

Présentateur	Origine	Observation
C. Cauquil	Bicêtre / Paris	<p>Leslie et Claire nées en 1993 à Gonesse, neuropathie motrice ayant débuté dans l'enfance avec pieds creux, poussées surajoutées avec déficit moteur sévère, répondant aux IgIV. Bilan étiologique large négatif : génétique, inflammatoire, systémique, métabolique. Les 2 patientes ne sont pas apparentées mais elles ont grandi proche l'une de l'autre.</p> <p>Propositions : étendre les recherches génétiques : transporteur riboflavine, triple A, Kennedy, myasthénie congénitale ? Faire des stimulations répétitives. Dosage du plomb.</p>
G. Chauplannaz	Lyon 8	<p>Patiente née le 01/08/38 : polyneuropathie ayant débuté par des brûlures et des douleurs plantaires en 2003. Elle a eu un premier bilan biologique assez extensif négatif en janvier 2004. L'ENMG était en faveur d'une polyneuropathie axonale, surtout sensitive. Depuis, les troubles de la sensibilité se sont étendus jusqu'à la cheville. Elle a une instabilité, de rares crampes. Puis sont apparues des difficultés motrices avec steppage. Le 26/11/09 les réflexes tendineux sont présents sans déficit moteur. La pallesthésie est abolie sur les métatarsiens, diminuée sur les malléoles ; anesthésie épicritique de la face plantaire des orteils. Hypoesthésie au chaud des pieds. Pas d'hypotension orthostatique. L'ENMG confirme l'aggravation de la polyneuropathie axonale avec réduction de l'amplitude des réponses évoquées musculaires au niveau des pieds et des potentiels sensitifs des nerfs suraux et à un degré moindre des nerfs radial et médian droits. La biologie standard est négative. Pas de mutation du gène de la transthyrérine (en 2010, puis en 2018). Le taux de vitamine B12 était discrètement abaissé (273 pg/mL) avec un acide méthyl-malonique à 0,7 µmol/L (N<0,5) et une homocystéine à 2,24 µg/L (N<1,62). Un traitement par B12 IM (1000 µg/mois 12 mois) n'a pas modifié les symptômes. La biopsie des glandes salivaires accessoires en octobre 2017 a mis en évidence des dépôts amyloïdes mais les techniques immunohistochimiques se sont avérées négatives et une seconde biopsie en janvier 2018 également. Il existe des chaînes légères libres kappa.</p> <p>Propositions : Amylose AL ??? peu probable vu la durée d'évolution. PIDC ? il faut contrôler le LCS et l'IRM du plexus lombaire. Enfin il a été proposé de contrôler la biologie moléculaire de la TTR.</p>
J. Gallard	Marseille	<p>D/T – Patient de 74 ans. Déficit sensitif et moteur distal asymétrique D>G des membres inférieurs évoluant depuis 3 ans environ. Profil ENMG axonal mais le bilan complémentaire (IRM, biopsie de nerf) ferait discuter une PRNC.</p> <p>D : Le diagnostic de PRNC reste incertain, les arguments pour retenir ce diagnostic sont la présence d'anomalies proximales à l'IRM plexique (mais reste aspécifique), la biopsie montre des signes de démyélinisation qui restent discrets, l'atteinte axonale semble au premier plan.</p> <p>T : Sur un plan thérapeutique la réponse aux immunoglobulines n'est pas significative au terme de 6 mois de traitement, le patient ressent une amélioration subjective (équilibre, fatigabilité à la marche) mais le déficit moteur ne s'améliore pas, les échelles fonctionnelles ne se modifient pas.</p> <p>Propositions : Se pose la question du maintien du traitement ou d'une suspension de celui-ci sous surveillance clinique et EMG.</p>

F. Ochsner	La Chaux-de-Fonds / Suisse	<p>Patient de 78 ans sans ATCD relevant développe en 01/19 un synd. inflam. avec polyarthralgies et asthénie ++.</p> <p>03/19. Diag : rhumatologique : PR séronégative</p> <p>05/19 : consul.neurol : myalgies, arthralgies, paresthésies médians G>D, radial G</p> <p>Faiblesse fléch.doigts G. Ex : parésie fléch. doigt G à M3+, hypoesth. algo-tactile médian</p> <p>Enmg : neuropathie multifocale s-m synchrone. Biologie : p-ANCA + 1/80, MPO+(11.7) PR3-. VS : 64, CRP :46.3, ANA +/- 1/80, FR et anti-CCP : -, Sérologie étendue –</p> <p>F. rénale et hépatique : N. Rx : CT-Scan thoracique N.</p> <p>Consultation Immunologique : polyangéite microscopique</p> <p>D : neuropathie vasculitique systémique, ttt par corticoïdes, puis rituximab avec évol. : eo.</p> <p>Discussion : > 60 ans, H>F. Manifest. initiales : pulmon. insuff. rénale, neuropathie 40-70 %.</p> <p>p-ANCA-MPO + 80-90%, c-ANCA-PR3 + 99% des cas. Biopsie nerveuse : 80% +</p> <p>Nerfs > ulnaire, médian, fibulaires profond et superficiel.</p> <p>Ttt : 1) corticoïdes à haute dose, rituximab, 2) Imurel 3) IVIG / Plasmaphérèse.</p>
------------	----------------------------	--