

LES NEUROPATHIES HEREDITAIRES

• I-INTRODUCTION :

Les neuropathies héréditaires représentent un groupe hétérogène de poly-neuropathies chroniques, transmises génétiquement.

on peut distinguer :

- Les neuropathies héréditaires sensitivomotrices(N.H.S.M)
- Les neuropathies héréditaires sensibles et autonomes(N.H.S.A)
- Les neuropathies héréditaires motrices. -Neuropathies métaboliques familiales.

• II-Neuropathies sensitivomotrices héréditaires :

1-La maladie de CHARCOT-MARIE-• TOOTH(C.M.T) :

C'est une maladie génétique fréquente en neurologie.

Sa prévalence est de 1/ 2500

Elle est distale caractérisée par une amyotrophie et lentement progressive.

Le début se fait habituellement dans l'enfance ou l'adolescence.

L'atteinte des muscles de la loge antéro-externe de la jambe est la première à se manifester réalisant un steppage, puis l'amyotrophie évolue d'une façon ascendante sans toute fois remonter au dessus du tiers inférieur de la cuisse. Tardivement, après quelques années d'évolution, l'amyotrophie touche les mains.

Les reflexes ostéo-tendineux sont abolis surtout les reflexes achilléens et rotuliens.

L'existence d'un pied creux est la règle.

Le mode de transmission est souvent autosomique dominant, mais parfois il est autosomique récessif ou lié à l'X.

a-C.M.T1 (N.S.M.H. forme hypertrophique)

En plus du tableau clinique déjà décrit on trouve une hypertrophie des troncs nerveux à la palpation, des vitesses de conduction motrices ralenties et des formations en bulbe d'oignon à l'histologie (biopsie nerveuse).

b-CMT2 (NSHM forme axonale).

Elle se distingue par des V.C.N peu ou pas ralenties et une dégénérescence axonale à l'étude histologique.

C-CMT liée a l'X : la myéline est anormale, les VCN discrètement ralenties et le mode de transmission lié a l'X.

La C.M.T n'abrège pas la durée de la vie du patient, et n'entraîne que tardivement une impotence accentuée.

2-Maladie de DEJERINE -SOTTAS(NSMH type III)

Elle débute souvent dans l'enfance, le tableau réalisé est celui d'une neuropathie sensitivomotrice avec amyotrophie distale, les signes sensitifs sont marqués .

on peut trouver un signe d'ARGYLL-ROBERTSON. • Les V.C.N sont très ralenties.

La P.L : hyperproteinorachie.

Biopsie nerveuse: on trouve un aspect en bulbe d'oignon .

3-Neuropathie par hypersensibilité des nerfs à la pression ou neuropathie tomaculaire

Il s'agit d'une maladie génétique, familiale, se manifestant par une atteinte focale d'un tronc nerveux, après un traumatisme minime ou une compression prolongée. Cette compression est responsable d'un trouble de la sensibilité et/ou de la force d'un segment de membre. Le mode de transmission est autosomique dominant. La sévérité de l'atteinte est variable. Les signes régressent habituellement mais peuvent réapparaître. Il peut rarement persister une

paralysie. Il s'agit habituellement d'une pathologie bénigne. Il n'existe pas de traitement curatif le traitement est symptomatique et préventif: éviter les compressions nerveuses, séances de kinésithérapie en cas de paralysie, intervention chirurgicale rarement (compression du nerf médian au canal carpien par exemple).

III-Neuropathies sensibles et autonomes héréditaires (N.S.H.A)

1-Maladie de THEVENARD(NHSA type 1) : c'est une acropathie ulcéro-mutilante familiale.

Elle est très rare. le tableau clinique réalise un syndrome neurotrophique distal progressif (mal perforant plantaire, des troubles vasomoteurs....) avec à l'examen, une hypoesthésie thermo-algique et abolition des achilléens .

Cette maladie débute entre 10 et 40 ans et elle est de transmission autosomique dominante.

Autres types de NHSA :

Transmission autosomique récessive, débutent précocement, associent des troubles sensitifs prédominant sur les sensibilités thermique et douloureuse avec existence de troubles neurotrophiques et une composante dysautonomique souvent marquée . On distingue:

- NSAH type II (maladie de Morvan) : atteint les membres supérieurs et inférieurs

- NSAH type III (dysautonomie familiale de Riley Day) : observée essentiellement chez les juifs ashkénazes : absence de larmes chez les enfants, et des papilles fungiformes de la langue, troubles végétatifs à l'âge adulte qui entraîne le décès avant 22 ans

- NSAH type IV (insensibilité congénitale à la douleur avec anhidrose) : est associée à un retard mental avec tendance aux automutilations. Le mode de transmission est autosomique dominant.

IV-Neuropathies motrices héréditaires:

ce sont des neuropathies axonales longueur-dépendantes, donnant lieu à un déficit moteur distal isolé, de transmission autosomique dominante ou récessive ; elles ont été classées sur les caractères cliniques et génétiques en 7 types.

V-Neuropathies métaboliques familiales:

- Maladie de Refsum : affection de transmission autosomique récessive, rare, due à l'accumulation intra-tissulaire d'un acide gras à très longue chaîne (l'acide phytanique) due à un déficit en une enzyme qui normalement dégrade l'acide phytanique. Elle associe une rétinite pigmentaire, une atteinte neurogène périphérique, une ataxie, et une hyper-protéinorachie
- Maladie de Fabry : accumulation tissulaire de trihexosides par déficit de l'enzyme α galactosidase
- Leucodystrophies : leucodystrophie métachromatique, adrénoleucodystrophie liée à l'X
- Maladie de Krabbe - Maladie de Tangier