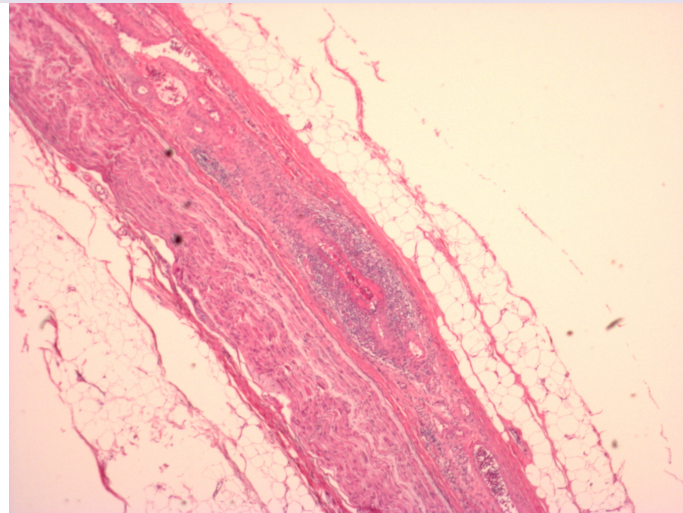
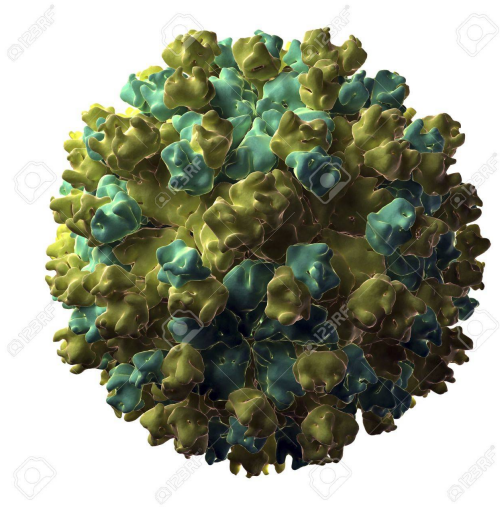


# Présentation de cas cliniques

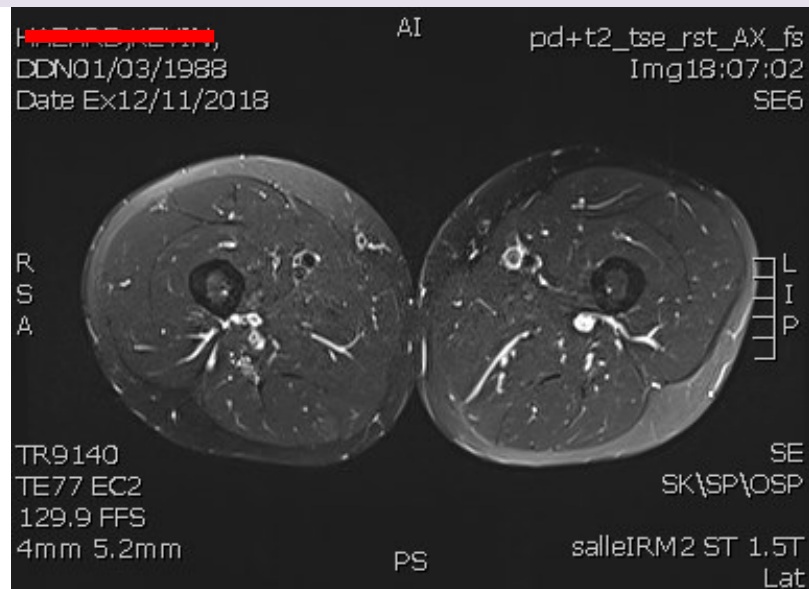
F Wang

21 janvier 2020



# 1. RAM

## Cas 1 : amyotrophie du mollet



# Cas 1/RAM

- M HK, 23 ans

> mai 2011	<b>Constataion d'une amyotrophie du mollet droit</b> -> endormissements et crampes de façon relativement diffuse dans le MI droit
ATCD	<b>Rien en particulier</b>
Examen clinique	Amyotrophie du MI droit prédominant au niveau du mollet Pas de fasciculations Pas de déficit moteur Pas de déficit sensitif
	ROT : abolition de l'achilléen droit
IRM LS	Sans particularité
02/11/11	ENMG

	Ampl μV	VCS m/s
Sural G	58	35
Sural Dr	<b>NO</b>	
FS G	49	17
FS Dr	47	23
Plant Int G	57	22
Plant Int Dr	50	20

	LDM ms	VCM m/s	Amp mV	F ms
Fibulaire G (CEO) cheville	4,5		4,8	51,4
Fibulaire Dr (CEO) cheville	5,2		5,2	51,3
sous-fibula	12,2	44,3	4,9	
c. poplité	14,3	47,6	4,9	
Fibulaire G (TA) c. poplité	4,0		4,9	
Fibulaire Dr (TA) c. poplité	3,8		5,1	
Tibial G cheville	4,2		15,2	52,4
Tibial Dr cheville	4,8		14,9	53,0

## ENMG du 02/11/11

Muscle		Fib	OL	Amp	Durée	AV
Parav S1 Dr	N	0	0	N	N	N
FDL G	N	0	0	N	N	N
FDL Dr	N	0	0	N	N	N
LP Lat G	N	0	0	N	N	N
LP Lat Dr	N	0	0	N	N	N
Ju Lat G	N	0	0	N	N	N
Jum Lat Dr	<b>NC moy</b>	0	0	<b>++</b>	<b>++</b>	<b>--</b>
Jum Int Dr	<b>DRP</b>	<b>8/10</b>	<b>8/10</b>	N	N	<b>---</b>
TA dr	N	0	0	N	N	N
Biceps (LP) Dr	<b>NC mod</b>	0	0	<b>+</b>	<b>+</b>	N
Semitend Dr	N	0	0	N	N	N
Abd GO Dr	N	0	0	N	N	N

	Ampl μV	VCS m/s
Sural G	58	35
Sural Dr	<b>NO</b>	
FS G	49	17
FS Dr	47	23
Plant Int G	57	22
Plant Int Dr	50	20

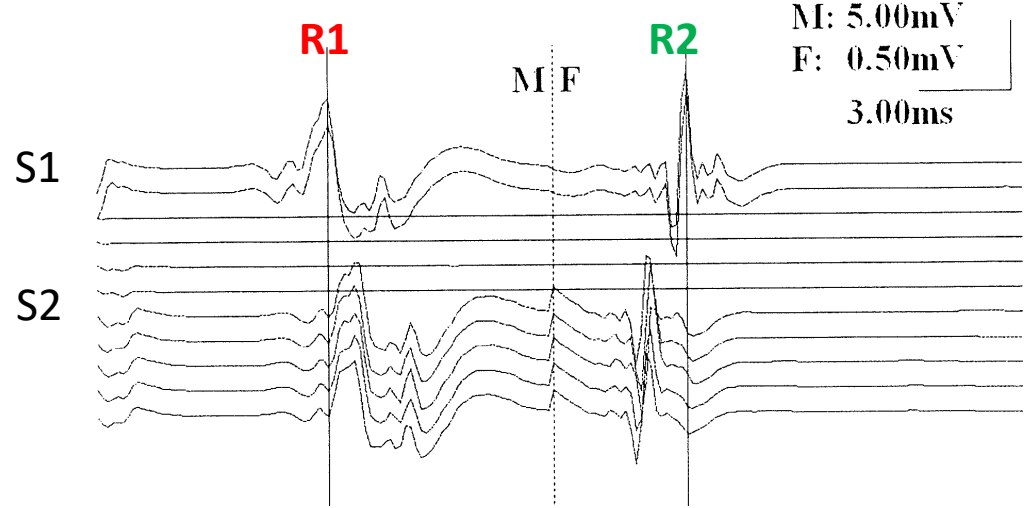
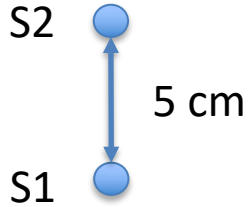
	LDM ms	VCM m/s	Amp mV	F ms
Fibulaire G (CEO) cheville	4,5		4,8	51,4
Fibulaire Dr (CEO) cheville	5,2		5,2	51,3
sous-fibula	12,2	44,3	4,9	
c. poplité	14,3	47,6	4,9	
Fibulaire G (TA) c. poplité	4,0		4,9	
Fibulaire Dr (TA) c. poplité	3,8		5,1	
Tibial G cheville	4,2		15,2	52,4
Tibial Dr cheville	4,8		14,9	53,0

## ENMG du 02/11/11

Muscle		Fib	OL	Amp	Durée	AV
Parav S1 Dr	N	0	0	N	N	N
FDL G	N	0	0	N	N	N
FDL Dr	N	0	0	N	N	N
LP Lat G	N	0	0	N	N	N
LP Lat Dr	N	0	0	N	N	N
Ju Lat G	N	0	0	N	N	N
Jum Lat Dr	<b>NC moy</b>	0	0	<b>++</b>	<b>++</b>	<b>--</b>
Jum Int Dr	<b>DRP</b>	<b>8/10</b>	<b>8/10</b>	N	N	<b>---</b>
TA dr	N	0	0	N	N	N
Biceps (LP) Dr	<b>NC mod</b>	0	0	<b>+</b>	<b>+</b>	N
Semitend Dr	N	0	0	N	N	N
Abd GO Dr	N	0	0	N	N	N

**=> atteinte S1 Dr extra-foraminale  
(Schwannome ? Périneuriome ?)**

# ENMG du 22/02/12

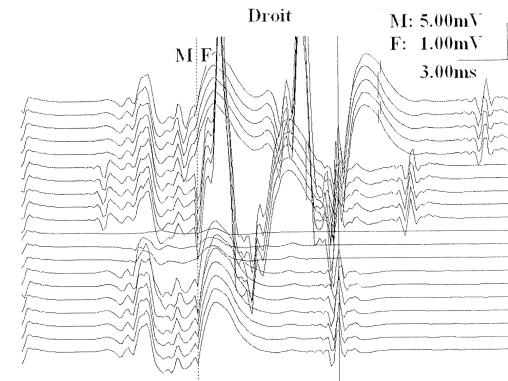


Stimulation 5 cm proximale (S2)  
=> latence de **R1 augmente**  
=> latence de **R2 diminue** (19,3 -> 18,2)

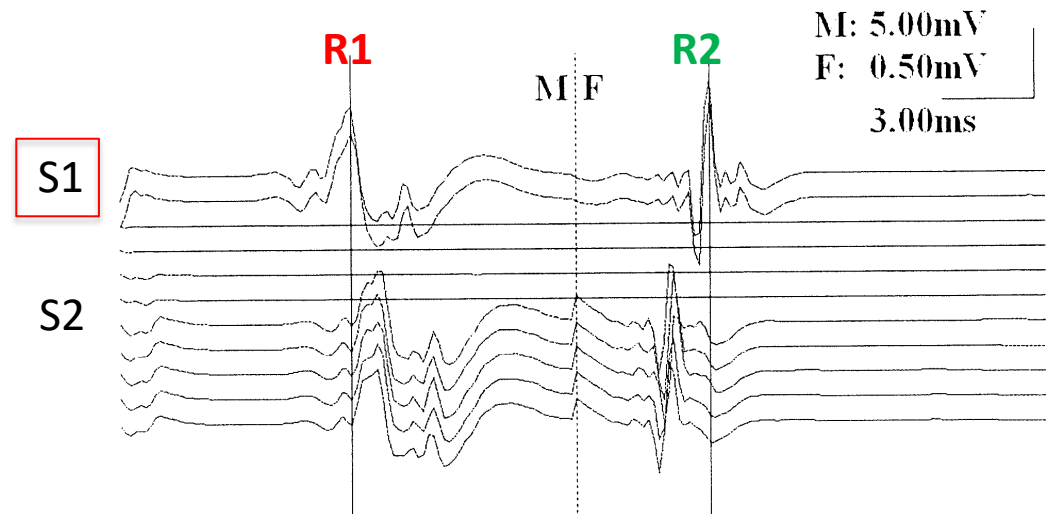
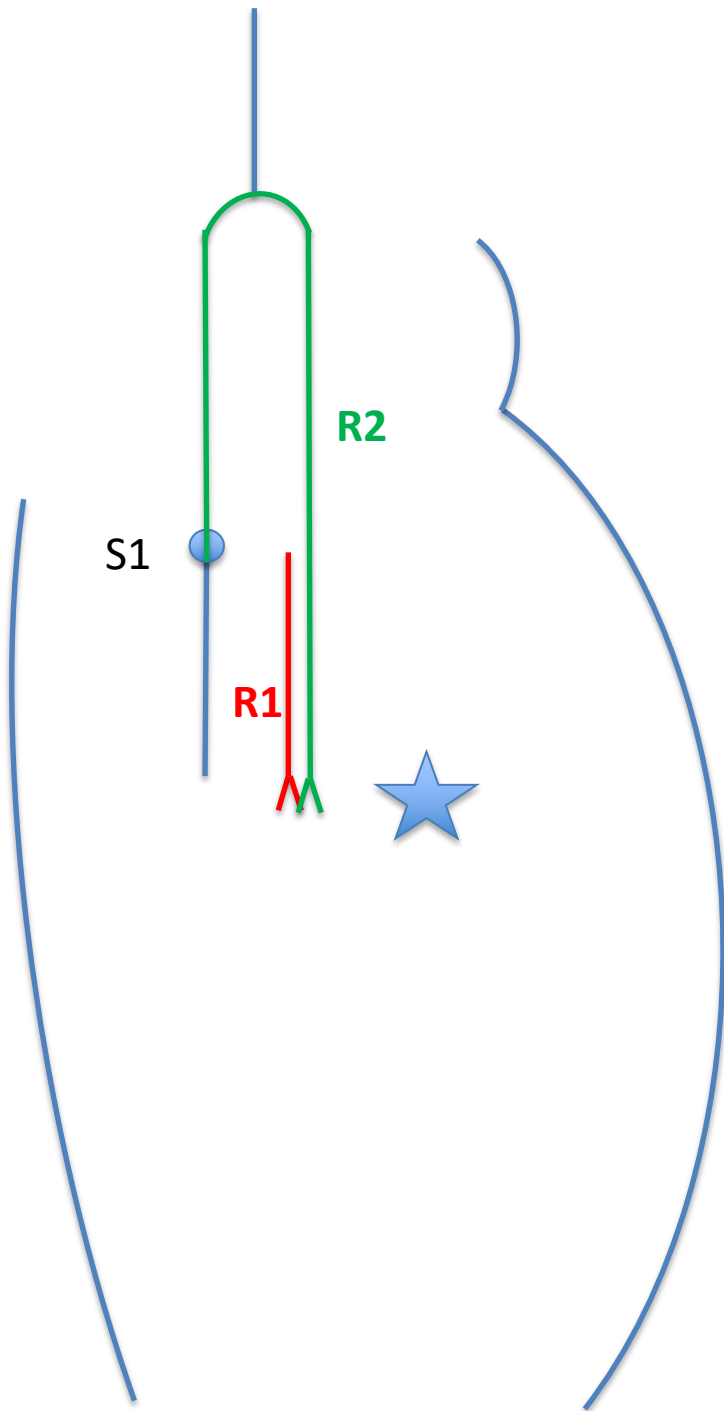
$$\frac{5}{19,3 - 18,2} = 45 \text{ m/s}$$

**Réponse tardive indirecte**  
(qui résiste aux chocs doubles)

**RAM**



# ENMG du 22/02/12



**R1 = 7,7 ms**

**R2 = 19,3 ms**

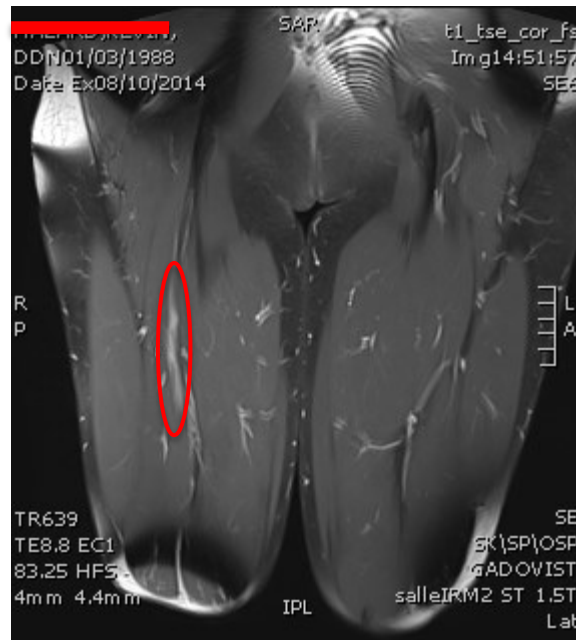
⇒ l'embranchement du RAM se situe à

$$\frac{19,3 - 7,7}{2} = 5,8 \text{ ms}$$

**5,8 ms à 45 m/s = 26 cm**

# IRM cuisse

- Epaissement périneural de la composante postéro-interne du nerf grand sciatique droit, à hauteur du tiers moyen de la cuisse droite, sur une hauteur de 8 cm: perineuriome de la composante sciatique interne (tibiale) en première hypothèse.



- Là où la lésion est la plus visible en coupe transversale, la distance avec le creux poplité est d'environ 27 cm



## 2. iMAX

Cas 2 : pieds creux

Neuropathie acquise ou héréditaire ?



# Cas 2 : iMAX

- Mme ME, 24 ans

2015 (20 ans)	<b>Douleurs « mécaniques » des avant-pieds</b> -> difficultés à la marche avec des douleurs crampiformes mollets/quadriceps, mais <b>autonomie complète</b> , vendeuse en boulangerie
<b>ATCD</b>	<b>Epilepsie</b> idiopathique (avec des crises de type Grand Mal) traitée par Keppra, Depakine, Indéral
	<b>Pieds qui se creusent</b> surtout depuis l'adolescence avec rétraction des tendons d'Achille
<b>Examen clinique</b>	Pieds creux, scoliose Rétraction des tendons d'Achille (équin fixé de 20° genoux tendus)
	Evaluation clinique de la force normale à l'exception du dynamomètre de Jamar : 17 Nm bilatéralement (LIN : 20)
	Testing sensitif épicrotique et pallesthésique préservé
	Ataxie statique, <b>tremblement</b> d'attitude MS
	Hyporéflexie ostéotendineuse MI > MS
<b>12/04/16</b>	ENMG

	Ampl μV	VCS m/s
Radial G	47	64
Radial Dr	43	62
Sural G	26	58
Sural Dr	20	60

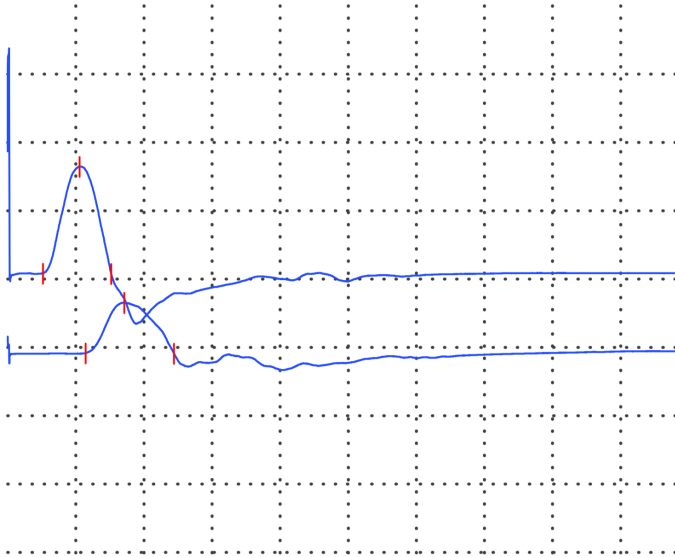
## ENMG du 12/04/16

	LDM ms	VCM m/s	Amp mV	Surf mV.ms	Durée ms	Diff Amp	Diff Surf	Diff durée	F ms
Médian moteur poignet	<b>4,2</b> (2,1)		4,7 (-2,0)	21,3	8,0				
coude	<b>9,2</b>	<b>44,0</b> (-4,0)	<b>2,2</b>	<b>13,5</b>	<b>10,4</b>	<b>-53,2</b>	<b>-36,6</b>	<b>30,0</b>	24,6 (-1,2)
Ulnaire moteur poignet	<b>3,7</b> (2,4)		<b>2,3</b> (-4,2)	<b>10,7</b>	7,9				
sus-coude	<b>9,5</b>	<b>37,1</b> (-4,7)	<b>1,0</b>	<b>9,1</b>	<b>22,1</b>	<b>-56,1</b>	-15,0	<b>180</b>	23,2 (-2,1)
Fibulaire moteur cheville	<b>6,5</b> (3,1)		2,2 (-1,9)	14,3	12,2				
sous-fibula	<b>16,3</b>	<b>27,6</b> (-7,3)	<b>0,3</b>	<b>4,1</b>	<b>27,3</b>	<b>-84,5</b>	<b>-71,3</b>	<b>124</b>	
sus-fibula	<b>18,4</b>	<b>33,3</b>	<b>0,3</b>	<b>4,2</b>	<b>28,0</b>	-8,8	2,4	2,6	
Tibial moteur cheville	<b>9,0</b> (6,3)		<b>0,2</b> (-3,9)	<b>1,3</b>	<b>11,0</b>				

### Droit Medianus

Poignet-APB  
3mV/D 8ms/D

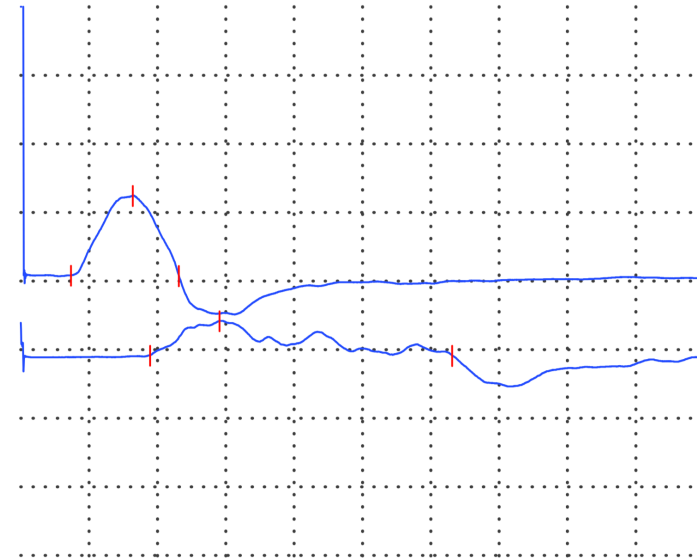
Coude-APB  
3mV/D 8ms/D



### Droit Ulnaris

Poignet-ADM  
2mV/D 5ms/D

Sous-coude-ADM  
2mV/D 5ms/D

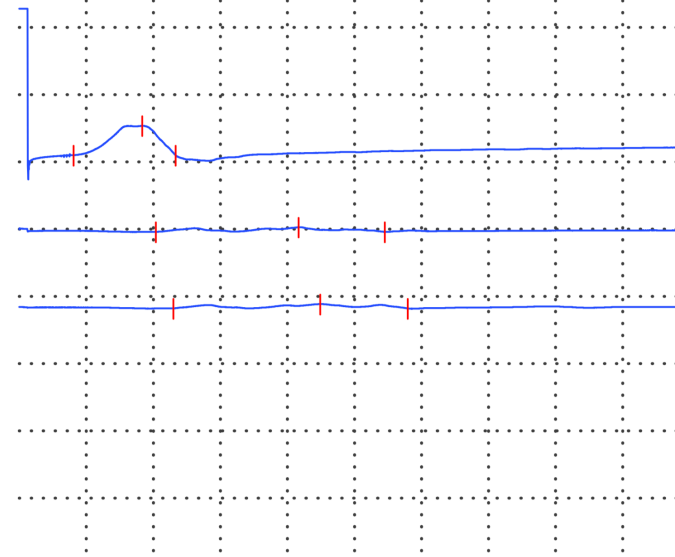


### Droit Peroneus

Cheville-EDB  
5mV/D 8ms/D

Fibula-EDB  
5mV/D 8ms/D

Creux poplité-EDB  
5mV/D 8ms/D

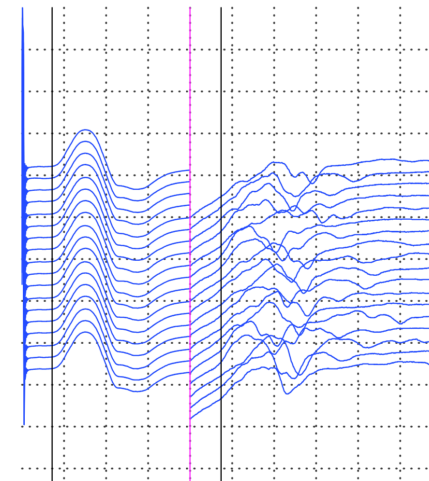


### Ondes F et réponses T

Droit Medianus FResponse	
	Lat F/T
	ms
Poignet - APB	23.7

### Droit Medianus

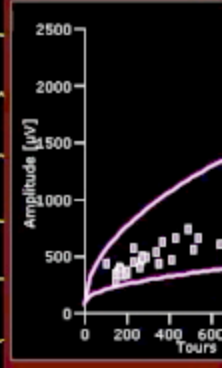
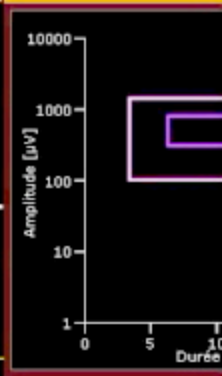
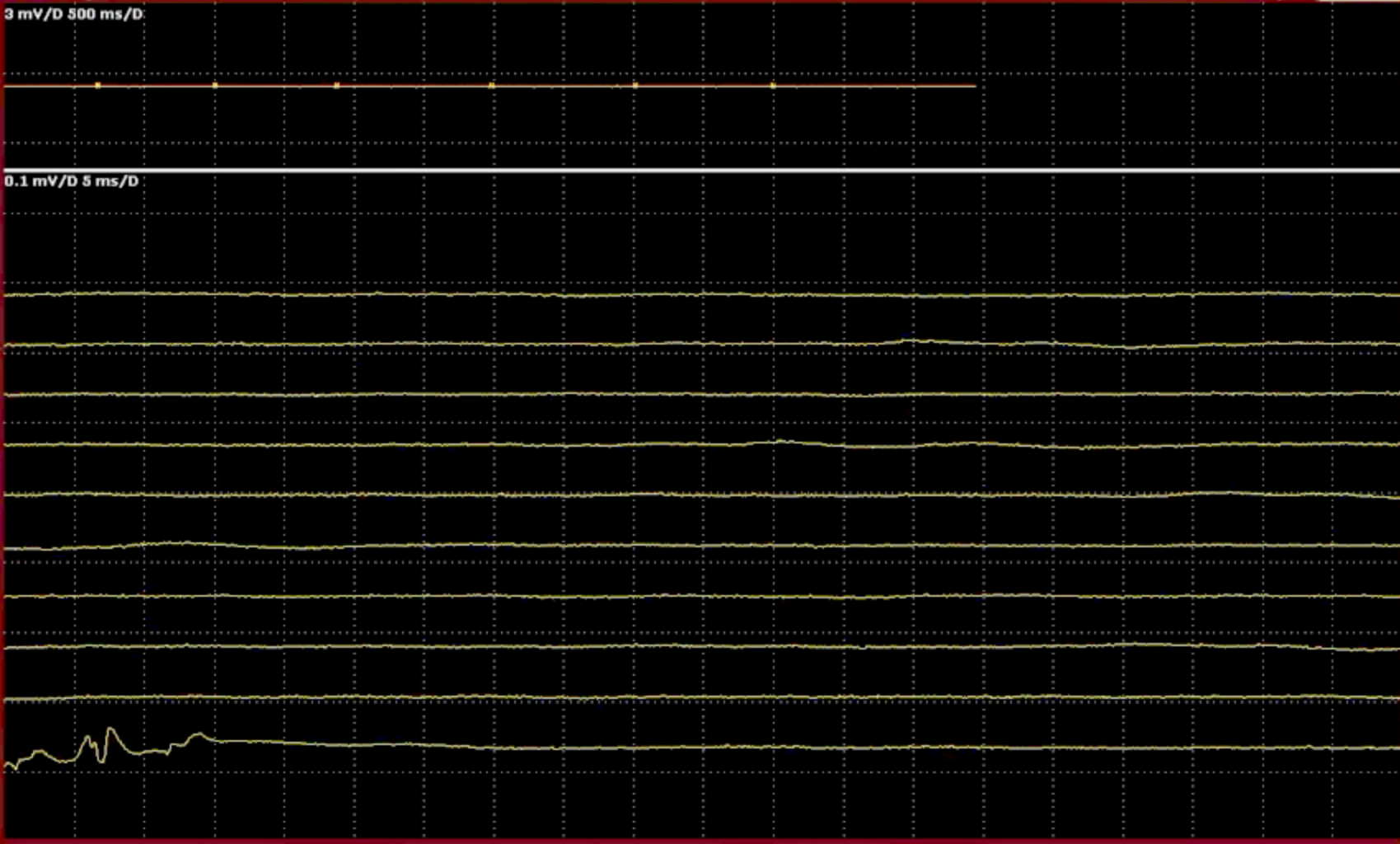
Poignet-APB  
M:5mV/D 5ms/D  
F:0.5mV/D 5ms/D



Droit Biceps  
3 mV/D 500 ms/D

Tampon

0.1 mV/D 5 ms/D



100

Biceps-11:51:11

Lecture 7.7 s / 40.6 s

Fenêtre de port.

Paramètres

- Paradoxe électro-clinique
- Pieds creux/scoliose
- Epilepsie

=> héréditaire

- Imagerie cérébrale (Scan/IRM) : normale
- Bio standard : normale
  - FHL
  - ionogramme
  - glycémie
  - rein
  - foie
  - thyroïde
  - B12, ac folique
  - VS, CRP

# Institut de Pathologie et de Génétique (IPG de Gosselies)

Analyse	Résultat
Délétion/duplication <b>PMP 22</b>	négatif
Remaniement chromosomique cryptique (microarrays)	négatif
Séquençage des gènes <b>MPZ, GJB1, MFN2</b>	négatif
<b>HSPB1, 3 et 8</b> (dHMN ?)	négatif
Séquençage d'exome entier avec filtrage au niveau d'une cinquantaine de gènes impliqués dans les neuropathies héréditaires (Centre de Génétique de Nijmegen)	négatif
Panel de 323 gènes impliqués dans les myopathies et les maladies neuromusculaires	négatif
Mendéliome (2742 gènes) <b>un variant pathogène dans le gène ARSA (+ un variant intronique non testé ?)</b>	négatif
Mendéliome (4500 gènes)	en cours



- ENMG de contrôle (14/01/2019)
  - globalement stable
  - allongement modéré des ondes F (5 à 6 ms)
  - amélioration de la taille de certains PAGM (médian et ulnaire)
  - **iMAX très augmenté** de façon diffuse (seuils normaux)

Médian Dr : **22** mA (+ 20,0) ; seuil = 1,9 mA

Ulnaire Dr : **30** mA (+ 22,9) ; seuil = 1,8 mA

Fibulaire Dr : **76** mA (+ 33,4) ; seuil = 1,5 mA

- Faut-il abandonner l'hypothèse héréditaire ?
- Faut-il demander une évaluation enzymatique sur fibroblastes ou leucocytes ?
- Faut-il rechercher des Ac anti-NF (155/tremblement), contactin, CASPR1 ?  
Si oui, quel labo?
- Une autre idée ?

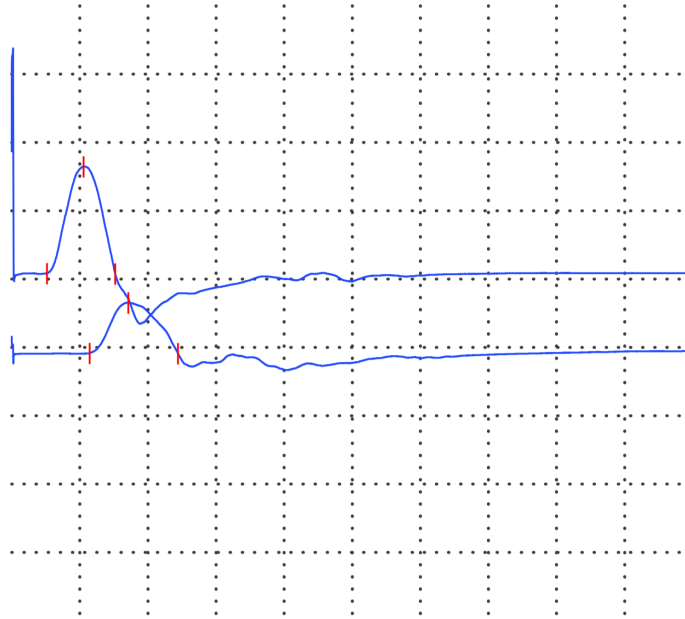
- Bilan ENMG chez le frère de la patiente: examen strictement normal
- Résultat du mendéliome (4500 gènes) : identification d'un variant du gène PIGG impliqué dans des tableaux cliniques associant handicap intellectuel, convulsions et hypotonie
- Le même variant est retrouvé chez le frère et une des sœurs...
- Bilan ENMG chez la sœur de la patiente :

# Mme ME, 24 ans

## Droit Medianus

Poignet-APB  
3mV/D 8ms/D

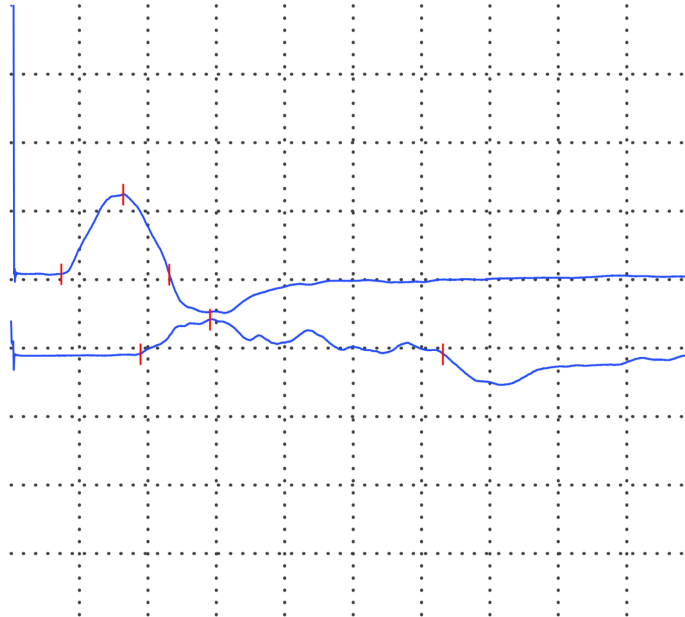
Coude-APB  
3mV/D 8ms/D



## Droit Ulnaris

Poignet-ADM  
2mV/D 5ms/D

Sous-coude-ADM  
2mV/D 5ms/D



# Mme MD, 20 ans

Medianus  
Enreg.: APB  
3mV/D  
8ms/D

Poignet

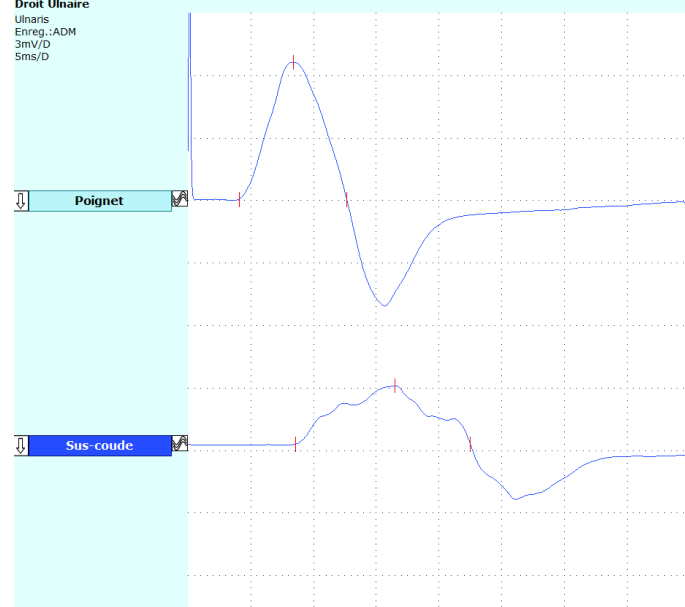
Coude

Droit Ulnaire

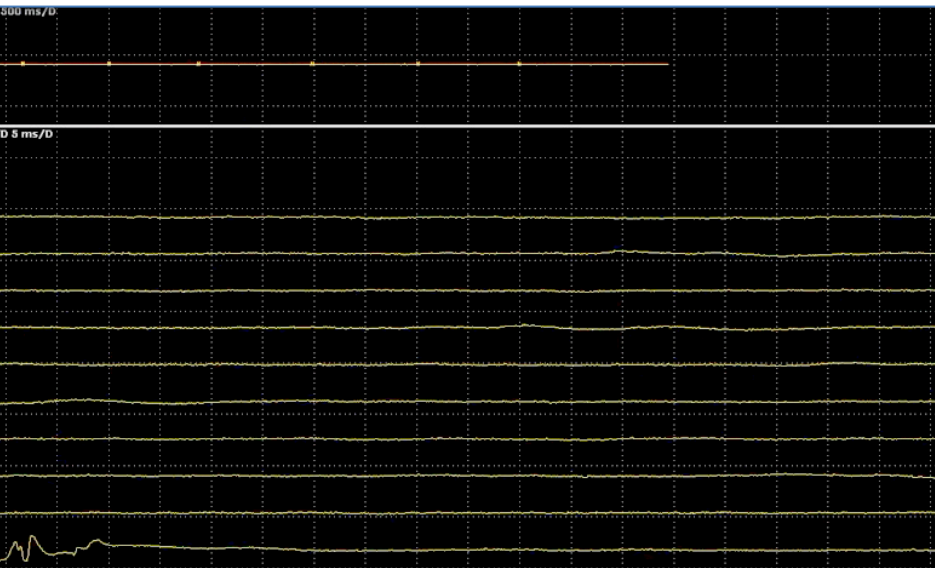
Ulnaris  
Enreg.: ADM  
3mV/D  
5ms/D

Poignet

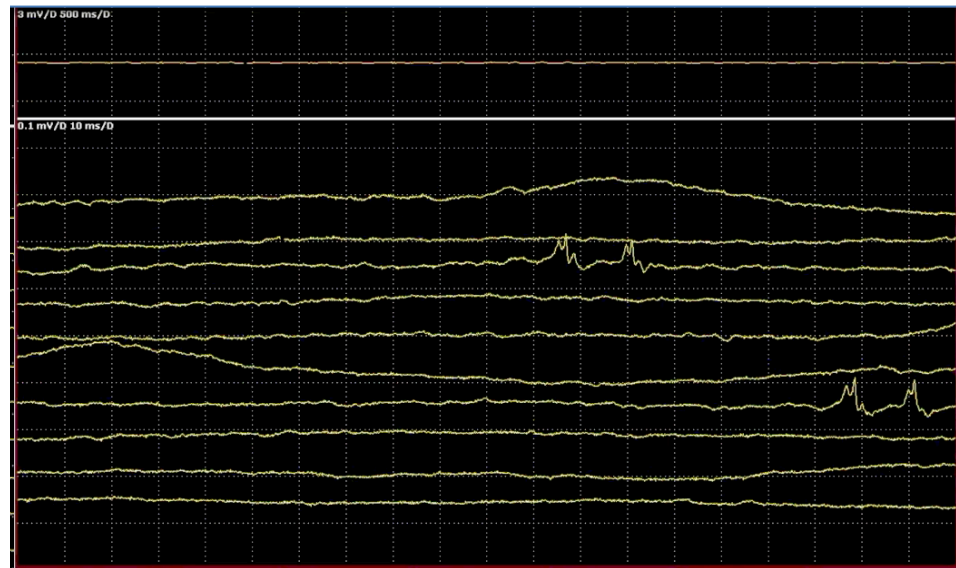
Sus-coude



Mme ME, 24 ans

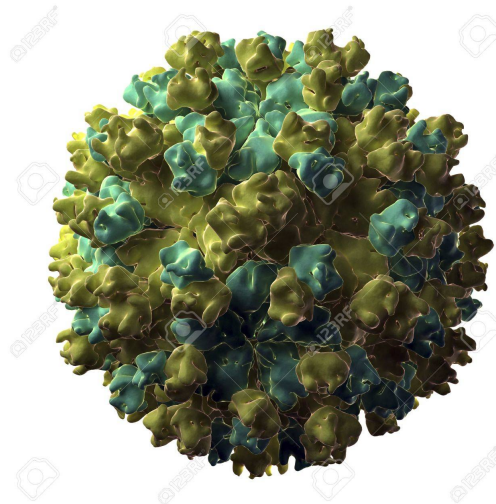


Mme MD, 20 ans



# 3. EMG

Cas 3 : douleurs/brûlures MS  
Déficit moteur des MS



# Cas 3 : EMG

- M BL, 73 ans

13/09/2019	<b>Douleurs/brûlures/hyperpathie à la face postérieure des bras Dr &gt; G</b> et dans une moindre mesure aux avant-bras, <b>depuis plus de 3 mois</b>
ATCD	<b>Diabète type II</b> (Metformax®, Uni-Diamicron®, insuline depuis 5 ans) et une hémochromatose depuis 20 ans, C2H5OH (stop depuis plusieurs années), IR, <b>hépatite E en juin 2019</b> 115 kg en 2002, 80 actuellement, ne fume pas cure de TC en 2000 à Dr et en 2003 à G
Examen clinique	Amyotrophie proximale modérée des MS Aréflexie généralisée
	Pas de déficit moteur Hypoesthésie territoire médian dr
13/08/2019 ENMG (extérieur)	Syndrome du <b>canal carpien</b> sensitivo-moteur du côté <b>dr</b> pour lequel un ttt conservateur est proposé + syn a minima au stade sensitif du <b>cc</b> du côté <b>g</b> + irritation modérée des racines <b>C7 X 2</b> => RMN cervicale souhaitable

## ENMG du 23/10/2019 (CHU ST)

	Ampl $\mu V$	VCS m/s
Médian G Paume-poignet Br. thénarienne	<b>10,5</b> 6,1	<b>41,7</b>
Médian Dr Paume-poignet Br. thénarienne	<b>NO</b> <b>1,4</b>	
Ulnaire G Paume-poignet	<b>1,9</b>	<b>45,2</b>
Ulnaire Dr Paume-poignet	<b>2,7</b>	<b>48,5</b>
Radial G Poignet-TAB	<b>3,5</b>	<b>45,7</b>
Radial Dr Poignet-TAB	<b>20,1</b>	51,3

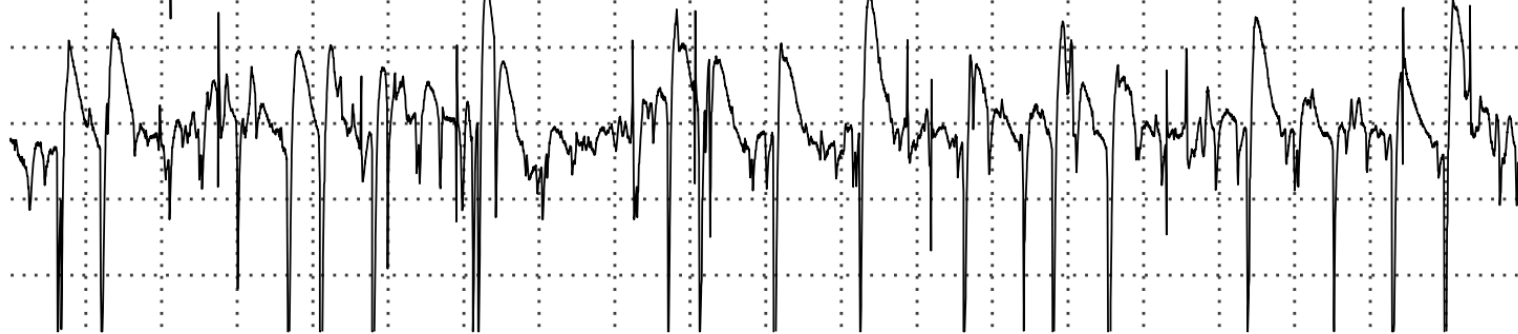
- Perte axonale sensitive diffuse => **(P)NP**
- Asymétries : médian Dr et radial G
- Absence de réponse médian Dr => TC ?  
Peut-être, mais pas exclusivement  
puisque la Br. thénarienne est atteinte



	LDM ms	VCM m/s	Amp mV	Surf mV.ms	Durée ms	F ms
Médian G poignet	<b>5,25</b>		4,0	13,0	5,9	<b>32,4</b>
Médian Dr poignet	<b>5,65</b>		3,6	10,2	6,9	<b>35,1</b>
Ulnaire G poignet	3,54		6,5	21,2	6,0	<b>33,6</b>
Ulnaire Dr poignet	3,06		5,9	18,1	6,5	<b>32,4</b>

- Ralentissements diffus modérés => **PNP**
- Ralentissements focaux n. médians au poignet => **séquelle de TC**
- Ondes F : pas en faveur d'une neuropathie du nerf ulnaire au coude
- Examen incomplet (VC étagées manquent), mais exploration guidée par la clinique

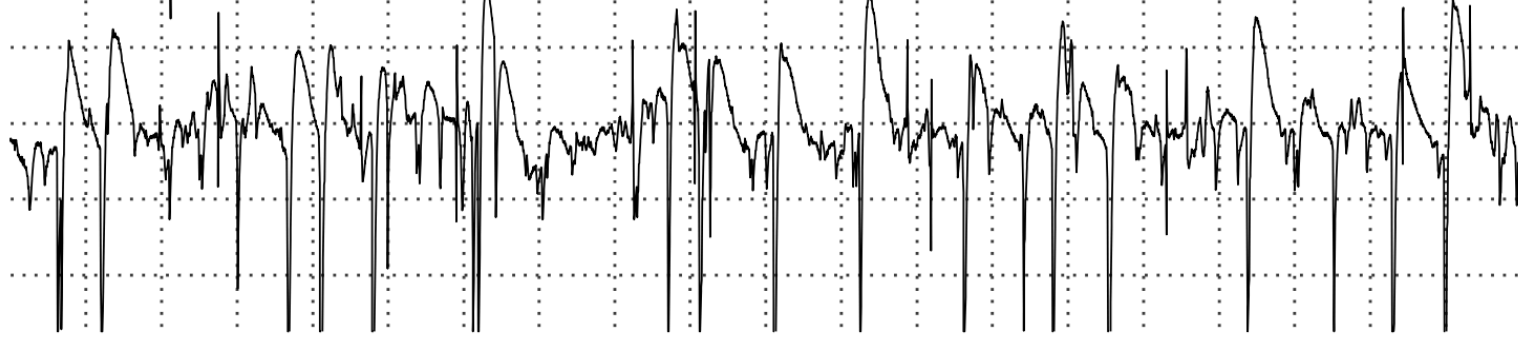
Droit Pronator teres  
 11:28:06  
 0.1mV/D 50ms/D



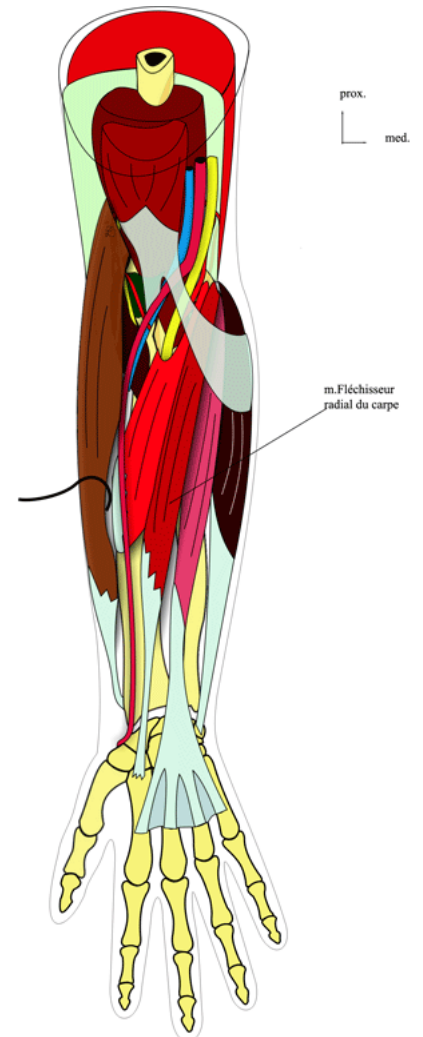
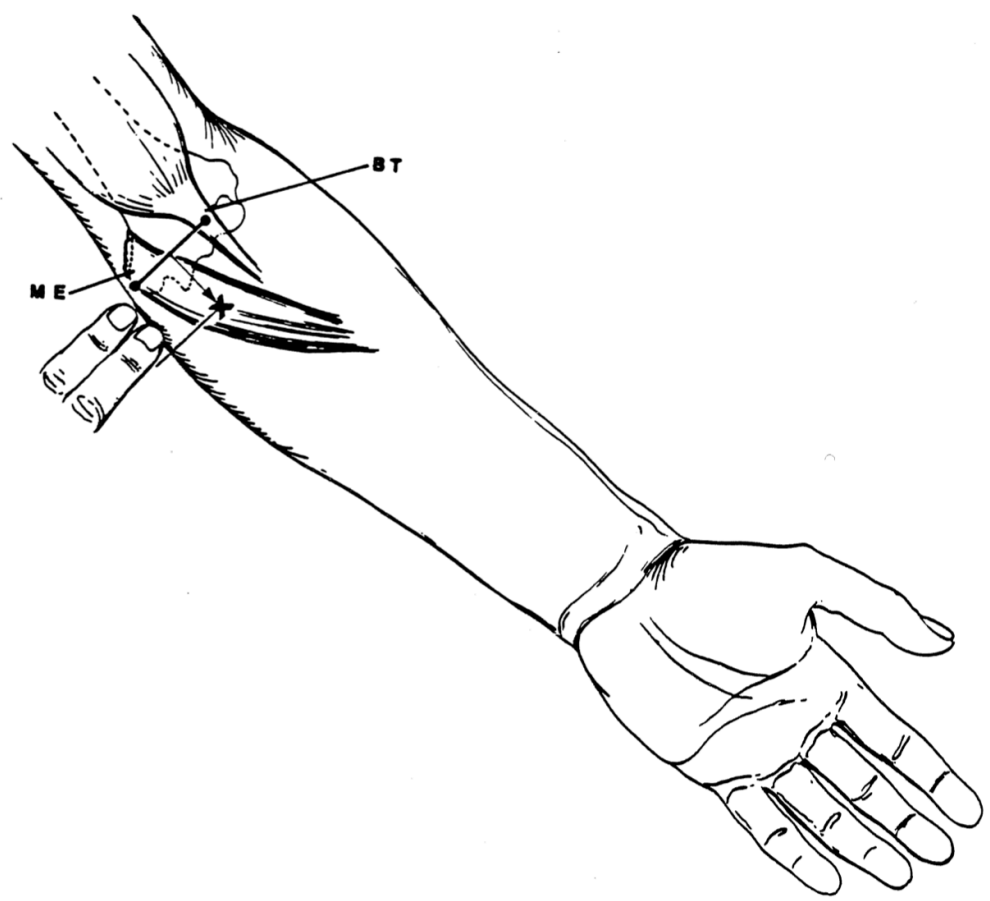
Muscle		Fib	OL	Amp	Durée	Poly	AV
Flé rad carpe Dr	<b>DRP</b>	<b>2/10</b>	<b>2/10</b>	N	N	N	-
Rond pronateur Dr	<b>DRP</b>	<b>8/10</b>	<b>8/10</b>	N	N	N	---
Long flé pouce Dr	<b>DRP</b>	<b>3/10</b>	<b>3/10</b>	N	N	+	-
C abd pouce Dr	<b>NC mod</b>	0	0	+	+	N	N
1 <sup>er</sup> IO dorsal Dr	N	0	0	N	N	N	N
Brachioradial Dr	N	0	0	N	N	N	N
C abd pouce G	<b>NC moy</b>	0	0	++	++	N	--

- Atteinte radriculaire évolutive peu probable :  
 contraste entre le rond pronateur (+++) et le brachioradial (N)
- Atteinte prédomine dans le territoire tronculaire du nerf médian Dr
- Atteinte fasciculaire ? Br. épitrochléenne et NIA > br. thénarienne
- Atteinte neurologique précédée d'une infection par le virus de l'hépatite E  
**=> Parsonage & Turner ?**

Droit Pronator teres  
 11:28:06  
 0.1mV/D 50ms/D

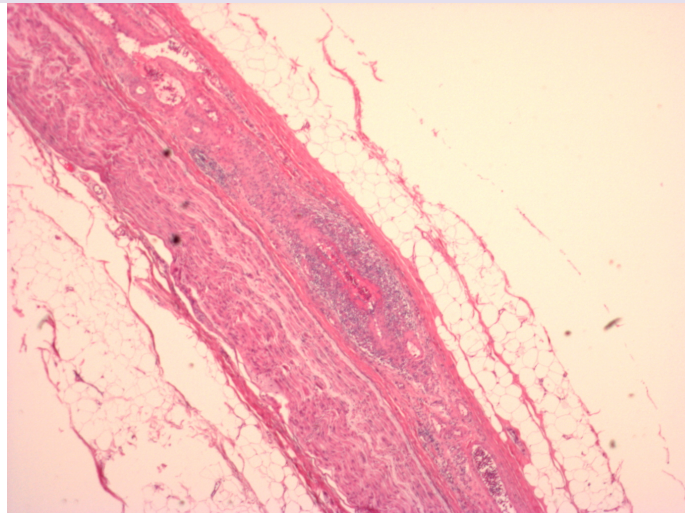


# PRONATOR TERES



# 4. BNM

Cas 4 : Pied tombant



# Cas 4 : BNM

- Mme BS, 52 ans (enseignante)

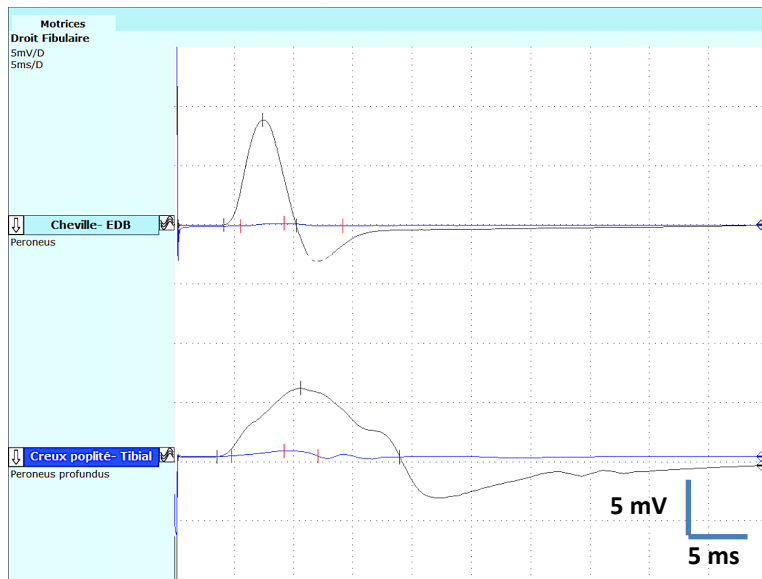
<b>Août 2014</b>	<b>Pied tombant droit avec paresthésies et dysesthésies d'installation brutale un soir, sans élément déclenchant</b>
<b>ATCD</b>	Pied tombant gauche en 2013 après un trajet en car la nuit -> récupération en 2 mois avec comme séquelle un engourdissement de la face dorsale du pied Ttt : Crestor <sup>®</sup> , Asaflow <sup>®</sup> , Indapamide <sup>®</sup> , Serlain <sup>®</sup>
<b>Examen clinique</b>	Typique d'une <b>atteinte du nerf fibulaire à la tête de la fibula</b>
<b>Scan lombaire</b>	SP
<b>ENMG août 2014</b>	Atteinte nerf fibulaire droit au genou

# ENMG de décembre 2014

	Ampl μV	VCS m/s
Sural dr	16,5	51
Sural g	21,6	53
FS dr	<b>NO</b>	
FS g	<b>5,6</b>	45

Muscles	Interprétation	Fibs	Ondes +	Amp	Durée	Poly	Interf.
TA dr	<b>DRP</b>	<b>7/10</b>	<b>7/10</b>	N	N	<b>++</b>	<b>--</b>
LFO dr	Normal	0/10	0/10	N	N	N	N

Cc : Sur le plan étiologique, il faut avant tout évoquer une compression nerveuse (intrinsèque ou extrinsèque) ou une mononévrite multiple dans le cadre d'une vascularite



Nerfs	LDM ms	Amp mV	Surf mV.ms	Durée ms	F ms
<b>Fibulaire gauche</b> creux poplité (TA)	3,6	5,8	50,5	15,4	
<b>Fibulaire gauche</b> creux poplité (TA)	<b>4,8</b>	<b>0,4</b>	<b>1,9</b>	7,3	
<b>Tibial gauche</b> cheville (AH)	4,1	15,2	49,3	7,1	50,1
<b>Tibial droit</b> cheville (AH)	3,4	13,5	44,6	6,8	47,1

Pas de BC à la tête de la fibula

# Cas 4 : BNM

- Mme BS, 52 ans (enseignante)

<b>Biologie</b>	FHL, bêta-2-microglobuline, Vit B12 et B9, acide folique, fer, VS, CPK, HbA1c AAN, ANCA, anti-gangliosides, anti-MAG, FR, C3, C4 : N ; pas de gammopathie, de cryo, ni de syn infla, légère majoration des IgA ; sérologies HIV, HAV, HBV, HCV, syphilis, HIV, Lyme : négatives ; positivité IgG pour la toxoplasmose et parvovirus B19
<b>IRM lombaire</b>	Pas de conflit disco-radiculaire
<b>IRM genou Dr</b>	Epaississement du SPE au niveau de la moitié inférieure du creux poplité, juste en amont de son croisement avec le col du péroné, pas de signe de compression extrinsèque du nerf.
<b>ENMG contrôle mai 2015</b>	Evolution favorable dans le territoire du nerf fibulaire Dr, mais réduction des amplitude dans les autres territoires (perte axonale ?). Compte tenu de plaintes sensibles récentes dans le territoire du nerf sural G, <b>un diagnostic de multinévrite doit être évoqué</b> , BNM indiquée (sural G)
<b>Septembre 2015</b>	<b>Engourdissement douloureux de R4R5 MSG</b>

## ENMG du 30/10/15

Cc : Névrite axonale dans le territoire du nerf ulnaire G sans ralentissement au coude, d'installation récente (dénervation du 1<sup>er</sup> IO). Cette nouvelle atteinte est un argument supplémentaire en faveur d'un diagnostic de multinévrite

	Ampl μV	VCS m/s
Médian G	31,4	<b>49</b>
Médian Dr	<b>22,6</b>	<b>47</b>
Ulnaire G	<b>1,7</b>	61
Ulnaire Dr	11,2	64

	LDM ms	VCM m/s	Amp mV	Surf mV.ms	Durée ms	Diff Amp	Diff Surf	Diff durée
Médian G								
poignet	3,92		6,4	20,2	5,1			
coude	7,88		6,0	20,4	6,0	-6,3	0,99	17,6
Ulnaire Dr								
poignet	3,33		6,8	25,4	6,7			
Ulnaire G								
poignet	3,38		<b>3,2</b>	<b>11,5</b>	<b>6,9</b>			
sous-coude	<b>7,33</b>	<b>43</b>	<b>1,71</b>	<b>6,6</b>	<b>7,4</b>	<b>-46,6</b>	<b>-42,6</b>	7,2
sus-coude	<b>8,81</b>	54	<b>1,70</b>	6,9	7,9	-0,58	4,5	6,8

**AMG** : la stimulation du nerf médian G au coude évoque une réponse de 1 mV au niveau de l'Abd du V G



# Cas 4 : BNM

- Mme BS, 52 ans (enseignante)

PET-SCANNER décembre 2015	Examen normal
BNM Juillet 2015	<u>Muscle quadriceps</u> : en colorations usuelles (PAS, Trichrome de Gomori, Rouge Congo), pas de processus pathologique ; bilan immuno-histologique N <u>Nerf sural G (3 cm)</u> : aspect histologique dans les limites de la N
Avis rhumato novembre 2015	Pas d'argument pour une maladie inflammatoire systémique
Avril 2017	<b>Installation subaigüe d'une hyperpathie de la plante du pied Dr.</b>
ENMG mai 2017	Examen confirme les données antérieures avec une nette aggravation aigüe/subaigüe dans le territoire du nerf tibial Dr. Compte tenu d'une neuropathie axonale, sensitivo-motrice, asymétrique, évoluant par poussées, le diagnostic de <b>vascularite isolée du SNP</b> doit être évoqué

# Cas 4 : BNM

- Mme BS, 52 ans (enseignante)

<b>Génétique</b>	TTR, HNLPP : négatif
<b>PL</b>	Absence d'hyperprotéinorachie, absence de cellularité
<b>IRM plexus lombaire</b>	Examen non en faveur d'une éventuelle plexopathie
<b>Doppler artériel des MI</b>	Examen normal
<b>Adressée au Dr T Maisonobe février 2018</b>	

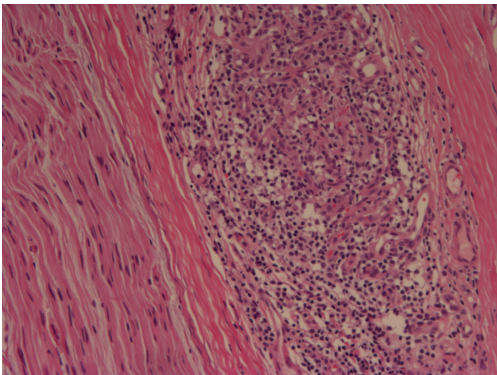
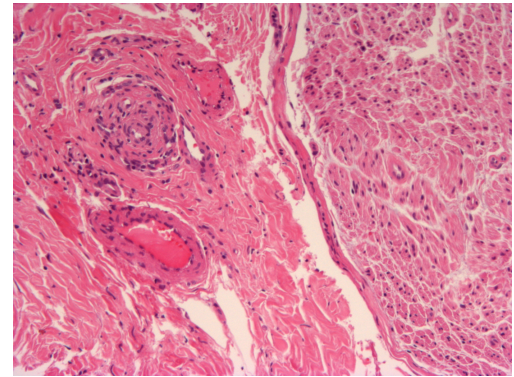
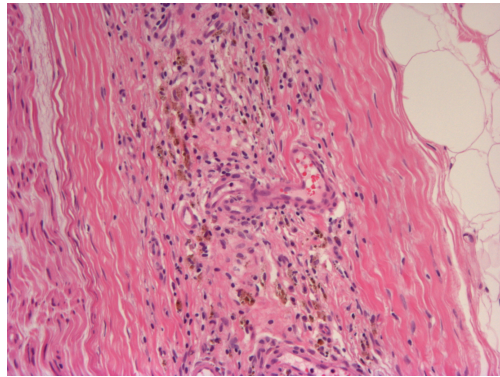
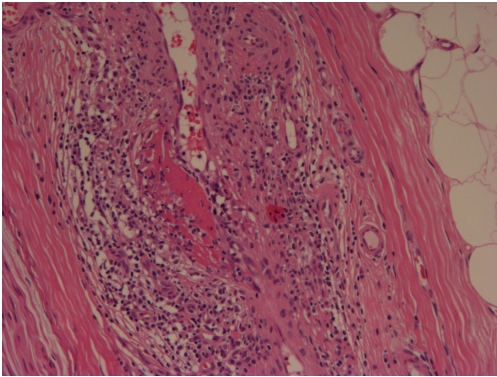
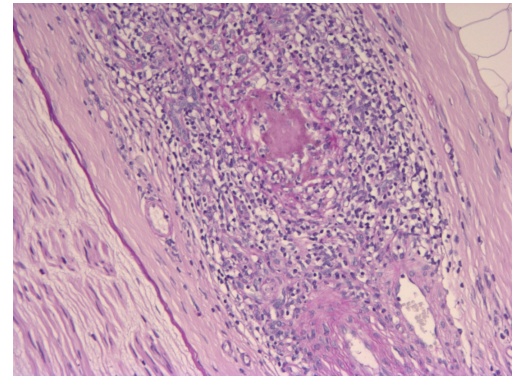
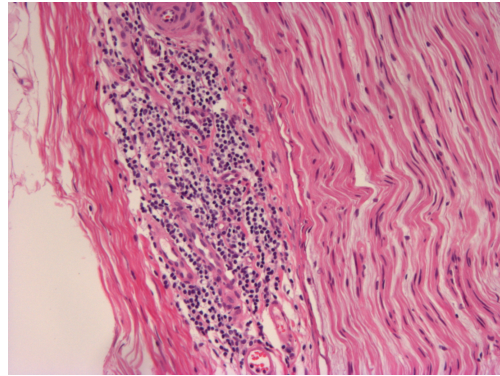
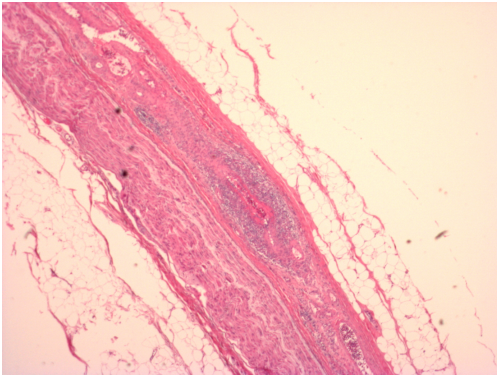
## AU TOTAL :

- ❖ La clinique, l'évolution et l'EMG confirme clairement une mononeuropathie multiple axonale sensitivo-motrice à nette prédominance sensitive évoluant par poussées avec des installations aiguës, évocatrice d'ischémie, mais pas très douloureuses au moment de l'installation.
- ❖ Vu la négativité du bilan large, l'évolutivité et le profil deux hypothèses à mon avis peuvent se discuter :
  - ✓ une **vascularite restreinte au système nerveux périphérique évoluant par poussée**. Pas de douleur vive lors des installations et biopsie nerveuse non contributive mais peu informative.
  - ✓ nous avons eu également des patients avec des poussées d'atteinte successive sur plusieurs années à bilan large également négatif, sans **lymphome** mis en évidence évoquant des **poussées type "Parsonage-Turner"** mais dans des territoires distaux des membres. Concept non clair mais possible mécanisme de poussées infiltratives.
- ❖ Deux options se discutent :
  - ✓ Corticothérapie assez courte d'épreuve sur 6 mois à doses dégressives pour éviter une nouvelle poussée mais sans moyen de juger vraiment l'efficacité à court terme.
  - ✓ ou Surveillance rapprochée. Bolus en cas de nouvelle poussée avec biopsie nerveuse si possible. Avec dans les deux cas renforcement traitement symptomatique Versatis+, augmentation Lyrica en fonction des périodes les plus douloureuses.
- ❖ Certains de nos patients ont aussi arrêté de faire des poussées sous cure d'IgIV répétées...
- ❖ A discuter +++
- ❖ PS : compléter le bilan par BGSA, PCR Parvovirus B19

# Cas 4 : BNM

- Mme BS, 52 ans (enseignante)

<b>BGSA</b>	Sialadénite lymphocytaire et focale de grade 2
<b>PCR parvovirus B19</b>	DNA viral non détecté
<b>Septembre 2018</b>	5 <sup>ème</sup> poussée dans le territoire du SPE Dr
<b>ENMG contrôle décembre 2018</b>	Stable par rapport aux données de juin à l'exception d'une détérioration motrice dans le territoire distal du nerf fibulaire Dr
<b>BNM février 2019</b>	Muscle court péronier latéral Dr et nerf FS Dr



Au total : Confirmation de lésions de dénervation motrice et d'une perte axonale massive au sein du nerf sensitif d'origine probablement ischémique. Cette atteinte est en rapport très clairement avec Une **vascularite nécrosante de type PAN** avec des lésions très florides, actives, récentes => ttt

# Cas 4 : BNM

- Mme BS, 52 ans (enseignante)

<b>Corticothérapie</b>	80 mg pendant 6 semaines puis décroissance de 5 mg/10J
<b>Vit D, Ca, Ranitidine</b>	
<b>ES Juin 2019</b>	Abcès sur la cicatrice de la BNM, infection urinaire, Bartholinite, trouble de l'humeur avec irritabilité et idées noires
	Réduction plus rapide que prévue de la corticothérapie
<b>Imuran</b>	50 mg/J -> 1 à 2 mg/Kg
<b>ES</b>	Nausées, vomissements, altération des tests hépatiques et pancréatiques
	STOP tout ttt
<b>Avis TM</b>	Si rechute, demander conseil au centre expert des vascularites de Cochin (Pr. Guillevin – Pr. Terrier) : Celcept, endoxan, rituximab etc.. ?
<b>Dernier contrôle ENMG 20/01/20</b>	STABLE

# 5. SNR

Cas 5 : Steppage – ataxie - dysphagie



# Cas 5 : SNR

- Mme AH, 20 ans

13/09/2019	Depuis 2 ans, difficultés locomotrices (fluctuantes, majorées en fin de journée à l'installation) avec steppage X 2, ataxie et dysphagie
ATCD	Le tableau s'est installé dans le décours d'un nouveau comportement alimentaire : <b>elle s'est mise à manger du café</b> <b>1 m 56</b> et <b>45 kg</b>
Examen clinique	Atrophie des mains avec tremblement de posture et d'action Ataxie proprioceptive à la marche (impossible sur pointes et talons) Fasciculations langue
	Serment tenu, <b>Mingazzini non tenu</b>
	Déficit moteur proximo-distal des MS (stt à Dr distalement) et MI
	Pas de déficit sensitif, hypopallesthésie relative MI vs MS
	Aréflexie OT, pas de Hoffmann, mais <b>RCP en extension X 2</b>
	<b>Syndrome cérébelleux cinétique</b> aux MS
	N. Crâniens OK, mais hypophonie, <b>voix fluette très aigüe</b>



# Cas 5 : SNR

- Mme AH, 20 ans

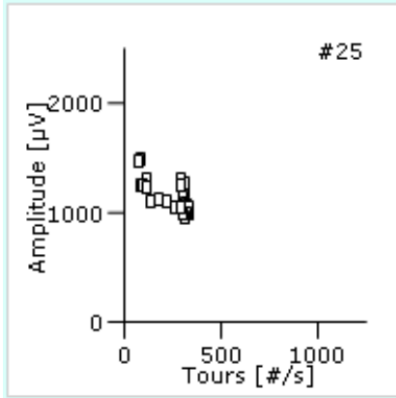
<b>Données complémentaires</b>	Un premier ENMG : <b>neuronopathie motrice</b> Suivi ENMG : apparition d'une neuropathie sensitive => <b>PNP</b>
	CPK augmentées ; IRM : oedème musculaire des parties distales des loges antérieures des cuisses G > Dr et des loges post. des segments jambiers => <b>Myosite/myopathie distale</b>
	Biopsie neuromusculaire : compatible <b>dermato/polymyosite</b> , mais relu en <b>neurogène</b>
	Bilan immuno-inflammatoire, toxique et carenciel complet : N
	PET-CT, IRM cérébrale et cervico-dorsale : N
	Analyses génétiques : <b>SCA, Friedreich, SMA, TTR, Brown-Vialetto-Van Laere</b> => N

	Ampl μV	VCS m/s
Sural G	<b>6,2</b>	42
Sural Dr	<b>6,7</b>	42
Radial Dr	<b>8,5</b>	53

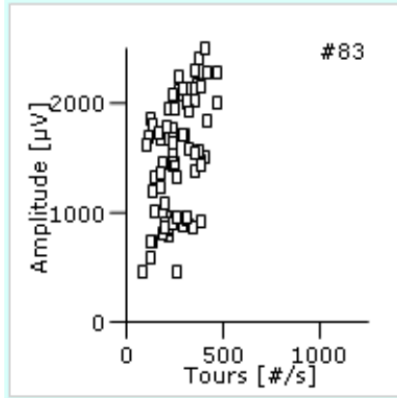
## ENMG du 14/02/19

	LDM ms	VCM m/s	Amp mV	Surf mV.ms	Durée ms	Diff Amp	Diff Surf	Diff durée	F ms
Axillaire Dr (Erb)	4,44		<b>3,2</b>	<b>21,8</b>	9,9				
Médian Dr									<b>NO</b>
poignet coude	<b>4,58</b> <b>9,15</b>	<b>42,9</b>	<b>0,89</b> <b>0,54</b>	<b>2,2</b> <b>1,56</b>	5,5 5,0	<b>-39,3</b>	-29,1	-9,1	
Ulnaire Dr poignet	<b>4,9</b>		<b>2,8</b>	<b>8,3</b>	5,4				28
Fémoral G creux inguinal	<b>6,0</b>		<b>3,9</b>	<b>26,3</b>	11,2				
Fibulaire G (TA) creux poplité	4,7		<b>3,3</b>	<b>29,2</b>	13,3				
Fibulaire Dr (TA) creux poplité	5,0		<b>3,5</b>	37,0	15,5				
Fibulaire Dr cheville	<b>10,5</b>		<b>0,58</b>	<b>3,0</b>	<b>10,2</b>				<b>62,2</b>
sous-fibula	<b>18,7</b>	<b>28,6</b>	<b>0,68</b>	<b>3,4</b>	<b>9,3</b>	17,2	13,3	-8,8	
sus-fibula	<b>20,7</b>	<b>36,8</b>	<b>0,69</b>	<b>3,5</b>	<b>9,4</b>	1,5	2,9	1,1	
Tibial Dr cheville	<b>8,2</b>		<b>6,1</b>	29,4	<b>9,1</b>				<b>63,2</b>

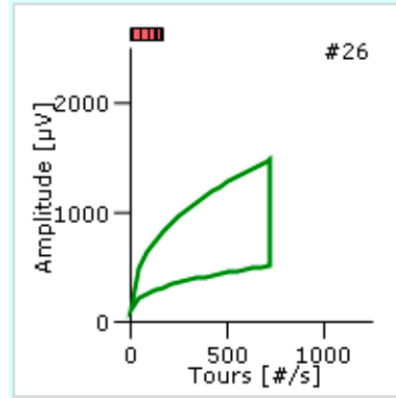
Gauche Delhoideus post



Droit Delhoideus post

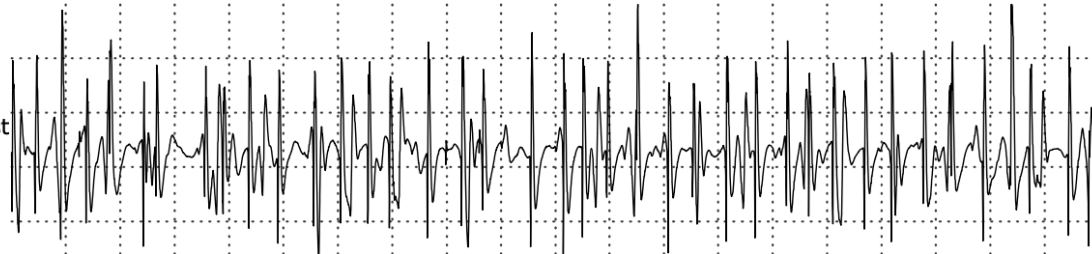


Droit Tibialis anterior

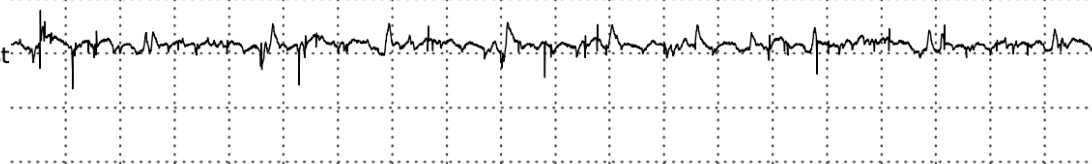


### Echantillons de tracés EMG

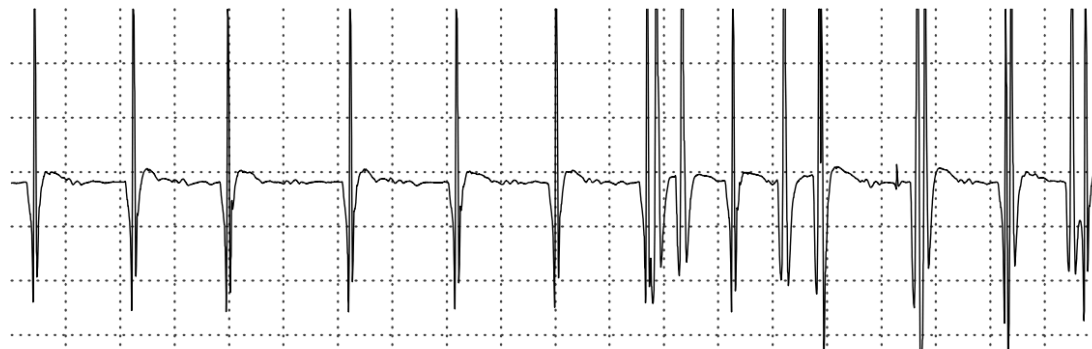
Gauche Delhoideus post  
16:01:51  
1mV/D 50ms/D



Gauche Delhoideus post  
16:05:46  
0.1mV/D 50ms/D

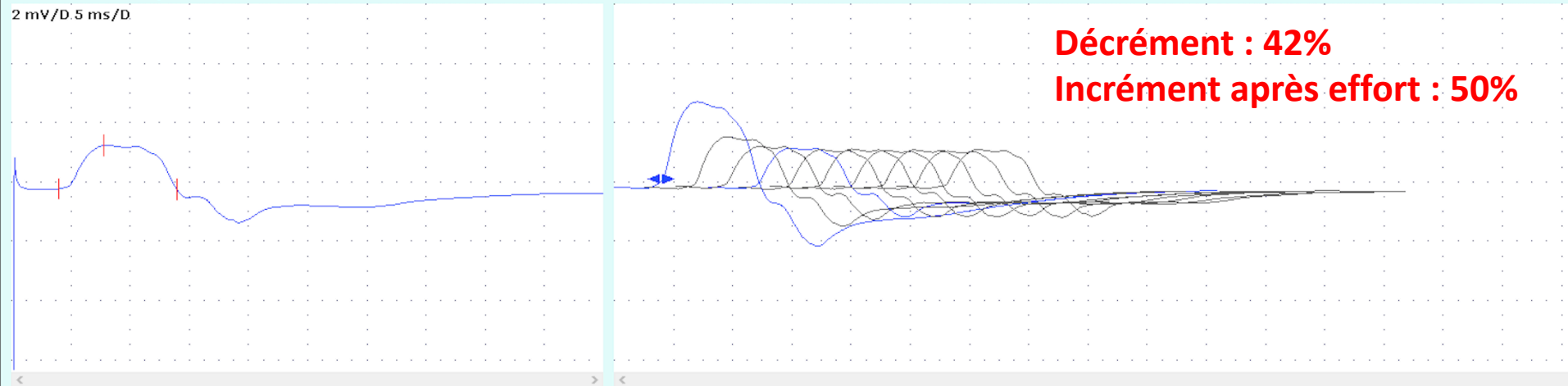


Droit Tibialis anterior  
16:10:26  
1mV/D 50ms/D

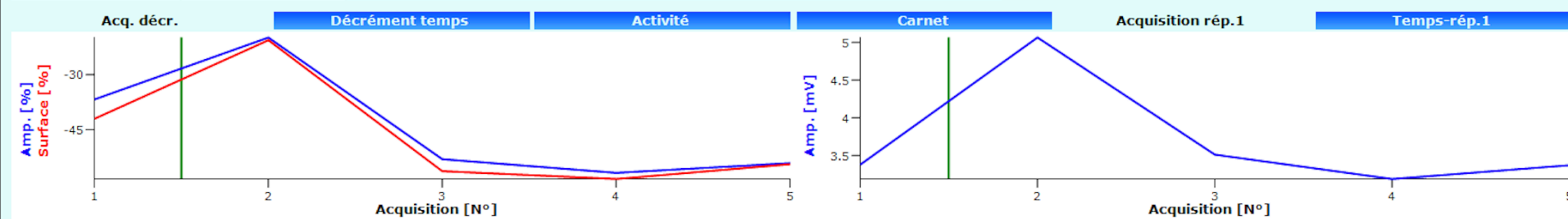
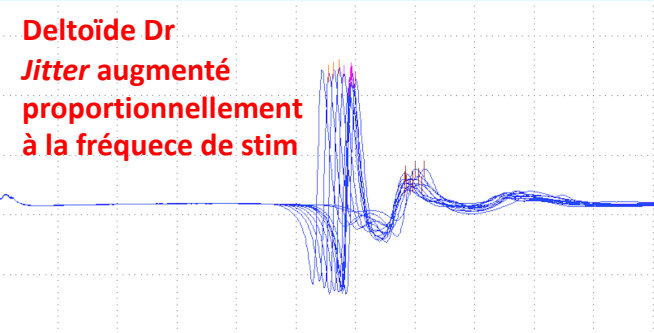


**Décraments**  
**Droit Deltoideus post**  
 2 mV/D 5 ms/D

**Décrament : 42%**  
**Incrément après effort : 50%**



Pré-activation		Activation		Post-activation			
Amp.	Surface	De:		Amp.	Surface	Amp.	Surface
1-4: -36.7%	-42.0%	00:00:00		1-4: -19.9%	-20.6%	1-4: -53.0%	-56.3%
#1: 3.4mV	23.7mVms	Contraction volontaire max. pdt 60 s		#1: 5.1mV	35.9mVms	#1: 3.5mV	26.0mVms
#4: 2.1mV	13.7mVms	Vers 00:00:00		#4: 4.1mV	28.5mVms	#4: 1.65mV	11.3mVms
10@1.98H	15:27:58			10@1.98H	15:37:23 Act+37:23	10@1.98H	15:38:27 Act+38:27
				10@1.98H	15:39:46 Act+39:46	10@1.98H	15:39:46 Act+39:46
				10@1.98H	15:40:53 Act+40:53		



### > SMC pré-synaptiques

Plusieurs gènes codant des protéines impliquées dans la synthèse ou la libération de l'acétylcholine (ACh)

- le gène *CHAT* (choline acétyltransférase : ●)
- le gène *CHT* (transporteur pré-synaptique de la choline : ◆)
- le gène *PREPL* (protéine PREPL)
- le gène *SNAP25B* (protéine SNAP25B : 🌀)
- le gène *SYT2* (synaptotagmine 2 : 🚒)
- le gène *VACHT* (transporteur vésiculaire de l'acétylcholine : 📦)
- > le gène *SYB1* ou *VAMP1* (synaptobrévine 1 : Z)

### > SMC synaptiques

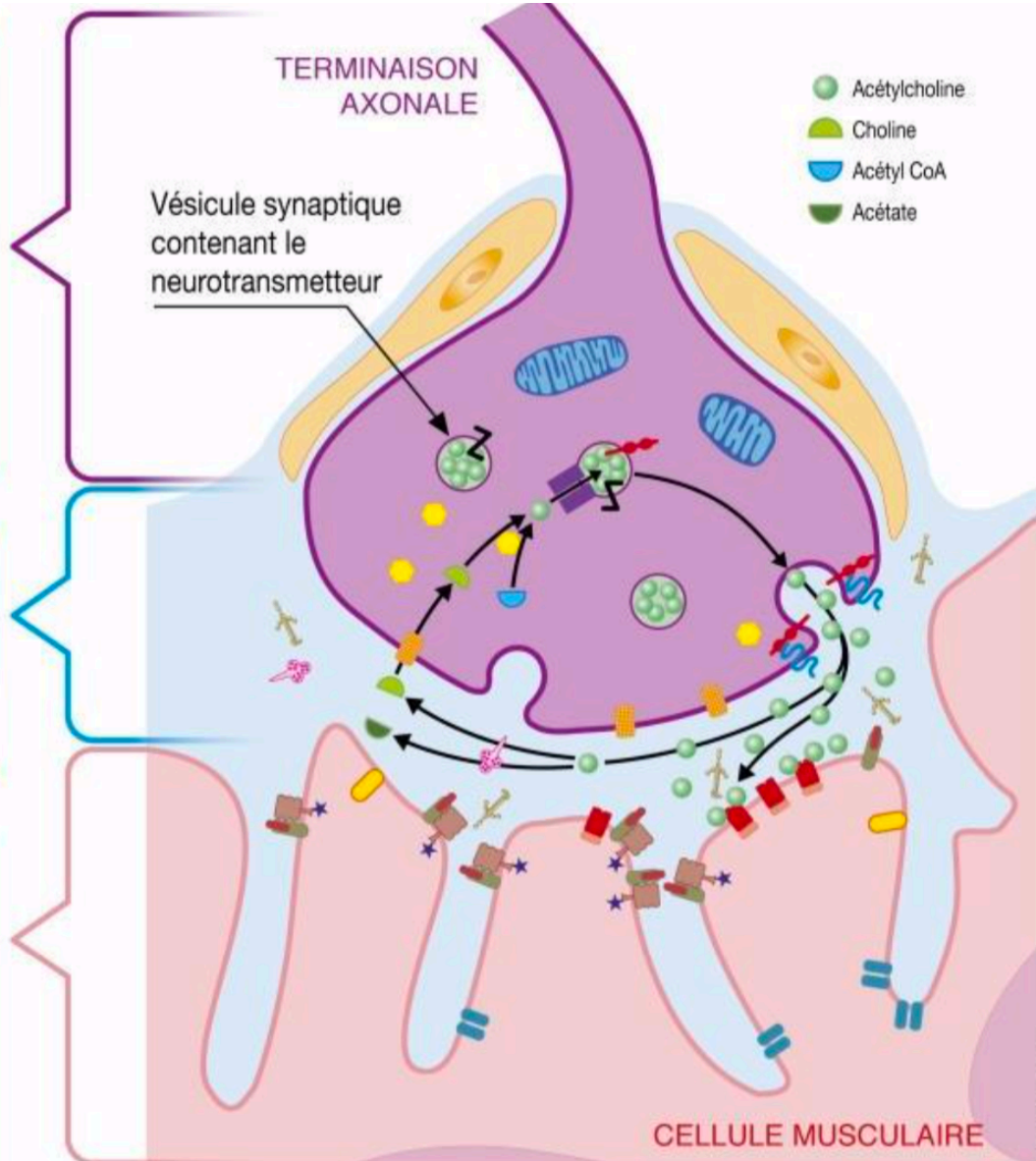
Plusieurs gènes codant des protéines impliquées dans la fonction de la lame basale

- le gène *COLQ*. (AChE : 🌸)
- le gène *LAMB2* (chaîne  $\beta 2$  de la laminine : 🏰)
- le gène *AGRN* (agrine : 🍷)

### > SMC post-synaptiques

Plusieurs gènes codant des protéines impliquées dans le compartiment post-synaptique

- Perte des récepteurs de l'acétylcholine (RACH : 📦)
- > les gènes des sous-unités ( $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$ ,  $\delta$ ,  $\epsilon$ ) de RACH.
- Anomalies d'ouverture des RACH (canal lent, canal rapide)
- > les gènes des sous-unités ( $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$ ,  $\delta$ ,  $\epsilon$ ) de RACH.
- le gène *RAPSN* (rapsyne : 📦)
- le gène *SCN4A* (canal sodium Nav1.4 : 📡)
- le gène *PLEC* (plectine : 🟡)
- le gène *MuSK* (protéine MuSK : 🏠)
- le gène *DOK-7* (protéine DOK-7 : ★)
- le gène *LRP4* (protéine LRP4 : 📦)
- le gène *COL13A1* (chaîne  $\alpha$  du collagène 13)



### > SMC avec un déficit en glycosylation

Plusieurs gènes codant des protéines impliquées dans une étape précoce de l'ajout de sucre (glyconopathies) à certaines protéines

- le gène *DPAGT1* • les gènes *ALG2* (protéine ALG2) et *ALG14* (protéine ALG4)
- le gène *GFPT1* (protéine GFPT1) • le gène *GMPPB* (protéine GMPPB)

## Distal Hereditary Motor Neuronopathy 7A (HMN 7A; dHMN-VII; dHMN7) (Vocal cord involvement)

- Solute carrier family 5 (Choline transporter), Member 7 (**SLC5A7**; CHT) ; Chromosome 2q12.3; Dominant
- Epidemiology: **4 families**
- Genetics [aa](#)
  - Mutations
    - Types: Frameshift or Truncating
    - c.1497delG (p.Lys499Asnfs\*13), p.His521Gln\*fs2, p.Lys510Asnfs\*2, c.1526del (p.Pro509Leufs\*3)
  - **Allelic disorders**
    - [Congenital MG with Episodic Apnea](#): Recessive, Missense mutations
    - Lethal Congenital Arthrogryposis
- SLC5A7 protein
  - **Choline transporter**
  - Presynaptic: Motor neuron
  - Determinant of synaptic acetylcholine synthesis & release at NMJs
  - Mutation: Reduced choline transport; Remove endocytic trafficking motif
- Clinical
  - Onset
    - Age: **Early childhood to Teens**
    - **Voice or Gait disorder**
  - Distal weakness
    - **Onset: Hands; Median distribution**
    - Progression to distal leg weakness
    - Wasting: Prominent distally
    - Usually symmetric but occasional asymmetry
  - [Vocal cord](#) involvement (70%)
    - Distribution: Often asymmetric; Eventually bilateral
    - Onset: 1st or 2nd decade
    - [Voice](#): Hoarse; Quiet
    - Respiratory failure: 2° Bilateral vocal cord paralysis
  - ± Sensorineural hearing loss
  - Tendon reflexes
    - **May be brisk**
    - Reduced distally in arms & legs with disease progression
  - Sensation: Normal
  - Course: Slow progression
- Electrodiagnostic
  - EMG: **Distal denervation in feet & hands**
  - NCV
    - Velocities: Normal
    - **CMAPs: Small distally**
  - Repetitive nerve stimulation: No decrement
  - **SFEMG: Excess jitter**