



Maladie de Kennedy

FICHE DESCRIPTIVE | WWW.ALS.CA/FR

La maladie de Kennedy est une affection génétique rare dont les symptômes sont semblables à ceux de la SLA. Cette maladie est aussi appelée atrophie musculaire spinale et bulbaire.

Les cellules du corps humain comportent 23 paires de chromosomes contenant l'ADN. Une de ces paires est composée des chromosomes sexuels, qui déterminent si une personne est un homme ou une femme.

La mutation causant la maladie de Kennedy se trouve sur le chromosome X, ce qui signifie que c'est un trouble lié au chromosome X. Ce type de troubles touche principalement les hommes, puisque ceux-ci n'ont qu'un seul chromosome X alors que les femmes en ont deux. Les femmes sont très rarement touchées car leur deuxième chromosome X permet généralement de compenser.

Les femmes ayant la mutation sont porteuses, c'est-à-dire que leurs fils ont 50 % de chances d'hériter de la maladie, en fonction de la copie du chromosome X qui leur est transmise.

La mutation causant la maladie de Kennedy se produit dans le gène du récepteur des androgènes, qui code pour la protéine réceptrice des androgènes. Ces récepteurs répondent aux hormones sexuelles masculines que sont la testostérone et la DHT. Une personne atteinte de la maladie de Kennedy présente un taux normal de ces hormones, mais ses récepteurs sont anormaux.

Des fragments des protéines réceptrices touchées s'accumulent sur les motoneurones, entraînant la perte graduelle de ceux-ci.

La prévalence estimée de la maladie de Kennedy varie de 1 cas sur 50 000 à 1 cas sur 350 000 hommes. Les symptômes ont tendance à survenir entre l'âge de 18 et de 64 ans et apparaissent dans la trentaine ou la quarantaine.

SYMPTÔMES

Les symptômes de la maladie de Kennedy sont semblables à ceux de la SLA, bien que leur cause soit différente. Étant donné que les symptômes sont semblables et que la maladie de Kennedy est si rare, celle-ci est souvent diagnostiquée erronément comme étant la SLA.

Un test génétique peut confirmer le diagnostic de maladie de Kennedy. Chez une personne atteinte de la maladie de Kennedy, le gène du récepteur des androgènes comportera un fragment supplémentaire sous forme de répétitions, qui empêchent le fonctionnement normal du récepteur des androgènes.

Le principal symptôme de la maladie de Kennedy est un affaiblissement et une atrophie progressifs des muscles des membres apparaissant à l'âge adulte. Plus tard dans l'évolution de la maladie, une personne peut ressentir une faiblesse des muscles du visage et de la langue, ce qui occasionne des difficultés à avaler et à parler.

Les récepteurs des androgènes se trouvent en concentration élevée dans les motoneurones qui jouent un rôle dans le contrôle des muscles volontaires. Comme c'est le cas dans la SLA, des lésions de ces motoneurones provoquent un affaiblissement et une atrophie des muscles chez les personnes atteintes de la maladie de Kennedy.

Contrairement à la SLA, la progression de la maladie de Kennedy est très lente. L'espérance de vie des personnes atteintes de cette maladie est habituellement presque normale.

Les autres symptômes de cette maladie comprennent l'infertilité, l'atrophie testiculaire, l'hypertrophie des seins (gynécomastie), la faible numération des spermatozoïdes et le dysfonctionnement érectile, qui ont tous un lien avec les récepteurs des androgènes.

Il n'existe aucun traitement curatif pour la maladie de Kennedy. Le traitement offert, qui consiste en une prise en charge des symptômes, peut comprendre la physiothérapie, des appareils fonctionnels tels qu'appareils orthopédiques et déambulateurs, une chirurgie de la gynécomastie s'il y a lieu, la prévention de la pneumonie et de l'asphyxie ainsi que l'activité physique.

RECHERCHE ET TRAITEMENTS EXPÉRIMENTAUX

Les chercheurs tentent depuis plusieurs décennies de comprendre la maladie de Kennedy et de mettre au point des traitements.

Ces travaux ont mené à plusieurs essais cliniques et des interventions telles que l'activité physique et l'acétate de leuproréline constituent des traitements potentiels prometteurs qui pourraient avoir un effet sur la progression de la maladie.

RÉSUMÉ

- La maladie de Kennedy est un trouble génétique touchant les récepteurs des hormones sexuelles masculines. Ce trouble lié au chromosome X touche principalement les hommes.
- Les symptômes de la maladie de Kennedy sont semblables à ceux de la SLA et ont tendance à apparaître au cours de la trentaine ou de la quarantaine et presque toujours entre l'âge de 18 et de 64 ans.
- Ces symptômes comprennent la faiblesse musculaire, l'infertilité, l'hypertrophie des seins, l'atrophie testiculaire, la faible numération des spermatozoïdes et le dysfonctionnement érectile.
- La maladie de Kennedy est incurable, mais des travaux de recherche ont trouvé des traitements potentiels prometteurs.

Les personnes atteintes de la maladie de Kennedy et leur famille peuvent obtenir des renseignements supplémentaires auprès de la Kennedy's Disease Association, à l'adresse <https://www.kennedysdisease.org/> (en anglais seulement).

RÉFÉRENCES

<https://rarediseases.org/rare-diseases/kennedy-disease/>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5995545/>

<https://www.kennedysdisease.org/what-is-kd/what-is-kennedys-disease/about-kennedys-disease>

<https://jnnp.bmj.com/content/89/8/808>

<https://smanewstoday.com/sma-kennedys-disease/>

SACHEZ QUE NOUS SOMMES LÀ POUR VOUS AIDER | La Société canadienne de la SLA peut offrir des services de soutien, de l'équipement et des cliniques de la SLA aux personnes et aux familles qui vivent avec la SLA en Ontario. Que vous soyez une personne vivant avec la SLA, un membre de sa famille ou un soignant, nous nous efforcerons de vous aider pendant votre parcours avec la maladie. Si vous vivez à l'extérieur de l'Ontario, veuillez communiquer avec votre Société de la SLA provinciale pour obtenir de l'information sur le soutien disponible dans votre région. Pour en savoir davantage : www.als.ca/fr

Avis de non-responsabilité : L'information contenue dans cette publication provient de sources que la Société canadienne de la SLA juge fiables et elle est fournie à titre informatif seulement. Elle n'est pas destinée à remplacer un examen médical personnalisé et la prise en charge de la SLA. La Société canadienne de la SLA rejette toute responsabilité concernant l'exactitude de cette information et ne prétend pas formuler des avis médicaux ou juridiques.

Un merci bien spécial à toutes les personnes qui ont contribué à la rédaction et à la révision de cette fiche d'information.*

* Dernière mise à jour : 10/2020