

La maladie de Niemann-Pick de type C (NPC) est une maladie neurodégénérative héréditaire très rare, attribuable au traitement anormal des matières grasses (lipides) dans les tissus cellulaires, particulièrement du cholestérol. Les substances grasses s'accumulent dans le cerveau, la rate, le foie et les poumons, causant des troubles cognitifs et d'autres symptômes entraînant une incapacité et une mort prématurée. La NPC est l'un des nombreux troubles héréditaires rares du métabolisme des lipides et d'autres molécules qui engendrent une maladie neurodégénérative.

### À propos de la maladie de Niemann-Pick de type C (NPC)

La NPC est une maladie neurodégénérative héréditaire qui, avec le temps, cause des dommages graves au système nerveux. Elle est désignée sous le nom de « maladie du stockage des lipides », du fait de l'incapacité du corps à traiter et à éliminer les quantités anormales de cholestérol et autres lipides (gras).

En raison de l'incapacité du corps à décomposer les matières grasses, on observe une accumulation importante et anormale de cholestérol dans la rate et le foie, tandis qu'une quantité nocive d'autres lipides commence à s'accumuler dans le cerveau. L'accumulation destructrice de lipides causée par cette maladie rare peut affecter le fonctionnement physique, neurologique, émotionnel et cognitif.

### Quels sont les symptômes?

Les symptômes peuvent commencer à tout âge, le plus souvent chez les enfants d'âge scolaire. Cependant, cette maladie peut également affecter les plus jeunes enfants, les adolescents et les adultes. Grâce à une meilleure sensibilisation et à de meilleures méthodes de diagnostic, on dépiste maintenant un plus grand nombre de personnes à l'âge adulte. La progression est plus rapide lorsqu'elle apparaît à un plus jeune âge.

Les symptômes de la NPC chez un enfant peuvent être remarqués pour la première fois lorsqu'il commence à aller à l'école et que son comportement soulève des préoccupations. Au fur et à mesure de la progression de la maladie, l'enfant pourra accusé un retard de développement, des troubles de la motricité (par ex. une maladresse accentuée et une conduite anormale), et une difficulté particulière à faire des mouvements verticaux avec les yeux. Au nombre des autres symptômes de la NPC mentionnons une hypertrophie du foie et de la rate, la difficulté à avaler, les troubles de l'élocution, la perte de force musculaire, les convulsions, les troubles respiratoires et une insuffisance hépatique graduelle. Un autre symptôme particulier, dû à une perte soudaine du tonus musculaire, est de se mettre à rire sans raison, ce qu'on appelle une crise gélastique.

Les personnes qui commencent à montrer des signes de NPC au début de l'âge adulte sont plus susceptibles de développer des symptômes de trouble cognitif que celles qui développent le NPC à un plus jeune âge. Les symptômes de trouble cognitif se caractérisent tout d'abord par des altérations dans les fonctions exécutives, comme la désinhibition, l'inflexibilité de la pensée, le jugement amoindri, le manque de perspicacité, l'incapacité à comprendre des concepts abstraits, le manque d'attention, et le ralentissement mental suivi d'une difficulté croissante avec la mémoire à court terme et l'apprentissage.

### Comment est diagnostiquée la maladie de Niemann-Pick de type C?

Si une personne présente les caractéristiques typiques de la NPC, les neurologues ou spécialistes des maladies génétiques effectueront probablement une biopsie de la peau. Cette procédure nécessite de prélever un fragment de peau qui sera envoyé dans un laboratoire spécial où les cellules seront mises en culture et testées pour évaluer leur capacité à traiter le cholestérol. Un nouveau test diagnostique qui utilise seulement un prélèvement sanguin mesure les produits de la transformation du cholestérol.

Une analyse de l'ADN peut également être recommandée si les cellules de peau de culture révèlent un traitement anormal du cholestérol. L'analyse de l'ADN recherchera des mutations dans l'un des deux gènes (NPC1 et NPC2) qui pourraient être à l'origine d'une fonction anormale des protéines mises à contribution dans le traitement du cholestérol et d'autres lipides.

## Quels sont les causes ou facteurs de risque?

La NPC est une maladie héréditaire causée par l'incapacité de l'organisme à métaboliser correctement (décomposer) le cholestérol et les lipides. Cela peut entraîner une accumulation dangereuse de cholestérol dans la rate et le foie et une accumulation de graisse dans le cerveau qui peuvent engendrer un déclin progressif dans le fonctionnement de l'organisme. Cette déficience dans le traitement du cholestérol est le résultat d'une mutation génétique dans le gène NPC1 ou NPC2.

## Y a-t-il un traitement?

Il n'existe actuellement aucun moyen de guérir la NPC. Cependant, un médicament appelé Miglustat permet d'empêcher la production excessive de lipides par l'organisme et de retarder la progression de la maladie. Il est donc important d'établir un diagnostic précoce. D'autres médicaments peuvent aider à gérer certains des symptômes causés par la NPC, comme les convulsions, mais ils ne peuvent pas enrayer la progression de la maladie. La recherche sur des traitements potentiels a fait des progrès depuis 1997, alors que les chercheurs ont identifié le gène NPC1 mis en cause dans la NPC.

Les approches thérapeutiques aident également les personnes atteintes de la NPC à gérer les symptômes de leur maladie. La physiothérapie et l'ergothérapie peuvent aider à améliorer la capacité fonctionnelle des personnes atteintes de la NPC à l'aide d'exercices axés sur le mouvement et l'augmentation de la force musculaire. L'orthophonie peut aider à améliorer la communication verbale et soulager les troubles de déglutition qui peuvent résulter de la progression de la NPC.

## Aide disponible

Merci de visiter le site web de la Société Alzheimer à [www.alzheimer.ca](http://www.alzheimer.ca) ou de communiquer avec votre Société Alzheimer locale.

## Ressources supplémentaires

- Canadian Chapter of the National Niemann-Pick Disease Foundation Inc.: [www.nnpdf.ca](http://www.nnpdf.ca)
- Alzheimer's Society UK: [www.alzheimers.org.uk/site/scripts/documents\\_info.php?documentID=135](http://www.alzheimers.org.uk/site/scripts/documents_info.php?documentID=135)

Ce document a été préparé à titre d'information seulement. Il ne constitue en aucun cas un conseil, une approbation ou une recommandation de la Société Alzheimer à l'égard d'aucun produit, service ou entreprise, ni une déclaration ou description de caractéristiques à leur sujet. Ce document d'information ne vise aucunement à remplacer le diagnostic clinique posé par un professionnel de la santé.

## Bibliographie

Alzheimer's Society UK, *Rarer Causes of Dementia Factsheet*  
[http://www.alzheimers.org.uk/site/scripts/documents\\_info.php?documentID=135](http://www.alzheimers.org.uk/site/scripts/documents_info.php?documentID=135)

Ara Parseghian Medical Research Foundation, *About Niemann-Pick Type C*  
[http://www.parseghian.org/aboutnpc\\_diagnosis.html](http://www.parseghian.org/aboutnpc_diagnosis.html)

Genetics Home Reference, *What is Niemann-Pick disease*  
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/niemann-pick-disease>

Healthline, *Niemann-Pick Disease*  
<http://www.healthline.com/health/niemann-pick-disease#Overview1>

National Center for Biotechnology Information, *Niemann-Pick Disease Type C*  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1296/>

Niemann-Pick UK, *What is Niemann-Pick Disease*  
<http://www.niemann-pick.org.uk/niemann-pick-disease>

*Société* **Alzheimer**

**Société Alzheimer du Canada**

**20, avenue Eglinton Ouest, 16e étage, Toronto (Ontario) M4R 1K8**

**Tél. : 416-488-8772 • 1-800-616-8816 • Téléc. : 416-488-3778**

**Courriel : [info@alzheimer.ca](mailto:info@alzheimer.ca) • Site Internet : [www.alzheimer.ca](http://www.alzheimer.ca)**

**Facebook : [www.facebook.com/AlzheimerSociety](http://www.facebook.com/AlzheimerSociety) • Twitter : [www.twitter.com/AlzSociety](http://www.twitter.com/AlzSociety)**

