

# Communication médicale

Le 26 avril 2010

## Début de la forme progressive primaire familiale et sporadique de la sclérose en plaques

### Résumé

La pathophysiologie de la forme progressive primaire de la sclérose en plaques (SPPP) comprend une dégénérescence axonale diffuse qui s'amorcerait au stade précoce de la maladie, avant même l'apparition des symptômes cliniques. Les résultats d'une étude canadienne portent à croire que le processus de la SPPP aurait une composante héréditaire. Koch M., Zhao M, Yee, I., Guimond C., Kingwell E., Rieckmann P., Sadovnick D., Tremlett H. and the UBC MS Clinic Neurologists. *Multiple Sclerosis*, 8 avril 2010 [diffusé en ligne avant impression]

### Détails

La pathophysiologie de la forme progressive primaire de la sclérose en plaques (SPPP) comprend une dégénérescence axonale diffuse qui s'amorcerait au stade précoce de la maladie, avant même l'apparition des symptômes cliniques. La dégénérescence survient lorsque le processus pathologique atteint un point où il n'est plus possible de compenser pour la déperdition axonale. Une étude préliminaire a montré que chez les patients atteints d'une SPPP familiale, les signes cliniques se manifestaient plus tôt que chez les patients atteints d'une SPPP à présentation sporadique. Cette observation porte à croire que le processus pathologique de la SPPP aurait une composante héréditaire.

Pour la présente étude, les chercheurs ont combiné les informations contenues dans deux grandes bases de données provenant d'études longitudinales basées sur des populations de personnes atteintes de SP. Ils avaient pour but d'étudier le début de la maladie dans les cas de SPPP familiale et de SPPP sporadique.

Les dossiers de 411 patients présentant une forme progressive primaire de SP ont été examinés. Aucune différence n'a été relevée dans la distribution des sexes et les premiers symptômes entre la SPPP familiale et la SPPP sporadique. Chez les patients atteints d'une

SPPP familiale, la maladie était apparue plus précocement ( $n = 84$ , âge médian : 37,6 ans) que chez les patients atteints d'une SPPP sporadique ( $n = 327$ , âge médian : 42,7,  $p = 0,007$ ). Cette différence significative sur le plan statistique était attribuable au fait que, comparativement aux cas de SPPP sporadique, le nombre de cas de SPPP familiale chez qui la maladie était apparue avant l'âge de 30 ans était plus élevé et que les cas chez qui la maladie était apparue entre 40 et 50 ans était moins nombreux ( $p = 0,002$ ). Le sexe n'avait aucun effet significatif sur l'âge au début de la maladie. Des analyses postérieures ont montré que ces observations ne relevaient probablement pas d'un biais (erreur systématique dans évaluation statistique) qui aurait favorisé le fait que le diagnostic des cas de SPPP familiale était posé plus précocement que celui des cas de SPPP sporadique.

**Conclusion.** Les résultats de cette étude laissent supposer l'existence d'une composante héréditaire dans le processus de la SPPP. Il serait utile d'identifier les patients atteints d'une SPPP familiale aux fins des futures études sur les gènes modificateurs dans la SP.

Recherche et programmes nationaux

**Available in English.**

**Avis de non-responsabilité**

La Société canadienne de la sclérose en plaques est un organisme de bienfaisance bénévole et indépendant. Elle n'approuve ni ne recommande aucun produit ou traitement, mais renseigne sa clientèle afin que celle-ci puisse prendre des décisions éclairées.