

# L'hétérotopie nodulaire périventriculaire

## Description:

L'hétérotopie nodulaire périventriculaire est une maladie génétique très rare qui touche la migration des neurones lors de la formation du système nerveux du fœtus. Elle se manifeste normalement dans l'enfance par des troubles neurologiques et peut être associée à des malformations cardiaques.

## Symptômes:

Les symptômes les plus fréquents se rapportent au système neurologique et apparaissent typiquement dans l'enfance.

- Convulsions fréquentes et sévères
- Troubles d'apprentissage à divers degrés
- Possible déficience intellectuelle
- Accident vasculaire cérébral (rarement associé)

La maladie est souvent associée à de multiples malformations cardiaques et pulmonaires, qui se manifestent alors dès la petite enfance par de l'insuffisance cardiaque et une oxygénation du sang déficiente, par exemple.

Finalement, l'hétérotopie nodulaire périventriculaire est aussi associée à des anomalies du collagène qui peuvent mimer un syndrome d'Ehlers-Danlos :

- Anévrismes des artères
- Grande flexibilité au niveau des articulations
- Susceptibilité aux luxations et aux entorses
- Cicatrisation difficile

## Prévalence:

Moins de 1 naissance sur 1 000 000.

## Causes:

L'hétérotopie nodulaire périventriculaire est une maladie génétique qui est causée par la mutation d'un gène (filamine A situé sur le chromosome X) et qui se manifeste principalement par une mauvaise migration des neurones.

## Évolution:

L'hétérotopie nodulaire périventriculaire est une maladie rare très variable avec différents niveaux d'atteinte. Il est possible de retrouver au sein d'une même famille une personne n'ayant aucune manifestation de la maladie et une autre présentant plusieurs symptômes très graves.

La maladie se retrouve autant chez les fœtus masculins que féminins, mais presque tous les fœtus masculins atteints décèdent avant la naissance et ceux qui survivent ont des symptômes beaucoup plus sévères.

L'hétérotopie nodulaire périventriculaire n'a pas de traitement spécifique mais il est tout de même possible de contrôler jusqu'à un certain point les conséquences de la maladie. C'est pourquoi les enfants atteints, bien qu'ils puissent avoir une vie relativement normale, doivent être suivis de près par des spécialistes qui connaissent la maladie.

Si vous avez des doutes, consultez votre médecin.

**Les informations et les conseils contenus sur ces fiches sont offerts à titre informatif seulement. L'avis d'un professionnel de la santé est recommandé pour toute question médicale.**

## Références:

PVNH Support and awareness. *What is PVNH*. (pages consultées le 9 novembre 2017), [En ligne], <http://pvnhsupport.com/about-3/pvnh/what-is-pvnh/>

VECTOR. *PVNH: Could this genetic disorder have a 'butterfly' effect?* (pages consultées le 9 novembre 2017), [En ligne], <https://vector.childrenshospital.org/2014/03/pvnh-could-this-genetic-disorder-have-a-butterfly-effect/>

ORPHANET. *Syndrome d'Ehlers-Danlos-hétérotopie nodulaire périventriculaire*. (pages consultées le 9 novembre 2017), [En ligne], [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=82004](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=82004)

CHRISTÈLE DU SOUICH, *conseillère en génétique au BC Children's Hospital*. Entrevue avec Red Letter Films, 5 octobre 2016.