



# ASSEMBLÉE NATIONALE

11ème législature

## syndrome de Lesch-Nyhan

Question écrite n° 66120

### Texte de la question

M. André Aschieri appelle l'attention de M. le ministre délégué à la santé sur les difficultés rencontrées par les personnes atteintes du syndrome de Lesch-Nyhan. Le syndrome de Lesch-Nyhan est une maladie génétique rare, transmise aux garçons. Dès trois mois, les enfants ont tendance à l'automutilation avec autophagie, occasionnant des blessures douloureuses. Ces manifestations sont accompagnées d'un retard de développement moteur et staturo-pondéral et d'un déficit mental plus ou moins sévère. Il n'existe pas de traitement de fond du syndrome de Lesch-Nyhan. Aussi, il lui demande les mesures qui peuvent être mises en place afin, d'une part, d'accompagner au mieux les malades et leur famille et, d'autre part, de faire progresser la recherche thérapeutique.

### Texte de la réponse

Le syndrome de Lesch Nyhan est une maladie rare d'origine génétique causée par un déficit enzymatique touchant le métabolisme de l'acide urique. On estime qu'il atteint un enfant sur 100 000. Les symptômes apparaissent habituellement entre 3 et 6 mois et s'aggravent progressivement. Les enfants présentent un retard de développement, des atteintes du système nerveux central, des reins, des articulations et de divers autres organes, liées à l'élévation du taux d'acide urique. Les troubles moteurs sont accompagnés de déficience intellectuelle, de signes cérébelleux, de troubles de la neuromotricité de l'alimentation et de la parole, d'épilepsie, de signes néphro-urologiques, articulaires, et d'un déficit d'immunoréactivité. Certains patients développent une anémie. Un comportement d'automutilation apparaît le plus souvent vers 18 mois. En ce qui concerne le traitement, il n'y a pas de traitement standard pour les symptômes neurologiques qui peuvent être améliorés par des anxiolytiques, les antidépresseurs et les autres psychotropes, les anti-épileptiques. On traite l'hyperuricémie par l'allopurinol. Le traitement est à adapter à chaque cas. Les approches thérapeutiques symptomatiques sont actuellement les plus avancées. S'agissant des thérapeutiques agissant par le biais du mécanisme enzymatique, la problématique est plus complexe et il n'existe pas de perspectives de thérapie génique dans le cas du syndrome de Lesch Nyan à l'heure actuelle. Seul un diagnostic anté-natal de cette affection peut être effectué. Il convient de préciser que le programme hospitalier de recherche clinique 2000-2003 a inscrit les maladies rares parmi ses priorités et qu'une politique active est menée à l'échelle européenne en faveur de la lutte contre les maladies rares. Les pouvoirs publics soutiennent les associations de malades organisées autour des maladies rares qui développent leur action en faveur des personnes atteintes et leurs proches.

### Données clés

**Auteur :** [M. André Aschieri](#)

**Circonscription :** Alpes-Maritimes (9<sup>e</sup> circonscription) - Radical, Citoyen et Vert

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 66120

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé** : santé

**Ministère attributaire** : santé

Date(s) clé(s)

**Question publiée le** : 24 septembre 2001, page 5424

**Réponse publiée le** : 11 février 2002, page 771