

Fiche pathologie

SYNDROME DE LIDDLE

Qu'est-ce que le syndrome de Liddle ?

Le syndrome de Liddle est une forme rare d'hypertension artérielle sévère d'origine génétique. Elle est caractérisée par une baisse du taux de potassium dans le plasma, une alcalose métabolique (bicarbonates élevés) et des taux bas de rénine et d'aldostérone (hormones régulant la pression artérielle). L'hypertension est due à une réabsorption de sodium (sel) accrue par les reins.

A quelle fréquence trouve-t-on le syndrome de Liddle dans la population ?

La prévalence n'est pas connue, aux alentours de 80 cas ont été publiés dans la littérature.

Quelles sont les causes et les moyens de transmission du syndrome de Liddle ?

Le syndrome de Liddle est dû à des mutations des gènes codant pour le canal (canal sodium épithélial (ENaC)) responsable de la réabsorption du sel au niveau rénal (au niveau du tube distal). Cela induit une augmentation du fonctionnement de ce canal, qui conduit à une augmentation du sel dans l'organisme. Les reins ne sont donc plus capables d'éliminer correctement le sel, expliquant l'hypertension artérielle.

Il s'agit d'une maladie autosomique dominante.

Quels sont les symptômes du syndrome de Liddle ?

Le signe principal est la présence d'une hypertension sévère qui s'observe chez les jeunes patients, du petit enfant au jeune adulte.

Le diagnostic est difficile car les signes d'hypokaliémie sont peu spécifiques (fatigue, douleurs musculaires, constipation et tachycardie), au même titre que les signes d'hypertension (maux de tête, saignement de nez, mauvaise croissance de l'enfant). Il peut également exister d'autres signes (soif excessive, polyurie, paresthésies).

Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

La maladie, suspectée suite à la détection d'une hypertension précoce, est confirmée par une prise de sang et l'analyse des urines. Ces analyses permettent la mesure des électrolytes sanguins et urinaires et les taux plasmatiques de rénine et d'aldostérone. Le diagnostic est ensuite confirmé par les examens génétiques.

Comment évolue le syndrome de Liddle ?

Sous traitement, l'évolution est favorable.

Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie ?

Le handicap n'est pas directement lié à la maladie mais peut être la conséquence des complications de l'hypertension.

Quels sont les traitements à suivre ?

Le traitement repose sur l'administration de diurétiques qui bloquent l'activité de l'ENaC (amiloride ou triamtérène). Ainsi, la pression sanguine est diminuée et l'hypokaliémie corrigée. Les traitements traditionnels contre l'hypertension sont sans effet. Les patients doivent également suivre un régime pauvre en sodium.

Rédaction :

Dr Rosa Vargas Poussou, HEGP Paris.