

## 150 E. CLN5, version finlandaise

### Synonymes :

Lipofuscinose céréroïde, type neuronal 5

Variante finlandaise de la lipofuscinose neuronale cérébrale

Nom le plus couramment utilisé :

CLN5, version finlandaise

### Introduction

Les lipofuscinoses cérébrales neuronales (CLN) sont un groupe de maladies métaboliques héréditaires rares. Le "métabolisme" désigne la conversion et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire pour la constitution des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et pour la libération de l'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme ne fonctionne pas correctement, le métabolisme est perturbé. Une substance particulière peut ne plus être convertie et s'accumule alors dans la cellule. Si l'accumulation ou la production insuffisante d'une certaine substance entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

### **Contexte :**

Entre-temps, 14 formes différentes de lipofuscinose céréroïde neuronale (CLN) ont été décrites. Toutes ces formes de CLN présentent une évolution similaire de symptômes de maladie progressive, tels que les troubles de la vision, le déclin moteur et cognitif, l'épilepsie et la mort (prématurée).

Toutes les formes de CLN sont le résultat d'un métabolisme perturbé dans les cellules nerveuses (neurones) du cerveau. Le nom est dérivé du pigment céréroïde lipofuscin. Cette substance grasse s'accumule dans les cellules nerveuses et autres cellules des patients. Bien que la maladie se manifeste dans toutes les cellules du corps, ses effets sont mieux visibles dans les cellules nerveuses du cerveau.

### *Différentes formes*

Il existe différentes formes de CLN. La distinction est souvent faite en fonction de l'âge auquel les symptômes apparaissent et de la vitesse à laquelle la maladie progresse. Ces formes ont un numéro et portent également le nom d'un ou plusieurs médecins qui ont décrit les premiers patients.

Plusieurs formes sont brièvement mentionnées ci-dessous. Pour une description plus détaillée par tableau clinique, nous renvoyons aux informations sur la maladie concernée.

Le CLN1 est également appelé maladie de Haltia-Santavuori. Les enfants atteints de cette forme présentent leurs premiers symptômes dès l'âge d'un an environ. En raison de la vitesse à laquelle leurs symptômes s'aggravent, ils ne dépassent généralement pas douze ans.

La CLN2 est également appelée maladie de Jansky-Bielschowsky. Cette maladie progresse un peu plus lentement. Les symptômes apparaissent à partir de la troisième année environ. La plupart des enfants atteints de la maladie CLN2 meurent avant l'âge de quinze ans.

CLN3 est également appelé Batten Spielmeier Vogt. Cette maladie commence généralement par une vision défaillante, survenant entre la cinquième et la huitième année de vie. Il s'en suit un déclin général qui conduit finalement à la mort prématurée des patients. Dans la plupart des cas, ces patients ont entre dix-huit et trente ans.

La forme adulte de la CLN, également appelée Adult CLN (ACLN), comprend différentes formes de CLN. L'une d'entre elles est la maladie de Kufs (CLN4). Toutes les formes adultes ont en commun de commencer à l'âge (jeune) adulte et de ralentir. Le tableau clinique peut également commencer à un âge plus avancé, après la quarantième année. Elle est alors souvent confondue avec d'autres pathologies démentielles.

### *Rareté*

Les CLN sont des maladies rares. La fréquence des différentes formes ensemble est estimée à environ 1 nouveau-né sur 50 000. Parmi les différentes formes, on compte une soixantaine de patients en Belgique. La CLN3 est la plus courante: chez environ 1 nouveau-né sur 69 000.

### Symptômes

La CLN forme un groupe de maladies métaboliques présentant la caractéristique suivante : dans les cellules nerveuses (neurones) du cerveau et dans d'autres tissus, tels que les cellules musculaires, la substance "lipofuscine céroïde" est empilée. Dans la CLN, ce trouble des cellules nerveuses de la rétine entraîne une détérioration de la vision. Une perturbation de la fonction des cellules nerveuses qui contrôlent les muscles entraîne des problèmes moteurs. De plus, une sorte de symptômes épileptiques et de légers chocs musculaires se produisent. Des troubles de la mémoire, de la pensée, du langage et de la parole peuvent également se développer. Des troubles du sommeil et des problèmes de comportement aussi. Les CLN sont subdivisées en types principaux en fonction de l'âge auquel les symptômes apparaissent et de l'évolution de la maladie.

### Diagnostic

Le diagnostic est souvent établi dans un hôpital universitaire, à l'aide de tests de laboratoire spécifiques.

Le matériel héréditaire est constitué de "gènes", des morceaux d'une substance appelée ADN. Chaque gène contient l'information d'un trait héréditaire. Les gènes transmettent cette information à la cellule. Par exemple, quelles "enzymes" cette cellule doit produire. Les enzymes sont des protéines qui régulent la conversion de toutes sortes de substances (métabolisme) dans la cellule. Lorsqu'une perturbation de ce métabolisme se produit quelque part, par exemple parce qu'une enzyme n'est pas correctement produite dans la cellule, on parle de maladie métabolique.

L'information de base des enzymes est donc fixée dans les gènes. Les gènes sont disposés sur les "chromosomes". Les chromosomes sont visibles au microscope. Chaque noyau cellulaire contient généralement 46 (23 paires) de chromosomes. Chaque paire de chromosomes est constituée d'un chromosome de la mère et d'un chromosome du père.

### **Traitement**

Malheureusement, la CLN5 ne peut pas être traitée. Tout vise à combattre les symptômes de la maladie, à rendre la vie des enfants et des adultes aussi agréable que possible, le plus longtemps possible.

Il est important de promouvoir l'exercice physique le plus longtemps possible, par exemple en faisant du vélo en tandem ou en nageant ou en se déplaçant dans l'eau. Ce n'est que plus tard que la physiothérapie devient nécessaire pour améliorer la posture. Les médicaments sont souvent moins efficaces contre la raideur musculaire et les mouvements involontaires. L'exercice physique est important pour prévenir l'accumulation de mucus dans les voies respiratoires. Dormir avec le pied du lit surélevé peut également aider.

### **Hérédité**

Voir "[Hérédité des maladies métaboliques](#)".