

QUAND ÉVOQUER UNE ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE (ALD) LIÉE À L'X ?

Garçons/Hommes préférentiellement atteints, avec trois tableaux cliniques isolés ou associés:

Atteinte cérébrale (CALD), insuffisance surrénalienne basse (ALD-ISRN), et adrénomyéloneuropathie (AMN)

Chez les femmes, les atteintes autres que l'AMN sont exceptionnelles

Signes cliniques



Début dans l'enfance jusqu'à l'âge adulte
(dès 2,5 ans et tout âge chez l'adulte)



Atteinte cérébrale (CALD)¹

Leucodystrophie inflammatoire rapidement évolutive



Développement initialement normal

Manifestations neurocomportementales insidieuses

- Baisse performances scolaires, altérations visuo-motrices et visuo-spatiales, trouble de l'attention, du raisonnement, du comportement (Enfant, Ado)
- Syndrome dépressif, déclin cognitif, impulsivité, addiction (Adulte)

Dégradation neurologique cognitive et motrice, rapide :

- Baisse acuité visuelle et auditive, régression psychomotrice (Enfant)
- Tétraparésie, syndrome cérébelleux, convulsions, troubles de déglutition, troubles du comportement, démence (Enfant, Ado, Adulte)

Évolution vers état grabataire

IRM cérébrale (Enfant /Adulte, forme cérébrale) :

Hypersignaux T2/FLAIR et hyposignaux T1, confluents, rehaussement après injection de gadolinium à la phase inflammatoire
Début le plus souvent au niveau du corps calleux (splenium s'étendant vers les lobes pariéto-occipaux ou genou s'étendant vers les lobes frontaux), plus rarement début au niveau des voies pyramidales, des voies visuelles, du cervelet



Examens complémentaires



Début 20-30 ans, souvent > 40 ans



Adrénomyéloneuropathie (AMN)

Myélonéuropathie lentement progressive



Troubles de la marche
(liés à une paraparésie spastique et une ataxie proprioceptive)

Troubles vésico-sphinctériens

Neuropathie périphérique avec dysesthésies

Examens complémentaires

IRM Médullaire (Adulte, myélopathie) :

possible hypersignal des faisceaux cortico-spinaux, peu intense en séquence FLAIR, pas de prise de contraste, atrophie médullaire progressive



Début dans l'enfance jusqu'à l'âge adulte
(souvent < 40 ans)



Insuffisance surrénalienne basse (ALD-ISRN)

Précède souvent les manifestations neurologiques



Mélanodermie

Épisodes d'insuffisance surrénale aiguë parfois

+/- atteinte testiculaire parfois

Examens complémentaires

Cortisol effondré, ACTH élevée

Adrénoleucodystrophie liée à l'X ?

Avis spécialisé rapide neurométabolique

CALD : POSSIBILITÉ D'ACTION THÉRAPEUTIQUE UNIQUEMENT AU TOUT DÉBUT DE L'ATTEINTE CÉRÉBRALE

Bilan spécialisé

en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels²

AGTLC (acides gras à très longues chaînes) plasmatiques
(taux élevé en faveur du diagnostic³)

Analyse génétique de confirmation par centre spécialisé
(gène ABCD1)

Avis spécialisé rapide auprès d'un Centre expert
(Centre de Référence/Compétence Maladies Rares) :

<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

<https://brain-team.fr/les-membres/les-centres-de-reference/leucodystrophies/>

Évaluation initiale, prise en charge spécialisée, traitements spécifiques (indications/mise en place) coordonnés par centre expert des leucodystrophies de l'enfant ou de l'adulte :

<https://brain-team.fr/les-membres/les-centres-de-reference/leucodystrophies/>

Se référer au **PNDS : Haute Autorité de Santé - Adrénoleucodystrophie** (has-sante.fr)

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé : dépister ++ les femmes conductrices et garçons/ hommes potentiellement CALD et/ou ISRN



Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

¹ Manifestation la plus grave de l'ALD pouvant conduire à un état grabataire en quelques mois et à un décès prématuré. On distingue l'ALD cérébrale de l'enfant (C-CALD), de celles de l'adolescent (Ado-CALD) et de l'adulte (A-CALD).

² Autres causes d'insuffisance surrénalienne basse, de leucodystrophies ou leucopathies (inflammatoires, tumorales ou infectieuses), autres causes de paraparésie spastique.

³ Le taux des AGTLC peut être normal chez les femmes, et une augmentation peut aussi se voir dans d'autres situations pathologiques (dyslipidémies, autres maladies peroxysomales.).



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



G2M
Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
Filière nationale de santé