



Journal Homepage: -www.journalijar.com

INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR)

Article DOI:10.21474/IJAR01/20040
DOI URL: <http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/20040>



RESEARCH ARTICLE

LA MALADIE DE THÉVÉNARD : À PROPOS D'UNE OBSERVATION

H. Akki, S. Chaouki, S. Atmani, M. Idrissi, Fz. Souilmi, S. Abourzak, I. Tadmouri and M. Hida

Service de Pédiatrie CHU de FèsExploration de Neuropédiatrie.

Manuscript Info

Manuscript History

Received: 10 October 2024

Final Accepted: 14 November 2024

Published: December 2024

Key words:-

Thevenard, Acropathy, Ulcero-
Mutilating, Sensory Neuropathy

Abstract

Thevenard disease is a hereditary sensory neuropathy characterized by a progressive distal neurotrophic syndrome. This condition, first described by Denny-Brown as hereditary sensory radicular neuropathy (HSRN), follows an autosomal dominant inheritance pattern. Diagnostic delays and significant comorbidities often render this disease debilitating. We present the case of a patient under pediatric neurology follow-up since 2018 for the management of sensory polyneuropathy, accompanied by pressure ulcers and foot arthropathies. Functionally, the patient was able to walk without antalgic gait. Electroneuromyography revealed sensory polyneuropathy affecting all four limbs. A multidisciplinary approach involving medical and orthopedic treatments was implemented, addressing delayed wound healing and incorporating sensorimotor rehabilitation. Thevenard disease is a rare familial ulcero-mutilating acropathy that affects both sexes and requires comprehensive care across various specialties.

Copyright, IJAR, 2024,. All rights reserved.

Introduction:

La maladie de Thévenard, correspond à la neuropathie héréditaire sensitive et autonome de type 1 (HSAN1), est une maladie génétique rare transmise de façon autosomique dominante. Elle se caractérise par une atteinte progressive des petits neurones des ganglions spinaux, entraînant une perte de la sensibilité douloureuse et thermique principalement au niveau distal des membres.[1]Les lésions peuvent conduire à des complications graves, notamment des ulcérations indolores, des troubles vasomoteurs et des arthropathies neuropathiques, nécessitant parfois des amputations.

Les manifestations débutent souvent à l'adolescence ou à l'âge adulte, avec des douleurs neuropathiques, une hypoesthésie, et dans les cas avancés, un déficit moteur significatif pouvant nécessiter l'utilisation d'un fauteuil roulant. Un diagnostic génétique est possible, incluant des mutations sur le gène SPTLC1[2]. La prise en charge est basée sur le traitement symptomatique des complications et des interventions visant à prévenir les ulcérations et autres dommages.

Cas clinique :

Il s'agit d'un patient âgé de 12 ans, le deuxième d'une famille de 3 enfants, avec des antécédents de consanguinité au deuxième degré, sans antécédent familial de neuropathie sensitive, adressé en consultation de neurologie pédiatrique pour prise en charge d'un « trouble de la sensibilité ».

Corresponding Author:-H. Akki

Address:-Service de Pédiatrie CHU de FèsExploration de Neuropédiatrie.

L'apparition des symptômes remonte à plus de 8 ans, avec l'apparition progressive d'engourdissement affectant d'abord la plante et les orteils, entraînant ainsi une perte fréquente des chaussures lors de la marche. Cette symptomatologie n'a fait l'objet d'aucun traitement médical. Jusqu'à son arrivée en consultation spécialisée, après plusieurs consultations ayant conclu à des traitements symptomatiques.



Image 1 -2:-Mal perforant plantaire de la tête du 1MTP avec début d'une dystrophie unguéale au niveau des mains

L'évolution clinique a été marquée par l'installation des ulcérations neurotrophiques indolores situées au niveau de la plante des pieds dans des zones hyperkératosiques dont la plus profonde est à type de mal perforant plantaires, il a également eu des mutilations des phalanges et des orteils des pieds suite à des ulcérations ou panaris analgésiques. L'examen a révélé aussi Une dystrophie unguéale au niveau des mains et des pieds. Neurologiquement, notre patient a une hypoesthésie bilatérale et symétrique intéressant les extrémités, et La sensibilité profonde était conservée. L'examen des réflexes ostéotendineux était normal en dehors d'une aréflexie achillienne.



Image 3:-Dystrophie avec tuméfaction unguéale au niveau des pieds.

L'exploration électrophysiologique étudiant de la vitesse de conduction nerveuse a révélé des réponses normales pour les branches motrices et des potentiels indétectables pour les branches sensibles ; l'électromyogramme a ensuite montré une poly neuropathie sensitive. Les radiographies des mains et des pieds ont montré un amincissement diaphysaire avec présence d'ostéolyse associée à un mal perforant avec un aplatissement de l'épiphyse métatarsienne.

Le patient a bénéficié d'avis différents et il a été mis sous traitements locaux, des chaussures de décharges ont été prescrites ainsi que des pâtes pour cicatrisation.

Le diagnostic d'un « syndrome de Thévenard » a été posé devant les antécédents de consanguinité, le syndrome neurogène périphérique sensitif distal des extrémités des membres, le type d'atteinte d'acropathie ulcéromutilante des deux pieds et les résultats de l'électromyogramme.



Image 2: Radiographie de l'avant-pieds : ostéolyse de la tête du 1er métatarsien gauche en sucre d'orge semi-sucé.

Discussion:

La maladie de Thévenard ou neuropathie héréditaire sensitive (HSAN1), est une pathologie complexe et rare caractérisée par la dégénérescence progressive des neurones sensoriels. Les résultats de notre étude illustrent les principales caractéristiques cliniques rapportées dans la littérature, notamment les ulcérations chroniques et les arthropathies des membres inférieurs. Notre cas, depuis plusieurs années, met en évidence l'importance d'un accompagnement multidisciplinaire associant des soins orthopédiques, rééducation et soins podologiques. Les résultats de notre étude sont cohérents avec ceux rapportés par Houlden et al. (2006) et Murphy et Laurá (2021), qui mettent en avant les ulcérations indolores et les complications fonctionnelles comme des marqueurs cliniques majeurs. Cependant, notre patient présente une préservation partielle de la marche, un point moins fréquent dans les cas avancés décrits, ce qui reflète une variabilité phénotypique.

Dans notre cas nous avons observé des troubles de la sensibilité thermoalgésique avec des ulcérations indolores localisées sur la plante de pieds évoluant vers des maux perforants plantaires. Des amputations ont été constatées au niveau des phalanges et des orteils. Des résultats similaires ont été rapportés dans l'étude de S.Facca et al [1] sur une seule observation où le patient a présenté initialement une atteinte des pieds et une amputation du 5^{ème} orteil du pied droit avec une atteinte des mains 7 ans plus tard. La publication de localisations au membre supérieur est encore plus rare. Dans la littérature on ne trouve qu'un seul cas décrit en 1999 dans l'étude de Vanhooeteeghem et al[3]. Thévenard a colligé 29 cas,[4] dont il a observé que les blessures au membre supérieur survenaient plusieurs années après celles du membre inférieur. Des analyses électromyographiques ont montré une atteinte neurogène, tandis que les radiographies ont révélé des anomalies osseuses telles que l'ostéolyse et la déminéralisation,[5] le cas de l'étude de Lamache où les radiographies ont mis en évidence ce type de lésions.[6]

D'un point de vue génétique, comme le soulignent les travaux de Rothier et al. (2012), les mutations du gène SPTLC1 restent le principal facteur causal [7]. Cependant, la variation de gravité observée peut être influencée par des facteurs environnementaux ou d'autres gènes régulateurs, ce qui concorde avec l'observation de notre étude.

Perspectives :

Les approches thérapeutiques actuelles restent limitées au traitement symptomatique et à la prévention des complications. Des études récentes sur la modulation de la sérine palmitoyltransférase et les suppléments en sérine offrent des perspectives prometteuses, comme l'ont montré Penno et al. (2010) [8]. Ces avancées, encore à un stade préclinique, pourraient transformer la prise en charge de cette maladie rare.

Les thérapies ciblées pour la maladie de Thévenard représentent un domaine de recherche prometteur. Parmi les pistes explorées, la thérapie génique vise à corriger les mutations responsables de la neuropathie périphérique grâce à des outils comme CRISPR-Cas9. En parallèle, les approches basées sur la régénération neuronale, incluant l'utilisation de cellules souches et de facteurs de croissance, cherchent à restaurer les fonctions nerveuses. Enfin, la modulation des voies inflammatoires pourrait prévenir les complications liées aux ulcérations et améliorer la cicatrisation des tissus. [9]

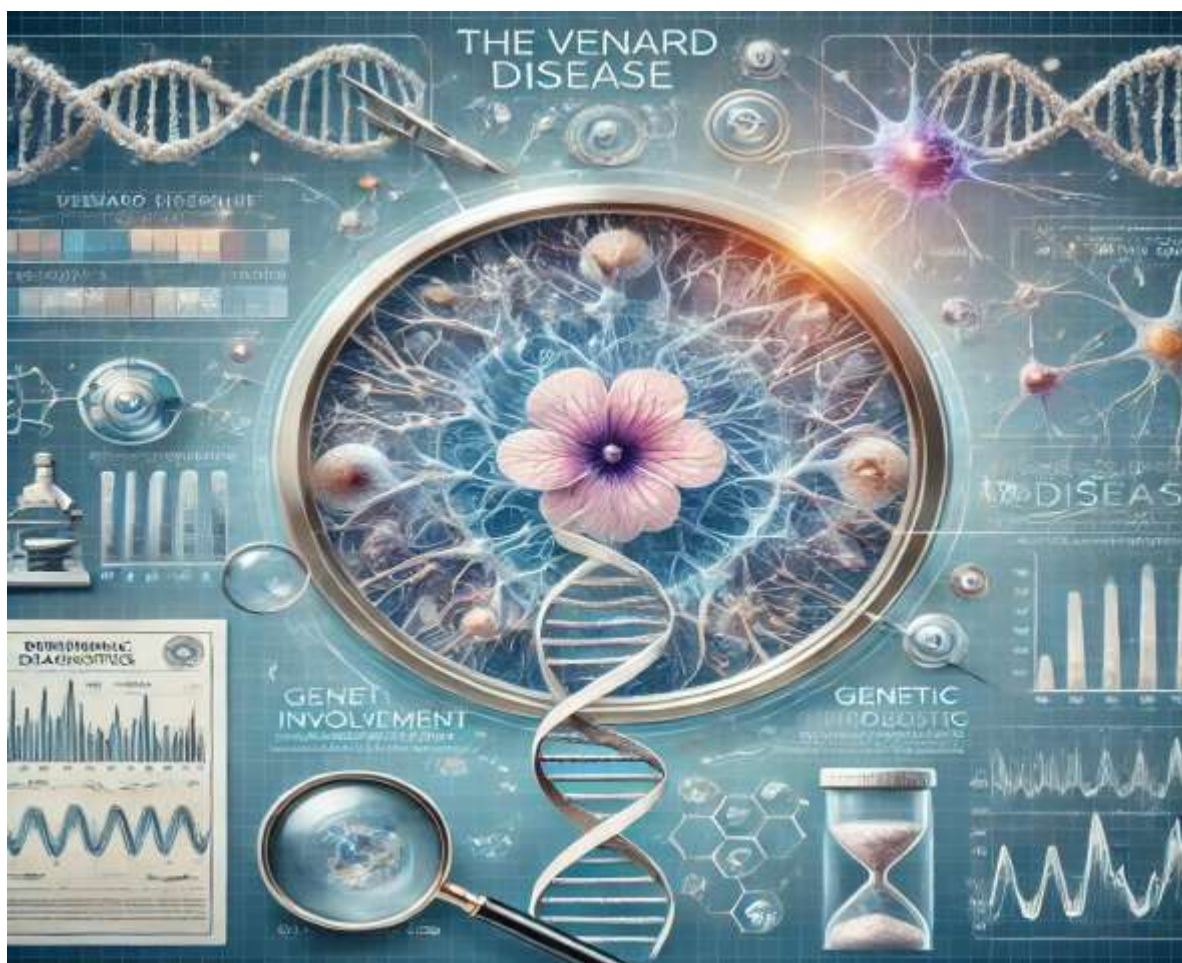


Image 4: Perspectives Diagnostiques et Thérapeutiques de la Maladie de Thévenard.

Conclusion:

La maladie de Thévenard illustre les défis des neuropathies héréditaires rares, où le diagnostic précoce et une gestion multidisciplinaire sont essentiels. La recherche sur les mécanismes moléculaires ouvre des perspectives thérapeutiques, mais leur application clinique nécessite des efforts concertés pour mieux comprendre les facteurs influençant l'évolution de cette maladie.

Références:

- [1] S.FACCA, H. CHOUGHRI, P.LIVERNEAUX Atteinte de la main dans la maladie de Thévenard à propos d'une observation exceptionnelle sur une nouvelle forme « phlegmoneuse » 175-178.
- [2] NICHOLSON GA., DAWKINS JL., BLAIR IP, KENNERSON ML, GORDON MJ, CHERYSON AK. ET AL. The gene for hereditary sensory neuropathy type I (HSN-I) maps to chromosome 9q22.1-q22.3 nat genet, 2000, 13: 101-104.
- [3] VANHOOTTEGHEM O., LATEUR N., HAUTECOEUR P., WIART T. Acropathia ulcero-mutilans acquisita of the upper limbs. Br J Dermatol, 1999, 140, p: 334-337.
- [4] THEVENARDA. L'acropathie ulcéromutilante familiale. Rev Neurol 1942, 74, p: 193-212.
- [5] J. ZRIGUI, A. YACOUBI, B. BENNOUNA, R. BENNIS, O. MKINSI à La Thévenard maladie à propos de deux cas rev.maroc.chir.orthop.traumato, 2003, 18, p : 50-53.
- [6] LAMACHE A. L'acropathie ulcéromutilante des membres inférieurs. Rev Rhum, 1957, 24, p : 1-24.
- [7] Auer-Grumbach M. Hereditary sensory and autonomic neuropathies. Handb Clin Neurol. 2013;115:893–906. [PubMed].
- [8] Hojjati MR, Li Z, Jiang XC. Serine palmitoyl-CoA transferase (SPT) deficiency and sphingolipid levels in mice. Biochim Biophys Acta. 2005;1737:44–51. doi: 10.1016/j.bbali.2005.08.006. [DOI] [PubMed] [Google Scholar]
- [9] LUIGI DE PALMA L., CARLONI S., RAPALI S., VENTURA A. Ulcero-mutilante sporadique du pied, signes et indications thérapeutiques, rev.rhum, 2003, 66(6), p : 369-373.