

MIEUX DIAGNOSTIQUER L'ENCÉPHALOPATHIE BRAT1, UNE MALADIE NEUROLOGIQUE NÉONATALE

Publié le 7 mars 2023



par Daily Science

L'encéphalopathie BRAT1 est une maladie neurologique ultra-rare du nouveau-né pour laquelle il n'existe actuellement aucun traitement. Peu connue et peu diagnostiquée, cette encéphalopathie très sévère laisse les parents sans réponse face à leurs souffrances. Une recherche internationale coordonnée par une équipe de l'UCLouvain et des Cliniques universitaires Saint-Luc décrit les caractéristiques cliniques de la maladie pour faciliter sa reconnaissance précoce. L'étude souligne également les risques de sous-diagnostic de BRAT1 et les effets pervers consécutifs à la méconnaissance de la maladie.

Une maladie génétique

BRAT1 est une encéphalopathie néonatale d'origine. Cette maladie neurologique très sévère entraîne le décès de la plupart des nourrissons quelques mois à peine après leur naissance. Il n'existe aucun traitement curatif à ce jour.

L'encéphalopathie BRAT1 se transmet de manière héréditaire selon le mode autosomique récessif : les deux parents sont chacun porteurs d'une mutation du gène responsable, avec un risque élevé de récurrence pour les grossesses successives.

Il s'agit d'une maladie considérée comme ultra-rare (touchant moins d'une personne sur 50.000). Le diagnostic est le plus souvent posé à distance du décès, au terme de très longs tests génétiques, soit un parcours éprouvant pour les familles.

Peu connue dans le monde médical, BRAT1 est très peu identifiée et diagnostiquée, laissant bon nombre de familles sans réponse face à leurs souffrances et sans possibilité de prévenir d'autres drames.

Des indications pour un diagnostic précoce

Le Pr Maria Roberta Cilio, du [Service de neurologie pédiatrique des Cliniques universitaires Saint-Luc](#), avec l'aide d'Evelina Carapancea, doctorante à l'UCLouvain, a coordonné [un vaste projet de recherche international destiné à mieux comprendre et reconnaître cette pathologie](#).

Le réseau de recherche établi dans le cadre de l'étude a permis de collecter les informations cliniques, neurophysiologiques et d'imageries disponibles de 19 cas de nouveau-nés atteints d'encéphalopathie BRAT1 provenant de différents centres autour du monde.

« L'analyse de ces données a permis de mieux décrire la maladie. Les bébés atteints présentent dès la naissance des contractions musculaires (myoclonies) presque constantes qui ne sont pas épileptiques. Ces myoclonies persistent même pendant le sommeil, représentant une source extrême d'inconfort pour les patients, les parents et les soignants. Par la suite, les bébés développent des crises épileptiques qui ne répondent à aucun médicament anticonvulsivant, et des épisodes prolongés d'arrêt respiratoire et de décélération cardiaque menant au décès dans les premiers mois de vie », expliquent les chercheurs.

« La description de ces caractéristiques cliniques fournit des indications aux médecins pour reconnaître les enfants atteints, prescrire un test génétique ciblé, guider une prise en charge plus appropriée, répondre aux questions des parents concernant la maladie de leur enfant et leur fournir un conseil génétique précis pour l'avenir. »

« Enfin, l'analyse des mutations révélées par cette étude pose les bases pour la recherche de traitements curatifs. »

Les effets pervers de la non-reconnaissance

À côté de ces analyses, l'étude met en évidence l'importance de la reconnaissance et du diagnostic précoce des maladies ultra-rares.

Ces dernières sont avant tout non-diagnostiquées. « Très peu reconnue ou recherchée, l'encéphalopathie BRAT1 n'existe pour ainsi dire pas aux yeux de la communauté scientifique et peu de recherches y sont consacrées. Et ce qui n'est pas diagnostiqué ne peut pas être guéri. »

« Sans recherche, aucun traitement ou aucune modalité de prévention ne peuvent être développés. La non-reconnaissance de l'encéphalopathie BRAT1 risque dès lors de laisser de nombreuses familles démunies face à de futurs drames », concluent les chercheurs.