

## MALADIE DE FAZIO-LONDE

**Autres appellations :** paralysie bulbaire progressive de l'enfant

**Mise à jour :** Juin 2006 par J. Andoni Urtizbera, M.D., Research Director European Neuromuscular Center

### **Qu'est-ce que la maladie de Fazio-Londe ?**

La maladie de Fazio-Londe est une maladie génétique extrêmement rare. Elle a été décrite la première fois en 1892 par Fazio chez deux frères de 5 et 6 ans dont les parents étaient cousins au premier degré.

Depuis cette date jusqu'en septembre 2002, seulement 30 cas ont été publiés dans la littérature médicale internationale. Cette affection touche aussi bien les filles que les garçons.

La maladie de Fazio-Londe est une paralysie bulbaire progressive observée chez l'enfant. Elle est due à une atteinte du bulbe rachidien dans le cerveau, là où se trouvent les noyaux des nerfs crâniens. A ces lésions est associée une dégénérescence des neurones situés dans les cornes antérieures de la moelle épinière.

Le mode de transmission est autosomique récessif.

### **Comment se manifeste-t-elle ?**

Chaque histoire est singulière.

La description présentée ici n'est pas celle de votre propre cas ou celui de votre enfant. C'est une compilation de tous les signes susceptibles d'être rencontrés dans une forme ou une autre de la maladie de Fazio-Londe. Ils ne sont pas forcément tous présents chez une même personne : l'évolution d'une même maladie est particulière à chacun et diffère d'une personne à l'autre.

La maladie de Fazio-Londe débute habituellement entre 1 et 12 ans.

L'enfant présente une respiration sifflante liée à des difficultés respiratoires par paralysie des muscles laryngés (stridor) et des infections respiratoires à répétition (par diminution des mouvements diaphragmatiques).

Puis apparaissent des difficultés pour avaler (dysphagie), des difficultés d'élocution (dysarthrie).

L'atteinte des noyaux des nerfs crâniens est progressive et symétrique, entraînant une paralysie faciale bilatérale (diplégie faciale), une paralysie des muscles permettant de mobiliser l'œil (paralysie oculomotrice), des difficultés à garder l'œil ouvert (ptosis). L'atteinte peut se généraliser avec constitution d'une paralysie et fonte musculaire (amyotrophie) des quatre membres, avec exagération des réflexes ostéo-tendineux aux quatre membres. En revanche, il n'existe pas de surdité associée.

### **Comment fait-on le diagnostic ?**

Le médecin, à la suite d'un examen minutieux, se fait une idée du(des) diagnostic(s) possibles(s).

Il demande des examens complémentaires pour préciser, confirmer ou infirmer son(ses) hypothèse(s) diagnostique(s).

L'association d'une atteinte du motoneurone (corne antérieure) et de troubles bulbaires chez un enfant doit faire penser à la maladie. Le diagnostic reste clinique en l'absence de marqueurs génétiques ou biologiques. Les CPK, le LCR (liquide céphalo-rachidien) ou l'imagerie cérébrale sont normaux. L'électromyogramme indique une atteinte de la corne antérieure. L'audiométrie est normale. Certains auteurs estiment que la maladie de Fazio-Londe ferait partie d'un continuum avec d'autres atteintes génétiques motoneuronales notamment le syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere ou certaines variantes d'amyotrophie spinale.

Il est fortement conseillé de faire réviser les diagnostics de Fazio-Londe posés par le passé.

### **Comment évolue-t-elle ?**

L'évolution est excessivement variable selon la gravité de l'atteinte respiratoire.

L'évolution de la forme à début précoce avec atteinte respiratoire est rapidement défavorable. La forme à début plus tardif est d'évolution plus lente.

L'espérance de vie est inférieure à 6 ans dans les formes avec prédominance de signes respiratoires. Dans la forme avec insuffisance respiratoire, la mort survient en général en moins de 2 ans après le début de la maladie. L'évolution est lente dans la forme sans implication respiratoire majeure. L'espérance de vie peut aller jusqu'à la vingtaine dans les formes avec prédominance de signes moteurs au niveau des bras.

La paralysie et la fonte musculaire peuvent se généraliser aux quatre membres.

### **Que peut-on faire ?**

Il n'y a pas de traitement de la maladie de Fazio-Londe. Une prise en charge précoce est indispensable. Elle vise à ralentir l'évolution de la maladie, prévenir les complications et maintenir la qualité de vie à un niveau optimum.

La prise en charge respiratoire chez les moins de 6 ans a un double objectif : maintenir une croissance pulmonaire optimale et assurer une ventilation correcte. Selon l'âge de l'enfant et le degré d'atteinte musculaire, elle associe la kinésithérapie respiratoire à l'utilisation de respirateurs. Les moyens de surveillance sont la mesure régulière de la taille et du poids, la croissance thoracique et les épreuves fonctionnelles respiratoires. La kinésithérapie respiratoire est fondamentale en période de surinfection.

Elle est aussi pratiquée à titre préventif chez l'enfant encombré.

Modifier la texture des aliments permet de pallier aux troubles pour avaler. Les repas doivent être épaissis et de consistance homogène. La qualité de l'installation assise avec la tête un peu penchée en avant contribue à éviter les fausses routes. En cas de difficulté majeure pour s'alimenter par la bouche, une gastrostomie est proposée.

### **À quoi est-elle due et où en est la recherche ?**

La maladie de Fazio-Londe est due à une dégénérescence avec atrophie de la plupart des neurones moteurs des nerfs crâniens situés dans le bulbe rachidien. A ces lésions est associée une dégénérescence des neurones situés dans les cornes antérieures de la moelle épinière, atteinte qu'on trouve également dans les amyotrophies spinales.

Certains auteurs ont émis l'hypothèse d'une similitude génétique entre la maladie de Fazio-Londe et les amyotrophies spinales infantiles.

Le gène lié à la maladie de Fazio-Londe est transmis selon le mode autosomique récessif. Il n'est pas encore localisé. C'est une maladie très rare. Seuls 30 cas ont été publiés à travers le monde, dont très peu de formes familiales.