Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be

Suivez l'actualité du CHU
Facebook/CHUdeLiege !

Z4953-0415

INFOS PATIENTS

Paraplégie spastique héréditaire (maladie de Strümpell-Lorrain)

Service de génétique humaine

Maladie

La maladie de Strümpell-Lorrain ou paraplégie spastique héréditaire est une maladie génétique du système nerveux. La maladie se traduit par une spasticité et une faiblesse prédominant aux membres inférieurs. D'autres manifestations peuvent s'ajouter.

Prévalence

La prévalence dans la population caucasienne est estimée de 1/100.000 à 1/11.000 (prévalence moyenne de 1/33.000).

Aspect génétique

La maladie de Strümpell-Lorrain est d'origine génétique mais elle est très hétérogène. A l'heure actuelle, tous les gènes liés à cette maladie ne sont pas connus.
Pour les formes autosomiques dominantes, se transmettant de génération en génération, qui sont les plus fréquentes, le gène le plus souvent en cause est SPG4 suivi de SPG3A. Pour les formes autosomiques récessives, c'est-à-dire atteignant des frères et sœurs dans une fratrie dont les parents ne sont pas atteints, de nombreux gènes peuvent être responsables. Des formes liées à l'X, c'est-à-dire transmises par les femmes et atteignant les garçons, sont également connues.

Symptômes

La maladie atteint habituellement les adultes à partir de l'âge de 30 ans, quel que soit leur sexe. Cependant, la maladie peut parfois survenir plus tôt dans la vie ou au contraire plus tardivement.
On distingue deux formes de maladie de Strümpell- Lorrain.
- Les formes pures se traduisent par une raideur (spasticité) et une faiblesse des membres inférieurs qui entraînent des difficultés à la marche. D'autres manifestations peuvent s'ajouter comme des troubles des sphincters de la vessie ou de l'intestin, une fatigabilité, des troubles de la sensibilité profonde se traduisant par des troubles de l'équilibre, des pieds creux, etc.
- Les formes complexes associent aux manifestations présentent dans les formes pures d'autres signes comme une déficience intellectuelle, des troubles de la vue, des troubles cutanés avec peau sèche, une surdité, des troubles de l'équilibre liés à une atteinte du cervelet, etc.

Diagnostic

Le diagnostic est posé par un médecin. Il repose sur les signes cliniques (symptômes cités ci-dessus) et sur la présence d'antécédents familiaux. Dans certains cas, le diagnostic peut être confirmé par la mise en évidence de l'anomalie génétique. Si une mutation génétique est mise en évidence, un diagnostic préimplantatoire peut être proposé aux apparentés à risques. Un diagnostic prénatal par ponction de trophoblastes ou de liquide amniotique voire un diagnostic préimplantatoire peuvent être envisagés chez un couple à risque de transmettre la maladie (voir brochures : amniocentèse, ponction de trophoblastes, diagnostic préimplantatoire).

Traitement

Différents traitements symptomatiques peuvent soulager les personnes atteintes. Aucun traitement curatif n'est connu à ce jour. La prise en charge multidisciplinaire du patient et un traitement visant à améliorer la motricité afin de diminuer la spasticité et d'éviter ou de corriger les déformations peuvent être nécessaires.

Evolution

La maladie de Strümpell-Lorrain est une maladie chronique. L'évolution est habituellement progressive. Cette évolution est cependant très variable d'une personne à l'autre, y compris chez les membres d'une même famille et il est souvent difficile de faire un pronostic précis.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Association Belge contre les Maladies neuro-Musculaires ASBL
Adresse: rue Achille Chavée, 52/02 - 7100 LA LOUVIERE
Tél. : 064/ 450.524 ou GSM 0495/ 439.800
E-mail: info@abmm.be
Site internet: http://www.abmm.be ou http://www.telethon.be
Personne de contact: Groupe "STRÜMPELL-LORRAIN" - PARAPLEGIES SPASTIQUES FAMILIALES - PARARESIES SPASMODIQUES HEREDITAIRES
Tél.: Béatrice QUERTINMONT - 071/ 524.465