

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome d'Alström

Mars 2019

**Centre national de référence pour les Affections Rares en Génétique Ophtalmologique
(CARGO)**

**Sous l'égide et avec le partenariat de La Filière de santé des maladies rares
sensorielles SENSGENE**

Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome d'Alström est une maladie rare génétique qui se déclare classiquement dans la toute petite enfance par **des signes de malvoyance (nystagmus et photophobie) liés à une dégénérescence précoce de la rétine chez un jeune enfant généralement obèse** chez qui il peut s'associer une cardiomyopathie dilatée souvent résolutive du nourrisson.

L'évolution, qui peut être très variable dans l'enfance puis à l'âge adulte, se complètera par les manifestations suivantes :

- l'apparition d'une surdité de perception lentement évolutive,
- d'une insulino-résistance majeure et d'un diabète
- d'une insuffisance rénale
- d'une cardiomyopathie souvent dilatée
- d'une fibrose potentiellement généralisée au niveau de divers organes (coeur, foie, poumons et reins en particulier).

La gravité potentielle des manifestations au cours de la vie impose un diagnostic précoce et un suivi multidisciplinaire resserré.

Le diagnostic de certitude repose sur l'identification de mutations pathogènes dans le gène ALMS 1, le seul connu pour être muté à ce jour pour cette maladie autosomique récessive.

Le bilan initial et le suivi reposent sur l'intervention de plusieurs spécialités : ophtalmologie, pédiatrie, cardiologie, diabétologie-endocrinologie, néphrologie, génétique, ORL, pneumologie. La rééducation et l'éducation thérapeutique portent sur la malvoyance, les règles hygiéno-diététiques pour lutter contre l'obésité et le diabète, l'insuffisance cardiaque et respiratoire.

A ce jour il n'y a pas de traitement curatif mais des traitements symptomatiques relevant de chaque spécialité.

Il est essentiel d'avoir à l'esprit qu'une décompensation cardiaque ou respiratoire peut survenir à l'occasion d'épisode infectieux ou d'anesthésie. Tout acte chirurgical devra faire l'objet d'un bilan préalable complet.

Le pédiatre ou le médecin traitant a un rôle essentiel dans l'évocation du diagnostic, l'élaboration du bilan initial, le contact et la prise en charge avec les équipes expertes :

- surveillance de la croissance et de l'état nutritionnel chez l'enfant ;
- surveillance de la pression artérielle, du contrôle glycémique, du poids chez l'adulte ;
- surveillance de la bonne prise en charge au niveau visuel à l'aide de centres spécialisés ;
- surveillance du développement psychomoteur et l'aide à l'organisation de la prise en charge éducative et rééducative ;
- soutien psychologique des familles au moment de l'annonce du diagnostic ou de l'apparition de complications sévères ;
- coordination du suivi multidisciplinaire et détection précoce des complications tardives ;
- mise en place ou aide à la réalisation des différentes démarches administratives nécessaires au bon suivi du patient en lien avec les équipes habilitées (ALD hors liste, certificat MDPH...).

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter le site Orphanet (<http://www.orpha.net>).