

La maladie de Strümpell-Lorrain

Paraplégie spastique familiale

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la maladie de Strümpell-Lorrain. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la maladie de Strümpell-Lorrain ?

La maladie de Strümpell-Lorrain ou paraplégie spastique familiale est une maladie génétique du système nerveux, touchant en particulier la moelle épinière et le cervelet (structure située en dessous du cerveau et servant à coordonner les mouvements). Cette affection peut prendre différentes formes :

- Précoces (survenant dès l'enfance) ou tardives (survenant à l'âge adulte),
- Pures ou complexes

Dans les formes pures, la maladie se traduit par une raideur (spasticité) et une faiblesse prédominant aux membres inférieurs. Dans les formes complexes, d'autres manifestations peuvent s'ajouter comme des anomalies des yeux, une surdité, une déficience intellectuelle, des anomalies cutanées...

La maladie de Strümpell-Lorrain est connue depuis longtemps puisqu'elle a été décrite en 1880 par Strümpell et en 1898 par Lorrain.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence de la maladie (nombre de malades dans une population donnée à un moment donné) n'est pas connue précisément car l'affection n'est probablement pas toujours diagnostiquée. Elle varie, en Europe, entre 1 à 9 malades pour 100 000 avec un chiffre moyen estimé à 1 pour 33 000.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La maladie atteint habituellement les adultes à partir de l'âge de 30 ans, quels que soient leur sexe et leur origine géographique. Cependant, la maladie peut parfois survenir plus tôt dans la vie ou au contraire plus tardivement.

● A quoi est-elle due ?

La maladie de Strümpell-Lorrain est d'origine génétique mais elle est très hétérogène : plusieurs modes de transmission sont possibles et plusieurs gènes différents peuvent être en cause. A ce jour, au moins 27 régions d'anomalies chromosomiques ont été localisées mais seuls quelques uns des gènes correspondants sont connus, permettant leur analyse dans un but de diagnostic. Pour les formes autosomiques dominantes, se transmettant de génération en génération, qui sont les plus fréquentes, le gène le plus souvent en cause est *SPG4* suivi de *SPG3A* et de *SPG6*. Ces trois gènes peuvent être analysés. Pour les formes autosomiques récessives, c'est-à-dire atteignant des frères et sœurs dans une fratrie dont les parents ne sont pas atteints, de nombreux gènes peuvent être responsables. On peut notamment analyser *SPG7* et *SPG20*. Enfin, pour les formes liées à l'X, c'est-à-dire transmises par les femmes et atteignant les garçons, les deux gènes le plus souvent en cause - *SPG1* (ou *L1CAM*) et *SPG2* (ou *PLP1*) - peuvent être analysés.

● Est-elle contagieuse ?

Non, les maladies génétiques ne sont pas contagieuses.

● Quelles en sont les manifestations ?

On distingue, sur le plan des manifestations cliniques, deux formes de maladie de Strümpell-Lorrain : les formes pures et les formes complexes.

- Les formes pures, les plus fréquentes en France, se traduisent par une raideur (spasticité) et une faiblesse des membres inférieurs qui entraînent des difficultés à la marche. Les malades ont aussi du mal à relever les pieds et les orteils qui peuvent racler le sol et buter sur les aspérités ou, également, heurter les marches. Ces difficultés sont très variables d'une personne à l'autre et si une minorité de malades aura besoin d'un fauteuil roulant au cours de l'évolution, d'autres continueront à marcher.

D'autres manifestations peuvent s'ajouter comme des troubles des sphincters de la vessie (troubles urinaires avec incontinence, envie fréquente d'uriner...) ou de l'intestin (avec incontinence fécale), une fatigabilité, des troubles de la sensibilité profonde (qui permet de percevoir la position de son propre corps) se traduisant par des difficultés à se rendre compte de la position d'un membre, des troubles de l'équilibre, des pieds creux...

- Les formes complexes associent aux manifestations des formes pures d'autres signes comme une déficience intellectuelle, des troubles de la vue (atrophie optique, rétinite pigmentaire), des troubles cutanés avec peau sèche (ichtyose), une surdité, des troubles de l'équilibre liés à une atteinte du cervelet...

● Comment expliquer les symptômes ?

Les manifestations de la maladie s'expliquent par une dégradation progressive (dégénérescence) des cellules de la moelle épinière et à moindre degré du cervelet. L'atteinte de la moelle épinière concerne surtout les fibres nerveuses qui contrôlent les mouvements volontaires - ou la motricité volontaire - (le faisceau pyramidal). C'est l'atteinte de ce faisceau pyramidal qui est à l'origine de la raideur et de la faiblesse des membres inférieurs.

● Quelle est son évolution ?

La maladie de Strümpell-Lorrain est une maladie chronique (qui dure de nombreuses an-

nées). L'évolution est habituellement très progressive et régulière. Dans certains cas, elle est si lente que les malades ont l'impression d'une stagnation. Cette évolution est cependant très variable d'une personne à l'autre, y compris à l'intérieur d'une même famille et il est souvent difficile de faire un pronostic précis chez une personne donnée. Dans certains cas, la maladie peut aboutir à la perte de la marche ; à l'inverse, certaines personnes porteuses d'une mutation génétique n'auront aucun symptôme ou bien des manifestations très minimes uniquement décelables par un examen neurologique.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de la maladie de Strümpell-Lorrain ?

Le diagnostic de la maladie repose principalement sur l'examen clinique de la personne atteinte par un médecin neurologue afin de mettre en évidence les manifestations cliniques de la maladie. Celui-ci recherchera en particulier le syndrome pyramidal lié à l'atteinte des voies de la motricité volontaire, caractérisé par la raideur, la vivacité des réflexes ostéo-tendineux, un signe de Babinski positif (élévation du gros orteil après stimulation du bord externe de la voûte plantaire) et la diminution de force au niveau des membres inférieurs.

La maladie étant génétique, l'existence d'autres personnes atteintes dans la famille aide les médecins à faire le diagnostic.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Oui, plusieurs affections doivent être éliminées surtout lorsqu'il n'y a qu'une personne atteinte dans la famille (cas sporadique) et que le diagnostic de maladie de Strümpell-Lorrain est de ce fait plus difficile à poser. Les affections pouvant être confondues avec la maladie de Strümpell-Lorrain sont la sclérose en plaques, l'adrénoleucodystrophie, la paralysie spastique liée au virus HTLV1... Certains examens complémentaires sont nécessaires pour éliminer ces différents diagnostics : IRM (examen en résonance magnétique nucléaire) cérébrale et médullaire, étude des potentiels évoqués moteurs, électromyogramme pour étudier l'activité électrique du muscle, dosage des acides gras à très longue chaîne pour éliminer l'adrénoleucodystrophie.

● En quoi consistent les tests génétiques ? A quoi vont-ils servir ?

Dans certains cas, le diagnostic peut être confirmé par la mise en évidence de l'anomalie génétique.

Le gène *SPG4* représente 40 % des formes autosomiques dominantes. Il existe des délétions (perte d'un morceau) fréquentes dans ce gène qui ne sont pas mises en évidence par les méthodes standard utilisées et qui doivent donc être recherchées par une méthode particulière (dite de dosage d'allèle).

Cependant, assez souvent, aucune mutation n'est mise en évidence ce qui ne permet pas d'exclure le diagnostic puisque tous les gènes responsables ne sont pas encore connus. Les prélèvements effectués sont toujours conservés dans des « banques d'ADN » et font régulièrement l'objet de nouvelles études.

● Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?

Oui, le dépistage de la maladie chez les proches est possible si l'anomalie génétique est connue dans la famille. Cependant, l'intérêt du dépistage est à discuter avant sa réalisation car il n'y a actuellement aucun traitement préventif permettant d'empêcher l'apparition des manifestations de l'affection chez les personnes porteuses du gène. Pour cette même raison, le test génétique de dépistage n'est habituellement pas pratiqué chez les personnes mineures et il n'est réalisé chez les personnes adultes qu'à leur demande expresse.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Le risque encouru par les enfants d'une personne atteinte dépend du mode de transmission, qui est variable, c'est pourquoi il est fortement conseillé d'en discuter au cours d'une consultation de génétique.

- Le plus souvent (70 % des cas), la maladie est autosomique dominante ce qui signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération. Un malade a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants, quel que soit leur sexe.

- Dans d'autres cas (20 % des cas), l'affection est autosomique récessive, ce qui signifie que seuls les enfants ayant reçu à la fois de leur père et de leur mère le gène altéré (gène muté) sont atteints. Ainsi, les personnes atteintes sont porteuses du gène muté en deux exemplaires (elles sont dites homozygotes) alors que chacun des parents n'en est porteur qu'à un seul exemplaire (ils sont dits hétérozygotes). Cette maladie ne touche donc habituellement que des frères et sœurs dans une famille. Pour un couple ayant déjà donné naissance à un enfant malade, la probabilité d'avoir un autre enfant atteint est de 1/4. Pour les malades, le risque de donner naissance à des enfants atteints à leur tour est très faible. Les autres membres de la famille ont un risque également très faible d'avoir un enfant atteint, sauf en cas de mariage entre cousins.

- Enfin, la maladie peut être liée au chromosome X (2 % des cas). Une femme porteuse d'un gène altéré situé sur un de ses deux chromosomes X n'a habituellement aucun signe de la maladie. En effet, le gène non altéré situé sur son second chromosome X vient compenser le défaut. En revanche, un enfant de sexe masculin (qui possède un chromosome X et un chromosome Y) a ce même défaut sur son seul chromosome X et développera donc la maladie. Une femme hétérozygote (ou conductrice) pourra donner naissance une fois sur deux à un garçon malade ; si aucune de ses filles n'est malade, une sur deux peut être en revanche conductrice comme sa mère et pourra avoir des fils atteints.

Un homme malade n'aura que des enfants indemnes. Cependant, toutes ses filles sont obligatoirement conductrices puisqu'elles reçoivent de leur père son chromosome X porteur du gène défectueux. En revanche, tous ses garçons héritant du chromosome Y non impliqué dans la maladie sont indemnes. Certaines mères d'enfant malade ne sont pas conductrices ; on parle alors de mutation nouvellement apparue (néomutation) chez le fils atteint ; le risque ne concernera plus tard que les fils à naître des filles de ce dernier.

- Il existe aussi de nombreux cas isolés (8 % des cas), la maladie survenant chez une personne sans qu'une autre personne de la famille en soit atteinte ; il est alors difficile de

préciser le mode de transmission surtout si la personne atteinte est de sexe masculin. Il est donc indispensable de consulter un médecin généticien pour une appréciation du mode de transmission et du risque individuel des membres de la famille.

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Le diagnostic prénatal est techniquement possible lorsque l'anomalie génétique est connue dans la famille. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique à 12 semaines d'absence de règles (aménorrhée) après biopsie du trophoblaste (tissu à l'origine du placenta), ou à 16 semaines d'aménorrhée sur les cellules amniotiques prélevées par amniocentèse (ponction du liquide dans lequel se développe le fœtus). Ces deux examens comportent un risque faible de fausse couche, différent selon l'examen, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable.

Cependant, le diagnostic prénatal n'est à envisager qu'après avoir bien apprécié le fait que la maladie a des manifestations très variables d'une personne à l'autre (y compris à l'intérieur d'une même famille) et lorsque l'on détecte l'anomalie génétique chez un fœtus, il n'est pas possible de préciser l'importance des manifestations cliniques qu'il présentera, ni de dire à quel âge la maladie se manifesterá.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?**

Non, il n'existe pas actuellement de traitement curatif permettant de guérir la maladie.

● **Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ?**

Différents traitements agissant sur les symptômes de la maladie (traitements symptomatiques) peuvent soulager les personnes atteintes. La rééducation fonctionnelle a pour but d'améliorer la motricité, de diminuer la spasticité et d'éviter ou de corriger les déformations. Les séances de kinésithérapie doivent être fréquentes et régulières, à base d'étirements et sans entraîner de fatigue. La balnéothérapie apporte un mieux-être à de nombreuses personnes.

Des médicaments relaxants musculaires (le baclofène) peuvent être utilisés en cas de contractures. Il est aussi possible de réaliser des injections de toxine botulinique directement au niveau des muscles. Enfin, dans les cas sévères, le baclofène peut être injecté par une pompe directement dans le liquide céphalorachidien qui entoure la moelle épinière. Cette voie d'administration est plus efficace que la voie orale.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Oui, bien sûr, un soutien psychologique est souhaitable car la maladie est chronique, au long cours et peut dans certains cas être invalidante. Par ailleurs, le caractère familial est souvent un facteur supplémentaire d'inquiétude pour les personnes atteintes qui s'interrogent au sujet de leurs enfants.

● Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?

Les personnes atteintes apprennent progressivement à se prendre en charge, à gérer la fatigue supplémentaire occasionnée par les difficultés à se déplacer et à aménager leurs conditions de vie. Des techniques comme le yoga, la sophrologie ou la relaxation peuvent aider certaines personnes. Une bonne hygiène de vie est également nécessaire.

● Comment se faire suivre ?

Il existe en France des consultations spécialisées dans les maladies neurogénétiques, qui sont à même de faire un diagnostic et de suivre les personnes atteintes de maladies de Strümpell-Lorrain. Vous pouvez trouver ces coordonnées sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr) ou en appelant Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé).

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Cette affection, en fonction de sa sévérité et de l'âge de début, a un retentissement très variable sur la vie de la personne atteinte. La maladie a habituellement peu de répercussions lors de l'enfance et la scolarité peut le plus souvent se poursuivre normalement. A l'âge adulte, la maladie retentit assez fréquemment sur la vie familiale et professionnelle. Les personnes atteintes doivent aménager leurs activités en économisant leurs déplacements et en apprenant à gérer leur fatigue. Un aménagement du poste de travail et du véhicule peut aussi s'avérer nécessaire. Sur le plan familial, se pose le problème du risque de transmission aux enfants lors d'un projet parental.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Les recherches se poursuivent sur le plan génétique afin d'identifier de nouveaux gènes responsables. La meilleure connaissance de ces gènes permettra d'améliorer la compréhension des mécanismes de la maladie, et peut-être ensuite de déboucher sur de nouveaux traitements.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En se rapprochant des associations consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou en consultant **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

En France, les personnes, enfants ou adultes, ayant un syndrome de Strümpell Lorrain peuvent bénéficier, si nécessaire, d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce

qui concerne le remboursement des frais médicaux. Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) en déposant une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Les adultes ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en constituant un dossier auprès de la MDPH. Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité est au moins de 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte «station debout pénible» et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de l'état de la personne atteinte. L'orientation vers les établissements spécialisés est régie par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet



AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur Alexandra Durr

Centre de référence des maladies
neurogénétiques
Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Docteur Christel Depienne

Neurologie et thérapeutique
expérimentale - INSERM
Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Association Strümpell-Lorrain



Association Française des
Conseillers en Génétique

