# L'adrénoleucodystrophie \*

## QU'EST-CE QUE L'ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE (ALD)?

L'adrénoleucodystrophie (ALD) est une maladie neurologique évolutive héréditaire, décrite au début du siècle dernier (Schilder en 1912, puis Siemerling et Creutzfeld en 1923). L'adrénoleucodystrophie est le nom donné par Blaw en 1970 (il indique une atteinte métabolique (dystrophie) de la substance blanche (leuco) du système nerveux). C'est une des plus fréquentes des maladies dégénératives du système nerveux central (cerveau et/ou moelle) : l'incidence est de 1/12 000 naissances. L'ALD est une affection génétique, de transmission liée à l'X (transmises par les femmes porteuses, elle touche les garçons, cf. p. 139).

#### **COMMENT SE MANIFESTE-T-ELLE?**

Cette affection regroupe différentes formes, parmi lesquelles les plus fréquentes sont :

− la forme infantile : elle débute vers l'âge de 7 ans par des troubles du comportement et entraîne une paralysie totale avec incontinence, impossibilité de parler, de voir, de déglutir : la nourriture en bouillie est nécessaire pour éviter les fausses routes alimentaires fréquentes, les liquides étant avalés avec beaucoup de difficultés ; l'alimentation par sonde nasogastrique (descendant dans l'estomac par le nez) est parfois nécessaire. Contrairement aux apparences, l'audition est préservée et les petits malades entendent souvent et comprennent : surveillons nos paroles !

- la forme adulte : elle consiste soit en une atteinte de la moelle épinière ressemblant à la sclérose en plaque (adrénomyéloneuropathie : AMN), soit une atteinte cérébrale. Le diagnostic se fait par prise de sang (dosage des acides gras à très longue chaîne).



### QUELS TRAITEMENTS PEUVENT ÊTRE TENTÉS?

Régime diététique à effet préventif : en cours d'étude ; greffe de moelle osseuse. Le gène responsable est identifié et laisse espérer la possibilité future de thérapie génique.

#### Pour en savoir plus

ELA: Association européenne contre les leucodystrophies, 6, rue Pasteur, BP 267, 54005 Nancy Cedex