

Communiqué de presse
17 avril 2014

Arthrose et spondylarthropathie précoces, taches noires dans les yeux, urines noires et os noirs : mon patient a-t-il une alcaptonurie ?

Qu'est-ce que l'alcaptonurie ?

L'alcaptonurie, maladie génétique très rare, touche moins d'une personne sur 250 000. Elle est liée au déficit de l'enzyme Homogentisate Dioxygénase (HGD) qui conduit à l'accumulation d'un pigment anormal dans le corps, principalement dans la circulation sanguine et dans les tissus. Appelé homogentisate ou alcaptone, ce pigment a donné son nom à cette maladie. La majeure partie de l'homogentisate est éliminée par les urines mais le reste se dépose dans certains tissus, favorisant l'apparition de pathologies.

Principaux signes cliniques et diagnostic biologique

Dès la naissance, une coloration noire des urines apparaît après quelques minutes ou heures de contact avec l'air. Entre 25 et 40 ans, une ochronose peut se manifester. Elle se caractérise par la pigmentation bleue des pavillons des oreilles ainsi qu'une pigmentation brun-noir de la partie blanche de l'œil (sclérotique), qui n'affecte pas la vision. D'autre part, les cartilages et les os sont noirs.

Dès 40 ans, une arthrose sévère, précoce et très douloureuse atteint le rachis et les articulations des hanches, des genoux et des épaules. L'arthropathie ochronotique commence souvent au niveau rachidien, mimant une spondylarthrite ankylosante. Les articulations et les os se couvrent d'une pigmentation noire et on constate une dégénérescence et une calcification des disques intervertébraux au niveau des dorsales et des lombaires (discopathie calcifiante pluri-étagée dorsolombaire). Les patients atteints par cette arthropathie nécessitent souvent des prothèses articulaires dès 50 ans.

Des lithiases urinaires, prostatiques, vésiculaires ou encore une valvulopathie cardiaque sont d'autres signes cliniques pouvant indiquer une alcaptonurie.

Le diagnostic est établi à l'aide d'un test urinaire simple (dosage d'« homogentisate urinaire ») qui montre la présence du pigment. L'examen peut être demandé dans tous les laboratoires, hospitaliers ou en ville.

L'essai thérapeutique

Un essai thérapeutique DevelopAKUre, financé par la Commission européenne, est actuellement mené par trois centres à Paris, au sein des hôpitaux Necker-Enfants malades (Métabolisme) et Cochin (Rhumatologie), au Royaume-Uni par le Royal Liverpool University Hospital et en Slovaquie par l'Université de Piestany. Par ailleurs, 9 autres partenaires sont associés à ces centres européens au niveau international. Le consortium de recherche collaboratif ainsi formé a remporté 3 prix aux Rare Orphan Advocacy and Research awards en novembre dernier.

Premier traitement spécifique de l'alcaptonurie, le médicament de l'étude permettrait d'arrêter l'accumulation du pigment homogentisate et de stopper ainsi la progression de la maladie. Afin de parvenir à ce résultat, les équipes du Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, situé à Necker, sont à la recherche de patients désireux d'être inclus dans l'étude.

Contacts médicaux

Hôpital universitaire Necker-Enfants Malades
Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
Tél : 01.44.49.48.52
Dr Jean-Baptiste Arnoux, jean-baptiste.arnoux@nck.aphp.fr
Pr Pascale de Lonlay, pascale.delonlay@nck.aphp.fr

Plus d'informations sur l'alcaptonurie :

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1454/>
www.orpha.net
www.alcap.fr
www.developAKUre.eu

A propos de l'hôpital universitaire Necker-Enfants malades :

L'hôpital universitaire Necker-Enfants malades, spécialisé en pédiatrie, est un des 37 hôpitaux de l'Assistance publique des hôpitaux de Paris (AP-HP). Si toute la palette des activités de médecine et de chirurgie de l'enfant y est présente, l'hôpital Necker dispose également d'une sélection de services spécialisés pour adultes. Centre de référence pour de nombreuses maladies rares et pour des pathologies lourdes et complexes, l'hôpital Necker rayonne au-delà de Paris et de l'Ile-de-France : plus de 20% des patients hospitalisés viennent de province ou de l'étranger.

Retrouvez l'hôpital universitaire Necker-Enfants malades sur : <http://hopital-necker.aphp.fr/>
www.facebook.com/hopitalneckerenfantsmalades ou www.twitter.com/hopital_necker

Contact presse : Hôpital universitaire Necker - Enfants malades
Claudine Tanguy : 01.44.49.42.46. – 06.79.54.14.33. - claudine.tanguy@nck.aphp.fr

A propos de l'Association pour la lutte contre l'alcaptonurie (ALCAP)

L'ALCAP est une association caritative membre de l'Alliance Maladies Rares et référencée sur ORPHANET. Elle apporte un soutien aux patients, les met en relation avec les médecins, généticiens et biologistes compétents et leur permet de rencontrer d'autres patients atteints d'alcaptonurie. Diffuser l'information sur la maladie, sensibiliser les professionnels de la santé, promouvoir la recherche médicale et collecter des fonds comptent également au nombre des missions qu'elle entreprend.

ALCAP
18 chemin du Clos St Martin 78620 L'ETANG LA VILLE
www.alcap.fr

Contacts : Serge Sireau, serge@alcap.fr Tél : 06 32 81 17 16
Natalia Ginaldi, natalia.ginaldi@alcap.fr