

## **207. Syndrome de Cockayne**

### **Synonymes :**

Syndrome de Cockayne

CKN

Nom le plus commun

Syndrome de Cockayne

### **Introduction**

Le syndrome de Cockayne est une maladie métabolique héréditaire. Le "métabolisme" désigne la transformation et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la construction et au bon fonctionnement de nos tissus tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération d'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes et autres protéines font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être transformée ou une certaine réaction chimique ne peut plus avoir lieu dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

### **Contexte**

Le syndrome de Cockayne (CS) doit son nom au médecin londonien Edward Alfred Cockayne, qui s'est intéressé aux maladies héréditaires chez les enfants. En 1936, il a décrit pour la première fois le syndrome chez deux jeunes patients présentant un nanisme cachectique, une atrophie de la rétine et une surdité, qui a ensuite reçu son nom.

Le syndrome de Cockayne fait partie d'un groupe de maladies du vieillissement, dans lequel les patients vieillissent plus vite, restent petits et sont souvent sensibles à la lumière (rayons UV). Un autre syndrome de ce groupe présentant des caractéristiques presque identiques est la trichothiodystrophie, dans laquelle les enfants présentent, en plus des symptômes de la SC, des cheveux et des ongles fragiles caractéristiques et une peau squameuse.

On distingue plusieurs formes du syndrome de Cockayne, dont la gravité varie. Toutes les formes de CS sont causées par des défauts congénitaux dans un certain nombre de caractéristiques héréditaires (gènes).

#### *Les protéines CS défectueuses*

Les patients atteints du syndrome de Cockayne présentent un défaut dans l'un des gènes responsables de la réparation des lésions de l'ADN, dont les gènes CSB et CSA sont les plus courants. Il s'agit de dommages à l'ADN causés, entre autres, par les rayons UV de la lumière du soleil, ce qui rend les patients très sensibles aux coups de soleil. Chez les patients CS, cette sensibilité constante de la peau à la lumière du soleil n'est souvent remarquée qu'à un âge avancé et (de manière tout à fait remarquable) n'augmente pas le risque de cancer de la peau, contrairement à un autre syndrome rare de réparation de l'ADN, le xeroderma pigmentosum, dans lequel les patients présentent un risque de cancer de la peau plus de 1000 fois supérieur.

#### *Rareté*

Le syndrome de Cockayne est une maladie métabolique rare. La maladie survient en moyenne dans environ 1 cas sur 1 000 000 d'enfants nés vivants.

### **Symptômes**

Les enfants atteints de la forme classique du syndrome de Cockayne (CS de type I) naissent généralement sans aucune anomalie. La première année, leur développement est généralement tout à fait normal, mais ensuite, les premiers symptômes de la maladie se manifestent. Bien que les patients se développent normalement au début, leur croissance est ensuite de plus en plus lente. La plupart des patients arrêtent complètement leur croissance après l'âge de quatre ans. Leur tour de tête reste également petit (microcéphalie). En vieillissant, les traits de leur visage semblent vieillir rapidement. Ils ont souvent un visage étroit avec des yeux enfoncés et un nez et une bouche pointus. Ils sont également très minces et ont peu de graisse corporelle.

La peau de ces patients est souvent très sensible à la lumière du soleil. Sans protection contre les rayons du soleil, des cloques se forment sur leur peau. En outre, il est fréquent que les patients deviennent lentement sourds et que leur vue se détériore.

La plupart des patients sont également limités mentalement par leur maladie. Leur développement mental stagne pendant leur jeune vie et se détériore plus rapidement à mesure que la maladie progresse. Les patients déclinent davantage, tant mentalement que physiquement, et finissent par mourir prématurément. La plupart des patients meurent avant l'âge de quinze ans, mais certains patients sont connus pour être plus âgés. Les patients présentant la variante la plus grave (CS de type II) ont pratiquement les mêmes symptômes que ceux décrits ci-dessus. Cependant, ces patients présentent souvent des caractéristiques physiques anormales dès la naissance. Ils sont également trop petits à la naissance. L'évolution de la maladie est beaucoup plus rapide chez ces enfants et ils meurent souvent avant l'âge de huit ans. Le terme COFS (Cerebro-Oculo-Facio-Skeletal Syndrome), souvent utilisé dans la littérature, est la variante la plus grave de cette deuxième catégorie, dans laquelle les patients meurent souvent avant l'âge de 2 ans. Les patients présentant la forme la plus légère de la maladie sont classés dans la catégorie CS type III. Chez eux, les premiers symptômes apparaissent au cours de la troisième et de la quatrième année, mais l'évolution est beaucoup plus lente, de sorte qu'ils peuvent parfois atteindre l'âge adulte.

### **Diagnostic**

Les caractéristiques externes des patients de Cockayne sont généralement suffisantes pour justifier le diagnostic, la plus informative étant la sensibilité solaire marquée. Le diagnostic peut être confirmé par des tests de laboratoire et/ou une IRM. Il est possible de tester l'enfant à naître pour le syndrome de Cockayne lors d'une grossesse ultérieure.

### **Traitement**

Malheureusement, il n'y a pas de remède au syndrome de Cockayne. Il n'existe pas non plus de traitement permettant de prévenir ou de limiter les symptômes de la maladie. Toutes les formes de "traitement" ont pour but de permettre au patient de vivre le plus agréablement possible. Il est important que la famille et le médecin traitant réalisent qu'ils ne sont pas des patients ordinaires. Les patients ont un apport alimentaire quotidien nettement inférieur. En cas de doute, consulter des experts médicaux ne peut pas faire de mal.

Cependant, la recherche sur cette maladie se poursuit et pourrait éventuellement déboucher sur un traitement de certains de ses symptômes. La recherche sur des mutants de souris atteints de la même maladie permet d'espérer que des interventions nutritionnelles permettront d'améliorer sensiblement l'évolution de la maladie. On s'attend à ce que les essais cliniques commencent bientôt.

### **Hérédité**

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