

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole Nationale de Diagnostic et de Soins (PNDS)

NEURODEGENERESCENCES AVEC ACCUMULATION INTRACEREBRALE DE FER (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA)

Avril 2022

Centre de Référence de Neurogénétique



Membre de la
Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM
Projet inter-Filières BRAIN-TEAM, G2M, DéfiScience



Synthèse à destination du médecin traitant

Les neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer, ou NBIA (pour Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation) sont un groupe de pathologies le plus souvent héréditaires, ayant pour dénominateur commun une accumulation anormale de fer dans les ganglions de la base du cerveau.

Les NBIA font partie des maladies extrêmement rares, avec une prévalence estimée à un peu plus d'1 individu atteint sur 1 000 000 habitants à ce jour.

Ce groupe de pathologies est hétérogène, avec des présentations cliniques variables, des âges de début allant de la petite enfance à l'âge adulte avancé. Les manifestations cliniques sont également variées, avec principalement la possibilité de signes extrapyramidaux (dystonie et syndrome parkinsonien prédominants), d'une dysarthrie, d'une spasticité, de signes cérébelleux, de troubles neurodéveloppementaux, mais également comportementaux et cognitifs, d'une atrophie optique et d'une dégénérescence rétinienne.

La présence d'un ou plusieurs de ces symptômes doit alerter et conduire à adresser le patient à un neuropédiatre ou un neurologue adulte en fonction de son âge, afin de compléter le bilan d'extension et réaliser notamment une IRM cérébrale, qui permettra de poser le diagnostic de NBIA.

Une fois le diagnostic radiologique posé, la réalisation d'analyses génétiques ciblées sur les gènes de NBIA permettra de préciser le type de NBIA, ainsi que de fournir au patient des éléments pronostiques adaptés. Certains types de NBIA, comme le BPAN (pour Beta Propeller protein Associated Neurodegeneration), évoluent en deux phases, avec initialement un retard psychomoteur puis l'apparition dans un second temps d'un syndrome extrapyramidal (entre autres) et d'une surcharge intracérébrale en fer, nécessitant un suivi attentif afin de débiter précocement des thérapies symptomatiques adaptées.

A ce jour, il n'existe pas de traitement curatif, les traitements sont symptomatiques et adaptés individuellement à chaque patient. Le rôle du médecin traitant est crucial dans la prise en charge des différents symptômes, avec la mise en place et/ou l'adaptation des traitements pharmacologiques, rééducatifs, la mise en place d'un accompagnement médicosocial approprié, et le dépistage de complications.

Liens utiles :

- Informations générales : <https://brain-team.fr/les-maladies/nbia/>, <http://www.orphanet.net> (rubrique «NBIA»)
- Centres de Référence Neurogénétique (coordonnateur) : Responsable Pr Alexandra Durr
AP-HP, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Consultation de génétique – Bâtiment de rééducation - GH Pitié Salpêtrière-Charles Foix, 47-83 boulevard de l'Hôpital - 75651 PARIS cedex 13
Tél : 01 42 16 13 47 ou 01 42 16 13 95 – Courriel : rendezvous.genetique@aphp.fr
- Associations de patients
Autour du BPAN :
Site internet : www.autourdubpan.fr
Contact : 06-87-25-92-45 / contact@autourdubpan.fr
Association BPAN France :
Site internet : <https://bpanfrance.fr>
Contact : contact@bpanfrance.fr