

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

Maladie de Kennedy

## Synthèse à destination du médecin traitant

La maladie de Kennedy (MK) est une maladie génétique liée à l'X: elle se manifeste exclusivement chez les sujets de sexe masculin ne possédant qu'une seule copie mutée du gène (sujets hémizygotes) alors que les femmes hétérozygotes ne sont pas symptomatiques mais peuvent transmettre la maladie. La MK est également connue sous le terme d'Amyotrophie Bulbo Spinale liée à l'X et appartient au groupe des maladies du neurone moteur (ou motoneurone).

Elle doit être suspectée devant la survenue lentement progressive chez un homme adulte, généralement autour de 35-40 ans, d'un déficit moteur débutant généralement aux membres inférieurs, associé à des crampes, des fasciculations et une fatigabilité. L'atteinte bulbaire (dysarthrie et troubles de déglutition) est évocatrice mais peut être retardée.

L'examen montre un déficit amyotrophiant des ceintures, des réflexes diminués ou abolis ainsi que des fasciculations diffuses touchant les membres et également, de façon évocatrice, la région périorale. Elle peut s'associer à une gynécomastie qui est évocatrice mais inconstante.

Une élévation significative des taux sériques de créatine phosphokinase (CPK) est fréquente mais non spécifique.

L'électroneuromyogramme (ENMG) est un examen essentiel pour le diagnostic en objectivant des signes d'atteinte des neurones moteurs et souvent une atteinte sensitive infraclinique.

La suspicion diagnostique doit conduire à demander un avis neurologique auprès d'un centre spécialisé dans les maladies du motoneurone. Cet avis permettra de confirmer le diagnostic par la réalisation d'un simple test génétique, d'écartier le principal diagnostic différentiel qui est la sclérose latérale amyotrophique (SLA), de faire un bilan complet des atteintes neurologiques et générales parfois associées, en particulier métaboliques, endocrinianes voire cardiaques, d'orienter vers un conseil génétique et de mettre en place un suivi multidisciplinaire.

Il n'existe pas de traitement curatif et la prise en charge reste symptomatique (traitement des douleurs, kinésithérapie, orthophonie et prise en charge de troubles nutritionnels et métaboliques notamment) Le médecin traitant tient une place essentielle pour le suivi clinique de cette maladie responsable d'un handicap lentement progressif, le suivi des traitements et la détection de complications, notamment respiratoires (pneumopathies d'inhalation) ou nutritionnelles.

La liste des centres de recours et compétence (CRC) prenant en charge les patients atteints de maladie de Kennedy est en annexe 2 ou peut être consultée sur le site <http://www.portail-sla.fr/>

Ces informations sont également disponibles sur le site Orphanet le portail des maladies rares et des médicaments orphelins, à l'adresse suivante : <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=FR>