



**HAL**  
open science

## Cas clinique no 3

Alice Kuster, Lucia Laugwitz, Guylene Lemeur, Yann Pereon, Soumeya Bekri,  
Tobias Haack

► **To cite this version:**

Alice Kuster, Lucia Laugwitz, Guylene Lemeur, Yann Pereon, Soumeya Bekri, et al.. Cas clinique no 3. *Revue Neurologique*, 2022, 178, pp.S179. 10.1016/j.neurol.2022.02.112 . hal-03978725

**HAL Id: hal-03978725**

**<https://hal.inrae.fr/hal-03978725>**

Submitted on 8 Feb 2023

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

pathie type CMT2, sans épisode de paralysie périodique. La patiente n'a pas de mutation des gènes codant le canal calcique (CACLN1A) ou le canal sodique (SCN4A), ni des gènes classiquement mutés dans les CMT. La suite en live...

**Mots clés** CMT2 ; Neuropathie ; Paralysie périodique

**Déclaration de liens d'intérêts** L'auteur n'a pas précisé ses éventuels liens d'intérêts.

<https://doi.org/10.1016/j.neurol.2022.02.110>

CO-107

### Cas clinique n° 2

Juliette Dufour\*, Yann Nadjar, Marion Masingue

Département des maladies du système nerveux central, hôpitaux universitaires Pitié-Salpêtrière-Charles-Foix, Paris

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [juliette.dufour94@gmail.com](mailto:juliette.dufour94@gmail.com) (J. Dufour)



Nous rapportons le cas d'un jeune patient de 25 ans, se présentant en consultation devant l'apparition de troubles de la marche avec pieds creux et rétractions achilléennes évoluant depuis l'âge de 15 ans. L'examen clinique confirme une déformation importante avec des pieds creux en varus équin, une abolition des ROT achilléens, une amyotrophie des jambes et un déficit moteur prédominant en distalité (jambier antérieur, releveur du gros orteil, péroniers latéraux). L'ENMG réalisé met en évidence une neuropathie principalement motrice démyélinisante avec des vitesses ralenties et des latences distales augmentées. L'ensemble du tableau clinico-électrique est compatible avec une maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT). Mais la reprise de l'interrogatoire et l'examen clinique permettront de parvenir à un diagnostic différentiel et, au cours du suivi, à l'amélioration de l'ENMG avec une augmentation des amplitudes motrices distales et une diminution des paramètres de démyélinisation. Quel mystère se cache derrière cette amélioration électrique d'une neuropathie héréditaire à première vue classique ? Nous discuterons dans cette présentation des particularités de l'évolution de ce patient.

**Mots clés** Neurométabolique ; Neuropathie héréditaire ; Neuropathie périphérique

**Déclaration de liens d'intérêts** Les auteurs n'ont pas précisé leurs éventuels liens d'intérêts.

<https://doi.org/10.1016/j.neurol.2022.02.111>

CO-108

### Cas clinique n° 3

Alice Kuster<sup>1,\*</sup>, Lucia Laugwitz<sup>2</sup>, Guylene Lemeur<sup>3</sup>,

Yann Pereon<sup>4</sup>, Soumeiya Bekri<sup>5</sup>, Tobias Haack<sup>6</sup>

<sup>1</sup> Neurométabolisme, Hôtel-Dieu, CHU de Nantes, Nantes

<sup>2</sup> Institut für medizinische genetik und angewandte genomik, Tübingen University Hospital, Tübingen, Allemagne

<sup>3</sup> Ophtalmologie, Hôtel-Dieu, CHU de Nantes, Nantes

<sup>4</sup> Centre de référence maladies neuromusculaires rares, Hôtel-Dieu, CHU de Nantes, Nantes

<sup>5</sup> Biochimie métabolique, CHU Rouen, Rouen

<sup>6</sup> Institut für medizinische genetik und angewandte genomik, Universitätsklinikum Tübingen, Tübingen, Allemagne

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [alice.kuster@chu-nantes.fr](mailto:alice.kuster@chu-nantes.fr) (A. Kuster)

**Contexte** Les HMSN comptent parmi les maladies dégénératives du système nerveux périphérique les plus fréquentes et se caractérisent par une hétérogénéité clinique et génétique. Leur classification tient compte de la conduction nerveuse, du mode d'hérédité, et distingue celles pour lesquelles la neuropathie s'intègre dans un tableau neurologique plus généralisé. **Objectif** Identifier l'origine génétique du tableau neurologique complexe chez une patiente d'origine africaine de parents consanguins.



**Méthode** Séquençage d'exome et corrélation avec le tableau clinico-biologique et radiologique.

**Résultats** La patiente présente depuis la petite enfance une malvoyance en lien avec une atrophie optique. Après acquisition de la marche à 13 mois, une ataxie apparaît à deux ans. Un syndrome cérébelleux est apparent avec troubles de la motricité fine et dysarthrie. L'absence de ROT achilléens contrastant avec des ROT rotuliens vifs, associé à une faiblesse musculaire distale avec steppage à la marche fait révéler une neuropathie périphérique sensitivomotrice axonale, objectivée aux explorations neurophysiologiques. L'IRM cérébrale montre une anomalie de signal des noyaux dentelés. Les explorations pratiquées pendant l'enfance n'ayant pas révélé de diagnostic, un exome est réalisé à 20 ans identifiant un variant pathogène homozygote du gène SLC25A46. Le transporteur de molécules solubles SLC25A46, situé dans la membrane externe mitochondriale, intervient dans la composition phospholipidique membranaire et la fusion mitochondriale. Il interagit avec les GTPases OPA1 et MFN2 qui orchestrent celle-ci. Des variants bi-alléliques de SLC25A46 ont été décrits chez des patients présentant des HMSN accompagnées d'atrophie optique, classés HMSN VIB (OMIM : \*610826). Les formes sévères peuvent inclure une hypoplasie pontocérébelleuse.

**Conclusion** Une neuropathie périphérique associée à une atteinte multisystémique oriente vers une maladie héréditaire impliquant un dysfonctionnement cellulaire, particulièrement le métabolisme énergétique et le stress oxydant. Le tableau de cette jeune femme illustre l'implication de la dynamique mitochondriale dans les maladies neurodégénératives précoces.

**Mots clés** Cytopathie mitochondriale ; Neurométabolisme ; Neuropathie héréditaire

**Déclaration de liens d'intérêts** Les auteurs n'ont pas précisé leurs éventuels liens d'intérêts.

<https://doi.org/10.1016/j.neurol.2022.02.112>

CO-109

### Cas clinique n° 5

Leila Tamaoui\*, Nazha Birouk

Neurophysiologie clinique de rabat, CHU Ibn Sina, Rabat, Maroc

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [tamaouileila@gmail.com](mailto:tamaouileila@gmail.com) (L. Tamaoui)



La neuromyotonie acquise est une affection qui peut survenir dans multiples situations dysimmunes. Toutefois, sa survenue dans les suites d'un syndrome de Guillain est rarement rapportée dans la littérature.

Nous rapportons le cas d'un homme âgé de 69 ans ayant installé, de façon aiguë, une tétraparésie proximo-distale réflexique secondaire à une polyradiculonévrite aiguë post-infectieuse, bien documentée. Un mois après ce premier événement neurologique, il a présenté des manifestations neuromyotoniques aux 4 membres responsables d'une gêne motrice importante. Le diagnostic d'une neuromyotonie acquise a été confirmé par les données électroneuromyographiques, le dosage des anticorps anti-VGKC et la réponse très satisfaisante à la carbamazépine. Un bilan étiologique approfondi a été réalisé et est revenu normal. Actuellement et après un an et demi de suivi, le malade est asymptomatique sous traitement à base d'oxcarbamazépine.

La singularité de cette observation réside non seulement dans sa rareté en pratique clinique mais aussi dans la survenue successive, dans un bref délai de temps, de ces deux affections dysimmunes. La coexistence d'une neuromyotonie et d'une neuropathie démyélinisante ouvre le débat sur les mécanismes physiopathologiques sous-jacents ainsi que la parcimonie avec laquelle le dosage des anticorps spécifiques doit être appréhendé.