

GACI - Calcification Artérielle Généralisée Infantile

Autrefois connue sous le nom de calcification artérielle infantile idiopathique (IIAC), calcification artérielle idiopathique de la petite enfance (IACI), calcification artérielle infantile occlusive, artériopathie infantile occlusive.

ULTRA RARE



1:64,000

La littérature médicale a décrit au moins

200 patients touchés depuis 1899.

La calcification artérielle généralisée infantile touche aussi bien les hommes que les femmes et touche les populations du monde entier

GÉNÉTIQUE

Héréditaire - Autosomique récessive

Les gènes connus à ce jour responsables de la calcification artérielle généralisée infantile sont *ENPP1* et *ABCC6*. Ce trouble est parfois appelé déficit en *ENPP1* ou *ABCC6*.

Chaque bébé né de parents porteurs a une probabilité de 25 % (une chance sur quatre) d'être affecté par la calcification artérielle généralisée infantile, une probabilité de 50 % d'être porteur non affecté et une probabilité de 25 % de ne pas hériter de mutations du tout.

SYMPTÔMES PRÉCOCES

Chez les nouveau-nés, les symptômes peuvent inclure les suivants : difficultés respiratoires, hypertension artérielle, augmentation du volume du cœur, pouls réduit ou absent et calcification artérielle.

Les symptômes peuvent varier considérablement d'un(e) patient(e) à l'autre ; des frères et sœurs présentant exactement la même mutation génétique ont eu des résultats nettement différents.

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Une échographie peut révéler un polyhydramnios, un épanchement péricardique ou une échogénicité des artères principales.

L'amniocentèse et le PVC peuvent également détecter une calcification artérielle généralisée infantile.

Depuis 2013, au moins 5 femmes enceintes ont bénéficié d'un traitement prénatal.

COMPLICATIONS DE LA GACI

Les complications incluent des problèmes cardiaques dus à la calcification, l'hypertrophie, le rachitisme ARHR2, la perte auditive, des douleurs osseuses, la calcification articulaire, la faiblesse musculaire, des stries angioïdes dans les yeux, des problèmes dentaires, des problèmes rénaux, la pseudoxanthome élastique (maladie de la peau), des problèmes gastro-intestinaux et l'hypertension artérielle.

Les patients atteints de calcification artérielle généralisée infantile sont généralement suivis par une équipe de spécialistes dans les domaines suivants : cardiologie, endocrinologie, néphrologie, orthopédie, audiologie, ophtalmologie, pneumologie, oto-rhino-laryngologie, physiothérapie, chirurgie dentaire et gastroentérologie.

ARHR2

Bon nombre de patients qui survivent à la calcification artérielle généralisée infantile développent une forme rare de rachitisme - le rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif de type 2 (ARHR2). Il est généralement, mais pas toujours, associé au gène *ENPP1*.

Les symptômes incluent des douleurs osseuses et articulaires, des déformations osseuses, des problèmes dentaires, une calcification des ligaments et une petite taille.

Le traitement du rachitisme implique une supplémentation quotidienne en phosphore et en vitamine D active. Le phosphore est généralement pris toutes les 6 heures pour maintenir des taux adéquats dans l'organisme.

Des analyses de sang et d'urine régulières sont nécessaires pour s'assurer que l'équilibre est correct et prévenir les lésions rénales.

TRAITEMENT/PRONOSTIC

La calcification artérielle généralisée infantile induit un faible taux de pyrophosphate dans l'organisme. Il s'agit d'une enzyme qui empêche l'accumulation de calcium dans les vaisseaux sanguins et les artères, pouvant entraîner une crise cardiaque, une insuffisance cardiaque ou un accident vasculaire cérébral. Les bisphosphonates ont montré un succès limité dans le remplacement du pyrophosphate pour les patients atteints de calcification artérielle généralisée infantile. Malheureusement, environ 50 % des bébés présentant un diagnostic de calcification artérielle généralisée infantile décèdent dans les 6 premiers mois de vie. Il n'existe qu'une poignée de survivants adultes connus à l'échelle mondiale. Des recherches sont en cours sur cette maladie et de nouveaux traitements, y compris une thérapie enzymatique substitutive, entreront bientôt en phase d'essai clinique.