



Figure 2 : Logos de VML, BDFA et BATCure.

La maladie

L'avancée de la maladie de Batten est très variable d'une personne à l'autre. Cependant, on peut donner une idée générale de la maladie, et des conséquences généralement observées.

Si vous souhaitez avoir plus d'informations sur ces maladies, découvrez [les organismes de soutien](#) qui existent dans les différents pays du monde afin d'accompagner les patients et leurs proches dans la découverte de cette maladie.

Une maladie rare

On estime que toute forme confondue, [les CLN affectent une personne sur 100 000](#). La [NCL Mutation Database](#) rapporte en janvier 2013 le nombre de 1329 cas de CLN recensés dans la littérature scientifique, dont 403 cas de CLN3, 326 cas de CLN2, 216 cas de CLN1, ou encore 125 cas de CLN6.

Céroides-lipofuscinoses neuronales ?

La maladie de Batten porte plusieurs noms. Elle a été décrite pour la première fois en 1903 par un pédiatre Anglais, [Frederick Batten](#). On la rencontre aussi sous le nom de CLN, pour *céroides-lipofuscinoses neuronales*. *Céroïde*, ça signifie [qui a l'apparence de la cire](#), *lipofuscinoses*, cela fait référence à [la lipofuscine](#), un pigment cellulaire composé de débris de molécules. *Neuronale*, car elle touche principalement les [neurones](#). C'est donc une maladie qui entraîne la présence en grande quantité de débris de molécules dans les neurones.

La biologie

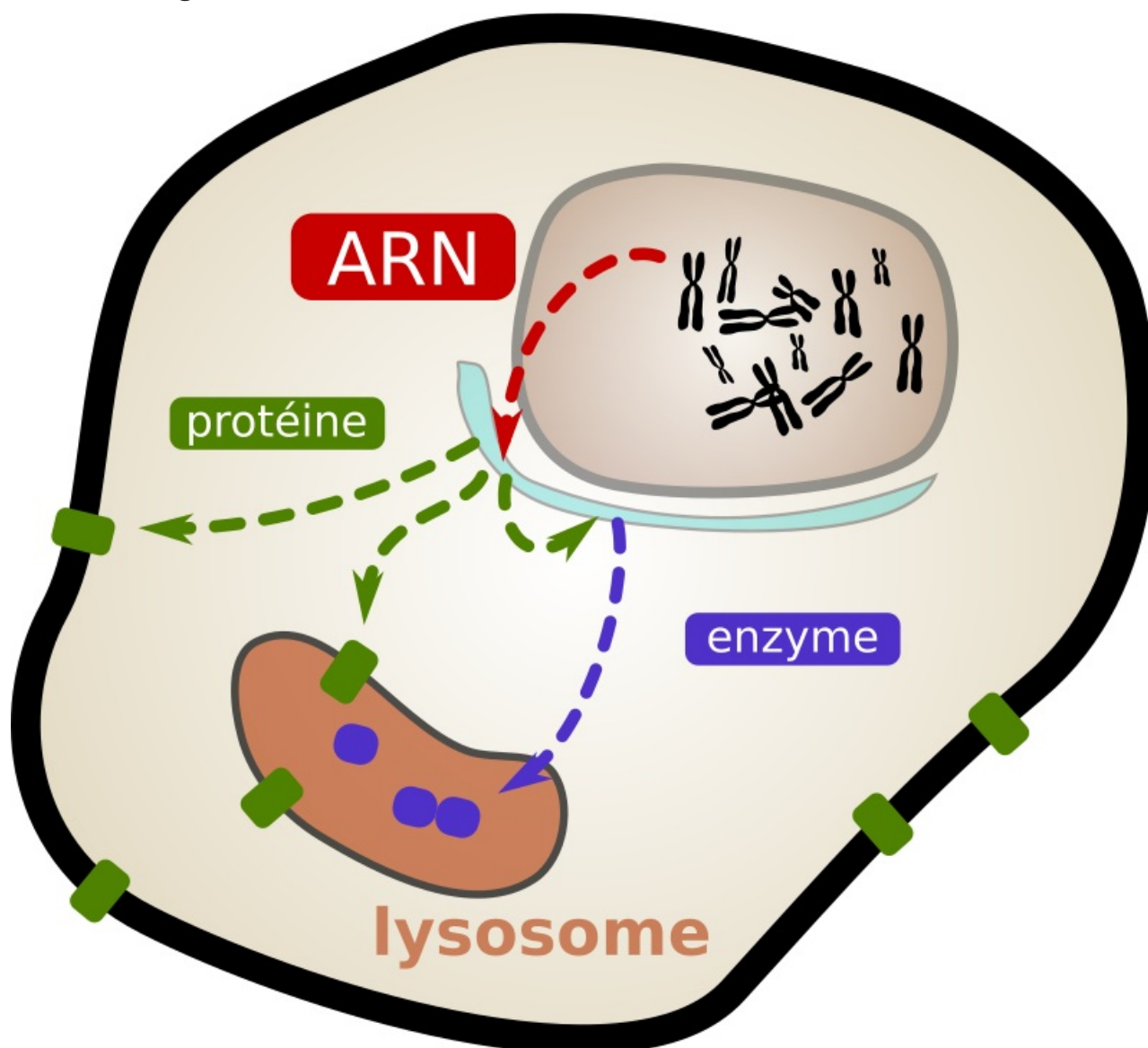


Figure 1 : du gène à la protéine, jusqu'à son utilisation dans la cellule.

Les maladies de Batten ont en commun le dysfonctionnement d'un petit élément de la cellule, le lysosome. Le rôle du lysosome est d'être la centrale de recyclage de la cellule : il découpe grâce à des enzymes les longues molécules dont la cellule n'a plus besoin, afin de faciliter leur évacuation. On appelle cela la digestion cellulaire. Dans le cas des maladies de Batten, le lysosome n'est pas capable de faire son travail correctement, et petit à petit la cellule se retrouve en surcharge lysosomale, ce qui entraîne sa dégénérescence.

Chez les personnes porteuses d'une maladie de Batten, un gène essentiel au fonctionnement du lysosome a subi une mutation. Généralement, les deux parents biologiques ont transmis une version mutée de ce gène. Le noyau de la cellule n'est alors pas capable de produire la protéine normalement codée par ce gène.

Il existe deux grandes familles de maladies de Batten : les mutations qui empêchent de fabriquer une protéine dont le rôle se situe sur la membrane du lysosome, et les mutations qui empêchent de fabriquer une protéine essentielle à la fabrication d'une enzyme utilisée dans la digestion cellulaire au cœur du lysosome.

qui détaille comment la maladie s'exprime dans les cellules.

Les conséquences

Les conséquences de ces phénomènes biologiques sont très variables suivant le type de CLN, et même suivant la mutation spécifique du gène en cause. Dans un grand nombre de cas, la maladie n'est pas décelable à la naissance. Les premiers symptômes à apparaître sont souvent la perte progressive de la vue, et l'apparition de crises d'épilepsie. Progressivement, la personne commence à perdre ses compétences acquises. La perte de la parole, des capacités motrices et cognitives sont également progressives. Cette maladie entraîne souvent un décès prématuré du patient.

Si vous souhaitez avoir des informations spécifiques à chaque variante de la maladie, vous pouvez consulter la page qui décrit [les effets connus de la maladie](#).

L'accompagnement médical

L'accompagnement médical des patients atteints de CLN se focalise principalement sur les symptômes, avec par exemple des traitements spécifiques adaptés aux crises d'épilepsie ou aux problèmes liés à la déglutition. Des activités de kinésithérapie, d'orthophonie, ou encore d'art thérapie sont également proposées afin de prévenir le plus possible l'apparition des symptômes de la maladie.

Il existe également une recherche active autour des thérapies pour la maladie de Batten. Vous pouvez consulter à ce sujet la page consacrée à [la recherche médicale](#). En 2017, une [première solution de thérapie enzymatique](#) a été commercialisée pour la CLN2.

© Jean-Marie Favreau, [VML](#) — dernière modification 29 novembre 2018. Vous pouvez télécharger cette page [au format pdf](#).