

RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

PREMIER SIGNES ET SYMPTOMES DE LA LEUCODYSTROPHIE METACHROMATIQUE : MIEUX RECONNAITRE LES MOTS DES AIDANTS POUR MIEUX DIAGNOSTIQUER

F Eichler et coll.

La leucodystrophie métachromatique (LDM) est une maladie génétique rare du stockage lysosomal liée à une accumulation de certains lipides dans les tissus, conduisant à un déclin progressif des fonctions motrices et cognitives et à un pronostic vital réduit. Le diagnostic précoce est crucial pour pouvoir traiter efficacement les patients, car les thérapies comme la transplantation de cellules souches hématopoïétiques ne bénéficient qu'au stade précoce de la maladie. Des chercheurs se sont intéressés au vocabulaire et expressions employés par les proches des malades pour décrire les premiers signes et symptômes de la LDM. Le but de l'enquête est de faciliter le diagnostic, et d'améliorer la communication entre les médecins et l'entourage des malades.

Trente-et-un aidants de quatre pays (États-Unis, France, Royaume-Uni et Allemagne) ont été recrutés pour participer à une enquête en ligne suivie d'un entretien téléphonique. Tous les aidants étaient parents d'un ou de deux patients atteints de LDM, avec un total de 32 patients dont 20 présentaient une forme infantile tardive (premiers signes avant 30 mois), 11 une forme juvénile (premiers signes entre 31 mois et 17 ans) et 1 patient qui était à la limite entre les deux formes. Quatre des 32 patients étaient décédés au moment de l'enquête. Le délai entre la survenue des premiers symptômes et le diagnostic de LDM était de 13,3 mois en moyenne (min - max : 2 - 90 mois).

L'enquête a mis en évidence une variabilité de termes utilisés par les aidants, comme des « *contorsions* » ou « *tremblements* » pour décrire le clonus, ou « *une démarche instable* » pour les problèmes de coordination. Certains aidants ont mentionné un changement de comportement et de personnalité de leur enfant, comme par exemple une perte d'intérêt dans leurs hobbies ou l'apparition d'une énurésie. Les retards de développement ou les pertes de compétences étaient aussi décrits parmi les premiers signes de la maladie : « *elle s'est mise à marcher tardivement* » ou « *il était le premier de sa classe en math et maintenant il ne sait même plus faire d'additions* ».

L'enquête a aussi identifié des signes cliniques distincts selon le type de LDM. Par exemple, des symptômes cognitifs précoces étaient rapportés chez 63,6 % (7/11) des patients atteints de la forme juvénile versus 10% (2/20) pour les patients atteints de la forme infantile tardive.

Cette enquête répertorie les premiers signes de la LDM tels que décrits par les aidants, avant que le diagnostic ne soit posé. Une meilleure reconnaissance de ces termes contribuera à alerter les médecins et les orienter plus rapidement sur la piste de la LDM. Comme le montre cette enquête, une communication plus efficace entre aidants et soignants est essentielle pour limiter le fléau de l'errance diagnostique et ainsi favoriser une prise en charge plus précoce.

Référence

Eichler F, Sevin C, Barth M, Pang F, et al. Understanding Caregiver Descriptions of Initial Signs and Symptoms to Improve Diagnosis of Metachromatic Leukodystrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2022 ; 17(1):370. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36195888/>