

126. Chondrodysplasie rhizomale ponctuée

Synonymes :

Type 1 :

Déficience du récepteur peroxysomal PTS2 (PEX7)

Type 2 :

Déficit / déficience de la dihydroxyacétonephosphate acyltransférase (peroxysomale)

Déficit de la glycéronéphosphate O-acyltransférase / déficience

Type 3 :

Déficit en alkyldihydroxyacétonephosphate synthase / déficience

Déficit en alkylglycéronéphosphate synthase / déficience

Nom le plus commun :

Chondrodysplasie rhizomale ponctuée

Introduction

La chondrodysplasie rhizomale ponctuée (RCDP) est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" désigne la transformation et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la construction des 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 font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

Maladies peroxysomales

La RCDP est une maladie métabolique peroxysomale. Les maladies peroxysomales sont des affections congénitales dans lesquelles il existe un trouble des peroxysomes. Les peroxysomes sont de petites parties de la cellule (organites) qui utilisent des enzymes pour décomposer les déchets. Les enzymes sont des protéines qui accompagnent les réactions chimiques. Dans les maladies peroxysomales, la dégradation des déchets est perturbée par un défaut héréditaire, ce qui entraîne leur accumulation dans les cellules. L'accumulation de déchets est toxique et perturbe le fonctionnement des cellules. Cela finit par causer des dommages aux organes et aux tissus.

Les maladies peroxysomales peuvent avoir plusieurs causes. Parfois, il n'y a pas de peroxysomes présents dans les cellules ou leur nombre est inférieur à la normale. Il peut également arriver qu'il y ait suffisamment de peroxysomes, mais qu'une ou plusieurs des enzymes de l'organite soient absentes ou ne fonctionnent pas complètement. C'est le cas du RCDP.

Chondrodysplasie ponctuée

Une partie importante des symptômes de la RCDP est décrite par la dernière partie du nom : chondrodysplasie ponctuée. Ce nom désigne les anomalies du squelette et les calcifications en forme de pointe dans les plaques de croissance, le larynx et la trachée. Il existe plusieurs maladies dans lesquelles la chondrodysplasie ponctuée se produit. Ces maladies sont :

1. La maladie de Conradi Hunermann
2. Chondrodysplasie ponctuée liée à l'X (CDP X)
3. Chondrodysplasie rhizomale ponctuée (RCDP)

L'enzyme défectueuse ou manquante

Dans la RCDP, plusieurs enzymes peroxysomales, à savoir quatre, ne fonctionnent pas correctement dans les peroxysomes. Il existe trois types de RCDP, le type 1 ayant les quatre enzymes déficientes en activité et les types 2 et 3 ayant une seule enzyme. Par conséquent, certains phospholipides, appelés plasmalogènes, sont totalement absents chez ces patients. Les phospholipides sont des composants essentiels de la membrane cellulaire. En outre, ces patients développent une accumulation de diverses substances, dont l'acide phytanique. L'acide phytanique est un acide gras que l'on trouve dans des aliments tels que les produits laitiers, le bœuf, l'agneau et un certain nombre de types de fruits de mer.

Rareté

La chondrodysplasie rhizomale ponctuée est une affection rare. On ne sait pas exactement quelle est la fréquence de la maladie en Belgique.

Symptômes

Les enfants atteints de chondrodysplasie rhizomique ponctuée présentent des anomalies congénitales clairement visibles. Par conséquent, ils sont déjà "différents" à la naissance. Les membres courts sont généralement immédiatement perceptibles. Leurs visages sont également différents. Ils ont un front proéminent, un arrière de la tête plat et un cou court. Ils ont des joues arrondies, une lèvre supérieure longue et un nez court, où l'arête du nez est un peu large et en retrait et les narines sont largement espacées.

Les articulations de ces patients sont souvent fusionnées. Cela peut être douloureux et difficile à soigner. La physiothérapie peut être utilisée pour maintenir les articulations aussi souples que possible. Le cou est une zone sensible pour les enfants atteints de RCDP. Certains enfants atteints de RCDP présentent un rétrécissement du canal rachidien, ce qui peut entraîner un pincement des nerfs. Les enfants atteints de la forme classique de la RCDP grandissent très lentement, voire pas du tout. Cela n'est généralement pas dû à un manque de calories, mais au fait que les cellules du corps sont incapables de se diviser plus rapidement en raison d'un problème métabolique.

Les cataractes congénitales sont un problème courant chez les enfants atteints de RCDP. En raison de la cataracte précoce et grave, les enfants atteints de RCDP n'apprendront pas à bien voir sans intervention. Il est donc très important que les enfants atteints de RCDP soient vus par un ophtalmologiste dès que possible. L'ophtalmologiste peut pratiquer une intervention chirurgicale pour enlever ou "laver" le cristallin. Cela permet de traiter la cataracte et de donner aux enfants une chance d'apprendre à voir.

Les enfants atteints de RCDP souffrent souvent d'infections des voies respiratoires, en partie parce qu'ils n'ont pas la force et la coordination nécessaires pour cracher. Ils ne peuvent pas non plus sucer ou avaler, ce qui augmente le risque d'infections respiratoires.

En général, les enfants atteints de RCDP sont gravement handicapés, tant sur le plan mental que moteur. L'espérance de vie varie. Certains enfants meurent jeunes, mais d'autres atteignent l'âge adulte.

Rhizomélie et chondrodysplasie ponctuée

Le raccourcissement symétrique de la partie supérieure des bras et des cuisses est également appelé rhizomélie. Comme les médecins voient les bras et les cuisses courts, des radiographies sont généralement prises. Sur ces dernières, on observe des points de calcium dans et autour des articulations (chondrodysplasie ponctuée). D'où le nom de la maladie.

RCDP atypique

Certains enfants présentent une variante plus légère de la RCDP. Ils présentent des traits faciaux moins anormaux et un raccourcissement moins prononcé des membres. Ils grandissent aussi mieux et sont moins lourdement handicapés. Ils ont également un défaut dans le gène responsable de la RCDP, mais apparemment cela cause moins de dommages. Cependant, on en sait beaucoup moins sur les variantes de la RCDP que sur la forme classique.

Diagnostic

Les caractéristiques physiques des patients de la RCDP permettent de suspecter la maladie peu après la naissance. Le pédiatre fera souvent des radiographies pour voir s'il y a un raccourcissement des membres ou des taches crayeuses.

Pour un diagnostic définitif, des prélèvements de sang et de tissus cutanés seront effectués. L'activité enzymatique de ces tissus est examinée dans un laboratoire spécialisé. Si le diagnostic est définitif, un test génétique est également possible.

Traitement

La RCDP, comme toutes les maladies métaboliques, ne peut être guéri. On pensait autrefois que les patients de la RCDP mouraient presque toujours avant l'âge de deux ans. Toutefois, des recherches menées aux États-Unis auprès d'un grand groupe d'enfants atteints de la forme classique de la RCDP montrent que la moitié des patients atteignent l'âge scolaire.

Grâce à divers traitements de soutien, les médecins peuvent offrir aux enfants atteints de RCDP une vie aussi agréable que possible. Ces traitements comprennent l'ablation de la cataracte, la physiothérapie pédiatrique et des conseils diététiques.

Recommandations diététiques

Les enfants atteints de RCDP de type 1 ne peuvent pas décomposer l'acide phytanique, contrairement aux patients atteints de type 2 et de type 3 qui le peuvent. Cette substance n'est absorbée que par la nourriture. Par conséquent, les patients de la RCDP se voient souvent prescrire un régime alimentaire contenant peu d'acide phytanique. Ce régime ne contient, par exemple, pratiquement aucun produit issu des ruminants (en particulier les vaches, les moutons et les chèvres). Il a été démontré que ce régime améliore le bien-être des enfants atteints de RCDP.

Physiothérapie

Les enfants atteints de RCDP présentent généralement des déformations des articulations (contractures). Ceux-ci peuvent être douloureux et difficiles à soigner. Pour que les articulations restent aussi souples que possible, il est recommandé aux enfants de suivre une physiothérapie, afin de prévenir, dans tous les cas, toute détérioration.

Hérédité

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