolution de la maladie est en général beaucoup plus lente. Là encore, l'association d'une ophtalmoplégie verticale et d'un autre signe, en particulier d'une ataxie, doivent faire penser à la maladie.

Diagnostic

Lorsque la maladie Niemann-Pick type C est soupçonnée, le patient (enfant ou adulte) doit autant que possible être adressé à un centre hospitalier spécialisé ou à un expert dans le domaine des maladies métaboliques. Il y a trois centres de référence en Suisse (Lausanne, Berne et Zurich). L'association Suisse Niemann-Pick (NP-Suisse) se tient à disposition pour fournir plus de renseignements.

Association Suisse Niemann-Pick

Les patients NP-C et leur famille peuvent compter sur le support de l'association

à but non lucratif NPSuisse. NPSuisse est membre de l'alliance internationale INPDA ou «International Niemann-Pick Disease Alliance».

L'INPDA s'implique dans la recherche, la création d'un registre international sur la maladie et dans une campagne de sensibilisation «Think again, Think NP-C».

La présente publication fait partie de la campagne. Pour plus d'informations: www.npsuisse.ch et www.facebook.com/niemannpick. Contact: contact@npsuisse.ch.

Campagne de sensibilisation

Quel que soit le traitement, l'efficacité dépendra d'une mise en place aussi précoce

que possible. Un problème actuel est le retard au diagnostic, du fait de l'hétérogénéité clinique, mais aussi de la complexité des tests de diagnostic.

La campagne «Think again, Think NP-C» insiste sur les signes cliniques qui doivent faire penser à la maladie. Elle est destinée en priorité aux médecins des différentes spécialités concernées (pédiatres, neuro-pédiatres, onco-hématologues, gastro-entérologues, neurologues, psychiatres, ophtalmologistes...). Elle gagne à être élargie aux autres acteurs dans le domaine de la santé, et notamment aux opticiens.

anzeige

SCHERRER OPTIK

«Wir sind eine Schweizer Firma mit ausgezeichnetem Service.»

Nadia Ritter
Innendienst / Optikerin (d/f)

www.scherrer-optik.ch / [f](https://www.facebook.com/scherreroptik)