

# QUAND ÉVOQUER UNE MALADIE DE NIEMANN PICK TYPE C ?

Spectre clinique large, continuum de formes plus ou moins sévères selon l'âge de début de l'atteinte neurologique

1 Formes infantiles précoces (début 2-24 mois), 2 infantiles tardives (début 2-6 ans), 3 juvéniles (début 6-15 ans) et 4 forme adolescent de plus de 15 ans/ adulte

## Atteinte viscérale ★

(non constante, précède souvent l'atteinte neurologique)



### Organomégalie 80%\*

Splénomégalie +/- Hépatomégalie



### Atteinte hépatique

Défaillance hépatique périnatale\*\*  
Ictère cholestatique néonatal transitoire prolongé



### Atteinte pulmonaire

Atteinte interstitielle ou alvéolo-interstitielle, de sévérité variable : parfois sévère chez le nourrisson, pouvant progresser vers l'insuffisance respiratoire\*\*



## Atteinte neurologique progressive ★

(dont l'âge de début va conditionner le pronostic évolutif neurologique, peut-être isolée sans splénomégalie)

Paralysie du regard vers le bas et/ou vers le haut\*\*\* (paralysie supranucléaire verticale), saccades oculaires verticales 1 2 3 4

Hypotonie, décalage développement psychomoteur, retard de langage 1 2

Troubles moteurs liés à une ataxie cérébelleuse et/ou à une dystonie: trouble de la marche, maladresse, dysarthrie, dysphagie 2 3 4

Difficultés scolaires, régression psychomotrice, déclin cognitif 1 2 3 4

Cataplexie +/- narcolepsie 2 3

Epilepsie 2 3

Atteinte psychotique, troubles du comportement, démence 4

## Autre

Surdité de perception

2 3 4

Examens complémentaires

Biologie : cholestase, cytolysse hépatique et/ou thrombopénie modérées  
Echographie abdominale : splénomégalie +/- hépatomégalie  
Radiographie ou scanner thoracique : atteinte interstitielle ou alvéolo-interstitielle  
Myélogramme (si réalisé, non systématique) : macrophages spumeux ou histiocytes « bleu de mer »

IRM cérébrale : normale 1 2 3 4 ou atrophie cérébelleuse puis sus-tentorielle, discrète atrophie de la substance blanche 1 2 3 4

## Maladie de Niemann Pick type C ?

Avis spécialisé neuro-métabolique ★

Bilan spécialisé en lien avec Centre expert en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels

Dosage des biomarqueurs plasmatiques : oxystérols et lysosphingolipides

Analyse génétique de confirmation

Evaluation initiale, prise en charge spécialisée coordonnées par centre expert : Centres de Référence / Compétence Maladies Rares : <https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Un traitement spécifique existe pour les formes neurologiques

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

Plus d'infos :

Protocole national de diagnostic et de soins : [PNDS Maladie de Niemann Pick type C](#) et [site CETL](#) (Comité d'Evaluation du Traitement des Maladies Lysosomales) : [www.cetl.net](http://www.cetl.net)

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

\*Persistante depuis la période néonatale, après la régression de l'ictère ou d'apparition secondaire, à un âge variable. Peut ensuite régresser chez l'adulte

\*\* Rare forme péri-natale viscérale fulminante du nouveau-né / petit nourrisson, avec décès précoce

\*\*\* A rechercher spécifiquement à l'examen car donne rarement lieu à une plainte. Assez spécifique de la maladie