

CAS CLINIQUE

Neuropathie Héréditaire avec Hypersensibilité à la Pression révélée par une Polyradiculonévrite Inflammatoire Démyélinisante Chronique. A propos d'un cas avec revue de littérature

Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies revealed by a Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy. A case report and literature review

Djamila Mahmoudi¹, Nadjia Ababou², Mounia Mati³, Smail Daoudi²,

¹Cabinet médical de neurologie et d'électrodiagnostic clinique, 4 rue Patrice Lumumba, Alger, 16802 Algérie.

²Service de Neurologie Tizi Ouzou Algérie.

³Service de Neurologie, EPH Tīpaza Algérie.

Auteur correspondant : mahmoudidjamila@yahoo.fr

Article reçu le 1/12/2018/Accepté le 20/12/2018

MOTS CLÉS

Neuropathie Héréditaire avec hypersensibilité à la pression, polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique, syndrome du canal carpien.

KEY WORDS

Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy HNPP, chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy CIDP, carpal tunnel syndrome.

Résumé

Introduction - La Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression est une neuropathie sensitivomotrice à transmission autosomique dominante, liée à une délétion du gène PMP22 sur le chromosome 17p11.2. Son association à une neuropathie acquise dysimmunitaire telle qu'une polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique est rare.

Observation - Nous rapportons le cas d'un patient âgé de 31 ans, qui a présenté un tableau d'une polyradiculonévrite inflammatoire chronique démyélinisante sensitive multifocale douloureuse, huit semaines après une chirurgie d'un syndrome du canal carpien droit. Le patient n'avait aucun signe anamnestique ou clinique évoquant une neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression mais l'électroneuromyogramme nous a orienté vers cette neuropathie et l'analyse génétique a confirmé la délétion PMP22.

Abstract

Introduction - Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies is a sensory-motor neuropathy with autosomal dominant inheritance linked to a deletion of the PMP22 gene on chromosome 17p11.2. Its association with acquired dysimmune neuropathy such as chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy is rare.

Observation - We report the case of a 31-years-old patient, who experienced a multifocal and painful chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy, eight weeks after surgery for a right carpal tunnel syndrome. The patient had no clinical signs suggestive of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies but the electroneuromyography referred us to this neuropathy and the genetic analysis confirmed the PMP22 deletion.

Introduction

La neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression (HNPP pour Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies) est une neuropathie sensitivomotrice autosomique dominante, caractérisée par des accès paralytiques ou parésthésiants transitoires et indolores d'installation brutale. Ces accès sont spontanés ou secondaires à des compressions ou des traumatismes minimes.

La HNPP est liée à une mutation du gène PMP22 (Peripheral Myelin Proteine 22) en 17p11.2 [1]. L'examen peut montrer des pieds creux, une aréflexie généralisée ou une abolition isolée des reflexes achilléens mais dans 30 % des cas l'examen est normal en dehors des accès paralytiques d'où la sous estimation de sa fréquence. Le diagnostic est difficile si le tableau inaugural est atypique ou noyé dans un tableau électro-clinique d'une neuropathie dysimmunitaire telle que la polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (CIDP pour Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy). L'électroneuromyogramme (ENMG) est l'examen clé car il permet de mettre en évidence la neuropathie démyélinisante diffuse et d'extraire de ce tableau les signes orientant vers la HNPP.

Observation

Nous rapportons le cas d'un patient âgé de 31 ans qui a présenté deux mois après une chirurgie d'un syndrome du canal carpien droit, attribué à sa profession (bijoutier artisan), un tableau d'une neuropathie sensitive distale asymétrique, multifocale et douloureuse. L'ensemble des signes évoluait sur un mode chronique sur environ 4 mois avec aggravation progressive et accès paralytiques (inauguraux), transitoires et douloureux touchant les territoires ulnaires et péroniers durant quelques minutes à quelques heures. L'examen neurologique objectivait une hypoesthésie par atteinte des grosses fibres ainsi qu'une aréflexie aux membres supérieurs, il ne présentait pas de pieds creux.

Le bilan biologique inflammatoire, infectieux (sérologies virales) et immunologique (anticorps antigangliosides, anticorps antisulfatides) était normal. L'étude du liquide cébrospinal (LCS) a montré une hyperprotéinorachie à 0,65 g/l. L'ENMG a mis en évidence des signes d'une CIDP remplissant les critères EFN/PNS [2]: Un allongement des latences distales, un allongement des latences des ondes F, un ralentissement des vitesses de conduction motrices (VCM) et une altération de la conduction sensitive diffuse plus marquée aux membres supérieurs. Par ailleurs, les blocs moteurs et la dispersion temporelle n'ont pas été objectivés (Tableaux 1 et 2) ; mais la présence des signes suivants nous a fait évoquer le diagnostic d'une HNPP sous jacente: Un ralentissement des VCM à la traversée des coudes sur les nerfs ulnaires, un ralentissement de la vi-

tesse de conduction sensitive (VCS) paume-poignet sur les nerfs médians (syndrome du canal carpien bilatéral, droit opéré), une nette prédominance de l'atteinte sensitive sur l'atteinte motrice et des unités motrices de grande amplitude. En raison de la non disponibilité des immunoglobulines intraveineuses, une corticothérapie a été instaurée à la dose d'1 mg/K/j. L'évolution fut marquée par l'amélioration de la symptomatologie dès la troisième semaine. Six mois plus tard, l'étude génétique a confirmé le diagnostic en mettant en évidence une délétion de 1.5 Mb sur le chromosome 17p11.2 incluant le gène PMP22.

Une diminution progressive de la corticothérapie a été décidée. Un mois après l'arrêt définitif, le patient s'est aggravé sur le plan sensitif et a présenté un déficit moteur du court abducteur gauche qui a été confirmé par l'ENMG (une amplitude de 0,06 mV sur le nerf médian gauche versus 6,2 mV lors du premier ENMG). En revanche, les autres paramètres (latences distales, ondes F, VCM, potentiels sensitifs) se sont améliorés.

Tous les membres de la famille ont été examinés afin de rechercher les stigmates de la HNPP chez les apparentés jusque là asymptomatiques. Chez la mère du propositus, l'examen a révélé des pieds creux avec une aréflexie achilléenne, et l'ENMG a objectivé un syndrome du canal carpien asymptomatique cliniquement avec une diminution du potentiel sensitif sur le nerf ulnaire droit sans autres signes orientant vers une HNPP. Par ailleurs, la notion de pieds creux a été retrouvée chez la fille du probant et chez son frère aîné.

Tableau 1. Conduction motrice. Absence de blocs moteurs ou de dispersion sur l'ensemble des nerfs explorés

| Nerfs | Latences distales ms | Amplitudes mV | VCM m/s | Ondes F |
|----------------------------|----------------------|---------------|-----------|-------------|
| 1-Nerf médian droit | | | | |
| Poignet | <u>7,3</u> | 8,8 | <u>38</u> | <u>34,8</u> |
| Coude | | | 52 | |
| 2-Nerf médian gauche | | | | |
| Poignet | <u>7,6</u> | 6,2 | <u>35</u> | 29 |
| Coude | | | 45 | |
| 3-Nerf ulnaire droit | | | | |
| Poignet | <u>3,95</u> | 10 | 37 | <u>39</u> |
| Sous coude | | | <u>25</u> | |
| Sus coude | | | 48 | |
| 4-Nerf ulnaire gauche | | | | |
| Poignet | <u>4,35</u> | 8,12 | 39 | <u>34,9</u> |
| Sous coude | | | <u>26</u> | |
| Sus coude | | | 47 | |
| 5-Péronier droit | | | | |
| Cheville | 5,4 | 5,1 | | 52,2 |
| Tête du péroné | | | <u>42</u> | |
| Creux poplité | | | 60 | |
| 6-Péronier gauche | | | | |
| Cheville | <u>6,7</u> | 7,13 | | <u>54</u> |
| Tête du péroné | | | <u>40</u> | |
| Creux poplité | | | 39 | |
| 7-Tibial postérieur droit | 5,4 | 3,9 | | 52 |
| 8-Tibial Postérieur gauche | <u>6,7</u> | 5,15 | | <u>58</u> |

Tableau 2. Conduction sensitive

| Nerfs | Amplitude µV | VCS m/s |
|-------------------------|-----------------|---------|
| <u>Médian droit</u> | 16 | 36 |
| III doigt | 6,2 | 35 |
| <u>Ulnaire V droit</u> | 0,96 | 29 |
| <u>Ulnaire V gauche</u> | 2,66 | 41 |
| <u>Radial droit</u> | 13 | 53 |
| <u>Médiangauche</u> | 16,4 | 37 |
| III doigt | 4,6 | 35 |
| <u>Radial gauche</u> | 14 | 38 |
| <u>Sural droit</u> | 12 | 40 |
| <u>Sural gauche</u> | 10 | 39 |

Discussion

La HNPP est une neuropathie rare. Son diagnostic repose essentiellement sur l'ENMG qui met en évidence des signes d'une neuropathie démyélinisante diffuse avec les caractéristiques suivantes: Un ralentissement des VCM à la traversée des coudes sur les nerfs ulnaires, un ralentissement de la vitesse de conduction sensitive (VCS) paume-poignet sur les nerfs médians, une nette prédominance de l'atteinte sensitive sur atteinte motrice et des unités motrices de grande amplitude [3]. La génétique confirme le diagnostic en mettant en évidence une délétion du gène PMP22 situé sur le chromosome 17p11.2. Ce gène code pour la protéine de la myéline périphérique 22 (PMP22) qui est exprimée de façon prédominante dans la myéline compacte du système nerveux périphérique [1]. L'association d'une HNPP à une neuropathie dysimmunitaire telle qu'une CIDP est exceptionnelle. A ce jour, seuls 5 cas ont été publiés [4]. Le premier a été décrit en 1999 par Le Forestier et al [5] chez un patient avec antécédents de polyradiculonévrites à rechutes évoluant depuis 15 ans. L'électrophysiologie avait montré une démyélinisation uniquement aux sites d'étranglement, et l'étude du LCS avait mis en évidence une hyperprotéinorachie à 0,90 g/L. L'amélioration fut discrète sous corticoïdes.

Après plusieurs épisodes successifs, une biopsie surale a montré des tomacules qui ont conduit à des tests génétiques confirmant la HNPP. Une année plus tard, Crum et al [6] ont décrit un patient présentant des mononeuropathies multiples survenant après des infections gastro-intestinales et respiratoires, avec des antécédents familiaux de syndrome de Guillain Barré et récupération spontanée. L'étude du LCS était normale mais l'électrophysiologie suggérait une HNPP qui a été confirmée par l'histologie et la génétique.

En 2002, Korn-Lubetzki et al [7] ont rapporté 3 membres

d'une même famille ayant présenté une neuropathie inflammatoire démyélinisante associée à une HNPP. L'étude du LCS était normale chez le propositus et a objectivé une hyperprotéinorachie chez les deux autres patients. L'ENMG avait montré des signes d'une démyélinisation diffuse avec des blocs moteurs orientant vers une CIDP chez deux membres et un tableau d'une polyradiculonévrite aigue inflammatoire démyélinisante AIDP (AIDP pour Acute Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy) chez le troisième. Les 3 patients ne rapportaient pas de compression ou de traumatisme précédant la symptomatologie neurologique. C'est la survenue du 3ème cas qui a orienté vers une pathologie héréditaire à transmission dominante et la HNPP a été confirmé par l'étude génétique.

En 2013, Remiche et al [8] ont rapporté un cas similaire à notre patient. Il s'agissait d'une patiente âgée de 54 ans diabétique qui a présenté suite à une vaccination H1N1 des douleurs neuropathiques distales avec une faiblesse musculaire proximale et distale d'évolution chronique (CIDP). L'étude du LCS montrait une hyperprotéinorachie et l'ENMG objectivait des signes de démyélinisation diffuse avec un ralentissement homogène des VCM sur l'ensemble des nerfs. Cependant, la présence d'un ralentissement sur les nerfs ulnaires à la traversée des coudes, l'altération de l'atteinte sensitive ainsi que les potentiels d'unités motrices de grande amplitude ont orienté vers une HNPP sous jacente qui a été confirmé par la génétique. L'évolution fut favorable sous immunoglobulines intraveineuses. Dans une revue de littérature récente Rajabally et al [4] ont analysé les caractéristiques cliniques, électroneuromyographiques et génétiques de ces association HNPP et CIDP [4]. Ils ont émis l'hypothèse d'un pléiotropisme génétique des délétions PMP22, exposant les porteurs au risque de développer une HNPP avec neuropathie dysimmunitaire. Par ailleurs, l'hypothèse d'un continuum entre ces deux entités n'est pas exclue.

Conclusion

L'association d'une HNPP à une CIDP est exceptionnelle et rend compte de la complexité des tableaux électrocliniques que certains patients présentent expliquant ainsi la difficulté diagnostique et l'errance médicale de ces patients.

Notre cas et ceux rapportés illustrent l'importance de l'ENMG dans l'orientation diagnostique qui reste l'examen clé en se basant sur la clinique et l'histoire familiale. Au delà de savoir interpréter l'ENMG, il est important de savoir extraire d'un tableau d'une CIDP les caractéristiques d'une HNPP. Enfin, la mise en évidence d'un syndrome du canal carpien chez un sujet jeune même s'il a une profession exposée, doit inciter à pratiquer un ENMG minutieux à la recherche de signes orientant vers une HNPP.

Références bibliographiques

[1]. Chance P.F., Alderson M.K., Leppig K.A., Lensch M.W., Matsunami N., Smith B. DNA deletion associated with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Cell* 1993; 72: 143-51.

[2]. van den Bergh PY, Hadden RD, et al. European Federation of Neurological Societies/Peripheral Nerve Society guideline on management of chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy: report of a joint task force of the European Federation of Neurological Societies and the Peripheral Nerve Society—First Revision. *Eur J Neurol* 2010;17:356-63.

[3]. Mouton P, Tardieu S, Gouider R, Birouk N, Maisonobe T, Dubourg O, Brice A, LeGuern E, Bouche P. Spectrum of clinical and electrophysiologic features in HNPP patients with the 17p11.2 deletion. *Neurology* 1999 ; 52(7):1440-1446.

[4]. Rajabally YA, Adams D, Latour P, Attarian S. Hereditary and inflammatory neuropathies: a review of reported associations, mimics and misdiagnoses. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2016;87:1051-1060.

[5]. Le Forestier N, LeGuern E, Coullin P, et al. Recurrent polyradiculoneuropathy with the 17p11.2 deletion. *Muscle Nerve* 1997;20:1184-6.

[6]. Crum BA, Sorenson EJ, Abad GA, et al. Fulminant case of hereditary neuropathy with liability to pressure palsy. *Muscle Nerve* 2000;23:979-83

[7]. Korn-Lubetzki I, Argov Z, Raas-Rothschild A, Wirguin I, Steiner I. Family With Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy and the HNPP 17p12 Deletion. *Am J Med Genet.* 2002 Dec 1;113(3):275-8.

[8]. Remiche G, Abramowicz M, Mavroudakis N. Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (CIDP) associated to hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP) and revealed after influenza AH1N1 vaccination. *Acta Neurol Belg* 2013;113:519-22.