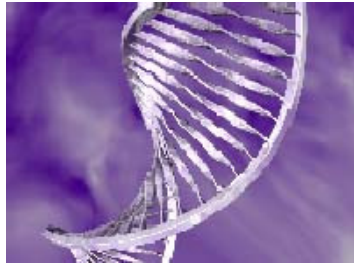


Le baclofène pourrait être utile dans le syndrome de Lesch-Nyhan

Docteur Reine Noël



Le [syndrome de Lesch-Nyhan](#) (SLN) est une maladie héréditaire très rare du métabolisme des purines, un ensemble de molécules qui jouent un rôle important dans certaines réactions de l'organisme, notamment au niveau de l'acide désoxyribonucléique (ADN) et de l'acide ribonucléique (ARN) (acides nucléiques qui contiennent le code génétique d'un individu). Ce syndrome se traduit par une surproduction d'acide urique associée à un retard psychomoteur et à des troubles neurologiques et comportementaux. Le traitement est symptomatique.

La plupart des thérapeutiques, qu'elles soient pharmacologiques (comme les anti-spastiques, les antipsychotiques, les antiparkinsoniens ou les compléments diététiques) ou cellulaires (substitution enzymatique ou l'utilisation des cellules souches) n'ont pas donné de résultats probants.

Les auteurs de cet article rapportent les résultats obtenus chez 3 patients atteints du syndrome de Lesch-Nyhan ayant reçu des injections intra-thécales (injection dans le liquide céphalo-rachidien selon une technique proche de la péridurale) de baclofène. Le baclofène utilisé primitivement pour certains symptômes neurologiques est aujourd'hui l'objet d'essais très prometteurs dans l'addiction alcoolique.

La dystonie (contractions prolongées involontaires des muscles d'une ou plusieurs parties du corps), a été contrôlée par 270 à 550 microgrammes (μg) de baclofène par jour. La qualité du sommeil a également été améliorée chez tous les patients. Le ballisme (ensemble de symptômes très rares, associant des mouvements stéréotypés involontaires d'apparition rapide, de nature violente, et désordonnée, de très grande amplitude, du corps dans son ensemble) a été aboli et l'auto-mutilation a cessé, permettant la suppression des mesures protectrices. Les effets bénéfiques de cette thérapie ont persisté pendant toute la période d'observation de cette étude, soit 5 à 16 mois.

Il n'a pas été observé d'événements indésirables sérieux, seul un des patients a présenté une légère somnolence.

Ainsi le traitement par baclofène a amélioré les symptômes moteurs, et contre toute attente également des symptômes comportementaux. Il a montré aussi un effet anxiolytique. Il serait intéressant de poursuivre son évaluation sur un plus grand nombre de patients.

Source : Pozzi M et collègues - Orphanet Journal of Rare Diseases - 2014 9:208 (doi: 10.1186/s13023-014-0208-3).

http://fondation-groupama.com/sante/connaître_les_maladies_rares/actualités_des_maladies_rares/le_baclofene_pourrait_etre_utile_dans_le_syndrome_de_lesch-nyhan/p-8/art_id-2314