

MÉMOIRE ORIGINAL

Maladie de Niemann-Pick de type C chez l'adulte et troubles psychiatriques : revue de littérature

Adult onset Niemann-Pick type C disease and psychosis: Literature review

A. Maubert*, C. Hanon, J.-P. Metton

EPS Erasme, 143, avenue Armand-Guillebaud, BP 50085, 92161 Antony cedex, France

Reçu le 25 avril 2012 ; accepté le 4 avril 2013

Disponible sur Internet le 5 août 2013

MOTS CLÉS

Maladie de
Niemann-Pick de type
C ;
Troubles
psychiatriques

KEYWORDS

Niemann-Pick type C
disease;
Psychiatric-disorders

Résumé La maladie de Niemann-Pick de type C (NPC) est une maladie neuro-viscérale rare, de transmission autosomique récessive, ayant une présentation clinique extrêmement hétérogène. La forme adulte de la maladie est habituellement d'expression neurologique. On peut alors retrouver un syndrome cérébelleux (ataxie, troubles de la marche, dysarthrie), des mouvements anormaux, une cataplexie, des crises d'épilepsie, une dysphagie, une paralysie verticale du regard, ainsi qu'une détérioration cognitive évoluant vers une démence. Des symptômes psychiatriques non spécifiques (manifestations psychotiques de type schizophrénique, syndromes dépressifs, troubles bipolaires, troubles obsessionnels compulsifs, troubles du comportement) y sont souvent associés. Cependant, la maladie de NPC peut également se manifester sous la forme de troubles psychiatriques isolés. Ce tableau psychiatrique est le plus souvent atypique, s'associant à des hallucinations visuelles, une confusion mentale, une fluctuation des symptômes, une réponse inhabituelle ou paradoxale au traitement, une catatonie, une altération cognitive progressive, ou encore à des crises d'épilepsies. La découverte récente d'un traitement, le miglustat, permettant d'en améliorer l'évolution, doit amener les psychiatres à la rechercher devant tout tableau psychotique atypique. Cette revue complète de la littérature internationale vise à porter la maladie de NPC à leur connaissance.

© L'Encéphale, Paris, 2013.

Summary

Introduction. — Niemann-Pick type C disease (NPC) is a rare hereditary disease, which psychiatrists do not face often in France. Indeed, only a couple of articles specifically describing the psychiatric-disorders in the adult form have been published. And for the most part, they were not written by psychiatrists. This comprehensive international literature review aims at providing knowledge on this disease to French psychiatrists.

Methods. — To achieve this literature review, we used the "PubMed" search engine, looking for the following keywords: Niemann-Pick type C AND (schizophrenia OR psychosis).

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : alice.maubert@gmail.com (A. Maubert).

Results. — Niemann-Pick type C disease (NPC) is a rare, neurovisceral, autosomal recessive disease, with an extremely heterogeneous clinical presentation. It is characterized by a wide range of symptoms that are not specific, such as neurological, systemic or psychiatric symptoms. The adult form of the disease concerns a small proportion (5%) of the people affected and is usually expressed as a neurological form. A variety of progressive and disabling symptoms are encountered, mainly cerebellar signs (cerebellar ataxia, impaired gait, dysarthria), but also movement disorders, cataplexy, seizures and dysphagia. Patients face constant cognitive deterioration, which can result in severe dementia. Abnormal saccadic eye movement is often the first manifestation of the disease. Supranuclear gaze palsy is considered to be a specific sign and should be systematically searched for. In terms of systemic signs, the usual infantile hepatosplenomegaly is very fickle in the adult form; if present, it is usually asymptomatic. Non-specific psychiatric symptoms are often associated with NPC disease. For one third of cases, it can also express as an isolated psychiatric-disorder form, such as schizophrenia-like psychosis (paranoid delusions, auditory hallucinations, interpretative thoughts, and disorganization), depression, bipolar disorder, obsessive-compulsive behaviour and behavioural problems (sleep disorders, hyperactivity, agitation, aggressiveness or self-mutilations). This psychiatric overview is mostly atypical and is accompanied by visual hallucinations, confusion, symptom fluctuations, treatment resistance or aggravation with neuroleptic drugs, catatonia, progressive cognitive decline, but also seizures. The late appearance of neurological manifestations is often wrongfully attributed to the effects of antipsychotic medication, which generates tardy diagnosis. Most of NPC affected patients die prematurely. NPC diagnosis is based on a filipin test on a fibroblast culture from a skin biopsy and also on a sequencing of the *NPC1* and *NPC2* genes. Routine laboratory biochemistry profiles are generally normal. The early diagnosis is fundamental to deploy the best follow-up care. The patient should therefore be in contact with a reference centre. Until recently, NPC treatment consisted in supportive therapies and symptomatic drugs, useful, however, with variable efficacy. The recent discovery of a medicine called Miglustat (N-butyldeoxynojirimycin; NB-DJN; Zavesca®, Actelion Pharmaceuticals Ltd.) which improves the disease evolution, should encourage psychiatrists to look for it in every atypical psychosis.

© L'Encéphale, Paris, 2013.

Introduction

La maladie de Niemann-Pick de type C (NPC) est une maladie neuro-viscérale rare, pan-ethnique, de transmission autosomique récessive. Sa prévalence publiée est variable ; son incidence dans la population générale est estimée en France à 1 pour 120 000 à 150 000 naissances [1,2].

Les premiers symptômes peuvent apparaître à tous les âges de la vie avec une présentation clinique extrêmement hétérogène [1].

La forme adulte de la maladie représente une minorité des cas recensés. D'expression habituellement neurologique, elle peut également se manifester sous la forme de troubles psychiatriques isolés [2–6].

La découverte d'un cas de maladie de NPC dans notre service hospitalier de psychiatrie, initialement diagnostiqué comme une schizophrénie atypique avec symptômes neurologiques, nous a amené à réaliser une revue complète de la littérature internationale sur ce sujet.

Pour cela, nous avons utilisé le moteur de recherche PubMed avec les mots clés Niemann-Pick type C AND (schizophrenia OR psychosis).

Clinique et physiopathologie

La maladie de NPC est une maladie neuro-viscérale de présentation clinique extrêmement hétérogène. Elle est

caractérisée par un éventail de symptômes peu spécifiques pouvant être de nature neurologique, systémique ou psychiatrique. Les âges de début et les vitesses d'évolution sont variables [1,6].

Les différentes formes de la maladie peuvent être classées en fonction de l'âge d'apparition des signes neurologiques, principal facteur influençant la symptomatologie, de la vitesse d'évolution et de l'espérance de vie. En effet, la plupart des patients atteints de la maladie de NPC meurent prématurément avant l'âge adulte. Les catégories habituellement reconnues sont : la forme pré-périnatale (< 3 mois) ; la forme infantile précoce (trois mois à deux ans) ; la forme infantile tardive (deux à six ans) ; la forme juvénile (six à 15 ans) ; la forme de l'adolescent et de l'adulte (> 15 ans). En réalité, il existe un continuum clinique entre ces différentes formes avec un chevauchement important des symptômes [1].

La maladie de NPC est caractérisée par une grande variété de symptômes neurologiques progressifs et handicapants, notamment un syndrome cérébelleux (troubles de la coordination manuelle, troubles de la marche, dysarthrie), des mouvements anormaux, des troubles de la déglutition, des crises épileptiques et une cataplexie. Ces troubles, fréquents dans les formes tardives, ont un retentissement important sur le parcours éducatif et professionnel des patients [1,2,6–9].

La détérioration cognitive est constante, à type de troubles de la motricité fine et grossière avec raideur

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4181752>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4181752>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)