

MALADIE de NIEMANN-PICK TYPE C

DEMARCHE DIAGNOSTIQUE

1. Suspicion clinique

Cholestase néonatale et/ou splénomégalie inexpliquée

Chez les patients âgés de moins de 18 ans

Atteinte pulmonaire (alvéolo) / interstitielle inexpliquée

Retard /stagnation /régression motrice du nourrisson ou

Stagnation/régression psychomotrice de l'enfant (langage, coordination, équilibre)

Cataplexie (narcolepsie)

Epilepsie

+/- splénomégalie

+/- Paralysie supranucléaire verticale

Chez tous les patients

Syndrome cérébelleux et/ou Dystonie

Atteinte cognitive avec syndrome frontal

Troubles psychotiques atypiques

+/- splénomégalie

+/- Paralysie supranucléaire verticale

2. Dépistage : biomarqueurs plasmatiques (CHU de LYON ou APHP)

A Paris : Dosage des Oxystérols et Lysosphingomyélines plasmatiques

Ces dosages permettent le dépistage simultané des maladies de Niemann-Pick A/B et C.

Prélever 1 tube sur EDTA (5 ml) ou un micro tube pour les jeunes enfants

Centrifuger et décanter le plasma dans la journée. Congeler le plasma à -20°C,

Adresser le plasma congelé à :

Dr Foudil LAMARI

Service Biochimie Métabolique – UF Biochimie des Maladies Neurométaboliques

Bâtiment de la Pharmacie 1^{er} Etage

Hôpital Pitié-Salpêtrière – 47 Boulevard de l'Hôpital

75013 Paris

Secrétariat : 01 42 16 20 31

Fax : 01 42 16 20 33

A Lyon : Dosage des Oxystérols et profil des Lysosphingolipides plasmatiques

Ces dosages permettent le dépistage simultané des maladies de Niemann-Pick A/B et C et de la maladie de Gaucher.

Prélever 2 tubes sur EDTA (5 ml) ou 2 microtubes pour les jeunes enfants

Centrifuger et décanter les plasmas dans la journée. Congeler les 2 aliquots de plasma à -20°C,

Adresser les 2 aliquots de plasma congelés avec des renseignements cliniques à :

Dr Cécile Pagan / Dr Magali Pettazoni

Service de Biochimie et Biologie Moléculaire – UF Maladies Héréditaires du Métabolisme

Centre de Biologie Est – Hospices Civils de Lyon

59, Bd Pinel

69500 BRON

Secrétariat : 04 72 12 96 32

Fax : 04 72 12 97 20

3. Si résultats des biomarqueurs évocateurs : étude génétique

Séquençage des gènes *NPC2* et *NPC1*

Prélever 5 à 10 ml de sang sur EDTA

à adresser à température ambiante avec un consentement pour étude génétique à :

Dr Cécile Pagan

Service Biochimie et Biologie Moléculaire – UF Maladies Héréditaires du Métabolisme

Centre de Biologie Est – Hospices Civils de Lyon

59, Bd Pinel

69500 BRON

Secrétariat : 04 72 12 95 01

Fax : 04 72 35 73 35

4. Test complémentaire si nécessaire : Test à la Filipine sur culture de fibroblastes

Biopsie cutanée pour test à la Filipine

Prélèvement cutané au patch à mettre dans du sérum physiologique ou milieu de culture

à adresser à température ambiante rapidement, avec un consentement et la fiche de liaison, à :

Dr Isabelle Rouvet

Centre de Biotechnologie Cellulaire

Centre de Biologie Est – Hospices Civils de Lyon

59, Bd Pinel

69500 BRON

Secrétariat : 04 72 12 96 99