

QUAND ÉVOQUER UNE CÉROÏDE-LIPOFUSCINOSE NEURONALE (CLN) ?

AFFECTIONS CARACTÉRISÉES PAR UNE ATTEINTE PRINCIPALEMENT NEUROLOGIQUE, PARFOIS ASSOCIÉE À UNE ATTEINTE VISUELLE.

Plusieurs formes décrites selon des critères cliniques, électrophysiologiques et neuropathologiques, avec un âge de début variable : **formes infantiles précoces (3-18 mois, rare forme congénitale de début anténatal), infantiles tardives (18 mois-10 ans) dont CLN2*, juvéniles (4-9 ans) et adultes.**

Évolution naturelle par une aggravation, plus ou moins rapide selon les formes, vers le polyhandicap avec décès dans l'enfance ou chez le jeune adulte.

Signes cliniques



ATTEINTE NEUROLOGIQUE PROGRESSIVE DANS TOUS LES CAS

Régression psychomotrice plus ou moins précoce, parfois précédée d'un décalage du développement psychomoteur

Troubles moteurs : ataxie d'aggravation progressive, syndrome pyramidal, puis tétraparésie spastique et parfois dystonie

Épilepsie myoclonique souvent pharmaco-résistante

Troubles du comportement

Microcéphalie si début chez le petit nourrisson

Examens complémentaires

NFS : présence de lymphocytes vacuolés (CLN3 uniquement)

IRM cérébrale : hyposignal T2 et flair des thalami et hyper T2 et flair de la substance blanche, précédant l'atrophie cérébelleuse et cérébrale

EEG : vanishing EEG dans les formes précoces, photo-entraînement à la stimulation lumineuse intermittente (CLN2)

MODE DE RÉVÉLATION DES TABLEAUX CLINIQUES LES PLUS FRÉQUENTS

CLN1 :

début <1 an, pas ou peu d'acquisitions psychomotrices, myoclonies, microcéphalie acquise

CLN2* :

début > 18 mois, retard de langage, ataxie, épilepsie myoclonique

CLN3 :

début chez l'enfant plus âgé, troubles du comportement, atteinte visuelle souvent inaugurale



ATTEINTE VISUELLE ÉVOLUTIVE DYSTROPHIE RÉTINIENNE (RÉTINITE PIGMENTAIRE)

Parfois précoce et précédant l'atteinte neurologique (dans certaines formes juvéniles)
Inconstante dans les formes adultes

Héméralopie

Baisse progressive de l'acuité visuelle jusqu'à la cécité

Photophobie

Rétrécissement du champ visuel

Nystagmus

Examens complémentaires

Examen ophtalmologique

- Fond d'œil : pâleur papillaire, rétrécissement du calibre vasculaire, modification de la pigmentation rétinienne

- Altération des potentiels évoqués visuels et de l'électrorétinogramme

Bilan spécialisé



Céroïde-lipofuscinose neuronale ?

Avis spécialisé neuropédiatrique

Bilan par équipe spécialisée

Dosages enzymatiques pour CLN1 et CLN2* (palmitoyl protéine thioestérase, tripeptidyl peptidase I)

Analyse génétique pour toutes les formes (panel incluant les 13 gènes des CLN)

Évaluation initiale, prise en charge spécialisée, traitements spécifiques* (indications/mise en place) coordonnés par Centre expert : Centre de Référence / Compétence Maladies Rares : <https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Conseil génétique et enquête familiale dans centre spécialisé

Plus d'infos :

PNDS : [pn_ds_ceroide-lipofuscinoses_neurales_novembre_2022.pdf](#) (has-sante.fr) et site :

Centre de Référence des Maladies Lysosomales - CETL : <http://www.cetl.net/>

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

* Un traitement spécifique existe pour CLN2 : importance d'un diagnostic rapide et d'un dépistage de la fratrie pour traiter le plus tôt possible