

SYNDROME DE ZELLWEGER

Le syndrome de Zellweger est une maladie métabolique héréditaire rare causée par un défaut génétique qui empêche le bon fonctionnement des peroxysomes.

Le peroxysome a comme rôle de dégrader les acides gras produits par notre corps. Lors d'un mauvais fonctionnement des peroxysomes, il y a une accumulation de déchets toxiques dans les cellules, principalement celles du cerveau et du foie.

Les enfants atteints décèdent habituellement dans la première année de vie.

LES MANIFESTATIONS DE LA MALADIE

Les nouveau-nés présentent des caractéristiques faciales typiques à la maladie et une hypotonie sévère (manque de tonus musculaire). D'autres manifestations cliniques peuvent survenir par la suite:

- Cécité (perte de vision)
- Crises d'épilepsie
- Retard intellectuel sévère
- Difficulté à se nourrir
- Malformations au cerveau
- Mauvais fonctionnement du foie et des reins
- Retard de croissance
- Retard de développement moteur
- Surdit 



LE TRAITEMENT

Actuellement, il n'existe malheureusement pas de traitement pour diminuer les manifestations de la maladie. La prise en charge des enfants atteints repose sur des traitements qui peuvent aider à soulager les symptômes.

Une équipe composée de plusieurs professionnels de la santé prodigue des soins à l'enfant et offre du soutien à la famille.

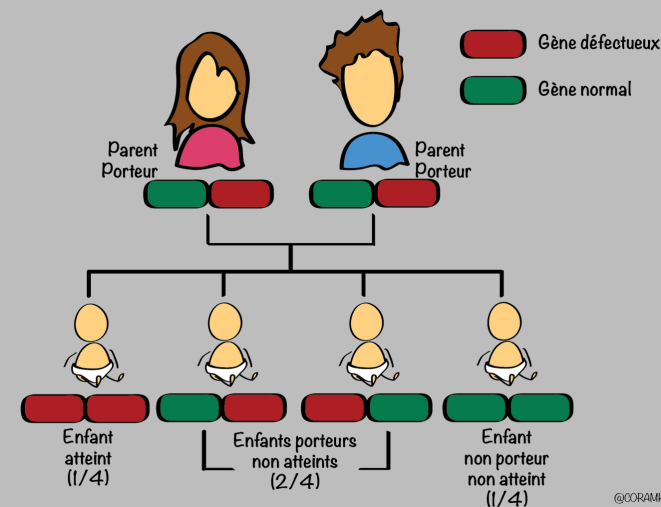
UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE À TRANSMISSION RÉCESSIVE

Le Syndrome de Zellweger est une maladie rare qui atteint autant les garçons que les filles. Pour transmettre la maladie, les deux parents doivent être porteurs du même gène défectueux responsable de la maladie. **Les porteurs ne présentent aucun signe de la maladie.**

Deux parents porteurs ont à chaque grossesse une probabilité de:

- 25% d'avoir un enfant atteint de la maladie;
- 50% d'avoir un enfant porteur et non atteint;
- 25% d'avoir un enfant non porteur et non atteint.

Dans les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord, une personne sur 55 est porteuse du gène défectueux responsable du Syndrome de Zellweger. C'est environ un nouveau-né sur 12 100 naissances qui est atteint de la maladie.





LE DIAGNOSTIC

Le syndrome de Zellweger est causé par le mauvais fonctionnement du gène *PEX6* situé sur le chromosome 6 ou du gène *PEX7* situé sur le chromosome 7.

Le diagnostic du syndrome de Zellweger est habituellement posé dès les premières semaines de vie.

Il repose sur un examen clinique ainsi que sur des analyses de sang et d'urine. Le diagnostic prénatal est également possible à l'aide d'un test génétique durant la grossesse lorsqu'un couple est porteur du syndrome de Zellweger.

Un test de dépistage peut être réalisé pour savoir si les parents sont porteurs du gène défectueux du syndrome de Zellweger.



DÉPISTAGE

Le ministère de la Santé et des Services Sociaux offre gratuitement des tests de porteur pour certaines maladies héréditaires à fréquence élevée à la population originaire du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord.

Depuis le 20 juin 2025, cette offre inclut le syndrome de Zellweger.

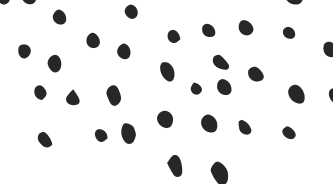


LA RECHERCHE

Des recherches en biologie moléculaire ont permis d'identifier le gène défectueux responsable du syndrome de Zellweger en 2012.

Cette découverte a permis d'identifier les personnes porteuses de ce gène défectueux au sein des familles dont un enfant a été diagnostiqué avec la maladie.

La recherche sur la fonction du gène *PEX6* permettra une meilleure connaissance des mécanismes qui sont à l'origine de la maladie et à une meilleure prise en charge.



RESSOURCES

Clinique des maladies métaboliques - CIUSSS SLSJ
Diagnostic et suivi médical - Information - Recherche clinique
Tél.: 418 541-2277

Clinique de pédiatrie du Saguenay
Suivi de la clientèle pédiatrique
Tél.: 418 549-1034

Service de biologie moléculaire et génétique médicale - CIUSSS SLSJ
Information sur les risques de transmission de la maladie, les alternatives de reproduction, l'analyse génétique et le diagnostic prénatal
Tél.: 418 541-1000 poste 3238



RÉVISION DU CONTENU SCIENTIFIQUE ET CONCEPTION GRAPHIQUE

Comité d'experts de CORAMH
Équipe de CORAMH



POUR NOUS JOINDRE

www.coramh.org
coramh@coramh.org
Tél.: 418 541-1056



Informer - Sensibiliser - Éduquer

Édition juillet 2024