

UNIVERSITE MOHAMMED V- RABAT
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE – RABAT

ANNEE : 2015

THESE N° :223

**PRISE EN CHARGE ORTHOPEDIQUE DE
L'INSENSIBILITE CONGENITALE A LA DOULEUR
A PROPOS DE 8 CAS**

THESE

Présentée et soutenue publiquement le :.....

PAR

Mlle. FILLALI Nadia

Née le 21 Avril 1990 à Rabat

Pour l'Obtention du Doctorat en Médecine

MOTS CLES : Neuropathies sensitives héréditaires, enfant, génétique, clinique,
complications, traitement

JURY

Mr. T. EI MADHI

Professeur de Traumatologie-Orthopédie chirurgie réparatrice.

Mr. Z. F. EL ALAMI

Professeur de chirurgie orthopédie pédiatrique

Mr. M. KISRA

Professeur de chirurgie pédiatrique.

Mr. M. ERRAJI

Professeur de Traumatologie-Orthopédie.

Mr. HOUDA OUBEJJA NEBAOUI

Professeur des urgences chirurgicales pédiatrique.

**PRESIDENT et
RAPPORTEUR**

JUGES

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

سبحانك لا علم لنا إلا ما علمتنا

إنك أنت العليم الحكيم

سورة البقرة: الآية: 31

صَدَقَ اللَّهُ الْعَظِيمَ



**UNIVERSITE MOHAMMED V DE RABAT
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE - RABAT**

DOYENS HONORAIRES :

1962 – 1969 : Professeur Abdelmalek FARAJ
1969 – 1974 : Professeur Abdellatif BERBICH
1974 – 1981 : Professeur Bachir LAZRAK
1981 – 1989 : Professeur Taieb CHKILI
1989 – 1997 : Professeur Mohamed Tahar ALAOUI
1997 – 2003 : Professeur Abdelmajid BELMAHI
2003 – 2013 : Professeur Najia HAJJAJ - HASSOUNI

ADMINISTRATION :

Doyen : Professeur Mohamed ADNAOUI

Vice Doyen chargé des Affaires Académiques et étudiantes

Professeur Mohammed AHALLAT

Vice Doyen chargé de la Recherche et de la Coopération

Professeur Taoufiq DAKKA

Vice Doyen chargé des Affaires Spécifiques à la Pharmacie

Professeur Jamal TAOUFIK

Secrétaire Général : Mr. El Hassane AHALLAT

**1- ENSEIGNANTS-CHERCHEURS MEDECINS
ET
PHARMACIENS**

PROFESSEURS :

Mai et Octobre 1981

Pr. MAAZOUZI Ahmed Wajih

Chirurgie Cardio-Vasculaire

Pr. TAOBANE Hamid*

Chirurgie Thoracique

Mai et Novembre 1982

Pr. BENOSMAN Abdellatif

Chirurgie Thoracique

Novembre 1983

Pr. HAJJAJ Najia ép. HASSOUNI

Rhumatologie

Décembre 1984

Pr. MAAOUNI Abdelaziz

Médecine Interne – *Clinique Royale*

Pr. MAAZOUZI Ahmed Wajdi

Anesthésie -Réanimation

Pr. SETTAF Abdellatif

pathologie Chirurgicale

Novembre et Décembre 1985

Pr. BENJELLOUN Halima
Pr. BENS Aid Younes
Pr. EL ALAOUI Faris Moulay El Mostafa

Cardiologie
Pathologie Chirurgicale
Neurologie

Janvier, Février et Décembre 1987

Pr. AJANA Ali
Pr. CHAHED OUZZANI Houria
Pr. EL YAACOUBI Moradh
Pr. ESSAID EL FEYDI Abdellah
Pr. LACHKAR Hassan
Pr. YAHYA OUI Mohamed

Radiologie
Gastro-Entérologie
Traumatologie Orthopédie
Gastro-Entérologie
Médecine Interne
Neurologie

Décembre 1988

Pr. BENHAMAMOUCHE Mohamed Najib
Pr. DAFIRI Rachida
Pr. HERMAS Mohamed

Chirurgie Pédiatrique
Radiologie
Traumatologie Orthopédie

Décembre 1989

Pr. ADNAOUI Mohamed
Pr. BOUKILI MAKHOUKHI Abdelali*
Pr. CHAD Bouziane
Pr. OUZZANI Taïbi Mohamed Réda

Médecine Interne – **Doyen de la FMPR**
Cardiologie
Pathologie Chirurgicale
Neurologie

Janvier et Novembre 1990

Pr. CHKOFF Rachid
Pr. HACHIM Mohammed*
Pr. KHARBACH Aïcha
Pr. MANSOURI Fatima
Pr. TAZI Saoud Anas

Pathologie Chirurgicale
Médecine-Interne
Gynécologie -Obstétrique
Anatomie-Pathologique
Anesthésie Réanimation

Février Avril Juillet et Décembre 1991

Pr. AL HAMANY Zaïtounia
Pr. AZZOUZI Abderrahim
Pr. BAYAHIA Rabéa
Pr. BELKOUCHI Abdelkader
Pr. BENCHEKROUN Belabbes Abdellatif
Pr. BENSOU DA Yahia
Pr. BERRAHO Amina
Pr. BEZZAD Rachid
Pr. CHABRAOUI Layachi
Pr. CHERRAH Yahia
Pr. CHOKAIRI Omar
Pr. KHATTAB Mohamed

Anatomie-Pathologique
Anesthésie Réanimation – **Doyen de la FMPO**
Néphrologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Pharmacie galénique
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique
Biochimie et Chimie
Pharmacologie
Histologie Embryologie
Pédiatrie

Pr. SOULAYMANI Rachida
Pr. TAOUFIK Jamal

Pharmacologie – Dir. du Centre National PV
Chimie thérapeutique

Décembre 1992

Pr. AHALLAT Mohamed
Pr. BENSOUADA Adil
Pr. BOUJIDA Mohamed Najib
Pr. CHAHED OUZZANI Laaziza
Pr. CHRAIBI Chafiq
Pr. DAOUDI Rajae
Pr. DEHAYNI Mohamed*
Pr. EL OUAHABI Abdessamad
Pr. FELLAT Rokaya
Pr. GHAFIR Driss*
Pr. JIDDANE Mohamed
Pr. TAGHY Ahmed
Pr. ZOUHDI Mimoun

Chirurgie Générale
Anesthésie Réanimation
Radiologie
Gastro-Entérologie
Gynécologie Obstétrique
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique
Neurochirurgie
Cardiologie
Médecine Interne
Anatomie
Chirurgie Générale
Microbiologie

Mars 1994

Pr. BENJAAFAR Nouredine
Pr. BEN RAIS Nozha
Pr. CAOUI Malika
Pr. CHRAIBI Abdelmjid
Pr. EL AMRANI Sabah
Pr. EL AOUCAD Rajae
Pr. EL BARDOUNI Ahmed
Pr. EL HASSANI My Rachid
Pr. ERROUGANI Abdelkader
Pr. ESSAKALI Malika
Pr. ETTAYEBI Fouad
Pr. HADRI Larbi*
Pr. HASSAM Badredine
Pr. IFRINE Lahssan
Pr. JELTHI Ahmed
Pr. MAHFOUD Mustapha
Pr. MOUDENE Ahmed*
Pr. RHRAB Brahim
Pr. SENOUCI Karima

Radiothérapie
Biophysique
Biophysique
Endocrinologie et Maladies Métaboliques
Gynécologie Obstétrique
Immunologie
Traumato-Orthopédie
Radiologie
Chirurgie Générale- Directeur CHIS
Immunologie
Chirurgie Pédiatrique
Médecine Interne
Dermatologie
Chirurgie Générale
Anatomie Pathologique
Traumatologie – Orthopédie
Traumatologie- Orthopédie Inspecteur du SS
Gynécologie – Obstétrique
Dermatologie

Mars 1994

Pr. ABBAR Mohamed*
Pr. ABDELHAK M'barek
Pr. BELAIDI Halima
Pr. BRAHMI Rida Slimane

Urologie
Chirurgie – Pédiatrique
Neurologie
Gynécologie Obstétrique

Pr. BENTAHILA Abdelali
Pr. BENYAHIA Mohammed Ali
Pr. BERRADA Mohamed Saleh
Pr. CHAMI Ilham
Pr. CHERKAOUI Lalla Ouafae
Pr. EL ABBADI Najia
Pr. HANINE Ahmed*
Pr. JALIL Abdelouahed
Pr. LAKHDAR Amina
Pr. MOUANE Nezha

Pédiatrie
Gynécologie – Obstétrique
Traumatologie – Orthopédie
Radiologie
Ophtalmologie
Neurochirurgie
Radiologie
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Pédiatrie

Mars 1995

Pr. ABOUQUAL Redouane
Pr. AMRAOUI Mohamed
Pr. BAIDADA Abdelaziz
Pr. BARGACH Samir
Pr. CHAARI Jilali*
Pr. DIMOU M'barek*
Pr. DRISSI KAMILI Med Nordine*
Pr. EL MESNAOUI Abbes
Pr. ESSAKALI HOUSSYNI Leila
Pr. HDA Abdelhamid*
Pr. IBEN ATTYA ANDALOUSSI Ahmed
Pr. OUAZZANI CHAHDI Bahia
Pr. SEFIANI Abdelaziz
Pr. ZEGGWAGH Amine Ali

Réanimation Médicale
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Gynécologie Obstétrique
Médecine Interne
Anesthésie Réanimation – **Dir. HMIM**
Anesthésie Réanimation
Chirurgie Générale
Oto-Rhino-Laryngologie
Cardiologie - **Directeur ERSM**
Urologie
Ophtalmologie
Génétique
Réanimation Médicale

Décembre 1996

Pr. AMIL Touriya*
Pr. BELKACEM Rachid
Pr. BOULANOVAR Abdelkrim
Pr. EL ALAMI EL FARICHA EL Hassan
Pr. GAOUZI Ahmed
Pr. MAHFOUDI M'barek*
Pr. MOHAMMADI Mohamed
Pr. OUADGHIRI Mohamed
Pr. OUZEDDOUN Naima
Pr. ZBIR EL Mehdi*

Radiologie
Chirurgie Pédiatrie
Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Radiologie
Médecine Interne
Traumatologie-Orthopédie
Néphrologie
Cardiologie

Novembre 1997

Pr. ALAMI Mohamed Hassan
Pr. BEN SLIMANE Lounis
Pr. BIROUK Nazha
Pr. CHAOUIR Souad*
Pr. ERREIMI Naima
Pr. FELLAT Nadia
Pr. HAIMEUR Charki*
Pr. KADDOURI Nouredine
Pr. KOUTANI Abdellatif
Pr. LAHLOU Mohamed Khalid
Pr. MAHRAOUI CHAFIQ

Gynécologie-Obstétrique
Urologie
Neurologie
Radiologie
Pédiatrie
Cardiologie
Anesthésie Réanimation
Chirurgie Pédiatrique
Urologie
Chirurgie Générale
Pédiatrie

Pr. OUAHABI Hamid*
Pr. TAOUFIQ Jallal
Pr. YOUSFI MALKI Mounia

Neurologie
Psychiatrie
Gynécologie Obstétrique

Novembre 1998

Pr. AFIFI RAJAA
Pr. BENOMAR ALI
Pr. BOUGTAB Abdesslam
Pr. ER RIHANI Hassan
Pr. EZZAITOUNI Fatima
Pr. LAZRAK Khalid *
Pr. BENKIRANE Majid*
Pr. KHATOURI ALI*
Pr. LABRAIMI Ahmed*

Gastro-Entérologie
Neurologie – **Doyen Abulcassis**
Chirurgie Générale
Oncologie Médicale
Néphrologie
Traumatologie Orthopédie
Hématologie
Cardiologie
Anatomie Pathologique

Janvier 2000

Pr. ABID Ahmed*
Pr. AIT OUMAR Hassan
Pr. BENJELLOUN Dakhama Badr.Sououd
Pr. BOURKADI Jamal-Eddine
Pr. CHARIF CHEFCHAOUNI Al Montacer
Pr. ECHARRAB El Mahjoub
Pr. EL FTOUH Mustapha
Pr. EL MOSTARCHID Brahim*
Pr. ISMAILI Hassane*
Pr. MAHMOUDI Abdelkrim*
Pr. TACHINANTE Rajae
Pr. TAZI MEZALEK Zoubida

Pneumophtisiologie
Pédiatrie
Pédiatrie
Pneumo-phtisiologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Pneumo-phtisiologie
Neurochirurgie
Traumatologie Orthopédie
Anesthésie-Réanimation
Anesthésie-Réanimation
Médecine Interne

Novembre 2000

Pr. AIDI Saadia
Pr. AIT OURHROUI Mohamed
Pr. AJANA Fatima Zohra
Pr. BENAMR Said
Pr. CHERTI Mohammed
Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Selma
Pr. EL HASSANI Amine
Pr. EL KHADER Khalid
Pr. EL MAGHRAOUI Abdellah*
Pr. GHARBI Mohamed El Hassan
Pr. HSSAIDA Rachid*
Pr. LAHLOU Abdou
Pr. MAFTAH Mohamed*
Pr. MAHASSINI Najat
Pr. MDAGHRI ALAOUI Asmae

Neurologie
Dermatologie
Gastro-Entérologie
Chirurgie Générale
Cardiologie
Anesthésie-Réanimation
Pédiatrie
Urologie
Rhumatologie
Endocrinologie et Maladies Métaboliques
Anesthésie-Réanimation
Traumatologie Orthopédie
Neurochirurgie
Anatomie Pathologique
Pédiatrie

Pr. NASSIH Mohamed*
Pr. ROUIMI Abdelhadi*

Stomatologie Et Chirurgie Maxillo-Faciale
Neurologie

Décembre 2000

Pr. ZOHAIR ABDELAH*

ORL

Décembre 2001

Pr. ABABOU Adil
Pr. BALKHI Hicham*
Pr. BENABDELJLIL Maria
Pr. BENAMAR Loubna
Pr. BENAMOR Jouda
Pr. BENELBARHDADI Imane
Pr. BENNANI Rajae
Pr. BENOUACHANE Thami
Pr. BEZZA Ahmed*
Pr. BOUCHIKHI IDRISSE Med Larbi
Pr. BOUMDIN El Hassane*
Pr. CHAT Latifa
Pr. DAALI Mustapha*
Pr. DRISSI Sidi Mourad*
Pr. EL HIJRI Ahmed
Pr. EL MAAQILI Moulay Rachid
Pr. EL MADHI Tarik
Pr. EL OUNANI Mohamed
Pr. ETTAIR Said
Pr. GAZZAZ Miloudi*
Pr. HRORA Abdelmalek
Pr. KABBAJ Saad
Pr. LAMRANI Moulay Omar
Pr. LEKEHAL Brahim
Pr. MAHASSIN Fattouma*
Pr. MEDARHRI Jalil
Pr. MIKDAME Mohammed*
Pr. MOHSINE Raouf
Pr. NOUINI Yassine
Pr. SABBAAH Farid
Pr. SEFIANI Yasser
Pr. TAOUFIQ BENCHEKROUN Soumia

Anesthésie-Réanimation
Anesthésie-Réanimation
Neurologie
Néphrologie
Pneumo-phtisiologie
Gastro-Entérologie
Cardiologie
Pédiatrie
Rhumatologie
Anatomie
Radiologie
Radiologie
Chirurgie Générale
Radiologie
Anesthésie-Réanimation
Neuro-Chirurgie
Chirurgie-Pédiatrique
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Neuro-Chirurgie
Chirurgie Générale
Chirurgie Thoracique
Traumatologie Orthopédie
Chirurgie Vasculaire Périphérique
Médecine Interne
Chirurgie Générale
Hématologie Clinique
Chirurgie Générale
Urologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Vasculaire Périphérique
Pédiatrie

Décembre 2002

Pr. AL BOUZIDI Abderrahmane*
Pr. AMEUR Ahmed *
Pr. AMRI Rachida
Pr. AOURARH Aziz*
Pr. BAMOU Youssef *
Pr. BELMEJDOUB Ghizlene*

Anatomie Pathologique
Urologie
Cardiologie
Gastro-Entérologie
Biochimie-Chimie
Endocrinologie et Maladies Métaboliques

Pr. BENZEKRI Laila
 Pr. BENZZOUBEIR Nadia
 Pr. BERNOUSSI Zakiya
 Pr. BICHRA Mohamed Zakariya*
 Pr. CHOHO Abdelkrim *
 Pr. CHKIRATE Bouchra
 Pr. EL ALAMI EL FELLOUS Sidi Zouhair
 Pr. EL HAOURI Mohamed *
 Pr. EL MANSARI Omar*
 Pr. FILALI ADIB Abdelhai
 Pr. HAJJI Zakia
 Pr. IKEN Ali
 Pr. JAAFAR Abdeloihab*
 Pr. KRIOUILE Yamina
 Pr. LAGHMARI Mina
 Pr. MABROUK Hfid*
 Pr. MOUSSAOUI RAHALI Driss*
 Pr. MOUSTAGHFIR Abdelhamid*
 Pr. NAITLHO Abdelhamid*
 Pr. OUJILAL Abdelilah
 Pr. RACHID Khalid *
 Pr. RAISS Mohamed
 Pr. RGUIBI IDRISSE Sidi Mustapha*
 Pr. RHOU Hakima
 Pr. SIAH Samir *
 Pr. THIMOU Amal
 Pr. ZENTAR Aziz*

Janvier 2004

Pr. ABDELLAH El Hassan
 Pr. AMRANI Mariam
 Pr. BENBOUZID Mohammed Anas
 Pr. BENKIRANE Ahmed*
 Pr. BOUGHALEM Mohamed*
 Pr. BOULAADAS Malik
 Pr. BOURAZZA Ahmed*
 Pr. CHAGAR Belkacem*
 Pr. CHERRADI Nadia
 Pr. EL FENNI Jamal*
 Pr. EL HANCHI ZAKI
 Pr. EL KHORASSANI Mohamed
 Pr. EL YOUNASSI Badreddine*
 Pr. HACHI Hafid
 Pr. JABOUIRIK Fatima
 Pr. KHABOUZE Samira
 Pr. KHARMAZ Mohamed

Dermatologie
 Gastro-Entérologie
 Anatomie Pathologique
 Psychiatrie
 Chirurgie Générale
 Pédiatrie
 Chirurgie Pédiatrique
 Dermatologie
 Chirurgie Générale
 Gynécologie Obstétrique
 Ophtalmologie
 Urologie
 Traumatologie Orthopédie
 Pédiatrie
 Ophtalmologie
 Traumatologie Orthopédie
 Gynécologie Obstétrique
 Cardiologie
 Médecine Interne
 Oto-Rhino-Laryngologie
 Traumatologie Orthopédie
 Chirurgie Générale
 Pneumophtisiologie
 Néphrologie
 Anesthésie Réanimation
 Pédiatrie
 Chirurgie Générale

 Ophtalmologie
 Anatomie Pathologique
 Oto-Rhino-Laryngologie
 Gastro-Entérologie
 Anesthésie Réanimation
 Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
 Neurologie
 Traumatologie Orthopédie
 Anatomie Pathologique
 Radiologie
 Gynécologie Obstétrique
 Pédiatrie
 Cardiologie
 Chirurgie Générale
 Pédiatrie
 Gynécologie Obstétrique
 Traumatologie Orthopédie

Pr. LEZREK Mohammed*
Pr. MOUGHIL Said
Pr. OUBAAZ Abdelbarre*
Pr. TARIB Abdelilah*
Pr. TIJAMI Fouad
Pr. ZARZUR Jamila

Urologie
Chirurgie Cardio-Vasculaire
Ophtalmologie
Pharmacie Clinique
Chirurgie Générale
Cardiologie

Janvier 2005

Pr. ABBASSI Abdellah
Pr. AL KANDRY Sif Eddine*
Pr. ALAOUI Ahmed Essaid
Pr. ALLALI Fadoua
Pr. AMAZOUZI Abdellah
Pr. AZIZ Noureddine*
Pr. BAHIRI Rachid
Pr. BARKAT Amina
Pr. BENHALIMA Hanane
Pr. BENYASS Aatif
Pr. BERNOUSSI Abdelghani
Pr. CHARIF CHEFCHAOUNI Mohamed
Pr. DOUDOUH Abderrahim*
Pr. EL HAMZAOUI Sakina*
Pr. HAJJI Leila
Pr. HESSISSEN Leila
Pr. JIDAL Mohamed*
Pr. LAAROUSSI Mohamed
Pr. LYAGOUBI Mohammed
Pr. NIAMANE Radouane*
Pr. RAGALA Abdelhak
Pr. SBIHI Souad
Pr. ZERAIDI Najia

Chirurgie Réparatrice et Plastique
Chirurgie Générale
Microbiologie
Rhumatologie
Ophtalmologie
Radiologie
Rhumatologie
Pédiatrie
Stomatologie et Chirurgie Maxillo Faciale
Cardiologie
Ophtalmologie
Ophtalmologie
Biophysique
Microbiologie
Cardiologie (*mise en disponibilité*)
Pédiatrie
Radiologie
Chirurgie Cardio-vasculaire
Parasitologie
Rhumatologie
Gynécologie Obstétrique
Histo-Embryologie Cytogénétique
Gynécologie Obstétrique

Décembre 2005

Pr. CHANI Mohamed

Anesthésie Réanimation

Avril 2006

Pr. ACHEMLAL Lahsen*
Pr. AKJOUJ Said*
Pr. BELMEKKI Abdelkader*
Pr. BENCHEIKH Razika
Pr. BIYI Abdelhamid*
Pr. BOUHAFFS Mohamed El Amine
Pr. BOULAHYA Abdellatif*
Pr. CHENGUETI ANSARI Anas
Pr. DOGHMI Nawal
Pr. ESSAMRI Wafaa

Rhumatologie
Radiologie
Hématologie
O.R.L
Biophysique
Chirurgie - Pédiatrique
Chirurgie Cardio – Vasculaire
Gynécologie Obstétrique
Cardiologie
Gastro-entérologie

Pr. FELLAT Ibtissam
Pr. FAROUDY Mamoun
Pr. GHADOUANE Mohammed*
Pr. HARMOUCHE Hicham
Pr. HANAFI Sidi Mohamed*
Pr. IDRIS LAHLOU Amine*
Pr. JROUNDI Laila
Pr. KARMOUNI Tariq
Pr. KILI Amina
Pr. KISRA Hassan
Pr. KISRA Mounir
Pr. LAATIRIS Abdelkader*
Pr. LMIMOUNI Badreddine*
Pr. MANSOURI Hamid*
Pr. OUANASS Abderrazzak
Pr. SAFI Soumaya*
Pr. SEKKAT Fatima Zahra
Pr. SOUALHI Mouna
Pr. TELLAL Saida*
Pr. ZAHRAOUI Rachida

Cardiologie
Anesthésie Réanimation
Urologie
Médecine Interne
Anesthésie Réanimation
Microbiologie
Radiologie
Urologie
Pédiatrie
Psychiatrie
Chirurgie – Pédiatrique
Pharmacie Galénique
Parasitologie
Radiothérapie
Psychiatrie
Endocrinologie
Psychiatrie
Pneumo – Phtisiologie
Biochimie
Pneumo – Phtisiologie

Octobre 2007

Pr. ABIDI Khalid
Pr. ACHACHI Leila
Pr. ACHOUR Abdessamad*
Pr. AIT HOUSSA Mahdi*
Pr. AMHAJJI Larbi*
Pr. AMMAR Haddou*
Pr. AOUI Sarra
Pr. BAITE Abdelouahed*
Pr. BALOUCH Lhousaine*
Pr. BENZIANE Hamid*
Pr. BOUTIMZINE Nourdine
Pr. CHARKAOUI Naoual*
Pr. EHIRCHIOU Abdelkader*
Pr. ELABSI Mohamed
Pr. EL MOUSSAOUI Rachid
Pr. EL OMARI Fatima
Pr. GANA Rachid
Pr. GHARIB Nouredine
Pr. HADADI Khalid*
Pr. ICHOU Mohamed*
Pr. ISMAILI Nadia
Pr. KEBDANI Tayeb
Pr. LALAOUI SALIM Jaafar*

Réanimation médicale
Pneumo phtisiologie
Chirurgie générale
Chirurgie cardio vasculaire
Traumatologie orthopédie
ORL
Parasitologie
Anesthésie réanimation
Biochimie-chimie
Pharmacie clinique
Ophtalmologie
Pharmacie galénique
Chirurgie générale
Chirurgie générale
Anesthésie réanimation
Psychiatrie
Neuro chirurgie
Chirurgie plastique et réparatrice
Radiothérapie
Oncologie médicale
Dermatologie
Radiothérapie
Anesthésie réanimation

Pr. LOUZI Lhoussain*
Pr. MADANI Naoufel
Pr. MAHI Mohamed*
Pr. MARC Karima
Pr. MASRAR Azlarab
Pr. MOUTAJ Redouane *
Pr. MRABET Mustapha*
Pr. MRANI Saad*
Pr. OUZZIF Ez zohra*
Pr. RABHI Monsef*
Pr. RADOUANE Bouchaib*
Pr. SEFFAR Myriame
Pr. SEKHSOKH Yessine*
Pr. SIFAT Hassan*
Pr. TABERKANET Mustafa*
Pr. TACHFOUTI Samira
Pr. TAJDINE Mohammed Tariq*
Pr. TANANE Mansour*
Pr. TLIGUI Houssain
Pr. TOUATI Zakia

Décembre 2007

Pr. DOUHAL ABDERRAHMAN

Décembre 2008

Pr ZOUBIR Mohamed*
Pr TAHIRI My El Hassan*

Mars 2009

Pr. ABOUZAHIR Ali*
Pr. AGDR Aomar*
Pr. AIT ALI Abdelmounaim*
Pr. AIT BENHADDOU El hachmia
Pr. AKHADDAR Ali*
Pr. ALLALI Nazik
Pr. AMAHZOUNE Brahim*
Pr. AMINE Bouchra
Pr. ARKHA Yassir
Pr. AZENDOUR Hicham*
Pr. BELYAMANI Lahcen*
Pr. BJIJOU Younes
Pr. BOUHSAIN Sanae*
Pr. BOUI Mohammed*
Pr. BOUNAIM Ahmed*
Pr. BOUSSOUGA Mostapha*

Microbiologie
Réanimation médicale
Radiologie
Pneumo phtisiologie
Hématologie
Parasitologie
Médecine préventive santé publique et hygiène
Virologie
Biochimie-chimie
Médecine interne
Radiologie
Microbiologie
Microbiologie
Radiothérapie
Chirurgie vasculaire périphérique
Ophtalmologie
Chirurgie générale
Traumatologie orthopédie
Parasitologie
Cardiologie

Ophtalmologie

Anesthésie Réanimation
Chirurgie Générale

Médecine interne
Pédiatre
Chirurgie Générale
Neurologie
Neuro-chirurgie
Radiologie
Chirurgie Cardio-vasculaire
Rhumatologie
Neuro-chirurgie
Anesthésie Réanimation
Anesthésie Réanimation
Anatomie
Biochimie-chimie
Dermatologie
Chirurgie Générale
Traumatologie orthopédique

Pr. CHAKOUR Mohammed *
 Pr. CHTATA Hassan Toufik*
 Pr. DOGHMI Kamal*
 Pr. EL MALKI Hadj Omar
 Pr. EL OUENNASS Mostapha*
 Pr. ENNIBI Khalid*
 Pr. FATHI Khalid
 Pr. HASSIKOU Hasna *
 Pr. KABBAJ Nawal
 Pr. KABIRI Meryem
 Pr. KARBOUBI Lamya
 Pr. L'KASSIMI Hachemi*
 Pr. LAMSAOURI Jamal*
 Pr. MARMADE Lahcen
 Pr. MESKINI Toufik
 Pr. MESSAOUDI Nezha *
 Pr. MSSROURI Rahal
 Pr. NASSAR Ittimade
 Pr. OUKERRAJ Latifa
 Pr. RHORFI Ismail Abderrahmani *
 Pr. ZOUHAIR Said*

Hématologie biologique
 Chirurgie vasculaire périphérique
 Hématologie clinique
 Chirurgie Générale
 Microbiologie
 Médecine interne
 Gynécologie obstétrique
 Rhumatologie
 Gastro-entérologie
 Pédiatrie
 Pédiatrie
 Microbiologie
 Chimie Thérapeutique
 Chirurgie Cardio-vasculaire
 Pédiatrie
 Hématologie biologique
 Chirurgie Générale
 Radiologie
 Cardiologie
 Pneumo-phtisiologie
 Microbiologie

PROFESSEURS AGREGES :

Octobre 2010

Pr. ALILOU Mustapha
 Pr. AMEZIANE Taoufiq*
 Pr. BELAGUID Abdelaziz
 Pr. BOUAITY Brahim*
 Pr. CHADLI Mariama*
 Pr. CHEMSI Mohamed*
 Pr. DAMI Abdellah*
 Pr. DARBI Abdellatif*
 Pr. DENDANE Mohammed Anouar
 Pr. EL HAFIDI Naima
 Pr. EL KHARRAS Abdennasser*
 Pr. EL MAZOUZ Samir
 Pr. EL SAYEGH Hachem
 Pr. ERRABIH Ikram
 Pr. LAMALMI Najat
 Pr. LEZREK Mounir
 Pr. MALIH Mohamed*
 Pr. MOSADIK Ahlam
 Pr. MOUJAHID Mountassir*
 Pr. NAZIH Mouna*
 Pr. ZOUAIDIA Fouad

Anesthésie réanimation
 Médecine interne
 Physiologie
 ORL
 Microbiologie
 Médecine aéronautique
 Biochimie chimie
 Radiologie
 Chirurgie pédiatrique
 Pédiatrie
 Radiologie
 Chirurgie plastique et réparatrice
 Urologie
 Gastro entérologie
 Anatomie pathologique
 Ophtalmologie
 Pédiatrie
 Anesthésie Réanimation
 Chirurgie générale
 Hématologie
 Anatomie pathologique

Mai 2012

Pr. AMRANI Abdelouahed
Pr. ABOUELALAA Khalil*
Pr. BELAIZI Mohamed*
Pr. BENCHEBBA Driss*
Pr. DRISSI Mohamed*
Pr. EL ALAOUI MHAMDI Mouna
Pr. EL KHATTABI Abdessadek*
Pr. EL OUAZZANI Hanane*
Pr. ER-RAJI Mounir
Pr. JAHID Ahmed
Pr. MEHSSANI Jamal*
Pr. RAISSOUNI Maha*

Chirurgie Pédiatrique
Anesthésie Réanimation
Psychiatrie
Traumatologie Orthopédique
Anesthésie Réanimation
Chirurgie Générale
Médecine Interne
Pneumophtisiologie
Chirurgie Pédiatrique
Anatomie pathologique
Psychiatrie
Cardiologie

Février 2013

Pr. AHID Samir
Pr. AIT EL CADI Mina
Pr. AMRANI HANCHI Laila
Pr. AMOUR Mourad
Pr. AWAB Almahdi
Pr. BELAYACHI Jihane
Pr. BELKHADIR Zakaria Houssain
Pr. BENCHEKROUN Laila
Pr. BENKIRANE Souad
Pr. BENNANA Ahmed*
Pr. BENSEFFAJ Nadia
Pr. BENSNGHIR Mustapha*
Pr. BENYAHIA Mohammed*
Pr. BOUATIA Mustapha
Pr. BOUABID Ahmed Salim*
Pr. BOUTARBOUCH Mahjoub
Pr. CHAIB Ali*
Pr. DENDANE Tarek
Pr. DINI Nouzha*
Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Mohamed Ali
Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Najwa
Pr. ELFATEMI Nizare
Pr. EL GUERROUJ Hasnae
Pr. EL HARTI Jaouad
Pr. EL JOUDI Rachid*
Pr. EL KABABRI Maria
Pr. EL KHANNOUSSI Basma
Pr. EL KHLOUFI Samir
Pr. EL KORAICHI Alae

Pharmacologie – Chimie
Toxicologie
Gastro-Entérologie
Anesthésie Réanimation
Anesthésie Réanimation
Réanimation Médicale
Anesthésie Réanimation
Biochimie-Chimie
Hématologie
Informatique Pharmaceutique
Immunologie
Anesthésie Réanimation
Néphrologie
Chimie Analytique
Traumatologie Orthopédie
Anatomie
Cardiologie
Réanimation Médicale
Pédiatrie
Anesthésie Réanimation
Radiologie
Neuro-Chirurgie
Médecine Nucléaire
Chimie Thérapeutique
Toxicologie
Pédiatrie
Anatomie Pathologie
Anatomie
Anesthésie Réanimation

Pr. EN-NOUALI Hassane*	Radiologie
Pr. ERGUIG Laila	Physiologie
Pr. FIKRI Meryim	Radiologie
Pr. GHANIMI Zineb	Pédiatrie
Pr. GHFIR Imade	Médecine Nucléaire
Pr. IMANE Zineb	Pédiatrie
Pr. IRAQI Hind	Endocrinologie et maladies métaboliques
Pr. KABBAJ Hakima	Microbiologie
Pr. KADIRI Mohamed*	Psychiatrie
Pr. LATIB Rachida	Radiologie
Pr. MAAMAR Mouna Fatima Zahra	Médecine Interne
Pr. MEDDAH Bouchra	Pharmacologie
Pr. MELHAOUI Adyl	Neuro-chirurgie
Pr. MRABTI Hind	Oncologie Médicale
Pr. NEJJARI Rachid	Pharmacognosie
Pr. OUBEJJA Houda	Chirurgie Pédiatrique
Pr. OUKABLI Mohamed*	Anatomie Pathologique
Pr. RAHALI Younes	Pharmacie Galénique
Pr. RATBI Ilham	Génétique
Pr. RAHMANI Mounia	Neurologie
Pr. REDA Karim*	Ophtalmologie
Pr. REGRAGUI Wafa	Neurologie
Pr. RKAIN Hanan	Physiologie
Pr. ROSTOM Samira	Rhumatologie
Pr. ROUAS Lamiaa	Anatomie Pathologique
Pr. ROUIBAA Fedoua*	Gastro-Entérologie
Pr. SALIHOUN Mouna	Gastro-Entérologie
Pr. SAYAH Rochde	Chirurgie Cardio-Vasculaire
Pr. SEDDIK Hassan*	Gastro-Entérologie
Pr. ZERHOUNI Hicham	Chirurgie Pédiatrique
Pr. ZINE Ali*	Traumatologie Orthopédie

Avril 2013

Pr. EL KHATIB Mohamed Karim*	Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
Pr. GHOUNDALE Omar*	Urologie
Pr. ZYANI Mohammad*	Médecine Interne

****Enseignants Militaires***

2- ENSEIGNANTS – CHERCHEURS SCIENTIFIQUES **PROFESSEURS / PRs. HABILITES**

Pr. ABOUDRAR Saadia	Physiologie
Pr. ALAMI OUHABI Naima	Biochimie – chimie
Pr. ALAOUI KATIM	Pharmacologie

Pr. ALAOUI SLIMANI Lalla Naïma	Histologie-Embryologie
Pr. ANSAR M'hammed	Chimie Organique et Pharmacie Chimique
Pr. BOUHOUCHE Ahmed	Génétique Humaine
Pr. BOUKLOUZE Abdelaziz	Applications Pharmaceutiques
Pr. BOURJOUANE Mohamed	Microbiologie
Pr. BARKYOU Malika	Histologie-Embryologie
Pr. CHAHED OUZZANI Lalla Chadia	Biochimie – chimie
Pr. DAKKA Taoufiq	Physiologie
Pr. DRAOUI Mustapha	Chimie Analytique
Pr. EL GUESSABI Lahcen	Pharmacognosie
Pr. ETTAIB Abdelkader	Zootchnie
Pr. FAOUZI Moulay El Abbas	Pharmacologie
Pr. HAMZAOUI Laila	Biophysique
Pr. HMAMOUCHE Mohamed	Chimie Organique
Pr. IBRAHIMI Azeddine	Biologie moléculaire
Pr. KHANFRI Jamal Eddine	Biologie
Pr. OULAD BOUYAHYA IDRISSE Med	Chimie Organique
Pr. REDHA Ahlam	Chimie
Pr. TOUATI Driss	Pharmacognosie
Pr. ZAHIDI Ahmed	Pharmacologie
Pr. ZELLOU Amina	Chimie Organique

*Mise à jour le 09/01/2015 par le
Service des Ressources Humaines*

- 9 JAN 2015





DEDICACES



A ma très chère mère

ZERAIDI RACHIDA

*Je ne trouve pas les mots pour traduire tout ce que je ressens envers
une mère exceptionnelle dont j'ai la grande fierté d'être la fille...*

*Tu t'es toujours donnée beaucoup de mal
pour m'offrir le meilleur de toi-même...*

Ta noblesse et ta bonté sont sans limites...

Je n'ai jamais manqué de rien auprès de toi...

*Que ce travail soit un hommage aux énormes sacrifices
que tu t'es imposé afin d'assurer mon bien-être...*

*Puisse ce jour être la récompense de tous tes efforts
et l'exaucement de tes prières tant formulées...*

A mon très cher père

FILALI ABDELMAJID

*Aucune dédicace ne saurait traduire la profondeur
des sentiments d'affection, d'estime et de respect envers toi...*

*Puisse ton existence pleine de droiture, de franchise
et de sagesse me servir d'exemple dans l'exercice de ma profession...*

*Ce modeste travail parait bien dérisoire pour traduire mon amour
envers un père merveilleux...*

A mes très chères sœurs Hind et

Salma

L'amour que je vous porte est sans égal...

Votre soutien et vos encouragements ont été

d'un grand réconfort pour moi ...

Je vous dédie ce travail avec la plus grande reconnaissance

et la profonde affection...

Que Dieu vous protège et vous assure une bonne santé

et une longue et heureuse vie...

A mon cher frère unique

Hamza

Les mots ne sauraient exprimer l'étendue

de l'affection et la gratitude que j'ai pour toi.

Je te dédie ce travail avec tous mes vœux de santé et de réussite.

Je te souhaite une vie pleine de bonheur et de prospérité.

Qu'ALLAH te bénisse et vous protège

A mes chers grands parents maternels et paternels

*Je ne trouve pas les lettres pour vous exprimer tout ce que je
ressens envers vous. Vous avez toujours été à mes cotés,
votre amour et votre confiance en moi m'ont poussé
vers l'avant et j'espère être à la
hauteur de vos espérances.*

Que dieu le tout puissant vous protège et vous procure longue vie.

A mes chers oncles et mes chères tantes

Veillez, tous, trouver dans ce travail l'expression de ma reconnaissance, ma gratitude et mon respect le plus profond, en réponse de votre sympathie, gentillesse, votre aide et l'amabilité avec laquelle vous m'avez entourée.

*Puisse Dieu vous garder en bonne santé,
et vous prêter longue vie pleine de bonheur et de succès*

À mes chers cousins et mes chères cousines

*Les mots ne sauraient exprimer l'étendue de l'affection que j'ai pour
vous.*

Vous m'avez été d'un énorme soutien durant mes années d'études.

*Que ce travail soit un témoignage de ma profonde tendresse et ma
reconnaissance infinie.*

Dieu vous protège et vous réserve un précieux avenir.

A mes amis (es) de toujours

*Zhour, Soumia, Khanssae, Sanae, Chaimae, Soumia, Rababe, Meryem,
Sara, Mohamed, Hicham, Tarik, Aziz, Alarebi, Mohssine, Ali*

Vous avez été toujours là pour moi.

Pour tous les bons moments qu'on a passé ensemble.

*Pour toutes les expériences qu'elles soient bonnes ou mauvaises qu'on a
pu partager.*

Pour votre soutien, vos encouragements et votre affection.

*Je vous dédie cette thèse en témoignage de ma grande affection et en
vous souhaitant une vie heureuse et pleine de succès.*

Que dieu préserve notre amitié.

À tous ceux qui me sont chers

À tous les patients qui me seront confiés...

À tous ceux qui ont contribué à l'élaboration de ce travail...

*À tous ceux qui ont pour mission cette pénible tâche
de soulager l'être humain et d'essayer de lui procurer le bien-être
physique, psychique et social...*

*À tous ceux connus ou inconnus
qui vont feuilleter un jour ce modeste travail*



REMERCIEMENTS



A notre Maître, président et rapporteur de thèse

Monsieur le Professeur T. EL MADHI

Professeur agrégé de chirurgie pédiatrique

Nous tenons à vous exprimer

*notre profonde reconnaissance pour l'honneur que vous nous
avez fait en acceptant de diriger ce travail. Nous avons eu
le plus grand plaisir à travailler sous votre direction.*

*Votre compétence, votre sérieux, votre disponibilité
et votre rigueur sont pour nous le meilleur
exemple à suivre.*

*Nous voudrions être dignes de votre confiance en nous
et vous prions de trouver, dans ce travail,
l'expression de notre gratitude infinie.*

*A Notre Maître et Juge de Thèse
Monsieur le Professeur Z. F. EL ALAMI
Professeur agrégé de chirurgie pédiatrique*

*Je vous remercie vivement de l'honneur que vous me faites
en siégeant parmi notre jury de thèse...*

*Je vous suis très reconnaissante de la spontanéité et de l'amabilité avec
lesquelles
vous avez accepté de juger ce modeste travail...*

*Veillez croire cher maître à l'assurance de ma grande estime
et ma sincère reconnaissance...*

A notre maître et juge de thèse

Monsieur le Professeur M. KISRA

Professeur agrégé de chirurgie pédiatrique.

*C'est pour nous un immense plaisir de vous
voir siéger parmi le jury de notre thèse. Nous avons
toujours été impressionnés par vos qualités humaines et
professionnelles.*

*Veillez agréer, cher maître, nos dévouements
et notre éternelle reconnaissance*

A notre maître et juge de thèse

Monsieur le Professeur M. ER-RAJI

Professeur agrégé de chirurgie pédiatrique.

Nous avons l'honneur de vous compter

parmi les membres du jury de notre thèse,

Veillez trouver ici l'expression de notre respect

et vive gratitude

A Notre Maître et Juge de Thèse

Madame le Professeur H.OUBEJJA NEBAOUI

Professeur agrégé de chirurgie pédiatrique

*Vous nous avez fait l'honneur de nous encadrer
et vous nous avez toujours guidés par vos précieux conseils...*

*Nous avons trouvé auprès de vous un accueil bienveillant
et bénéficié de votre grande expérience et de votre haute compétence
durant notre passage dans votre service...*

*Nous admirons en vous vos rapports humains
et votre grande conscience professionnelle
qui resteront pour nous un exemple à jamais vivace...*

*Qu'il nous soit permis de vous exprimer notre dévouement
et notre profond respect...*

SOMMAIRE

<i>Introduction</i>	1
<i>A) Historique</i>	4
<i>B) Génétique</i>	5
<i>Patients et méthodes d'étude: Observations</i>	8
<i>Observation N° 1</i>	9
<i>Observation N° 2</i>	15
<i>Observation N° 3</i>	21
<i>Observation N° 4</i>	27
<i>Observation N° 5</i>	33
<i>Observation N° 6</i>	38
<i>Observation N° 7</i>	43
<i>Observation N° 8</i>	48
<i>Iconographies</i>	53
<i>Rappel et Discussion</i>	77
<i>A) - Rappel anatomophysiologique de la sensation douloureuse</i>	78
<i>1- Les Voies anatomiques impliquées dans la douleur:</i>	78
<i>1-1 La sensation de nociception et perception de la douleur:</i>	78
<i>1-2 Les mécanismes périphériques impliqués dans la douleur</i>	79
<i>1-2-1 Les Nocicepteurs et la sphère cutanée</i>	79
<i>1-2-2 Les récepteurs élémentaires</i>	81
<i>a) Récepteurs vanilloïdes:</i>	81
<i>b) Récepteurs à l'acidité</i>	81
<i>1-3 Les mécanismes spinaux impliqués dans la nociception:</i>	81
<i>a) Les voies spinales ascendantes</i>	81
<i>b) Les neurones spinaux impliqués dans la transmission de l'information</i>	

<i>nociceptive:</i>	81
<i>b-1) Les neurones spécifiquement nociceptifs</i>	81
<i>b-2) Les neurones à convergence</i>	82
<i>1-4 Mécanismes centraux impliqués dans la nociception</i>	83
<i>1-4-1 Les Voies lemniscales</i>	83
<i>1-4-2 les voies extra-lemniscals</i>	84
<i>2- Mécanismes de contrôle de la douleur</i>	86
<i>2-1 contrôles segmentaires:</i>	86
<i>2- 2 Contrôle supraspinale:</i>	86
<i>B) - Physiopathologie</i>	86
<i>1) La théorie neurotraumatique</i>	87
<i>2) La théorie neurovasculaire</i>	87
<i>C) Discussion</i>	91
<i>1) introduction</i>	91
<i>2) Classifications</i>	91
<i>I) L'indifférence congénitale à la douleur</i>	91
<i>I-1 La clinique :</i>	92
<i>I-2 Examens complémentaires :</i>	94
<i>I-3 Pronostic et traitement :</i>	95
<i>II) Les neuropathies sensitives héréditaires :</i>	96
<i>II-1) Historique</i>	96
<i>II-2) Les types de neuropathies sensitives héréditaires:</i>	97
<i>II-2-1) Acropathie ulcéro-mutilante familiale de Thévenard (type I dans la classification de Dyck):</i>	97
<i>II-2-2) Acropathie précoce récessive quadridistale de Thévenard (Type II dans la classification de Dyck):</i>	103

II-2-3) Syndrome de Riley-Day ou dysautonomie familiale (type III dans la classification de Dyck):	110
II-2-4) Insensibilité congénitale à la douleur avec anhidrose (type IV dans la classification de Dyck):	112
II-2-5) Neuropathie sensitive héréditaire de Low (type V dans la classification de Dyck)	114
3) Résultats :	115
4) Diagnostic différentiel :	115
1) Maladie de LESH-NYHAN	115
2) Les acropathies	116
3) Syndrome de GUILLAN-BARRE	117
4) polyradiculonévrites inflammatoires chroniques	117
5) Neuropathies amyloïdes	117
6) Les neuropathies sensibles de l'enfant	117
7) Syndrome de SILVERMAN.....	118
8) Les maladies psychiatriques	118
9) Le tabés	118
10) Les lésions de la queue de cheval :.....	118
11) Autres	119
5) Manifestations orthopédiques:.....	119
5-1) Les ostéo arthropathies nerveuses.....	119
5-2) Le mal perforant plantaire.....	125
5-3) La pseudarthrose	131
5-4) Les infections ostéoartic	133
5-5) Les cals vicieux.....	133
Conclusion.....	134

<i>Résumé</i>	136
<i>Bibliographie</i>	140

Liste des abréviations

ICD : Insensibilité congénitale à la douleur

PNI : Programme national d'immunisation

NSE : Niveau socio-économique

GB: Globules blancs

GR: Globules rouges

Hb: Hémoglobine

Ht: Hématocrite

VGM: Volume globulaire moyen

CCMH: Concentration corpusculaire moyenne en hémoglobine

CRP : Protéine C réactive

MPP : Mal perforant plantaire

Liste des figures

Figure N° 1: Mal perforant plantaire

Figure N°2 : Ostéo arthrite de la cheville droite avec destruction massive des articulations tibioastragaliennne et astragaliennne

Figure N°3 : Ankylose de la cheville droite suite à une arthropathie neurologique avec ostéite du calcaneum

Figure N°4 : Pseudarthrose hypertrophique avec une déformation de la jambe

Figure N° 5 : Fixateur externe

Figure N° 6 : Consolidation de la pseudarthrose après l'ablation du fixateur externe mais on note aussi un genu varum droit

Figure N° 7 : Ostéotomie de valgisation pour genu varum

Figure N° 8 : Arthropathie neurologique avec destruction des os de l'arrière pied.

Figure N° 9: Ostéoarthrite de la cheville droite traitée par drainage chirurgical avec antibiothérapie avec immobilisation plâtrée

Figure N° 10: Tentative de réaxation de la cheville par méthode d'ILIZAROVE

Figure N° 11 : Ostéoarthrite de la cheville droite aggravée

Figure N° 12: Fracture diaphysaire du fémur gauche

Figure N° 13 : Début de consolidation de l'os fémoral

Figure N° 14: Consolidation complète de l'os fémoral

Figure N° 15: Fracture du 1/3 inférieur du tibia gauche

Figure N° 16 : Immobilisation du tibia gauche par attelle plâtrée

Figure N° 17 : Perte de substances osseuses au niveau du tiers moyen du tibia jusqu'au calcaneum

Figure N° 18: Amputation du pied gauche

Figure N° 19 : Tuméfaction de la hanche droite

Figure N° 20: Tuméfaction et luxation de la hanche droite

Figure N° 21 : Fracture au niveau de l'implantation de la fiche de fixateur externe avec présence d'arthrite et de luxation de la hanche gauche.

Figure N° 22 : L'évolution après l'ablation du fixateur externe

Figure N° 23 : persistance du séquestre au niveau de l'os fémoral gauche

Figure N° 24 : Perte de substance de la diaphyse cubitale

Figure N° 25 : Pseudarthrose cubitale

Figure N° 26: Fracture de la diaphyse humérale

Figure N°27 : Pseudarthrose hypertrophique du cubitus compliquée d'ostéite.

Figure N°28: Destruction de l'articulation tibioastragaliennne sous arthropathie neurologique.

Figure N° 29 :Déformation en varus de la cheville avec pseudarthrose de l'extrémité inférieure du péroné

Figure N° 30 : Aspect de perte de substance au niveau des deux mains causée par les cannes anglaises.

Figure N°31 : Dermatose du visage

Figure N°32 : Destruction massive avec arthropathie neurologique du genou

Figure N° 33 : Arthropathie neurologique de la cheville avec destruction de l'articulationastragaliennne et tibio-astragaliennne.

Figure N°34: Automutilation des pulpes.

Figure N°35:Mal perforant plantaire

Figure N°36: Destruction du premier métatarse suite à un mal perforant plantaire.

Figure N°37: Aspect de lambeau plantaire et la greffe du site de prélèvement du lambeau.

Figure N°38: Dermatose du visage.

Figure N°39 : Des acromutilations des pulpes au niveau des deux mains.

Figure N°40 : mal perforant plantaire débutant en regard du gros orteil gauche [32].

Figure N°41: Mal perforant plantaire en regard de la tête du 1er métatarsien gauche [35]

Figure N° 42 : Troubles trophiques de l'extrémité des doigts et des genoux.

Figure N°43: déformation osseuse au niveau des pieds dans la maladie de Thévenard

Figure N°44: Déformation osseuse au niveau des mains dans la maladie de Thévenard.

Figure N°45 : Mal perforant plantaire avec ostéite du calcanéum.

Figure N°46 : Perception de la douleur

Figure N°47: Différents types de fibres ascendantes

Figure N°48: Organisation schématique des influences périphériques s'exerçant sur les neurones à convergence

Figure N°49: Voies lémniscales (sensibilité épicrotique)

Figure N°50: Les voies extralémniscales



INTRODUCTION



La douleur est un symptôme subjectif complexe qui pose un problème de définition. L'organisation mondiale de la santé (OMS) définit la douleur comme « sensation désagréable et une expérience émotionnelle en réponse à une atteinte tissulaire réelle ou potentielle ou décrite en ces termes » [1].

C'est un mécanisme protecteur pour le corps; il génère de comportements qui visent à en corriger l'origine et à limiter les conséquences.

Par ailleurs, les individus varient largement dans leur sensibilité au stimulus douloureux, certains parmi eux ont une réponse exagérée à la douleur (hyperpathie), pendant que d'autres se montrent relativement indifférents. Bien que des facteurs multiples puissent être responsables de ces différences, la variabilité de la sensibilité à la douleur aussi peut être due aux différences sous-jacentes dans la neurophysiologie de la nociception. [2]

L'insensibilité congénitale à la douleur est une maladie très rare, il en existe différents types s'intégrant le plus souvent dans le cadre d'une neuropathie sensitive héréditaire. [3]

Elle est caractérisée par, un affaiblissement dramatique de perception de la douleur depuis la naissance, causé généralement par une neuropathie héréditaire autosomique [4] qu'on détaillera par la suite.

L'observation du déficit sensoriel, associé à des anomalies ostéo-articulaires et trophiques qu'il entraîne, est parmi les signes essentiels révélateurs des insensibilités congénitales à la douleur.

L'ostéo-arthropathie nerveuse, survenant au cours d'affection engendrant une insensibilité profonde, ainsi que le mal perforant plantaire constituent des complications redoutables dans la majorité des cas. [1]

L'objectif de ce travail est de rappeler ces affections rarissimes, et de mettre surtout l'accent sur les manifestations orthopédiques souvent source d'handicap et de difficulté diagnostique et de prise en charge à la lumière d'une série de huit observations. [5]

A. HISTORIQUE :

Les neuropathies sensibles sont rares et restées longtemps mal connues, d'où une classification incertaine.

Un cas d'analgésie congénitale aurait été rapporté pour la première fois en 1663 par William Harvey devant la cour d'Angleterre au roi Charles 1er.

La première observation a été rapportée en 1852, avec un cas touchant les pieds, décrit par Nélaton [6], à qui l'on doit sa dénomination d'acropathie ulcéromutilante familiale.

En 1922, Hicks a décrit 34 cas [7], tous membres d'une même famille londonienne, et dont les autopsies confirmaient la dégénérescence des neurones des ganglions rachidiens postérieurs.

Puis, à partir de 1932 et pendant dix ans, Thévenard [8] a suivi chez une même patiente l'évolution de la maladie qui a pris son nom. Il a colligé alors quatre observations personnelles et les a ajoutées à celles de la littérature publiées depuis 1903 pour étudier une série de 29 cas. Il remarqua que le syndrome trophique localisé aux membres inférieurs était constant, alors que la localisation aux membres supérieurs n'était notée que dans trois cas. Dans sa série, Thévenard nota que l'atteinte du membre supérieur survint deux à neuf ans après celle du membre inférieur.

Dans dix observations, Tocantis et Reimann notaient que l'atteinte des deux membres supérieurs débutait par des phlyctènes qui évoluaient vers des ulcérations de la face dorsale de la dernière phalange, parfois précédée de douleurs fulgurantes à type de crampes [9].

Denny-Brown identifie en 1951 une forme particulière d'acropathie ulcéromutilante, avec dystrophie des fibres nerveuses myéliniques des racines

postérieures, associant des lésions nerveuses périphériques à une dégénérescence primitive des ganglions rachidiens de L3 et S2.

Et c'est en 1973, que Trusch [10], précise les trois critères nécessaires pour porter le diagnostic d'indifférence congénitale à la douleur :

- 1- Absence de perception de la douleur depuis la naissance ;
- 2- La totalité de la surface corporelle est intéressée ;
- 3- Toutes les autres sensibilités doivent être intactes et les réflexes ostéo-tendineux sont normaux.

Tandis que Dyck et Coll [11] établirent en 1975 une classification qui regroupe sous le terme de neuropathies sensitives héréditaires, des affections qui ont en commun les caractéristiques suivantes :

- 1- Elles sont généralement héréditaires ;
- 2- Il y a une implication sélective des neurones sensitifs périphériques ;
- 3- L'implication des neurones est typiquement celle que l'on voit dans les dégénérescences des systèmes.

B. Génétique :

-Il s'agit d'une maladie héréditaire. En détaillant dans ce chapitre les cinq différents types des neuropathies sensitives héréditaires sur le plan génétique.

-Des approches génétiques sont bien développées dans la maladie de Thévenard :

Le mode de transmission prépondérant de cette maladie est autosomique dominant. Dans certains pédigrées, une hérédité liée à l'X ne peut être exclue

(absence de transmission père-fils). La pénétrance semble incomplète, elle est sans aucun doute âge-dépendante.

Dans trois familles, deux d'origine australienne et une autrichienne, un locus a été identifié par Garth Nicholson et al en 9q22.1-q22.3 dans une région de 8 cM, délimité par les marqueurs microsatellites D9S318-D9S176 [12].

De même nous avons étudié une famille française où le phénotype HSAN I correspond à une région. Ce locus semble donc être fréquent. Le gène correspondant n'a pas encore été identifié.

L'atteinte motrice qui peut être plus marquée dans certaines familles rend délicat le classement du phénotype. Il est alors limite entre HSAN I et CMT2.

Ainsi, un locus a été identifié sur le chromosome 3q pour un phénotype CMT2 qui se caractérisait pourtant par des troubles sensitifs majeurs avec ulcérations plantaires et amputation des orteils chez les patients.

Ce locus a été initialement dénommé CMT2B mais aujourd'hui beaucoup s'accordent pour l'associer à un phénotype HSAN I.

Ces données démontrent donc l'hétérogénéité génétique du phénotype HSANI.

Au plan pratique, ne peut être proposé qu'un diagnostic moléculaire indirect par marqueurs polymorphes dans les familles suffisamment informatives pour une analyse de liaison [13, 14].

-Dans l'acropathie précoce récessive quadridistale de Thévenard :

Cette maladie est transmise selon le mode autosomique récessif, mais le gène n'a pas encore été localisé.

Une consanguinité est souvent présente. Mais les cas sporadiques sont fréquents et des cas d'hérédité liés à l'X sont décrits par Axelrod Kondo et

Horikawa parlent d'hétérogénéité génétique et de plusieurs pathologies différentes regroupées sous le terme de N.S.H de type II [15].

-Dans le syndrome de Riley-Day ou de dysautonomie familiale :

C'est une maladie très rare, à transmission autosomique récessive, atteignant principalement les juifs ashkénazes. Cette neuropathie, très riche sémiologiquement, a été décrite pour la première fois en 1949 [16].

-Dans l'insensibilité congénitale à la douleur avec anhidrose :

La transmission se fait sur le mode autosomale récessif, avec une expression variable [17]. Il n'existe pas de distribution raciale caractéristique.

Le gène responsable a été localisé en 1991 sur le chromosome 1q [18] et des études récentes [19,20] ont permis de bien mettre en évidence des anomalies de ce gène de 23kb appelées TRKA (ou NRTK1).

-Dans la neuropathie sensitive héréditaire de Low :

Cette maladie est transmise selon le mode autosomique récessif.

Le gène responsable a été localisé sur le chromosome 1p [21].



PATIENS

ET METHODES



OBSERVATION N°1

Identité du patient :

HH est née en 1986 de parents sains ; elle est la 2eme d'une fratrie de quatre ; vaccinée selon le PNI, de très bas NSE.

Antécédents familiaux

Pas notion de consanguinité des parents.

Son père est traité pour syphilis génitale.

Sa mère est suivie pour cirrhose hépatique chronique.

Deux sœurs vivantes âgées respectivement de 15ans et 17 ans suivies pour une neuropathie sensitive héréditaire. (Observations N°6 et N°8).

Antécédents personnels :

HH est issue d'une grossesse non suivie menée à terme accouchement à domicile.

A l'âge de 4 ans, elle a eu une dermatose au niveau du visage non traitée. Le développement psychomoteur est tout à fait normal et la croissance statur pondérale est correcte.

Histoire de la maladie :

Le début de la maladie remonte à l'âge de 6ans par l'apparition d'un mal perforant plantaire droit suite à une blessure par un clou souillé.(FigureN°1)

La patiente a bénéficié d'une bacilloscopie qui est revenue négative, et une biopsie du mal perforant qui ne montrait pas de lésions spécifiques d'où le diagnostic de la lèpre a été éliminé.

L'association des cicatrices indélébiles sur le visage et le mal perforant plantaire a nécessité une hospitalisation au service de P2 (hématologie-

oncologie) pour complément de bilan. Elle en est sortie avec le diagnostic d'une neuropathie sensitive héréditaire avec un traitement symptomatique de sa lésion plantaire.

Evolution orthopédique :

La patiente a présenté une surinfection du mal perforant plantaire. Elle fut adressée au service de traumatologie orthopédique infantile pour prise en charge, où elle a bénéficié à l'âge de 8ans d'un curetage au bloc opératoire avec des soins locaux intensifs, et semelle orthopédique pour éviter l'appui, mais sans amélioration. L'évolution s'est compliquée d'une ostéo arthrite de la cheville droite avec impotence fonctionnelle. (Figure N°2)

HH a bénéficié d'un traitement chirurgical avec une antibiothérapie et immobilisation par plâtre cruro-pédieux.

L'évolution s'est marquée par l'assèchement de l'infection avec destruction massive des os de l'arrière pied et ankylose de la cheville. (Figure N°3)

Par la suite, l'enfant a présenté une fracture diaphysaire tibiale gauche à l'âge de 12ans, passée inaperçue. La patiente continuait à marcher et l'évolution s'est faite vers une pseudarthrose hypertrophique avec une déformation de la jambe. (Figure N°4)

La patiente a présenté aussi une fracture bi-malléolaire.

Un traitement orthopédique a été envisagé par immobilisation par plâtre cruro-pédieux pendant deux mois mais sans consolidation.

Trois mois plus tard, elle a bénéficié de la pose d'un fixateur externe avec compression du foyer. L'évolution était favorable avec une bonne consolidation. (Figure N°5)

L'enfant a présenté par la suite un genou varum droit, (Figure N°6) au dépend du tibia, qui s'est aggravé par la suite en faisant apparaître une plaie au niveau du bord externe du talon droit accompagné d'une adénopathie inguinale droite. Ce qui a nécessité une ostéotomie de valgisation évoluant favorablement. (Figure N°7)

Six mois plus tard, la patiente a été hospitalisée pour une tuméfaction de la cheville droite sans fièvre avec un bilan biologique normal. (Figure N°8)

Sur la radiographie, on observe une destruction totale des os du tarse et de l'extrémité inférieure des deux os de la jambe droite.

Sur l'échographie, on a noté un épanchement intra-articulaire d'aspect homogène.

Par ailleurs, la ponction de la cheville a ramené un liquide jaune citrin stérile, ce qui oriente vers une arthropathie neurologique qui a relativement évolué favorablement après immobilisation plâtrée de deux mois vers l'ankylose en position de la fonction.

Evolution générale :

a)examen général :

L'enfant était en assez bon état général, apyrétique avec des cicatrices de lésions frontale et nasale au niveau du visage dues à la dermatose non traitée.

b) examen de la bouche :

HH a bénéficié d'une prothèse dentaire à l'âge de 15 ans, vu son mauvais état bucco-dentaire, faite au service d'odontologie de la faculté de médecine dentaire.(L'extraction des dents s'est faite sous anesthésie)

c)examen neurologique :

La motricité et le tonus sont normaux.

Les réflexes ostéo tendineux sont présents et normaux.

La sensibilité tactile est conservée.

La sensibilité thermo-algique est perturbée.

La sensibilité profonde : le test du sens de position des orteils ne met en évidence aucune anomalie.

Le système nerveux autonome :

-Il n'y a pas de trouble vasomoteur.

-Il n'existe pas de variations tensionnelles ni d'hypotension orthostatique.

-le transit intestinal est normal.

-Il n'y a pas de perturbation de la sudation ou de la lacrymation.

Les nerfs crâniens :

Le nerf olfactif (I) : pas de trouble de l'odorat.

Le nerf optique (II) : acuité visuelle normale.

Les nerfs (III, IV, VI) : mobilité extrinsèque normale.

Réflexe pupillaire photomoteur et convergence normaux.

Le nerf trijumeau (V) : le nerf moteur ne montre rien de particulier.

Le réflexe cornéen est présent.

La sensibilité au niveau de la langue est légèrement perturbée, les papilles sont présentes.

Le nerf facial (VII) : normal.

Le nerf auditif (VIII) : il n'y a pas de surdité.

Les nerfs (IX, X, XI) : il n'existe pas de difficulté à la déglutition.

Le nerf (XII) : la mobilité de la langue est normale.

d) examen des aires ganglionnaires :

On a noté une présence d'une adénopathie crurale droite, mobile non inflammatoire douloureuse à la palpation.

e) examen cardio-vasculaire :

L'auscultation cardio-vasculaire est normale.

f) examen pleuro-pulmonaire :

Il ne montre rien de particulier.

g) examen de l'abdomen :

Il est sans particularité.

Examens complémentaires :

a) Bilans non spécifiques :

Protidémie : 58g/l

Urée sanguine : 0,20g /l

Glycémie : 0,80g/l

Calcémie : 80mg/l

Numération formule sanguine :

GB: 8960/mm³

GR: 4 400 000/mm³

Hb: 9,6g/dl

Ht: 29,8%

VGM: 73,1 fl

CCMH:30.2g/dl

Plaquettes:581000/mm³

CRP:40mg/l

b) Bilans spécifiques:

-Test à l'histamine: anormal au niveau des extrémités supérieures et inférieures.

-Liquide céphalo-rachidien: normal

-L'électromyogramme:

+ Une atteinte mono-neuronale;

- +Absence de potentiel sensitif au niveau des extrémités.
- L'électroencéphalogramme : normal.
- Le potentiel évoqué sensitif : sans particularité.
- La biopsie nerveuse révèle :
 - +Raréfaction des fibres amyéliniques avec perte équivalente des fibres myélinisées de gros calibre.
 - +Dégénérescence neuronale sensitive.
 - +Atrophie axonale.
- La biologie: dysglobulinémie avec augmentation des IgA sécrétoires.

OBSERVATION N°2

Identité du patient :

HN est née en 1996 de parents sains, l'ainée d'une fratrie de trois, d'origine rurale non vaccinée et de très bas NSE.

Antécédents familiaux

- +Notion de consanguinité familiale du premier degré.
- +Père traité pour syphilis.
- +Trois cousins décédés par la maladie de Thévenard.
- +Une sœur vivante suivie pour la même maladie.
- +Les deux autres frère et sœur sont sains et bien portants.

Antécédents personnels :

HN est née au terme d'une grossesse de neuf mois non suivie, l'accouchement a eu lieu à domicile.

Histoire de la maladie :

Le début de la maladie remonte à l'âge de sept mois par déchaussement dentaire spontané et progressif qui a motivé une consultation de stomatologie, lors de celle-ci on a constaté une perte de substance de la lèvre supérieure et des pulpes des doigts accompagnée des troubles trophiques.

A l'interrogatoire, la maman a pris de rattacher ses lésions à l'automutilation d'où le diagnostic d'acropathie ulcéro-mutilante a été

soulevé. Puis la patiente fut adressée au service de traumatologie orthopédique infantile pour complément thérapeutique.

Evolution orthopédique :

A l'âge de 5 ans, HN est hospitalisée pour un mal perforant plantaire du pied droit manifestement surinfecté avec déchaussement du pied. Malgré le traitement, l'évolution s'est marquée par l'installation d'une tuméfaction de la cheville droite dans un contexte de fièvre et d'altération de l'état général.

Sur le plan biologique, on a noté une accélération de la vitesse de sédimentation avec une hyperleucocytose.

En parallèle, une échographie a été réalisée, qui a montré un épanchement articulaire avec collection hétérogène de la face interne de la jambe. Par ailleurs, la ponction de la cheville a ramené un liquide purulent.

Devant ces éléments, le diagnostic d'une ostéo arthrite de la cheville droite a été posé. (Figure N°9)

En vue d'une ankylose de la cheville en position de la fonction, un drainage chirurgical a été réalisé, et en même temps une immobilisation plâtrée avec fixateur par méthode d'ILIZAROVE a été effectuée (Figure N°10). Mais l'évolution a été marquée par l'installation d'une septicémie avec aggravation des lésions osseuses, ce qui a imposé l'amputation du pied droit. (Figure N°11)

Les suites étaient favorables, HN porte un appareillage (prothèse de la jambe), mais l'apparition des escarres au niveau des zones d'appui et des moignons a demandé plusieurs reprises chirurgicales, si bien que HN a abandonné sa prothèse.

Un an plus tard, la patiente a fait une chute sur le membre gauche ayant occasionné une fracture diaphysaire du fémur gauche. (Figure N°12).

L'échographie de la hanche a montré :

+Un épanchement articulaire unique de 13mm au niveau du cul de sac antérieur de la hanche gauche.

+Une fracture avec chevauchement diaphysaire supérieur du fémur gauche.

+Adénopathie inguinale gauche.

Par ailleurs, la ponction a ramené un liquide hématique.

La patiente a été traitée par un plâtre pelvi-pédieux.

Malheureusement, elle évoluait vers l'installation d'une pseudarthrose du fémur gauche, qui s'est consolidée par la suite. (Figures N°13 et N°14)

Evolution générale :

a) Examen général :

A l'inspection, on a noté une dysmorphie cranio-faciale avec de multiples cicatrices et mutilations d'âges différents touchant surtout les membres et les extrémités.

b) Examen de la bouche :

Au niveau de la langue on note une perte de substance portant sur la pointe de la langue et des phlyctènes au niveau de la face interne de la lèvre supérieure

c) Examen neurologique :

Le tact épicrotique est perturbé.

La douleur à la pique n'est retrouvée à aucun endroit du corps.

La douleur déclenchée à la pression unguéale est nulle.

La sensibilité thermique est absente.

Insensibilité diffuse à la douleur.

La sensibilité profonde : Le test du sens de position des orteils ne met en évidence aucune anomalie.

Il n'y a pas d'amyotrophie.

Le système nerveux autonome :

- Il n'y a pas de trouble vasomoteur.
- Il n'existe pas de variations tensionnelles ni d'hypotension orthostatique.
- Le transit intestinal est normal.
- Il n'y a pas de perturbations de la sudation ou de lacrymation.

Les nerfs crâniens :

Le nerf olfactif(I) : Pas de trouble de l'odorat.

Le nerf optique(II) : Acuité visuelle normale.

Les nerfs (III, IV, VI) :

- Mobilité extrinsèque normale ;
- Réflexe pupillaire photomoteur et convergence normaux.

Le nerf trijumeau(V):

- le nerf moteur ne montre rien de particulier.
- le réflexe cornéen est présent.
- la sensibilité au niveau de la langue est légèrement perturbée, les papilles sont présentes.

Le nerf facial (VII) : Normal

Le nerf auditif(VIII) : Surdit   p  riph  rique du c  t   droit.

Les nerfs (IX, X, XI) : Il n'existe pas de difficult      la d  glutition.

Le nerf (XII) : la mobilit   de la langue est normale.

+Les r  flexes ost  oarticulaires sont vifs.

+Une hypotonie musculaire.

d) Examen des aires ganglionnaires :

Les aires ganglionnaires sont libres.

e) Examen cardio-vasculaire :

-L'auscultation normale.

-Les pouls périphériques sont présents et symétriques

f) Examen pleuro-pulmonaire :

Il ne montre rien de particulier.

g) Examen abdominal :

Il est également normal.

Examens complémentaires :

a) Bilans non spécifiques :

Protidémie : 55 g/l

Urée sanguine : 0.25g/l

Glycémie : 0.99g/l

Calcémie : 84mg/l

Vitesse de sédimentation : 55mm/h

Numération formule sanguine :

GB: 11.000/mm

GR: 3.870.000/mm

Hb: 8.5g/dl

Ht: 26.1%

VGM: 70.7 fl

CCMH: 28.4g/dl

Plaquettes: 405.000/mm

CRP : 49mg/l

b) Bilans spécifiques :

- Test à l'histamine : normal
- Test à la Naloxone : réversible
- Liquide céphalo-rachidien : normal
- L'électromyogramme : normal
- L'électroencéphalogramme : normal
- Le potentiel évoqué sensitif : sans particularité
- La biopsie nerveuse : normale
- Le caryotype : n'est pas fait
- Métabolisme de tréptophane : n'est pas fait
- Dosage d'endorphine : n'est pas fait
- La biologie : absence de dysglobulinémie.

OBSERVATION N°3

Identité du patient :

WB est née en 1996 de parents sains, l'ainée d'une fratrie de trois, vaccinée selon le PNI, de très bas NSE.

Antécédents familiaux

-Un frère décédé à l'âge de 4ans suite aux complications de la maladie de Thévenard.

-Un autre frère vivant suivi pour la même maladie.

Antécédents personnels :

WB est issue d'une grossesse suivie au centre de santé, menée à terme, l'accouchement a eu lieu à domicile.

Histoire de la maladie :

Le début de la maladie remonte à l'âge de cinq mois par l'installation spontanée et progressive des ulcérations érythémateuses au niveau des membres supérieurs prédominant surtout aux extrémités et la face dorsale des deux avants bras.

Le bilan radiologique a objectivé des lésions osseuses bilatérales évoquant des fractures d'âges différents, plusieurs diagnostics ont été soulevés :

- +L'ostéogenèse imparfaite ;
- +Le syndrome de Silverman ;
- +L'insensibilité congénitale à la douleur.

L'interrogatoire a relevé que ces lésions sont en rapport avec une automutilation et des chutes fréquentes, ayant occasionné des déformations osseuses que WB tolérait bien, si bien qu'elle n'a pas motivé la consultation.

Devant ces arguments, le diagnostic de l'insensibilité congénitale à la douleur a été retenu. Puis WB a été suivie au service de traumatologie orthopédique infantile jusqu'à l'âge de six ans.

Evolution orthopédique :

A l'âge de six ans, WB a installé une tuméfaction de la cheville gauche remontant jusqu'à la jonction du tiers inférieur et tiers moyen de la jambe, évoluant dans un contexte de fièvre non chiffrée et d'altération de l'état général.

La radiographie a montré des signes d'ostéo arthrite de la cheville compliquée d'une fracture du 1/3 inférieur du tibia gauche.(Figure N°15)

Le bilan biologique a objectivé :

- +Une vitesse de sédimentation élevée ;
- +Une hyperleucocytose.

WB a bénéficié d'un drainage chirurgical avec immobilisation par attelle associée à une antibiothérapie par voie parentérale. (Figure N°16)

L'évolution s'est marquée par l'amélioration de l'état général et la régression des signes locaux mais avec persistance d'une perte de substances osseuses importantes allant du tiers moyen du tibia jusqu'au calcaneum. (Figure N°17)

Le pied ne tenait à la jambe que grâce à un petit pont de partie molle qui faisait moins d'un centimètre de diamètre avec altération de la vascularisation distale. (Figure N°18)

Vu que la chance de consolidation était minime et l'appui ne se faisait plus que sur la partie distale de la jambe, l'indication d'amputation a été imposée. (Figure N°19)

Les suites opératoires ont été marquées par un suintement avec lâchage de sutures du moignon, ayant nécessité une reprise chirurgicale avec une bonne cicatrisation.

Un appareillage a été confectionné, mais celui-ci était mal toléré au niveau des zones d'appui, si bien WB a abandonné sa prothèse.

Deux ans plus tard, WB a présenté une tuméfaction importante de la racine du membre inférieur droit dans un contexte de fièvre, d'accélération de la vitesse de sédimentation et d'hyperleucocytose. (Figure N°20)

Sur la radiographie on a observé une hanche complètement luxée.

L'échographie a objectivé : un épanchement liquidien d'aspect homogène siégeant au niveau de la loge inguinale et la face externe de la racine de la cuisse avec une désinsertion de la tête fémorale du cotyle.

La ponction articulaire a ramené un liquide hématique et le prélèvement de la synoviale pour l'étude anatomo-pathologique n'était pas concluant.

Par ailleurs, un drainage chirurgical avec réduction de la luxation et fixation par des broches trans-articulaire a été réalisé en association avec une immobilisation par plâtre pelvi-pédieux et une antibiothérapie par voie parentérale.

L'évolution s'est marquée par l'amélioration de l'état général et local avec apyrexie. L'ablation du plâtre et des broches a été réalisée six semaines plus tard, WB a repris l'appui sur son membre droit.

Malheureusement six mois plus tard, elle a refait la même symptomatologie, avec cette fois ci des signes du choc septique, qui a motivé une reprise chirurgicale en urgence avec couverture par une antibiothérapie par voie parentérale.

Evolution générale :

a) Examen général :

A l'âge de 9 ans, la patiente est hospitalisée dans un état grabataire avec des conjonctives décolorées et des muqueuses sèches.

b) Examen de la bouche :

Il n'y a pas de cicatrice d'automutilation ni de perte de substance au niveau de la langue et des lèvres.

Présence d'une tuméfaction jugale.

c) Examen neurologique :

Patiente consciente, bien orientée dans le temps et l'espace.

Le tonus et la force musculaire sont normaux.

Les réflexes ostéo-tendineux sont présents et normaux.

Le tact épicrotique est perturbé.

La sensibilité thermique est également perturbée.

La sensibilité profonde : Le test du sens de position des orteils ne met en évidence aucune anomalie.

Le système nerveux autonome :

-Il n'y a pas de trouble vasomoteur.

-Il n'existe pas de variations tensionnelles ni d'hypotension orthostatique.

-Le transit intestinal est normal.

-Il n'y a pas de perturbations de la sudation ou de lacrymation.

Les nerfs crâniens :

Le nerf olfactif(I) : Pas de trouble de l'odorat.

Le nerf optique(II) : Acuité visuelle normale.

Les nerfs (III, IV, VI) :

-Mobilité extrinsèque normale ;

-Réflexe pupillaire photomoteur et convergence normaux.

Le nerf trijumeau(V):

-le nerf moteur ne montre rien de particulier.

-le réflexe cornéen est présent.

-la sensibilité au niveau de la langue est légèrement perturbée, les papilles sont présentes.

Le nerf facial (VII) : Normal

Le nerf auditif(VIII) : Pas de surdité.

Les nerfs (IX, X, XI) : Il n'existe pas de difficulté à la déglutition.

Le nerf (XII) : la mobilité de la langue est normale.

d) Examen des aires ganglionnaires :

Des poly adénopathies lenticulaires siégeant au niveau de la région cervicale droite, axillaire bilatérale et inguinale bilatérale.

e) Examen cardio-vasculaire :

-L'auscultation normale.

-Les pouls périphériques sont présents et symétrique.

f) Examen pleuro-pulmonaire :

Il ne montre rien de particulier.

g) Examen de l'abdomen :

A la palpation ; on note la présence de :

+Une splénomégalie à 4 travers de doigts.

+Une hépatomégalie à 2 travers de doigts.

Examens complémentaires :

a) Bilans non spécifiques :

Protidémie : 50g/l

Urée sanguine : 0.22g/l

Glycémie : 0.86g/l

Calcémie : 75mg/l

Vitesse de sédimentation : 67mm/h

Numération formule sanguine :

GB : 15.000/mm

GR : 3.500.000/mm

Hb : 7.2g/dl

Ht : 24%

VGM : 70.2 fl

CCMH : 26.3g/dl

Plaquettes : 203.000/mm

CRP : 45mg/l

b) Bilans spécifiques :

-Test à l'histamine : normal

-Liquide céphalo-rachidien : normal

-L'électroencéphalogramme : normal

-L'électromyogramme : Les potentiels sensitifs ne sont pas mesurables.

-La biopsie nerveuse révèle:

+Une perte des fibres myélinisées de petit et grand calibres.

+Absence de terminaisons nerveuses libres.

-L e caryotype : n'est pas fait

-La biologie : absence de dysglobulinémie.

OBSERVATION N°4

Identité du patient :

M.B est né de parents sains, 2^{ème} d'une fratrie de trois, vacciné selon le PNI, de très bas NSE.

Antécédents familiaux

Une sœur vivante âgée de onze ans suivie pour néphropathie sensitive héréditaire.

Un autre frère vivant âgé de six ans, suivi pour la même maladie.

Pas notion de consanguinité des parents.

Antécédents personnels :

M.B est issu d'une grossesse suivie au centre de santé, menée à terme, l'accouchement a eu lieu à domicile.

Histoire de la maladie :

Le début remonte à l'âge de deux ans par l'installation d'une fracture du fémur gauche suite à une chute traitée par Jbira pendant 15 jours, puis il a pris l'appui sur ses membres. L'apparition de craquement et l'aggravation de la tuméfaction dans un contexte de fièvre et d'altération de l'état général ont motivé la mère à consulter aux urgences, où M.B a bénéficié d'une échographie de la cuisse gauche qui a montré :

- Un épanchement liquidien hétérogène au niveau de l'articulation du fémur et de la hanche gauche.
- Présence des bulles d'aires avec destruction osseuse.

La radiographie a objectivé une fracture intéressant la jonction du tiers supérieur et tiers moyen du fémur gauche avec signes d'ostéite.

L'enfant fût adressé au service de traumatologie orthopédique pour suivi et complément thérapeutique.

A l'interrogatoire, la maman a rapporté que son enfant faisait tout le temps des ulcérations cutanées avec perte de substance au niveau de la pointe de la langue et des pulpes des doigts. Devant ce faisceau d'arguments le diagnostic d'une insensibilité congénitale à la douleur a été retenu.

Evolution orthopédique :

Au service de traumatologie orthopédique, M.B a bénéficié d'un drainage de 1.5 litre de pus et d'un lavage abondant avec débridement tout en installant un fixateur externe en association avec antibiothérapie par voie parentérale.

Quelques jours plus tard, M.B a commencé à appuyer sur son membre, par conséquence une fracture au niveau de l'implantation de la fiche de fixateur externe s'est installée. (Figure N°21).

Un mois plus tard, le patient est revenu au service pour une tuméfaction de la cuisse droite évoluant dans un contexte de fièvre, d'accélération de la vitesse de sédimentation et d'hyperleucocytose.

L'échographie a montré un épanchement septique hétérogène important avec luxation de la hanche droite. Le diagnostic d'arthrite de la hanche a été posé.

En parallèle, M.B a bénéficié d'une ponction articulaire évacuatrice de la masse (Abord de Hunter) qui a ramené un liquide purulent pour lequel un prélèvement bactériologique a été fait, et une biopsie de la capsule, de la synoviale et du muscle ont été réalisés pour l'étude anatomopathologique.

Sur le plan thérapeutique un drainage et une toilette abondante ont effectué du côté droit, et une ablation de fixateur externe avec pose de plâtre du

côté gauche, tout en associant une antibiothérapie par voie parentérale. (Figure N°22).

L'évolution s'est marquée par une consolidation de la fracture avec persistance d'une fistule et d'un séquestre au niveau de la cuisse gauche. (Figure N°23).

Un mois plus tard, M.B a fait une chute qui a occasionné une fracture cubitale gauche traitée orthopédiquement. Après l'ablation du plâtre, on a constaté une tuméfaction en regard de la diaphyse cubitale, qui était en rapport avec une ostéomyélite négligée et une perte de substance de la diaphyse cubitale. (Figure N°24).

Le traitement consistait à la mise en place du plâtre avec une antibiothérapie par voie parentérale. Mais malheureusement une pseudarthrose cubitale s'est installée au bout de quelques semaines. (Figure N°25).

Sept mois plus tard, M.B est revu au service, cette fois ci pour une fracture de la diaphyse humérale droite pour laquelle un plâtre a été mis en place. (Figure N°26).

L'évolution : consolidation après six semaines.

Après trois mois, selon les dires de sa maman, M.B a commencé à faire des traumatismes crâniens volontaires (taper la tête contre le mur) suite auxquels il a développé des troubles de conscience, évoluant vers son décès avant d'arriver à l'hôpital.

Evolution générale :

a) Examen général :

Un enfant en assez bon état général, les conjonctives sont décolorées, avec présence de multiples cicatrices et croûtes cutanées au niveau des membres supérieurs et inférieurs.

b) Examen de la bouche :

- Présence de cicatrices d'automutilation avec perte de substance au niveau des pulpes des doigts.
- Présence d'une tuméfaction buccale.

c) Examen neurologique :

- ♦ Patient conscient.
- ♦ Le tonus et la force musculaire sont normaux.
- ♦ Les réflexes ostéoarticulaires sont présents et normaux.
- ♦ Le tact épicrotique est perturbé ;
- ♦ La sensibilité thermique est également perturbée ;
- ♦ La sensibilité profonde : Le test du sens de position des orteils ne met en évidence aucune anomalie.
- ♦ Le système nerveux autonome :
 - Il n'y a pas de trouble vasomoteur ;
 - Il n'existe pas de variations tensionnelles ni d'hypotension orthostatique ;
 - Le transit intestinal est normal ;
 - Il n'y a pas de perturbation de la sudation ou de lacrymation.
 - ♦ Les nerfs crâniens :
 - Le nerf olfactif (I) : pas de trouble de l'odorat.
 - Le nerf optique (II) : acuité visuelle normale.
 - Les nerfs (III, IV, VI) :
 - Mobilité extrinsèque normale ;
 - Réflexe pupillaire photomoteur et convergence normaux.
 - Le nerf trijumeau (V) :

- Le nerf moteur ne montre rien de particularité ;
- Le réflexe cornéen est présent ;
- La sensibilité au niveau de la langue est normale, les papilles sont présentes.

-Le nerf facial (VII) : normal.

-Le nerf auditif (VIII) : il n'y a pas de surdité.

-Les nerfs (IX, X, XI) : il n'existe pas une difficulté à la déglutition.

-Le nerf (XII) : la mobilité de la langue est normale.

d) Examen des aires ganglionnaires :

Les aires ganglionnaires sont libres.

e) Examen cardio-vasculaire :

Il ne montre rien de particulier.

f) Examen pleuro-pulmonaire :

Il est tout à fait normal.

g) Examen de l'abdomen :

Il est normal.

Examens complémentaires :

a) Bilans non spécifiques :

Protidémie : 53 g/l.

Urée sanguine : 0.21 g/l.

Glycémie : 0.92 g/l.

Calcémie : 73 mg/l.

Vitesse de sédimentation : 49 mm/h.

Numération formule sanguine :

GB: 11.000 / mm³.

GR: 4.350.000 / mm³.

Hb: 7,2g/dl.

Ht: 26.3%

VGM: 59 fl.

CCMH: 17 g/dl

Plaquettes: 657.000 / mm³.

Groupage: O Rhésus+.

CRP : 51 mg/l

b) Bilans spécifiques :

- ❖ Test à l'histamine : négatif.
- ❖ Liquide céphalo-rachidien : normal.
- ❖ L'électromyogramme : les potentiels évoqués sensitifs sont perturbés.
- ❖ L'électroencéphalogramme : sans particularité.
- ❖ La biopsie nerveuse révèle :
 - ♦ Perte de fibres myélinisées ;
 - ♦ Absence des terminaisons libres ;
 - ♦ Les follicules pileux dénervés.
- ❖ Le caryotype : n'est pas fait.

OBSERVATION N° 5 :

Identité du patient :

B A est né en 2001, benjamin d'une fratrie de trois, résident à Salé, parents non mutualistes.

Antécédents familiaux :

- Pas notion de consanguinité des parents.
- 2 frères suivis au service de traumatologie orthopédique infantile pour une insensibilité congénitale à la douleur (Voir observations N°3 et 4).

Antécédents personnels : Rien à signaler.

Histoire de la maladie

Le début de la maladie remonte à l'âge d'un an par une fracture médio diaphysaire du cubitus gauche traitée par un plâtre brachio- anté- brachio palmaire pendant un mois. Lors de l'ablation du plâtre la mère a constaté une fistule au niveau de l'extrémité supérieure de l'avant bras gauche avec issue de pus le tout évoluant dans un contexte fébrile, ce qui a motivé la mère à consulter.

L'enfant fût adressé au service de traumatologie orthopédique pour suivi et complément thérapeutique.

A l'interrogatoire, la maman a rapporté que son enfant faisait tout le temps des ulcérations cutanées avec perte de substance au niveau des pulpes des doigts et des lésions au niveau du gros orteil rappelant un mal perforant plantaire.

Evolution orthopédique :

Au service de traumatologie orthopédique, BA a bénéficié d'un drainage de pus avec une séquestréctomie tout en installant un fixateur externe en association avec une antibiothérapie.

Six mois plus tard, BA a été repris après assèchement pour une greffe avec un embrochage centromédullaire du cubitus ce qui a permis de consolider la pseudarthrose qu'il avait développé. (Figure N° 27)

Deux ans plus tard, BA a fait une chute qui a occasionné une fracture diaphysaire du fémur et l'interrogatoire a révélé que le traumatisme a eu lieu 15 jours avant la consultation et que l'enfant a continué à marcher difficilement mais sans se plaindre de douleur. A l'examen on a noté une tuméfaction du tiers moyen de la cuisse d'allure rénitente avec une mobilité anormale médio-diaphysaire du fémur.

La radiographie a objectivé une fracture non consolidée qui a été traitée par un fixateur externe.

Trois mois plus tard, BA est revu au service, cette fois ci pour déstabilisation du montage avec sur la radiographie un début de consolidation et un chambrage évident autour des fiches du fixateur externe.

Le fixateur externe a été enlevé au lit du malade sans anesthésie.

Vu la constatation de l'absence de douleur le diagnostic d'insensibilité congénitale à la douleur a été soulevé.

Après deux ans, selon les dires de sa maman, BA a commencé à faire des traumatismes crâniens volontaires (taper la tête contre le mur et la terre) suite auxquels, il a développé des troubles de la conscience ce qui a motivé la maman à consulter en urgence où un scanner cérébral a été réalisé qui a révélé un hématome extra dural responsable de son décès.

Evolution générale :

a)Examen général :

Nourrisson était en assez bon état général, fébrile avec des conjonctives normo-colorées

A l'inspection, on a noté de multiples cicatrices cutanées au niveau des membres supérieurs et inférieurs.

b)Examen de la bouche :

Présence de cicatrices d'automutilation avec perte de substance au niveau des pulpes des doigts.

Présence d'une tuméfaction buccale.

c) Examen neurologique :

+Patient conscient, bien orienté dans le temps et l'espace.

+Le tonus et la force musculaire sont normaux.

+Les réflexes ostéo-tendineux sont présents et normaux.

+Le tact épicrotique est perturbé.

+La sensibilité thermique est également perturbée.

+La sensibilité profonde :Le test du sens de position des orteils ne met en évidence aucune anomalie.

+Le système nerveux autonome :

-Il n'y a pas de trouble vasomoteur.

-Il n'existe pas de variations tensionnelles ni d'hypotension orthostatique.

-Le transit intestinal est normal.

-Il n'y a pas de perturbation de la sudation ou de lacrymation.

+Les nerfs crâniens :

-Le nerf olfactif (I) : pas de trouble de l'odorat.

-Le nerf optique (II) : acuité visuelle normale.

-Les nerfs (III, IV, VI) :

Mobilité extrinsèque normale.

Réflexe pupillaire photomoteur et convergence normaux.

-Le nerf trijumeau (V) :

Le nerf moteur ne montre rien de particularité ;

Le réflexe cornéen est présent ;

La sensibilité au niveau de la langue est normale, les papilles sont présentes.

-Le nerf facial (VII) : normal.

-Le nerf auditif (VIII) : il n'y a pas de surdité.

-Les nerfs (IX, X, XI) : il n'existe pas une difficulté à la déglutition.

-Le nerf (XII) : la mobilité de la langue est normale.

d) Examen des aires ganglionnaires :

Les aires ganglionnaires sont libres.

e) Examen cardio-vasculaire :

-L'auscultation normale.

-Les pouls périphériques sont présents et symétriques

f) Examen pleuro-pulmonaire :

Il ne montre rien de particulier.

g) Examen abdominal :

Il est également normal.

Examens complémentaires :

a) Bilans non spécifiques :

Protidémie : 52g/l

Urée sanguine : 0.22g/l

Glycémie : 0.96g/l

Calcémie : 70mg/l

Vitesse de sédimentation : 45mm/h

Numération formule sanguine :

GB: 12.000/mm³

GR: 3.500.000/mm³

Hb: 10.2g/dl

Ht : 24%

VGM : 70.2 fl

CCMH : 26.3g/dl

Plaquettes : 305.000/mm³

CRP : 30mg/l

b) Bilans spécifiques :

-Test à l'histamine : normal

-Test à la Naloxone : positif

-L'électromyogramme :Les potentiels évoqués sensitifs sont perturbés.

-La biopsie nerveuse révèle :

+Une perte des fibres myélinisées de petit et grand calibre.

+Absence de terminaisons nerveuses libres.

-Le caryotype : a été fait mais on n'a pas eu de résultats.

OBSERVATION N° 6 :

Identité du patient :

HF est née en 1991, la cadette d'une fratrie de 4, scolarisée, originaire et habitant à Témara.

Antécédents familiaux :

Pas notion de consanguinité des parents.

Son père est traité pour tuberculose pulmonaire en 1998

Sa mère est suivie pour cirrhose hépatique chronique

Deux sœurs suivies pour insensibilité congénitale à la douleur.

(Observations N°1 et N°8).

Antécédents personnels : Rien à signaler.

Histoire de la maladie :

Le début de la symptomatologie remonte à l'âge de 7 ans par l'installation d'une tuméfaction de la cheville occasionnant une impotence fonctionnelle du membre le tout évoluant dans un contexte fébrile ce qui a motivé la maman à consulter aux urgences.

Un bilan biologique a été réalisé qui a objectivé une hyperleucocytose à 13.000 avec une vitesse de sédimentation élevée mais une CRP négative.

HF a bénéficié d'une ponction articulaire qui a objectivé un liquide louche d'où le diagnostic d'arthrite septique a été soulevé.

L'enfant fût adressé au service de traumatologie orthopédique pour suivi et complément thérapeutique.

Evolution orthopédique :

Au service de traumatologie orthopédique, HF a bénéficié d'un drainage chirurgical avec immobilisation plâtrée en association avec antibiothérapie par voie parentérale.

Six mois plus tard, HF consulte pour une récurrence de la tuméfaction au niveau de la cheville.

La radiographie de la cheville a objectivé une destruction importante de l'articulation tibio-astragalienne rappelant l'arthropathie nerveuse. (Figure N°28)

L'évolution s'est marquée vers une déformation en varus de la cheville avec pseudarthrose de l'extrémité inférieure du péroné. (Figure N°29)

Le traitement consistait à faire une arthrodèse.

A l'âge de 21 ans, HF a été opérée pour un gros orteil en griffe qui a été traité par la tonométrie de l'adduction du gros orteil avec une immobilisation plâtrée.

L'évolution s'est marquée par l'apparition de perte de substance au niveau des deux paumes des mains à cause de son appui sur les biquets qu'elle utilisait pour marcher. (Figure N°30)

Evolution générale :

a) Examen général :

Enfant était en assez bon état général, fébrile à 38,5 les conjonctives normo-colorées, avec présence de multiples cicatrices au niveau du visage (Figure N°31) et des ulcérations prurigineuses au niveau des deux membres supérieurs et inférieurs.

b) Examen neurologique :

-Enfant conscient.

-Le tonus et la force musculaire sont normaux.

-Les réflexes ostéoarticulaires sont présents et normaux.

-La sensibilité thermo-algique est perturbée ;

-La sensibilité profonde : Le test du sens de position des orteils ne met en évidence aucune anomalie.

-Le système nerveux autonome :

-Il n'y a pas de trouble vasomoteur ;

-Il n'existe pas de variations tensionnelles ni d'hypotension orthostatique ;

-Le transit intestinal est normal ;

-Il n'y a pas de perturbation de la sudation ou de lacrymation.

-Les nerfs crâniens :

-Le nerf olfactif (I) : pas de trouble de l'odorat.

-Le nerf optique (II) : acuité visuelle normale.

-Les nerfs (III, IV, VI) :

- Mobilité extrinsèque normale.
- Réflexe pupillaire photomoteur et convergence normaux.

-Le nerf trijumeau (V) :

- Le nerf moteur ne montre rien de particularité ;
- Le réflexe cornéen est présent ;
- La sensibilité au niveau de la langue est légèrement perturbée, les papilles sont présentes.

-Le nerf facial (VII) : normal.

- Le nerf auditif (VIII) : il n'y a pas de surdité.
- Les nerfs (IX, X, XI) : il n'existe pas une difficulté à la déglutition.
- Le nerf (XII) : la mobilité de la langue est normale.

c)Examen des aires ganglionnaires :

Les aires ganglionnaires sont libres.

d)Examen cardio-vasculaire :

- L'auscultation normale.
- Les pouls périphériques sont présents et symétriques

e)Examen pleuro-pulmonaire :

Il ne montre rien de particulier.

f) Examen abdominal :

Il est également normal.

Examens complémentaires :

a) Bilans non spécifiques :

- Protidémie : 53 g/l.
- Urée sanguine : 0.22 g/l.
- Glycémie : 0.88 g/l.
- Calcémie : 70 mg/l.
- Vitesse de sédimentation : 60 mm/h.
- Numération formule sanguine :
 - GB: 13.000 / mm³.
 - GR: 4.350.000 / mm³.
 - Hb: 11 g/dl.
 - Ht: 26.3%
 - VGM: 59fl.

CCMH: 17 fl.

Plaquettes: 325.000 / mm³.

CRP : 5 mg/l

b) Bilans non spécifiques :

Test à l'histamine : normal

Test à la Naloxone : positif

L'électromyogramme : les potentiels évoqués sensitifs sont perturbés.

La biopsie nerveuse révèle :

- ♦ Perte de fibres myélinisées ;
- ♦ Absence des terminaisons libres ;
- ♦ Les follicules pileux dénervés.

Le caryotype : a été fait mais on n'a pas eu de résultats.

OBSERVATION N° 7 :

Identité du patient :

MS est né en 1991, l'aîné d'une fratrie de deux, résident à Tifelt, scolarisé, vacciné selon le PNI, mutualiste.

Antécédents familiaux :Rien à signaler.

Antécédents personnels :

Traité pour convulsion fébrile par Dépakine pendant cinq mois à l'âge de 12 mois.

Suivi pour un problème neurologique depuis l'âge de cinq ans (hyposensibilité avec hyperlaxité ligamentaire.)

Histoire de la maladie :

Le début de la symptomatologie remonte à l'âge de 9 ans par l'installation d'une tuméfaction du genou droit sans notion de douleur articulaire ni d'impotence fonctionnelle le tout évoluant dans un contexte fébrile évoluant depuis plus de deux mois. A l'examen clinique on a noté une instabilité du genou avec un épanchement intra articulaire de grande abondance.

Sur le plan biologique, on a noté une accélération de la vitesse de sédimentation, une hyperleucocytose et une CRP élevée.

Une radiographie du genou a objectivé une destruction massive de l'articulation. (Figure N°32)

L'enfant a présenté également un mal perforant plantaire qui a été pris en charge dans le cadre des urgences avec sur la radiographie une destruction de l'articulation astragaliennne et tibio-astragaliennne sous arthropathie neurologique de la cheville. (Figure N° 33)

En parallèle, MS a bénéficié d'une ponction évacuatrice de la masse qui a ramené un liquide louche pour lequel un prélèvement bactériologique a été fait, qui a révélé un germe staphylococcique et une biopsie synoviale a été réalisée qui a montré une arthrite suppurée non septique.

Sur le plan thérapeutique, un drainage du genou avec un lavage abondant ont été effectués avec une immobilisation plâtrée tout en association une antibiothérapie pendant plusieurs semaines.

L'évolution s'est marquée par l'assèchement de l'infection.

Six mois plus tard, Sofiane reconsulte pour une récurrence de la tuméfaction du genou sans douleur articulaire le tout évoluant dans un contexte d'apyrexie.

Sur le plan biologique, on n'a pas noté un syndrome inflammatoire (une CRP négative, le taux des leucocytes est normal et une vitesse de sédimentation normale).

Une ponction articulaire a été réalisée qui a ramené du liquide citrin.

Le traitement consistait à la mise en place d'un plâtre pendant un mois. Dès l'ablation du plâtre la tuméfaction a été disparue.

MS portait un appareillage : une orthèse cruro-pédieuse de marche.

Six mois plus tard, Sofiane consulte pour une tuméfaction du coude évoluant dans un contexte d'apyrexie avec bilan biologique ne révèle aucune anomalie.

La radiographie standard a objectivé une destruction articulaire.

L'échographie a montré un épanchement important.

La ponction articulaire a ramené du liquide citrin stérile.

L'enfant a bénéficié d'une immobilisation plâtrée pendant trois semaines. Dès l'ablation du plâtre, la tuméfaction a été complètement disparue et à l'examen, on a noté une instabilité du coude qui ne semblait pas déranger l'enfant.

Evolution générale :

a)Examen général :

Enfant était en assez bon état général, fébrile à 38,5 avec des conjonctives normo-colorées.

A l'inspection, on a noté de multiples cicatrices et mutilations (Figure N°34) touchant surtout les membres et les extrémités.

b)Examen neurologique :

+Enfant conscient, bien orienté dans le temps et l'espace.

+ Enfant présente un retard mental.

+Le tonus et la force musculaire sont normaux.

+Les réflexes ostéo-tendineux sont présents et normaux.

+La sensibilité thermo-algique est perturbée.

+La sensibilité profonde : Le test du sens de position des orteils ne met en évidence aucune anomalie.

+Le système nerveux autonome :

-Il n'y a pas de trouble vasomoteur ;

-Il n'existe pas de variations tensionnelles ni d'hypotension orthostatique ;

-Le transit intestinal est normal ;

-Il n'y a pas de perturbation de la sudation ou de lacrymation.

+Les nerfs crâniens :

-Le nerf olfactif (I) : pas de trouble de l'odorat.

-Le nerf optique (II) : acuité visuelle normale.

-Les nerfs (III, IV, VI) :

- Mobilité extrinsèque normale ;
- Réflexe pupillaire photomoteur et convergence normaux.

-Le nerf trijumeau (V) :

- Le nerf moteur ne montre rien de particularité ;
- Le réflexe cornéen est présent ;
- La sensibilité au niveau de la langue est normale, les papilles sont présentes.

-Le nerf facial (VII) : normal.

-Le nerf auditif (VIII) : Surdit   p  riph  rique du c  t   droit.

-Les nerfs (IX, X, XI) : il n'existe pas une difficult      la d  glutition.

-Le nerf (XII) : la mobilit   de la langue est normale.

c)Examen des aires ganglionnaires :

Les aires ganglionnaires sont libres.

d)Examen cardio-vasculaire :

-L'auscultation normale.

-Les pouls p  riph  riques sont pr  sents et sym  triques

e) Examen pleuro-pulmonaire :

Il ne montre rien de particulier.

f)Examen abdominal :

Il est   galement normal.

Examens compl  mentaires :

a)Bilansnon sp  cifiques :

Protid  mie : 50g/l

Ur  e sanguine : 0.22g/l

Glyc  mie : 0.96g/l

Calc  mie : 70mg/l

Vitesse de s  dimentation : 55mm/h

Num  ration formule sanguine :

GB : 14.000/mm³

GR : 3.550.000/mm³

Hb : 10.2g/dl

Ht : 24%

VGM : 70.2 fl

CCMH : 26.3 g/dl

Plaquettes : 405.000/mm³

CRP : 60mg/l

b) Bilans spécifiques :

Test à l'histamine : normal

Test à la Naloxone : positif

L'électromyogramme : les potentiels évoqués sensitifs sont perturbés.

La biopsie nerveuse révèle :

- ♦ Perte de fibres amyéliniques ;
- ♦ Pas d'anomalies des terminaisons cutanées.

Le caryotype : a été fait mais on n'a pas eu de résultats.

OBSERVATION N° 8 :

Identité du patient :

H M est née en 1994, la cadette d'une fratrie de 4, scolarisée, originaire et habitant à Témara.

Antécédents familiaux :

Pas notion de consanguinité des parents.

Son père est traité pour tuberculose pulmonaire en 1998

Sa mère est suivie pour cirrhose hépatique chronique

Deux sœurs suivies pour insensibilité congénitale à la douleur. (Observations N°1 et N°6).

Antécédents personnels : Rien à signaler.

Histoire de la maladie :

Le début de la symptomatologie remonte à l'âge de 11 ans par l'apparition d'un mal perforant plantaire. (Figure N° 35)

Une biopsie du mal perforant ne montrait pas de lésions spécifiques d'où le diagnostic de la lèpre a été éliminé.

L'association des cicatrices indélébiles sur le visage et le mal perforant plantaire a nécessité une hospitalisation au service de traumatologie orthopédique infantile pour complément de bilan. Elle en est sortie avec le diagnostic d'une neuropathie sensitive héréditaire avec traitement symptomatique de sa lésion plantaire.

Evolution orthopédique :

HM a été hospitalisée à trois reprises ; à un an d'intervalle entre chaque hospitalisation ; pour un curetage de la lésion tout en associant un traitement médical.

A chaque hospitalisation la lésion se cicatrisait à l'hôpital, mais après chaque sortie il y'avait des récives vers la perforation

L'évolution s'est marquée par la suite par une destruction du premier métatarse suite au mal perforant plantaire. (Figure N°36)

A la 4^{ème} récive, il a été décidé de la traiter par un lambeau plantaire. (Figure N°37)

Evolution générale :

a) Examen général :

L'enfant était en assez bon état général, apyrétique avec des cicatrices de lésions frontales et nasales au niveau du visage dues à la dermatose non traitée. (Figure N°38).

Présence des cicatrices d'automutilation avec perte de substance au niveau des pulpes des doigts. (Figure N°39).

b) Examen neurologique :

-Enfant conscient, bien orienté dans le temps et l'espace.

-La motricité et le tonus sont normaux.

-Les réflexes ostéo tendineux sont présents et normaux.

-La sensibilité thermo algique est perturbée.

-La sensibilité profonde : le test du sens de position des orteils ne met en évidence aucune anomalie.

-Le système nerveux autonome :

Il n'y a pas de trouble vasomoteur.

Il n'existe pas de variations tensionnelles ni d'hypotension orthostatique.

Le transit intestinal est normal.

Il n'y a pas de perturbation de la sudation ou de la lacrymation.

-Les nerfs crâniens :

-Le nerf olfactif (I) : pas de trouble de l'odorat.

-Le nerf optique (II) : acuité visuelle normale.

-Les nerfs (III, IV, VI) :

- Mobilité extrinsèque normale ;
- Réflexe pupillaire photomoteur et convergence normaux.

-Le nerf trijumeau (V) :

- Le nerf moteur ne montre rien de particularité ;
- Le réflexe cornéen est présent ;
- La sensibilité au niveau de la langue est normale, les papilles sont présentes.

-Le nerf facial (VII) : normal.

-Le nerf auditif (VIII) : il n'y a pas de surdité.

-Les nerfs (IX, X, XI) : il n'existe pas une difficulté à la déglutition.

-Le nerf (XII) : la mobilité de la langue est normale.

c)Examen des aires ganglionnaires :

Les aires ganglionnaires sont libres.

d)Examen cardio-vasculaire :

-L'auscultation normale.

-Les pouls périphériques sont présents et symétriques

e) Examen pleuro-pulmonaire :

Il ne montre rien de particulier.

f) Examen abdominal :

Il est également normal.

Examens complémentaires :

a) Bilans non spécifiques :

Protidémie : 54g/l

Urée sanguine : 0,20g /l

Glycémie : 0,86g/l

Calcémie : 76mg/l

Numération formule sanguine :

GB: 8900/mm³

GR: 4 400 000/mm³

Hb: 11,6g/dl

Ht: 29,8%

VGM: 73,1 fl

CCMH: 30.2g/dl

Plaquettes:381000/mm³

CRP:15mg/l

b) Bilans spécifiques :

-Test à l'histamine : anormal au niveau des extrémités supérieures et inférieures.

-Test à la Naloxone : positif.

-L'électromyogramme : les potentiels évoqués sensitifs sont perturbés.

-La biopsie nerveuse révèle :

+raréfaction des fibres amyéliniques avec perte équivalente des fibres myélinisées de gros calibre.

+dégénérescence neuronale sensitive.

+atrophie axonale.

-Le caryotype : pas de résultats.



ICONOGRAPHIES





Figure N° 1: Mal perforant plantaire



Figure N°2 : Ostéoarthrite de la cheville droite avec destruction massive des articulations tibioastragaliennes et astragaliennes



Figure N°3 : Ankylose de la cheville droite suite à une arthropathie neurologique avec ostéite du calcaneum



Figure N°4 : Pseudarthrose hypertrophique avec
Une déformation de la jambe



Figure N° 5 : Fixateur externe



Figure N° 6 : Consolidation de la pseudarthrose après l'ablation du fixateur externe mais on note aussi un genou varum droit



Figure N° 7 : Ostéotomie de valgisation pour genou varum



Figure N° 8 : Arthropathie neurologique avec destruction des os de l'arrière pied.



Figure N° 9: Ostéoarthrite de la cheville droite traitée par drainage chirurgical avec antibiothérapie avec immobilisation plâtrée

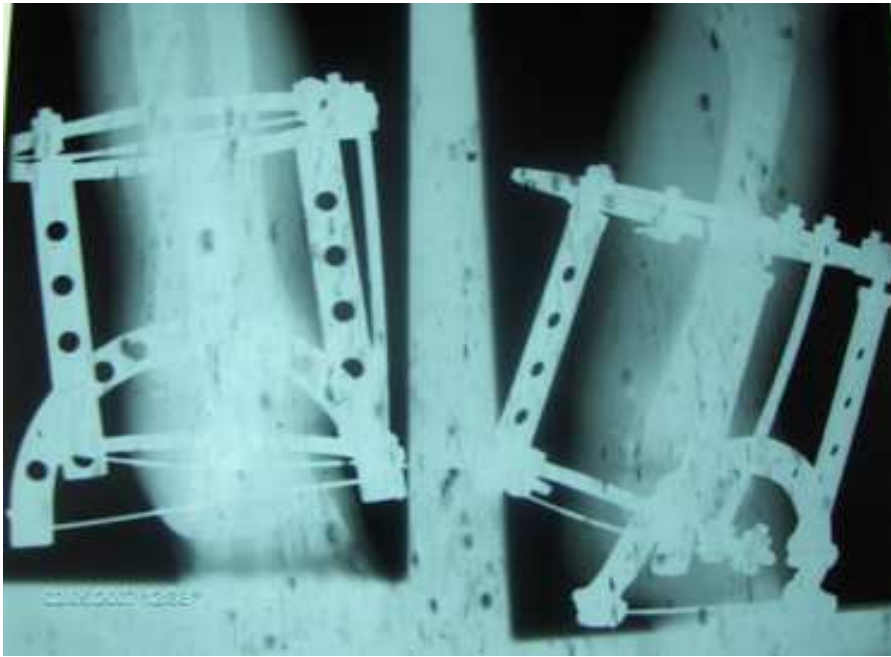


Figure N° 10: Tentative de réaxation de la cheville par méthode d'ILIZAROVE



Figure N° 11 : Istéoarthrite de la cheville droite aggravée



Figure N° 12: Fracture diaphysaire du fémur gauche



Figure N° 13 : Début de consolidation de l'os fémoral

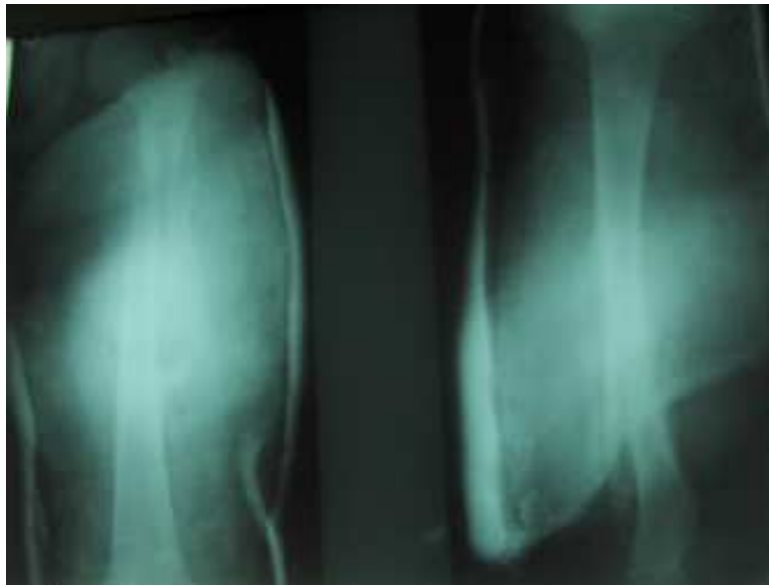


Figure N° 14: Consolidation complète de l'os fémoral



Figure N° 15: Fracture du 1/3 inférieur du tibia gauche



Figure N° 16 : Immobilisation du tibia gauche par attelle plâtrée



Figure N° 17 : Perte de substances osseuses au niveau du tiers moyen du tibia jusqu'au calcanéum



Figure N° 18: Amputation du pied gauche



Figure N° 19 : Tuméfaction de la hanche droite



Figure N° 20: Tuméfaction et luxation de la hanche droite



Figure N° 21 : Fracture au niveau de l'implantation de la fiche de fixateur externe avec présence d'arthrite et de luxation de la hanche gauche



Figure N° 22 : L'évolution après l'ablation du fixateur externe



Figure N° 23 : Persistance du séquestre au niveau de l'os fémoral gauche



Figure N° 24 : Perte de substance de la diaphyse cubitale



Figure N° 25 : Pseudarthrose cubitale



Figure N° 26: Fracture de la diaphyse humérale



Figure N°27 : Pseudarthrose hypertrophique du cubitus compliquée d'ostéite.



Figure N°28: Destruction de l'articulation tibio-astragaliennne sous arthropathie neurologique.



Figure N°29 : Déformation en varus de la cheville avec pseudarthrose de l'extrémité inférieure du péroné.



Figure N° 30 : Aspect de perte de substance au niveau des deux mains causée par les cannes anglaises.



Figure N°31 : Dermatose du visage



Figure N°32 : Destruction massive avec arthropathie neurologique du genou



Figure N° 33 : Arthropathie neurologique de la cheville avec destruction de l'articulation astragalienne et tibio-astragalienne.



Figure N°34: Automutilation des pulpes.



Figure N°35: Mal perforant plantaire



Figure N°36: Destruction du premier métatarse suite à un mal perforant plantaire.



Figure N°37: Aspect de lambeau plantaire et la greffe du site de prélèvement du lambeau



Figure N°38: Dermatose du visage.



Figure N°39 : Des acromutilations des pulpes au niveau des deux mains.

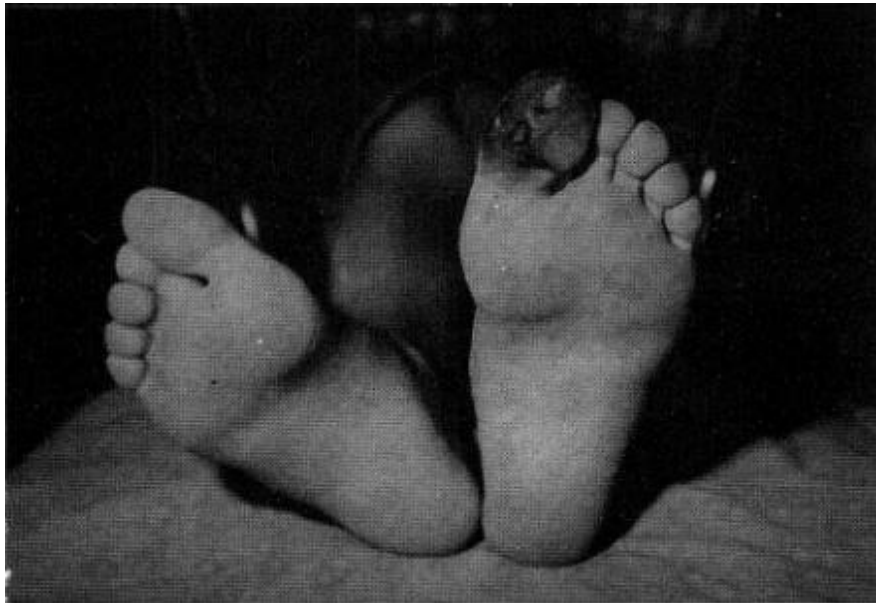


Figure N°40 : mal perforant plantaire débutant en regard du gros orteil gauche [71].

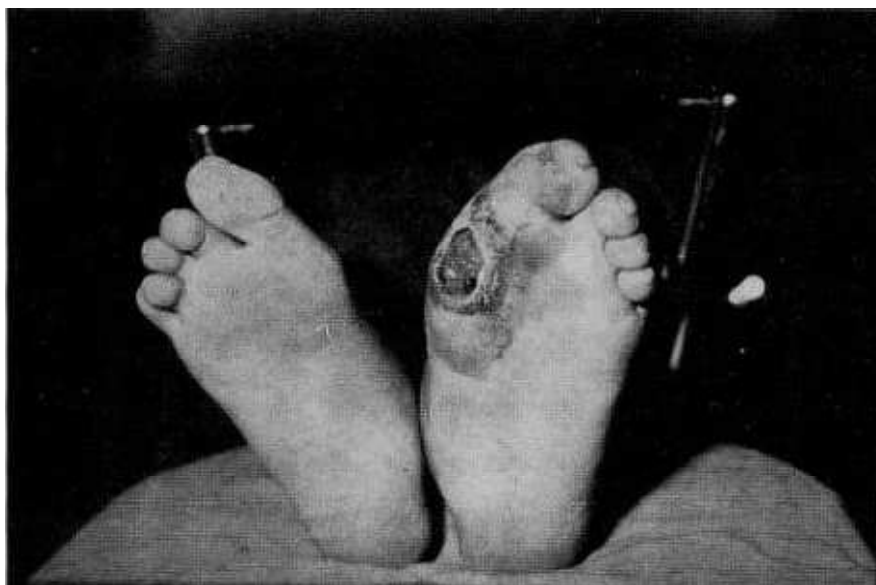


Figure N°41: Mal perforant plantaire en regard de la tête du 1er métatarsien gauche [71]



Figure N° 42 : Troubles trophiques de l'extrémité des doigts et des genoux. [71]



Figure N°43: déformation osseuse au niveau des pieds dans la maladie de Thévenard



Figure N°44: Déformation osseuse au niveau des mains dans la maladie de Thèvenard.



Figure N°45 : Mal perforant plantaire avec ostéite du calcanéum.



RAPPEL

ET DISCUSSION



Un rappel sur la physiologie de la douleur, semble intéressant, pour mieux comprendre les mécanismes physiopathologiques de cette affection.

A. RAPPEL ANATOMOPHYSIOLOGIQUE DE LA DOULEUR :

Comprendre, prévenir, guérir la maladie mais aussi comprendre, prévenir et soulager la douleur sont les deux objectifs essentiels de la médecine et de la pharmacologie actuels.

La difficulté de définir ce terme témoigne de la variabilité de sensation perçue. Elle ne peut donc être réduite qu'à une simple perception désagréable localisée. Cette sensation, si difficile à codifier, a souvent une variation nyctémérale avec un maximum vespéral [22] ;

1) Les Voies anatomiques impliquées dans la douleur:

1-1 La sensation de nociception et perception de la douleur:

La douleur est plus qu'une expérience sensorielle discriminative permettant de connaître l'intensité, la localisation, la durée,... d'un stimulus nociceptif [23].

Trois facteurs concourent à la perception douloureuse: le système sensoriel nociceptif informe l'individu de l'intensité, l'étendue, la localisation, la durée de la qualité du stimulus, la pression et le froid.

En outre le stimulus nociceptif éveille l'individu, aussi il motive des réactions de défense qui se traduisent par des réflexes somatomoteurs et des réactions végétatives, d'où la motivation à l'action et la constitution du facteur: affectivo-motivationnel.

L'ensemble de ces « traitements centraux » de l'information sensorielle et affective constitue ce qui est communément appelé le facteur cognitif de la perception de douleur [23]. (Figure N°45)

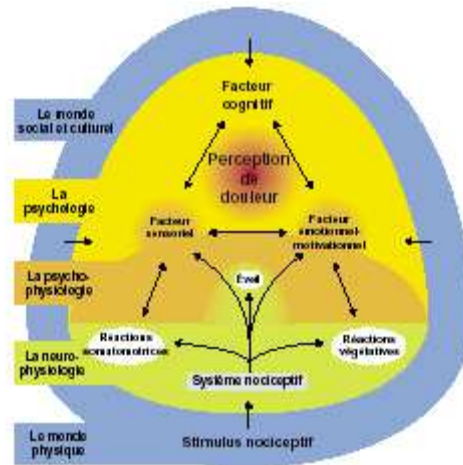


Figure N°45 : Perception de la douleur

1-2 Les mécanismes périphériques impliqués dans la douleur:

1-2-1 les nocicepteurs et la sphère cutanée : [24]

Le message nociceptif (douloureux) résulte d'une stimulation douloureuse au niveau des terminaisons nerveuses des tissus cutanés, musculaires et articulaires ainsi que les viscères. Ce message est ensuite véhiculé par les "nocicepteurs" (voies afférentes) qui sont des fibres spécifiques des nerfs.

Les nocicepteurs polymodaux C jouent un rôle majeur dans la détection et le codage de l'intensité de la douleur cutanée. Ces fibres C sont démyélinisées (diamètre <1 µm et vitesse de conduction lente < 2 m /s); polymodal signifie qu'elles sont activées par des stimuli mécaniques, thermiques et chimiques.

Les autres fibres nociceptives sont les A delta (peu myélinisées). Il faut savoir qu'au niveau musculaire les fibres A delta et C sont polymodales.

L'activation des terminaisons périphériques peut être directe ou bien des facteurs chimiques peuvent entrer en jeu comme la bradykinine, l'histamine, la sérotonine, la prostaglandine. La substance P intervient dans le processus

d'inflammation neurogène et la noradrénaline (système sympathique) module l'activité des nocicepteurs.

Après leur trajet dans les nerfs périphériques, les fibres afférentes rejoignent le système nerveux central au niveau des racines postérieures du rachis ou bien au niveau des nerfs crâniens.





Axones sensoriels	A α	A β	A δ	C
Axones des fibres sensorielles musculaires	Groupe I	II	III	IV
				
Diamètre (μm)	13 - 20	6 - 12	1 - 5	0.2 - 1.5
Vitesse (m/s)	80 - 120	35 - 75	5 - 30	0.5 - 2
Récepteurs sensoriels	Propriocepteurs des muscles squelettiques	Mécanorécepteurs de la peau	Douleur, température	Température, douleur, démangeaison

Figure N°46: Différents types de fibres ascendantes

1-2-2 Les récepteurs élémentaires:

a) Récepteurs vanilloïdes:

Les vanilloïdes constituent une famille d'irritants naturels responsables de la saveur « piquante » des épices, dont le plus connu est la Capsaïcine, extraite du piment, qui active, essentiellement les fibres C polymodales, qu'elles soient cutanées, musculaires, articulaires ou viscérales.

b) Récepteurs à l'acidité:

Ils s'activent dès que le PH atteint 6,9, une valeur qui n'est pas éloignée de PH physiologique. Le PH des tissus enflammés pouvant baisser jusqu'à 5,5. Il en résulte que le moindre phénomène inflammatoire ou lésionnel s'accompagnera d'une activation de ces récepteurs.

1-3 Les mécanismes spinaux impliqués dans la nociception:

a) Les voies spinales ascendantes : [25,26]

Un certain nombre de neurones nociceptifs sont à l'origine des voies spinales ascendantes exclusivement ipsilatérales. Celles-ci vont ensuite transmettre les messages douloureux au niveau cérébral.

b) Les neurones spinaux impliqués dans la transmission de l'information nociceptive: [27]

Deux catégories principales de neurones répondant à des stimuli nociceptifs se dégagent de l'ensemble des études électrophysiologies consacrées à la corne postérieure: Les neurones spécifiquement nociceptifs et les neurones à convergence.

b-1 Les neurones spécifiquement nociceptifs :

Ils sont essentiellement localisés dans la couche I de la moelle. Certains répondent exclusivement à un type de stimulus nociceptif, thermique ou

mécanique par exemple. Leur champ récepteur est de petite taille, et ils ne sont activés que par les fibres A δ et ou C.

b-2 Les neurones à convergence:

Ils sont principalement localisés dans la couche V de Rexed. Leur champ récepteur cutané présente un gradient de sensibilité: dans la partie centrale, tout stimulus, nociceptif ou non, active le neurone; dans une zone périphérique, seules les stimulations nociceptives mettant en jeu les fibres A δ ou C déclenchent une activité neuronale. (Figure N°47)

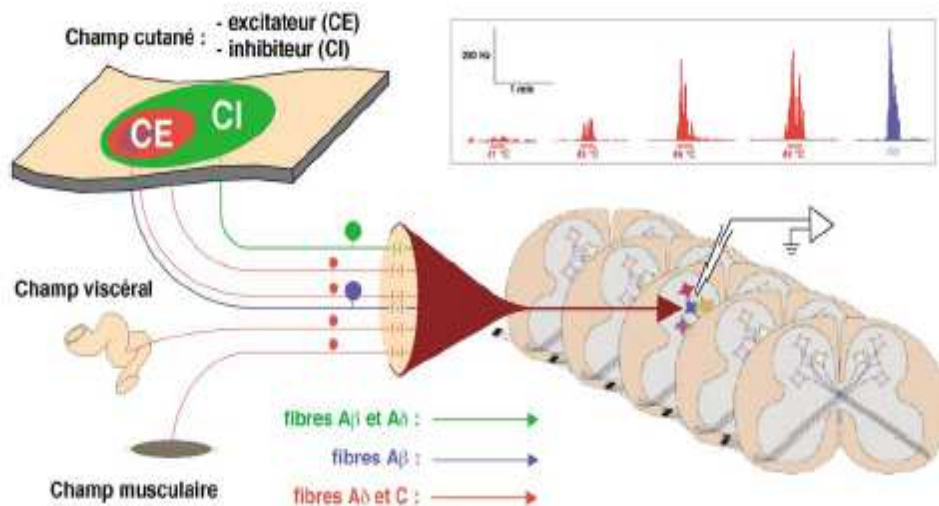


Figure N°47: Organisation schématique des influences périphériques s'exerçant sur les neurones à convergence

1-4 Mécanismes centraux impliqués dans la nociception:

Plusieurs voies ascendantes sont susceptibles d'acheminer les messages nociceptifs vers le cerveau.

1-4-1 Les Voies lemniscales:

Elles sont en nombre de deux. (Figure N°48)

La voie des colonnes dorsales correspond à la sensibilité tactile épicrotique et à la proprioception consciente; elle est représentée par les fibres myélinisées de gros calibre A α . Elle passe par le noyau de Goll et Burdach, traverse le lemnisque médian avant d'aller dans le ventricule postérieur latéral du thalamus (le thalamus étant le relais de toutes les sensibilités), puis au cortex.

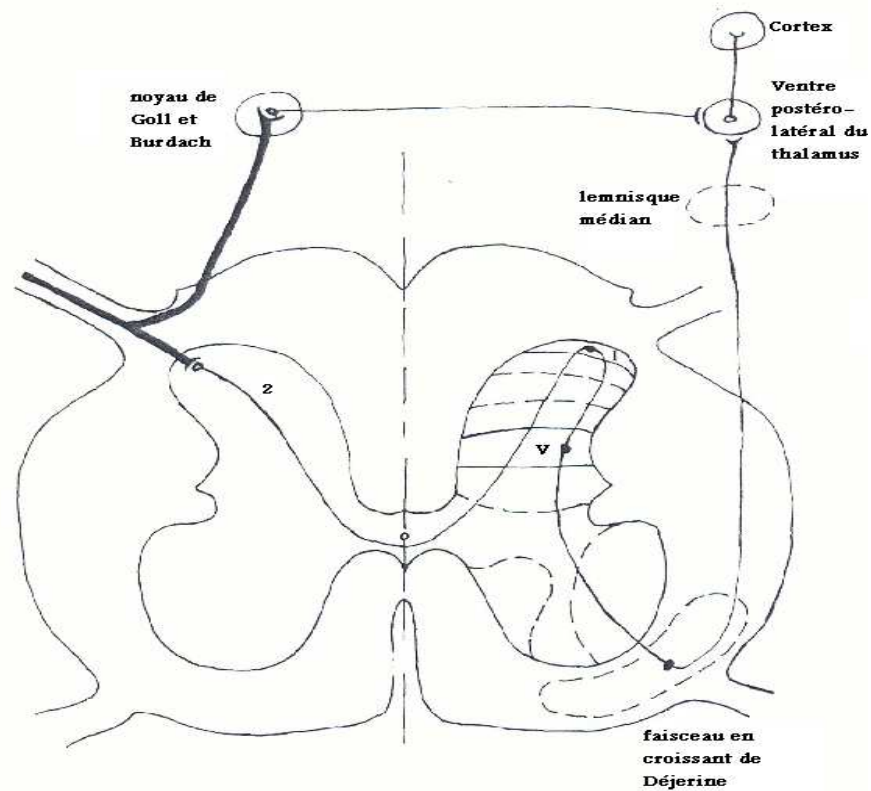


Figure N°48: Voies lemniscales (sensibilité épicrotique) [28]

1: des colonnes dorsales (localisation spatio-temporelle)

2: Néospinothalamique

I et V : Couches de Rexed

La voie néospinothalamique, responsable de la sensibilité douloureuse protopathique et la sensibilité thermique (fibres type $A\delta$), passe par la corne dorsale de la moelle épinière, traverse le lemnisque médian vers le faisceau en croissant de Déjerine (ou colonne antérolatérale), pour rejoindre le thalamus comme la voie précédente.

Les propriétés de ces voies sont de deux types:

- La somatotopie : c'est la représentation des différents organes (proportionnelle à leur importance fonctionnelle) dans le cortex, avec la prédominance de la sphère oro-faciale et de l'extrémité des membres;

- Les propriétés neurales: elles ont un rôle dans la localisation spatiotemporelle de la stimulation.

1-4-2 les voies extra-lemnisciales (figure N°49)

La voie paléospinothalamique a pour rôle la sensibilité tactile et douloureuse protopathique. Elle passe par une position plus ventrale de la moelle épinière, traverse le lemnisque médian puis le faisceau de Déjerine, pour atteindre le noyau non spécifique du thalamus, puis le cortex non spécifique.

La voie spinoréticulothalamique a un trajet similaire et les mêmes fonctions que la précédente, mais elle peut également réguler des fonctions comme le niveau de vigilance grâce à ses connexions avec la formation réticulée, située dans le bulbe rachidien et le mésencéphale; elle intervient dans l'état de veille (contrôle des rythmes cardiaque et respiratoire).

Ces voies ont pour propriété une réponse à longue latence et un domaine corporel étendu.

Par ces différentes voies (lemnisciales et extralemnisciales), l'information arrive au niveau thalamique; elle est ensuite véhiculée vers le cortex, vers des zones sensibles appropriées pour devenir perception. Les surfaces corticales

correspondent à des endroits précis du corps, et les plus importantes représentent la face, les mains et les doigts [29] (homunculus).

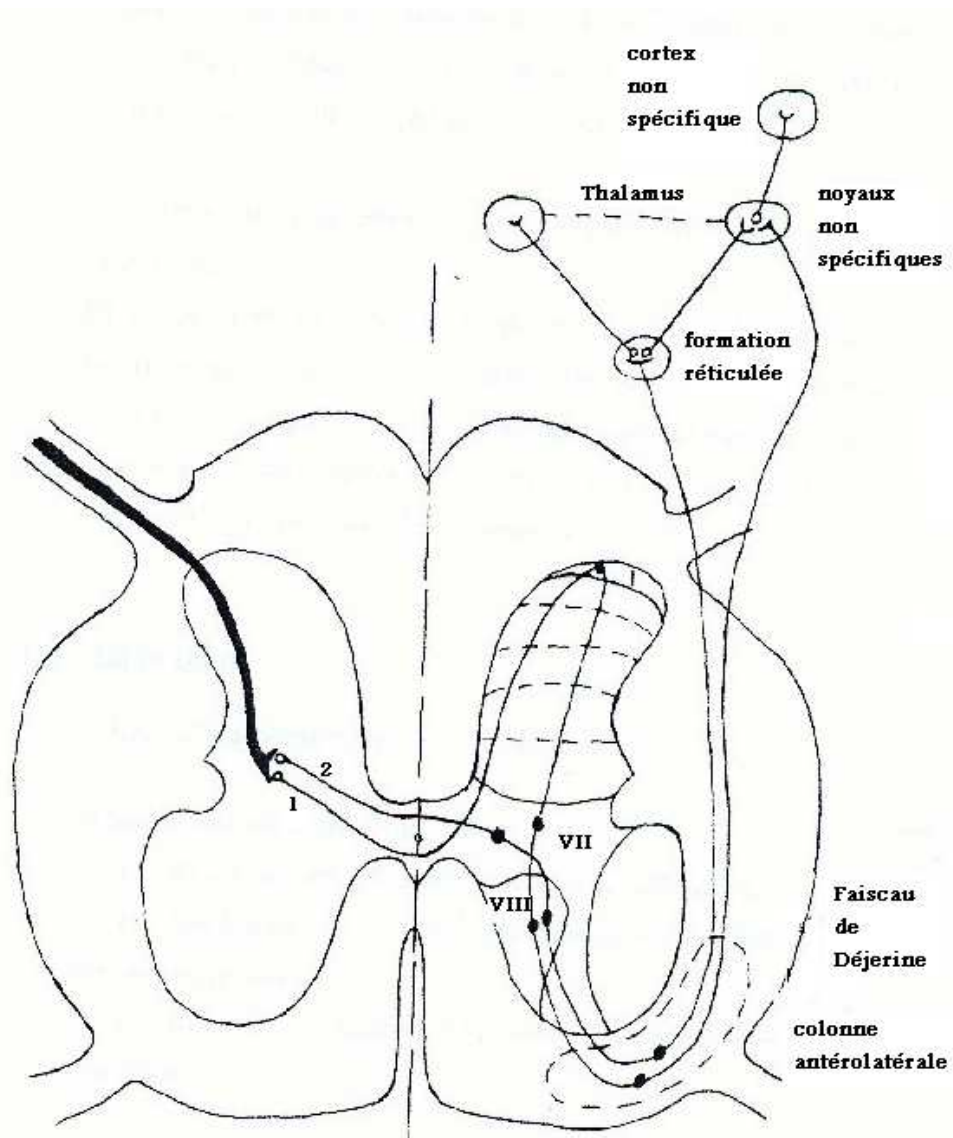


Figure N°49: Les voies extralemniscales[28]

- 1: voie paléospinothalamique
- 2: Voie spinoréticulothalamique
- VII et VIII : Couches de Rexed

2) Mécanismes de contrôle de la douleur:

La transmission spinale des messages nociceptifs est sous la dépendance d'influences excitatrices mais également d'influences inhibitrices. Ces phénomènes de modulation sont classés selon l'origine des mécanismes d'inhibition qui leur donne naissance: il s'agit d'abord des contrôles segmentaires et contrôles d'origine supra-spinale [30].

2-1 contrôles segmentaires : [31, 32, 33, 34]

Une fois les messages nociceptifs de la périphérie transmis aux centres de l'encéphale, le message va être modulé par différents contrôles. Les fibres afférentes (A alpha et bêta) qui transmettent les messages tactiles vont inhiber la nociception au niveau médullaire. Les phénomènes inhibiteurs sont pré synaptiques et post synaptiques.

2-2 Le contrôle supra-spinal : [35, 36, 37]

Il s'exerce au niveau du tronc cérébral dont les neurones sont à l'origine des voies descendantes inhibitrices. Elles entraînent par le blocage des réflexes nociceptifs une analgésie de la zone touchée.

B. PHYSIOPATHOLOGIE :

Les mécanismes précis responsables de l'insensibilité congénitale à la douleur ne sont pas encore découverts.

Cependant, deux théories principales essaient d'expliquer la physiopathologie des lésions cutanées et osseuses.

1) La théorie neurotraumatique :

De nombreux auteurs pensaient que la résorption osseuse était la conséquence de facteurs mécaniques ou traumatiques, sur des zones dont la sensibilité superficielle était altérée.

Ces microtraumatismes répétés pourraient expliquer le déclenchement de la maladie de Thévenard, mais ne semble pas être la cause initiale.

2) La théorie neurovasculaire :

Elle semble plus intéressante car elle intègre l'existence d'altération du réseau nerveux terminal, des troubles sympathiques observés, et des lésions du système vasculaire.

Mais décrivons tout d'abord les modifications observées au niveau vasculaire :

- Les troubles vasculaires observés se traduisent par :

+ Une hyper-pulsatilité, retrouvée à la palpation des artères pédieuses.

+ Une cyanose des pieds, fréquemment associées.

+ Une congestion veineuse, principalement de la plante.

- Ces troubles vasculaires sont bien visualisés sur l'artériographie des membres inférieurs qui semble être un élément indispensable selon Fréneaux [38], à l'affirmation du diagnostic de la maladie de Thévenard, du fait des lésions caractéristiques retrouvées.

° Résultats de l'artériographie des membres inférieurs :

- Les clichés sont obtenus après ponction fémorale : ils doivent être minutés, comparatifs, de face, de profil, ils renseigneront sur la vitesse de circulation, et permettront d'étudier les temps artériels et veineux.

- On observe :

1) Une asymétrie de la vitesse de circulation, avec accélération du côté pathologique alors que l'injection du système artériel débute à peine du côté sain.

2) Des shunts artério-veineux : on les trouve dans les parties molles ou à travers des segments osseux, leur territoire de prédilection est le territoire de l'artère pédieuse, avec une fréquence notable pour deux de ses collatérales : la dorsale du tarse et celle du métatarse.

3) Une hypervascularisation :

Elle prédomine au niveau des foyers lésionnels, mais existe déjà en regard de lésions minimales.

Elle se manifeste par une dilatation des artéioles afférentes, par un chevelu de petits vaisseaux.

°Interprétation des résultats :

Ces images sont interprétées comme étant des communications artério-veineuses, certains auteurs, pensent qu'il s'agit de canaux de Suquet-Hoyer.

Ils pensent que le nombre de ces communications est en relation directe avec l'importance et l'ancienneté des lésions ulcéreuses.

Seignon [39] constate que ces images disparaissent complètement lorsque la poussée est achevée et les lésions stabilisées, et souligne donc le caractère fonctionnel et non lésionnel de ces communications.

Bazex [40], par d'autres méthodes (mesure du débit circulatoire par la méthode du Xénon 113, mesure par fluoroscopie du temps artério-veineux), trouve également une accélération du courant circulatoire, car le temps artério-veineux est raccourci.

Les comparaisons des mesures d'oxygène dans le sang artériel et veineux (faites par Seignon [39]) montrent une faible consommation périphérique d'oxygène, témoin de la rapidité de circulation.

Les anomalies vasculaires peuvent aider à comprendre le mécanisme des lésions de la maladie de Thévenard :

-Le primummovens :

Se situerait au niveau des « sphincters pré-capillaires », dont le dysfonctionnement entraînerait des perturbations dans la répartition du courant sanguin.

Leur fermeture provoquerait une hyperpression en amont et, par voie conséquence, la mise en fonction des shunts artério-veineux d'où une accélération du courant artériel et un retour veineux précoce.

Cette hypervascularisation et l'accélération du courant sanguin par les shunts proximaux, expliqueraient les troubles osseux par hyper-résorption.

La stase, dans le réseau capillaire mis hors circuit, pourrait expliquer la cyanose et les ulcérations superficielles.

-Une autre anomalie pouvant expliquer la physiopathologie se situerait au niveau des artérioles :

-Les lésions d'endartériolite fibroélastique, visualisées à l'examen histologique, pourraient être l'atteinte primitive.

-Ces lésions entraîneraient : l'hyperpression et l'hyperpulsatilité puis l'ouverture secondaire des shunts artério-veineux, enfin la stase dans les capillaires mis hors-circuit. C'est la mise hors-circuit du réseau capillaire qui est considérée comme responsable des troubles, lors des poussées de la maladie.

Bazex [40] explique l'atteinte de la peau et de l'os par l'existence probable du même type de récepteurs alpha et bêta adrénergique à ces deux niveaux.

Le dysfonctionnement local du système nerveux sympathique pourrait expliquer une hyperpression sanguine osseuse, amenant la rupture de vaisseaux capillaires dans l'os.

L'anoxie qui en résulterait pourrait entraîner une nécrose cellulaire avec libération de substances nociceptives, contribuant encore à l'hypertonie sympathique.

Cela expliquerait aussi l'absence d'ostéoclastes dans les lésions osseuses actives, observées par Teot [41].

C) DISCUSSION :

1) Introduction :

Les indifférences et les neuropathies sensitives héréditaires ont en commun l'absence de perception des sensations douloureuses. Les classifications de ces affections sont basées sur des études génétiques, cliniques, biologiques et histologiques [42].

La neuropathie sensitive héréditaire est une pathologie à caractère génétique qui se manifeste essentiellement par l'absence de réaction aux stimuli douloureux et/ou par la présence d'anomalies ostéoarticulaires ou trophiques indolores [43].

Tandis que l'indifférence congénitale à la douleur est une maladie qui se manifeste essentiellement par l'absence de la perception de la douleur depuis la naissance [44].

2) Classification :

On va détailler dans ce chapitre, l'indifférence congénitale à la douleur ensuite on va enchaîner avec les neuropathies sensitives héréditaires ; tout en décrivant les cinq types de ces neuropathies.

D) L'INDIFFERENCE CONGÉNITALE A LA DOULEUR :

C'est une maladie rare. Thrush a montré que le diagnostic n'est pas forcément évident puisqu'il est fait dans 56 % des cas avant l'âge de 10 ans, dans 76 % des cas avant 20 ans et un cas a même été diagnostiqué à 76 ans [45,46].

Cette situation pathologique permet d'entreprendre des soins dentaires avec facilité, de faire une bronchoscopie ou de réduire une fracture sans anesthésie. L'accouchement indolore d'une femme atteinte, décrivant ses contractions comme « des sensations bizarres, douces et légères comme des plumes », peut

laisser rêveur. Elle présente en revanche, de nombreux inconvénients : des mutilations, des brûlures graves révélées uniquement par l'odeur, des abcès appendiculaires et des infarctus du myocarde traduits par des chocs ou collapsus.

I-1 La clinique :

Aucun facteur ethnique n'est décrit. Les deux sexes sont atteints de la même façon. Il y aurait une composante héréditaire. Des cas d'indifférence congénitale à la douleur, à transmission autosomique récessive ou dominante [47], à pénétrance variable, ont été rapportés.

a) Mode de début :

Les premières manifestations sont contemporaines de l'apparition des incisives. Ces nourrissons mordillent sans cesse leur langue et leurs doigts, y déterminant des ulcérations torpides. Chez d'autres malades, c'est l'âge de la marche que la maladie se révèle. Il s'agit de fractures ignorées parce qu'indolores. Seule la déformation d'un membre peut amener à les découvrir. Le faciès prend parfois l'aspect de celui qu'on observe dans le syndrome de SILVERMAN [48]. Les dents sont de mauvaise qualité ou d'implantation anarchique. Des cicatrices cutanées, muqueuses ou même cornéennes sont secondaires à des traumatismes toujours indolores [49].

Pour notre étude, on a observé que l'âge de début est variable entre cinq mois et onze ans et que deux de nos malades (observation N°1 et 2) ont présenté un mauvais état bucco-dentaire.

b) Signes trophiques :

Ils sont principalement représentés par des atteintes cutanées avec des ulcérations torpides, des panaris, des engelures et des brûlures. Il en résulte une atrophie cutanée et des cicatrices importantes. Les zones les plus touchées sont les lèvres, le nez, la langue et les doigts. Une perte précoce des dents est habituelle

car les caries, par exemple, sont souvent découvertes fortuitement, à l'occasion de complications [50].

Ces signes sont presque constants et présents chez l'ensemble de nos malades.

c) Lésions ostéo-articulaires : [51,52, 53]

On observe des fractures multiples avec des cals exubérants (du fait d'une absence de contention initiale). Des pseudarthroses sont décrites. Des ostéomyélites parafracturaires sont fréquentes au niveau des calcaneums, des genoux, des fémurs ou du rachis. Il est décrit des ostéolyses des extrémités, des nécroses osseuses aseptiques. Quelques arthropathies peuvent aussi se développer de façon insidieuse.

Tous les auteurs soulignent l'intégrité du système nerveux autonome. La régulation vasomotrice et thermique, ainsi que la réactivité pupillaire et les sécrétions sudorales et lacrymales sont intactes.

Concernant notre étude, on a constaté que tous les malades ont fait fréquemment et itérativement ce type de lésions.

d) Signes sensitifs :

La douleur ne s'accompagne d'aucune réaction de retrait, ni d'aucun signe végétatif habituel (tachycardie, tachypnée, hypertension artérielle). L'analgésie est totale (cutanée, osseuse, musculaire, ligamentaire et viscérale). Les autres modes de sensibilité sont intégralement conservés. Le seuil de perception, la localisation et la discrimination des stimuli tactiles (pique touche) et thermiques sont normaux. Les patients peuvent être sensibles au prurit et aux chatouilles.

Tous les réflexes ostéo-tendineux sont présents et symétriques. Seul le cornéen est inconstamment retrouvé. Par ailleurs, il n'y a aucun trouble moteur ou musculaire.

Aucun organe sensoriel n'est atteint.

Les fonctions supérieures sont classiquement intactes. Il n'y a pas d'indifférence affective à ce qui peut être douloureux [54]. Fréquemment, ces sujets présentent des réactions émotionnelles exagérées d'appréhension ou des peurs irraisonnées de souffrir lors de certains événements (refus de soins dentaires et de prises de sang).

Il semble que la fréquence des patients ambidextres ou gauchers soit augmentée.

En comparaison avec nos patients, seule la malade de l'observation N°2 présentait une analgésie totale, alors que ses réflexes ostéotendineux étaient vifs, et son tonus musculaire était faible.

Sur le plan émotionnel, ils étaient tous normaux, sauf le malade de l'observation N°4 qui était agressif.

I-2 Examens complémentaires :

Ils sont normaux, notamment : la biologie sanguine et urinaire ainsi que l'étude du liquide céphalo-rachidien (LCR).

Quelques dosages d'endorphines ont été retrouvés élevés, associés à une clinique plus ou moins réversible lors d'injection de naloxone. De même, ces cas à « haut taux bêta-endorphine plasmatique », seraient liés à une diminution partielle, mais spécifique du nombre de cellules immunitaires naturel killer [55].

Un trouble du métabolisme du tryptophane a été décrit chez un patient, avec une élimination urinaire d'acide xanthurémique supérieure à 20 mg/24 h, après une épreuve de charge en DL tryptophane [56].

Le caryotype est normal, seule une mosaïque d'une trisomie D(13-15) a été rapporté (Beacak 1964, cité dans [57] et [58]).

Les potentiels évoqués somesthésiques (4PES), l'électroencéphalogramme (EEG) et l'EMG sont sans anomalies.

Le test à l'histamine est normal.

Les biopsies ne révèlent aucune lésion des nerfs périphériques et il y a une intégrité des terminaisons nerveuses cutanées.

Les autopsies qui ont été faites, n'apportent pas plus d'informations (Baxter and Okzewski 1960, cité dans [59]).

Dans notre série de cas, seule l'enfant de l'observation N°2 avait un électromyogramme et une biopsie nerveuse normale.

Les dosages d'endorphines et du métabolisme du tryptophane ne sont pas fait pour les huit malades.

I-3 Pronostic et traitement :

Le pronostic est dominé par les méfaits des traumatismes, qui peuvent faire du malade, tôt ou tard, un handicapé physique, et par les conséquences néfastes des infections répétées. Les dislocations articulaires sont souvent à l'origine d'authentiques ostéo-arthropathies nerveuses. Des amputations sont parfois nécessaires.

Le traitement doit être précoce. Il repose sur des méthodes palliatives, délicates et souvent décevantes. En effet, cela dépend beaucoup de la coopération parentale et du niveau intellectuel de l'enfant. Il faut parfois, savoir intervenir à temps pour extraire les dents de lait, évitant ainsi chez les jeunes enfants, des automutilations par morsure des lèvres, de langue et de doigts. Des « protections buccales » ont même été proposées pour la nuit [60]. Il faut conseiller des gants de protection et de bonnes chaussures.

L'éducation de l'enfant et de son entourage est essentielle, ainsi qu'un soutien psychologique. L'enfant, avec l'âge, apprend ce qui est potentiellement dangereux, même s'il est rendu plus turbulent par son déficit. Le malade remplace

les signaux d'alarmes qui lui manquent par d'autres indices lui permettant de prendre des mesures de protection adaptées.

II) LES NEUROPATHIES SENSITIVES HEREDITAIRES :

II-1 Historique

Les neuropathies sensitives sont rares et sont restées longtemps mal connues, d'où une classification incertaine.

En 1973, Ota, Lambert et Dyck classent les neuropathies sensitives en quatre groupes, puis Dyck individualisera en 1983 un cinquième groupe ([61, 62, 63]).

Classification des neuropathies sensitives héréditaires de Ota, Lambert et Dyck:

- Type I : Acropathie dominante de l'adulte
- Type II : Acropathie récessive congénitale quadridistale
- Type III: Dysautonomie familiale
- Type IV: Insensibilité Congénitale avec anhidrose
- Type V: Forme type Low ou insensibilité congénitale à la douleur.

D'après Serratrice, la classification de Dyck est aussi critiquable, en raison de l'absence d'homogénéité génétique et de la disproportion accordée à certaines formes exceptionnelles, mises sur le même plan que des formes beaucoup plus fréquentes.

Il propose alors, une autre classification « d'analgésies congénitales » où, en plus d'intégrer l'indifférence congénitale à la douleur, il distingue les atteintes généralisées et localisées de la sensation douloureuse. Mais il estime que toute

tentative de classification restera illusoire tant que la biologie moléculaire n'aura pas établi les bases génétiques de ces maladies [64].

Classification des analgésies congénitales de Serratrice (1992)

I- Analgésies généralisées

A- Analgésie congénitale avec ou sans

- Neuropathie infra clinique
- Participation autonome

B- Analgésie congénitale avec anhidrose de Swanson (IV)

C- Analgésie congénitale au cours du syndrome de Riley-Day (III)

II- Analgésies acrales:

A- Acropathie ulcéo-mutilante de Thévenard (I)

B- Forme récessive infantile (II)

C- Forme type Low (V)

Bien qu'aucune de ces classifications ne soit réellement satisfaisante [58], nous utiliserons aujourd'hui celle de Dyck, qui reste la plus fréquemment utilisée.

II-2 Les types de neuropathies sensitives héréditaires:

II-2-1 Acropathie ulcéro-mutilante familiale de Thévenard

(type I dans la classification de Dyck):

La maladie de Thévenard est une acropathie ulcéromutilante familiale rare, responsable d'une neuropathie périphérique sensitive associée à un syndrome dysautonomique. En pratique clinique courante, le diagnostic repose sur les données cliniques, électrophysiologiques et familiales. Il est

confirmé par la biologie moléculaire, la biopsie neuromusculaire n'a qu'un intérêt de diagnostic différentiel. [65]

Son mode de transmission est de type autosomique dominant, mais des formes récessives ont été décrites [66], et une mutation a même été identifiée récemment [67].

Sur le plan anatomopathologique, la maladie se caractérise par une dégénérescence axo-calibre au niveau des cordons, des racines et des ganglions postérieurs de la moelle épinière [68,69]

-Description clinique :

La maladie de Thévenard évolue lentement à partir des deuxième et troisième décennies. Les premiers symptômes apparaissent aux extrémités distales des membres inférieurs, l'atteinte du membre supérieur survient de façon moins constante et plus tardive, environ une décennie plus tard [65, 70]. Il se caractérise par l'association :

- d'un syndrome trophique
- d'un syndrome neurologique

a) Le syndrome trophique :

Se caractérise par l'association :

- de lésions cutanées.
- de lésions osseuses.

1. La lésion cutanée :

Elle est sous forme de troubles de sensibilité thermoalgésique, entraînant ainsi de façon caractéristique des ulcérations.

Ces ulcérations neurotrophiques se distinguent facilement des ulcérations vasculaires, ils sont en effet d'une part indolores, même lors des soins et d'autre part, ils surviennent toujours sur une hyperkératose, l'ulcère restant cerné d'une bordure hyperkératosique, laquelle ne se rencontre sinon que dans les conflits pied/chaussure chez des patients à l'hygiène précaire.

Ils siègent électivement aux points d'appui physiologiques (et non sur les zones de frottement latérales), à savoir sous la tête du premier métatarsien surtout, la tête du cinquième métatarsien, le talon. Ils apparaissent le plus souvent suite à une marche prolongée ou à une friction répétée : il se constitue d'abord un petit hématome sous-corné qui s'exteriorise ensuite soit spontanément, soit à l'occasion de manipulation.

Ces ulcérations s'étendent et apparaissent alors des maux perforants plantaires (Figure N°40, N°41).

L'atteinte du membre supérieur survient de façon moins constante et plus tardive, environ une décennie plus tard.

Comme au pied, apparaissent d'abord des phlyctènes des extrémités digitales, puis des ulcérations, des surinfections sous forme de panaris analgésiques dits de Morvan, et enfin des altérations ostéoarticulaires du squelette de la main qui aboutissent à des mutilations des phalanges.

Enfin, certains troubles trophiques peuvent s'associer au mal perforant plantaire : une peau sèche et squameuse, de dystrophies unguéales [71]. (Figure N°42).

Le mal perforant plantaire était très marqué chez trois malades de la série (Observations N°1, N°2 et N°8).

2. La lésion osseuse [71] :

Des lésions osseuses avec fractures pathologiques et ostéolyse des phalanges, sont décrites.

Elles sont représentées par des troubles de microcirculation aboutissant à des destructions osseuses touchant le tarse, les phalanges, à l'origine de déformations (figures N°43, N°44) :

- Pied cubique décrit par Thévenard lui-même.
- Aspect en pied d'éléphant.
- Aspect en sabot de cheval, avec raccourcissement du membre.
- L'allux valgus et l'orteil en griffe qui sont les plus fréquentes [72, 73].

Les lésions squelettiques varient selon le stade de la maladie et la taille du mal perforant plantaire. Ces lésions débutent puis prédominent à l'avant-pied, et s'étendent secondairement aux os du tarse.

Initialement, il s'agit d'une résorption phalangienne distale, s'étendant progressivement à l'épiphyse distale des métatarsiens, qui amincit progressivement réalisant l'aspect en « sucre d'orge semi-sucré ».

Ce processus peut aboutir à une résorption osseuse qui peut désolidariser les orteils du squelette du pied [72, 73,74, 75], il est aggravé par la mise en charge.

L'atteinte distale des membres supérieurs est très tardive.

Dans notre série, les lésions osseuses sont décrites chez tous les malades, alors qu'on n'a pas noté des troubles de sudation ni de cyanose chez eux.

b) Le syndrome neurologique : [76,77]

b-1 Troubles sensitifs:

L'anesthésie thermoalgique est en chaussette et en gant (rarement plus étendue). Le tact est conservé avec une dissociation type "syringomyélique non suspendue". La sensibilité viscérale et profonde persiste.

On observe la survenue de douleurs lancinantes, récurrentes ou même fulgurantes dans les cuisses, les jambes ou les pieds. L'intensité, comme la durée de ces douleurs sont variables. Elles sont de cordonale.

On a noté la présence de ce trouble chez quatre malades (Observations N°1, N°6, N°7 et N°8) mais sans survenue de douleurs lancinantes au niveau de la cuisse.

b-2) Troubles neuro-moteurs :

-Le tonus est normal mais parfois il existe une diminution de la force motrice distale, associée à une atrophie musculaire péronéale.

-L'aréflexie achilléenne est fréquente, unie ou bilatérale, selon Thévenard, elle touche les malades dans plus de 50 % des cas, elle peut être diminuée ou abolie d'emblée.

-L'atteinte rotulienne ne serait présentée que dans 10 % des cas.

-Les réflexes distaux des membres supérieurs (stylo-radial, cubito-pronateur) sont touchés dans 30 % des cas.

-Les autres réflexes sont respectés.

L'intelligence est normale. Une surdité centrale survient parallèlement à l'apparition du syndrome trophique distal. Elle est due à une atrophie des ganglions cochléaires et vestibulaires.

Aucun malade n'a présenté une surdité centrale, tandis que l'hypotonie musculaire est observée chez la malade de l'observation N°2.

-Examens complémentaires:

Le test à l'histamine est anormal dans les territoires atteints.

La biologie révèle dans plusieurs familles, une dysglobulinémie avec une augmentation en Ig A sécrétés par la muqueuse jéjunale. Le lien de cette anomalie avec la neuropathie n'est pas établi. L'étude du liquide céphalo-rachidien est normale.

L'examen électrophysiologique objective des vitesses de conduction motrice normales et des potentiels évoqués sensitifs qui sont précocement altérés [65, 73].

L'EEG semble normal.

A la biopsie, on remarque une raréfaction des fibres amyéliniques et une perte équivalente des fibres myélinisées de gros calibres. On note également une dégénérescence neuronale sensitive. L'atrophie axonale est associée à une démyélinisation secondaire, paradoxale et segmentaire des extrémités distales des fibres nerveuses [78].

Pour ces examens, on a remarqué que deux malades de notre série (observations 1 et 8) avaient des résultats assimilables à ceux de l'étude théorique.

-Pronostic et traitement:

Le pronostic est fonctionnel et l'évolution dépend essentiellement des soins apportés aux pieds. Spontanément, l'atteinte évolue très lentement et la durée de vie est normale.

Le traitement est la prévention des fissures et des ulcères par des conseils d'hygiène, comme le port de chaussures spacieuses et confortables.

II-2-2 Acropathie précoce récessive quadridistale de Thévenard (Type II dans la classification de Dyck):

Ce syndrome décrit par Morvan se transmet de manière autosomique récessive.

a) Les premiers signes:

Cette pathologie est congénitale (début à la naissance) ; les premiers signes, malgré la présence des troubles dès la naissance, peuvent n'apparaître que quelque mois ou années après. Nukada a décrit un cas particulier de N.S.H de type II débutant après trente ans.

Le diagnostic positif est porté en général à partir de trois ans. Il s'agit de :

- L'absence de réaction aux stimuli douloureux (brûlures, traumatismes) accompagnée parfois d'ostéoarthropathies et de troubles trophiques distaux (ulcération plantaire indolore, fractures spontanées, résorptions osseuses importantes et ostéomyélites chroniques) ; des cals hypertrophiques (consolidation de fractures avec déformation osseuse) sont souvent présents,
- La présence d'automutilations au niveau de la langue, des lèvres et des doigts dès l'apparition des dents sur l'arcade.
- Une hyporéflexie ostéo-tendineuse et une hypotonie accompagnée de maladresse manuelle,
- Des troubles de la succion et de la déglutition
- Des ulcérations cornéennes.

Ces troubles commencent généralement aux extrémités des membres supérieurs et inférieurs, bien qu'il existe des cas d'analgésie généralisée.

Pour nos cas, on a observé que six malades (Observations N°2, N°3, N°4, N°5, N°7 et N°8) ont présenté des automutilations de la langue, des lèvres et des doigts, ainsi que deux de nos malades (Observations N°3 et N°6) avaient des ulcérations cutanées.

b) L'atteinte du système sensitif périphérique

Le déficit sensitif cutané est localisé la plupart du temps aux extrémités des quatre membres. La délimitation de ces zones est difficile étant donné la jeunesse des patients.

L'atteinte de la face et du tronc, notamment l'atteinte cornéenne entraînant des ulcérations de la cornée et une anesthésie de la muqueuse et du pourtour buccal à l'origine des automutilations à ce niveau, est fréquente mais moins importante et moins délimitée [79].

Des bandes thoraciques non atteintes correspondant à des dermatomes sont détectés dans certains cas [80].

Toutes les modalités sensitives sont touchées avec prédominance de la douleur dans certains cas [81]. Mais la sensation tactile semble généralement la plus atteinte [82,83].

Le test à l'histamine qui permet d'étudier le réflexe d'axone et l'activité de certains neuromédiateurs comme la substance P est la plupart du temps négatif.

En ce qui concerne la vitesse de conduction nerveuse sensitive, on ne trouve pas de potentiel d'action. Il existe des cas pour lesquels les parents ont cette vitesse diminuée [80].

Il résulte de ce déficit sensitif des lésions cutanées et orthopédiques. Ce sont souvent des signes révélateurs de la maladie : les automutilations, les

fractures, les ulcérations, les arthropathies (ordre chronologique général d'apparition).

Seul Bye décrit un cas atypique sans modification trophique ni automutilation [84].

c) La sensibilité profonde la proprioception et les réflexes ostéo-tendineux :

Les réflexes ostéotendineux sont abolis ou seulement diminués surtout aux membres inférieurs. Cela proviendrait de la diminution des fibres afférentes tendineuses (fibres myélinisées gros calibre).

L'atteinte proprioceptive est peu fréquente et distale. Elle peut aussi survenir plus tardivement [81].

L'atteinte de la sensibilité viscérale est peu explorée. Cette atteinte est sous-estimée mais elle est moins fréquente que dans l'insensibilité congénitale à la douleur.

L'interrogatoire permet en général de détecter l'absence de douleurs de type céphalées, de douleurs abdominales pendant des épisodes de diarrhées de douleurs lors de la menstruation. Dans le cas de Nollez, la pression des testicules ou des tendons d'achylie est indolore [80].

Le dysfonctionnement vésical est la conséquence la plus fréquente de ce déficit avec:

* L'énurésie nocturne occasionnelle prolongée au –delà de cinq ans ;

*L'incontinence nocturne et diurne accompagnée d'incontinence fécale par absence de sensation rectale et d'infections urinaires à répétition ;

*Une rétention urinaire épisodique.

Quelque fois la rétention et l'incontinence alternent : il y a miction par regorgement [80].

La conséquence est l'existence d'une vessie neurogène avec augmentation de la capacité vésicale pour l'âge et diminution ou abolition de la sensation de plénitude vésicale et du besoin d'uriner.

Par d'ailleurs des douleurs de désafférentation ont été observées. Elles sont rares mais peuvent être sous-estimées étant donné le jeune âge des patients et la perception douloureuse variable d'un individu à l'autre (différente de la nociception quantifiable) [80].

d) L'atteinte des paires crâniennes:

La perte de l'odorat est congénitale et rare, mais peu de cas sont véritablement testés. Elle peut résulter des nombreux traumatismes crâniens subis. La perte du goût semble congénitale mais peut être due aux automutilations de la langue avec les cicatrices dépapillées, ou à une lésion intracérébrale post-traumatique du centre du goût [85,80].

La surdité est très rare et surtout présente dans la neuropathie sensitive héréditaire de type I [85,86].

Dans notre série, on note une surdité périphérique du côté droit chez deux malades. (Observations N°2 et N°7).

e) L'atteinte motrice:

Elle est rare et toujours minime. Certains cas cliniquement normaux ont une vitesse de conduction nerveuse motrice diminuée; mais l'atteinte est tardive et d'après Nukada peut signer l'évolution de la maladie [81].

Les signes cliniques courants de cette atteinte sont:

- La maladresse manuelle ;
- Des retards d'acquisition motrice ;
- La marche longtemps instable ;

- L'absence de correction automatique réflexe des mouvements volontaires ;
- L'impossibilité de garder un niveau constant de contraction musculaire sans le support visuel.

Ces retards moteurs existent sans atteinte intellectuelle significative.

Néanmoins, cette atteinte n'était pas relevée chez nos malades.

f) Le système nerveux autonome:

Les signes d'atteinte de ce système (altération de la lacrymation, de la salivation, de la sudation, des tensions artérielle et orthostatiques, mobilité œsophagienne) sont inhabituels dans cette pathologie et sont surtout présents chez les neuropathies sensitives héréditaires de type III et IV.

Mais certains cas ont présenté des poussées thermiques inexplicables, des diarrhées chroniques de type motrices, une impuissance [87, 80,81].

En comparaison avec notre étude, aucun malade de cette série n'a présenté des troubles du système nerveux autonome.

g) Examen complémentaires :

- Le test à l'histamine est négatif.
- Les examens biologiques sanguins et du liquide céphalo-rachidien sont normaux, ainsi que le caryotype. Il n'y a pas de trouble immunologique.
- L'électroencéphalogramme est sans anomalie significative. Les potentiels sensitifs ne sont pas mesurables à l'électromyogramme et les potentiels évoqués sensitifs sont normaux.

- la biopsie :

L'analyse se fait sur le nerf sural ou le nerf musculo-cutané.

Au microscope optique on observe :

- Un nombre normal de fascicules ;
- La surface fasciculaire diminuée ;
- La diminution ou l'absence de fibres myélines de petit et de grand diamètre (peut expliquer la diminution importante du tact dans certains cas) ;
- Des longueurs inter nodales conservées [82].

Le microscope électronique montre que :

- La structure des fibres myélinisées restantes est normale ;
- Les fibres amyéliniques sont diminuées en nombre et en diamètre ;
- Les fibroblastes vacuolés et l'augmentation du collagène endoneural signent une neuropathie axonale chronique ancienne ; il existe dans de rares cas des signes de régénération mais ceux-ci sont le plus souvent absents ou négligeables.

Dyck a étudié le rôle des cellules de Schwann dans l'absence de fibres myélinisées : ces cellules issues d'un sujet atteint et transplantées chez un animal présente une activité tout à fait normale, ce qui signifie que seuls les axones présentent une anomalie.

Les terminaisons nerveuses sensibles cutanées sont absentes, alors qu'à ce niveau le système nerveux autonome reste intact.

Dans notre série, les malades qui ont fait un électroencéphalogramme, il est revenu normal, alors que l'électromyogramme et les potentiels évoqués sensitifs sont normaux que chez trois d'entre eux. (Observations N° 1, N°2 et N°3)

Or l'analyse de la biopsie nerveuse a montré des lésions spécifiques de ce type chez quatre de nos malades. (Observations N°3, N°4, N°5 et N°6).

h) Evolution et pronostic:

L'espérance de vie semble normale : des sujets de soixante-deux ans semblent à peu près stabilisés [80].

Mais l'évolution est très controversée.

La maladie pose plusieurs problèmes :

- La différence entre l'évolution des lésions cliniques et celle de la neuropathie : on peut avoir une évolution favorable des lésions (l'enfant apprend à se protéger) sans variations des déficits sensitifs.

- L'évaluation clinique chez l'enfant est difficile et reste subjective, ce qui entraîne des variations de résultats avec ceux pratiqués chez le patient plus âgé.

Les opinions et les observations divergent selon les études faites à long terme :

- L'abolition des réflexes ostéo-tendineux est le signe le plus objectif et certains auteurs notent une atteinte progressive sur plusieurs années ;

- D'autres parlent au contraire du caractère stable de la maladie ;

- Vérité donne un argument neurophysiologique : le potentiel d'action sensitif au niveau du nerf sciatique poplité externe est diminué chez un patient de quatre ans et totalement absent chez ce même patient à huit ans [86] ;

- Nukada réalise des biopsies à douze ans d'intervalle et conclue à la progression lente : le nombre de fibres amyéliniques a chuté de 36% malgré une stabilité apparente des signes cliniques [81];

- Tamari distingue deux groupes différents : le premier congénital non progressif avec atteinte de toutes les modalités sensitives et de tout ou partie du corps, et un deuxième tardif et progressif avec une plus grande diversité dans les modalités sensitives et les zones corporelles atteintes [88];

- Ota observe des signes de dégénération et différents niveau de myélinisation [83].

Les auteurs en faveur de la progression lente précisent tous que l'évolution est notable pendant la première décennie de la vie, puis va en diminuant de vitesse.

II-2-3 Syndrome de Riley-Day ou dysautonomie familiale (type III dans la classification de Dyck) [16]

Dès la petite enfance, le sujet présente une hypersalivation, des troubles de la succion et de la déglutition avec des fausses routes entraînant des infections pulmonaires à répétition. Des accès fébriles inexplicables (d'origine centrale) avec hypersudation sont décrits, ainsi que syncopes par instabilité tensionnelle. On remarque un dérèglement vasomoteur sévère avec marbrures et acrocyanose. Des vomissements cycliques sont associés à une diminution du péristaltisme de tout le tube digestif.

a) Sur le plan neurologique:

On note une aréflexie, des troubles de la coordination et une ataxie, associés à une hypotonie. Le patient souffre également d'agueusie (absence de papilles fungiformes), et d'alacrymie. Des ulcérations cornéennes en résultent, aggravées par l'anesthésie locale. On observe également une insensibilité thermo-algique. Le tact et la sensibilité profonde sont conservés.

En ce qui concerne nos malades, trois parmi eux (Observations N°6, N°7 et N°8) ont présenté une insensibilité thermo-algique mais sans hypotonie ni aréflexie.

b) Les fonctions supérieures:

Le quotient intellectuel est habituellement abaissé, le langage est altéré avec une dyprosodie. Une labilité émotionnelle très marquée et une tendance épileptique sont notées.

Dans notre série, un seul malade (Observation N°7) a présenté un retard mental.

c) Examens complémentaires:

Le caryotype est normal. Les dosages biologiques sanguins et du LCR sont normaux. La biologie urinaire retrouve une diminution de l'excrétion d'acide vanilymandélique avec une augmentation de l'acide homovanilique et une diminution du taux de dopa β hydroxylase. L'urographie intraveineuse permet de constater une distension ou une atonie vésicale avec résidu post- mictionnel.

Le test à l'histamine est négatif.

L'injection IV de méthacholine, pour explorer le système nerveux autonome, normalise transitoirement, chez les sujets dysautonomiques, la sécrétion lacrymale, les réflexes ostéo-tendineux, le test à l'histamine et le goût. En collyre, la méthacholine entraîne un myosis alors qu'aucune modification pupillaire ne s'observe chez le sujet normal. Ce test constitue un test de dépistage, mais n'est pas pathognomonique. Ces réactions témoignent d'une insuffisance parasympathique généralisée, avec hypersensibilité aux agents parasympathicomimétiques.

L'électroencéphalogramme n'est pas caractéristique.

L'électromyogramme montre une diminution d'amplitude des potentiels d'action sensitifs et des conceptions nerveuses sensitives et motrices diminuées en zone distale. Les potentiels évoqués sensitifs sont perturbés.

La biopsie nerveuse révèle une diminution du calibre nerveux avec réduction des fibres amyéliniques, sans dégénérescence axonale. Il n'y a pas d'anomalie des terminaisons cutanées. L'innervation des glandes sudoripares est considérée comme normale.

Pour ces examens, on a remarqué que seul le malade (Observation N°7) de notre série avait des résultats assimilables à ceux de l'étude théorique.

d) Evolution et traitement:

L'évolution est marquée par l'hypotrophie staturo-pondérale associée à une scoliose évolutive et à des infections respiratoires à répétition. Dans le passé, peu de malades arrivaient à l'âge adulte, le pronostic est actuellement amélioré par la connaissance de la maladie.

La chlorpromazine (Largactil^o) serait l'antiémétique le plus efficace à doses élevées. De plus, il a l'avantage de diminuer l'angoisse des malades. Une psychothérapie est souvent efficace pour compenser le « schéma corporel immature et bizarre » dû à leurs déficits sensoriels et sensitifs. Eventuellement, un soutien scolaire peut les aider à supporter leurs fréquentes absences lors des hospitalisations.

II-2-4 Insensibilité congénitale à la douleur avec anhidrose (type IV dans la classification de Dyck):

Depuis la première description par Swanson, en 1963, environ une trentaine de cas ont été signalé (deux garçons pour une fille) (89, 90, 91, 92,93, 94,95, 96, 97, 98).

Les sujets atteints sont généralement, de petites taille, blonds aux yeux bleus. Dès la naissance, des épisodes d'hyperthermie isolées et inexplicées sont rapportés. On note une absence de sudation quelque soit le stimulus.

Aucune réaction végétative à la douleur ne peut être déclenchée. La peau est très épaisse, sèche et fissurée. Les ongles sont dystrophiques. L'hypotrichose du scalp est habituelle et il n'y a pas de deuxième dentition.

Les sujets atteints ont une anesthésie thermo-algésique globale. Le tact est conservé. Il existe une hyporéflexie. Il y a ni déficit musculaire, ni amyotrophie. Le réflexe cornéen est intact.

Une diminution du goût est signalée.

Le quotient intellectuel est variable, oscillant entre 40 et 80. Leur humeur est cyclique.

Certains s'automutilent à la moindre contrariété, pour attirer l'attention de leur entourage.

a) Examens complémentaires:

Les biologies sanguines et unitaires et du liquide céphalorachidien sont normaux.

Les taux de β -endorphine et de met-enképhaline sont normaux dans le liquide céphalorachidien.

Le test à l'histamine et à la méthacholine est négatif.

L'électroencéphalogramme est normal. L'électromyogramme et les potentiels évoqués sensitifs sont modérément perturbés.

La biopsie nerveuse montre une perte des fibres de petits calibres amyéliniques associée à une réduction du nombre des petites fibres myélinisées (C et A-delta).[99]

Il existe une absence de tractus de Lissauer.

Les glandes sudorales sont strictement normales à la biopsie de peau, mais leur innervation sympathique est déficiente. Les terminaisons nerveuses cutanées

sont normales. L'examen histologique de la langue, retrouve la présence de papilles fungiformes.

b) Pronostic

Le pronostic est défavorable du fait des troubles de régulation thermique et des infections. Les différents traumatismes entraînent des déformations secondaires ainsi que des mutilations qui retentissent de manière importante sur le pronostic vital. La prévention par l'éducation reste délicate compte tenu du retard mental de ces enfants.

II-2-5 Neuropathie sensitive héréditaire de Low (type V dans la classification de Dyck):

Cette entité exceptionnelle est mal individualisée. Dyck a rajouté ce cinquième type dans sa classification, dix ans après les quatre premiers. Dans la littérature, très peu de cas y sont assimilés: plus par leur similitude histologique que par leurs rapprochements cliniques. En effet, une des enfants a une analgésie diffuse et l'autre une analgésie localisée aux membres; l'une a quasiment une anhidrose et des troubles de coloration, et l'autre une sudation normale.

Les réflexes ostéo-tendineux sont préservés.

L'électromyogramme montre des vitesses de conduction nerveuse motrice et sensitive est normal.

La biopsie montre une perte sélective des fibres myélinisées de petit diamètre [89,100].

Le test à l'histamine est normal mais il n'existe pas de douleur induite.

3) Résultats :

Au total, devant les arguments cliniques et paracliniques (la biopsie, l'électroencéphalogramme, l'électromyogramme et les potentiels évoqués sensitifs...) chez les patients de cette étude, on est arrivé à les classer selon le schéma suivant :

- Les malades des observations N°1, N°3, N°4, N°5, N°6, N°7 et N°8 portent une neuropathie sensitive héréditaire : type I (acropathie ulcéro-mutilante familiale de Thévenard) pour deux malades de (observations N°1 et 8), type II (acropathie précoce récessive quadridistale de thévenard) pour quatre malades (Observations N° 3, N°4, N°5 et N°6), et le type III pour le malade de l'observation N°7.
- La malade de l'observation N° 2 porte une indifférence congénitale à la douleur.

4) Diagnostic Différentiel :

1) Maladie de LESH-NYHAN [101] :

Cette maladie est liée au chromosome X, n'atteint que les garçons. Elle est due à un déficit en hypoxanthine guanine phospho-ribosyl-transférase.

Elle se transmet sur le mode autosomique récessif. Les enfants sont normaux à la naissance. Au cours de la première année vont apparaître un retard psychomoteur, une spasticité, des mouvements choréathétosique, des automutilations des doigts et des lèvres et enfin une insensibilité à la douleur avec conservation des autres sensibilités thermiques tactiles et profondes.

De point de vue biologique, elle s'accompagne d'une hyperuricurie et d'une hyperuricémie.

Les lésions anatomopathologiques sont inconnues.

2) Les acropathies :

a) Les acropathies primitivement osseuses :

Elles sont faciles à éliminer car elles ne s'accompagnent pas de troubles de la sensibilité, elles ont en commun avec l'indifférence congénitale à la douleur la présence d'une acro-ostéolyse :

-Le syndrome de HADU-CHENEY [102,103] : associe une acro-ostéolyse des mains et des pieds, des malformations cutanéofaciales chez des sujets de petites tailles.

L'acro-ostéolyse débute vers la deuxième année, touche les mains et les pieds avec un aspect pseudo-fracture des phalangettes, et parfois une résorption du fragment distal.

Le bilan biologique est négatif.

-L'ostéolyse de JOSEPH et SHINZ [104] : C'est une affection rare, débute entre cinq et dix ans. Elle touche les phalangettes. L'évolution se fait vers la stabilisation ou l'extension aux premières phalanges.

b) Les acropathies d'origine nerveuse :

Quelles soient infectieuses (lèpre, syphilis) ou dégénératives (Syringomyélie) ou même toxiques ; c'est une affection qui survient essentiellement chez l'enfant de trois à quatre ans, celui-ci refuse de manger et accuse des douleurs en mains et pieds. Il est irritable, myasthénique, tachycarde, et transpire abondamment.

L'évolution se fait par poussée. Les complications sont graves : infection cutanée, ulcération buccale, automutilation des doigts et des lèvres, et enfin des gangrènes.

c) Les acropathies vasculaires de certains phénomènes de RAYNAUD :

Elles se voient dans les formes graves du syndrome de Raynaud. Ce diagnostic peut être évoqué quand l'indifférence congénitale à la douleur intéresse un grand enfant ou un adulte jeune.

3) Syndrome de GUILLAN-BARRE : [105]

Il associe des troubles sensitifs et moteurs ayant pour origine la réponse immunitaire à une agression, le plus souvent virale. Il entre dans le cadre des neuropathies dites inflammatoire qui inclut des formes purement sensitives.

4) Polyradiculonévrites inflammatoires chroniques : [105]

Ce sont des neuropathies sensitivomotrices démyélinisantes, multifocales, progressives et de mécanisme auto-immun.

5) Neuropathies amyloïdes : [105]

Elles sont héréditaires ou non héréditaires et sont caractérisées par un dépôt extracellulaire d'amylose. L'amylose est une structure amorphe ressemblant à de l'amidon et ayant des réactions semblables mais analogue aux albuminoïdes.

La maladie « des petits pieds » ou neuropathie amyloïde de type portugais décrite par ANDRADE. Il s'agit d'une amyloïdose primitive généralisée, prédominant dans le système nerveux périphérique, de transmission autosomique dominante. La forme habituelle est liée à une anomalie de la transthyrétine dont le gène muté est sur le bras long du chromosome 18 (18q11-2q21). Elle se présente initialement par des troubles digestifs à type de diarrhée, entraînant rapidement une altération de l'état général. L'évolution est rapidement mortelle.

6) Les neuropathies sensitives de l'enfant : [105]

Ces affections ont en commun avec l'indifférence congénitale à la douleur les troubles trophiques et les troubles de la sensibilité douloureuse, mais ces

derniers ont une topographie distale et s'accompagnent d'une anomalie des sensibilités tactile et thermique.

Ainsi l'absence du réflexe d'axone (réaction vasomotrice de LEWIS à l'injection sous cutanée d'histamine) serait un bon élément d'orientation en faveur des neuropathies sensitives [100].

7) **Syndrome de SILVERMAN** : [80]

Ce syndrome des enfants battus est à éliminer d'emblée : des cicatrices multiples généralisées sont présentes sur tout le corps ainsi que des lésions osseuses traumatiques répétées ; l'examen neurologique est tout à fait normal.

8) **Les maladies psychiatriques** : [80]

Il s'agit des troubles tels que la schizophrénie, l'hystérie qui sont rapidement écartés par l'examen neurologique et l'évaluation psychiatrique.

9) **Le tabes** : [106]

Rare aujourd'hui, il peut réaliser des troubles trophiques similaires aux formes diabétiques. La sensibilité profonde est toujours atteinte, la sensibilité superficielle est le plus souvent respectée. L'ataxie, l'aréflexie, la signe d'ARGYLL-ROBERTSON, les antécédents connus de syphilis primaire ou secondaire éventuellement non traités (ou insuffisamment), les réactions sérologiques dans le sang et le LCR font le diagnostic.

10) **Les lésions de la queue de cheval** : [106]

L'association d'une acropathie ulcéro-mutilante, de troubles sphinctériens, d'une anesthésie en selle, de signes déficitaires pluri-radiculaires et d'anomalies à l'examen du LCR, fait le diagnostic, il doit être fait précocement pour améliorer le pronostic.

11) **Autres** : [105]

On peut citer les neuropathies sensitives acquises (diabétique, toxiques), associées à un cancer ou à une hémopathie et des neuropathies sensitives vasculaires.

Les neuropathies motrices et sensitives héréditaires présentent des amyotrophies neurogènes (elles sont aussi désignées par le terme de maladie Charcot-Marie-Tooth).

5) Les manifestations orthopédiques :

Après avoir étudié les aspects cliniques des différents types de l'ICD, on a remarqué qu'il existe d'autre problème d'ordre orthopédique soulevé dans cette pathologie notamment :

- Les ostéo arthropathies nerveuses.
- Le mal perforant plantaire.
- La pseudarthrose.
- Les infections ostéoarticulaires.
- Les cals vicieux.

Nous détaillerons dans ce chapitre, ces différentes manifestations :

5-1) Les ostéo arthropathies nerveuses :

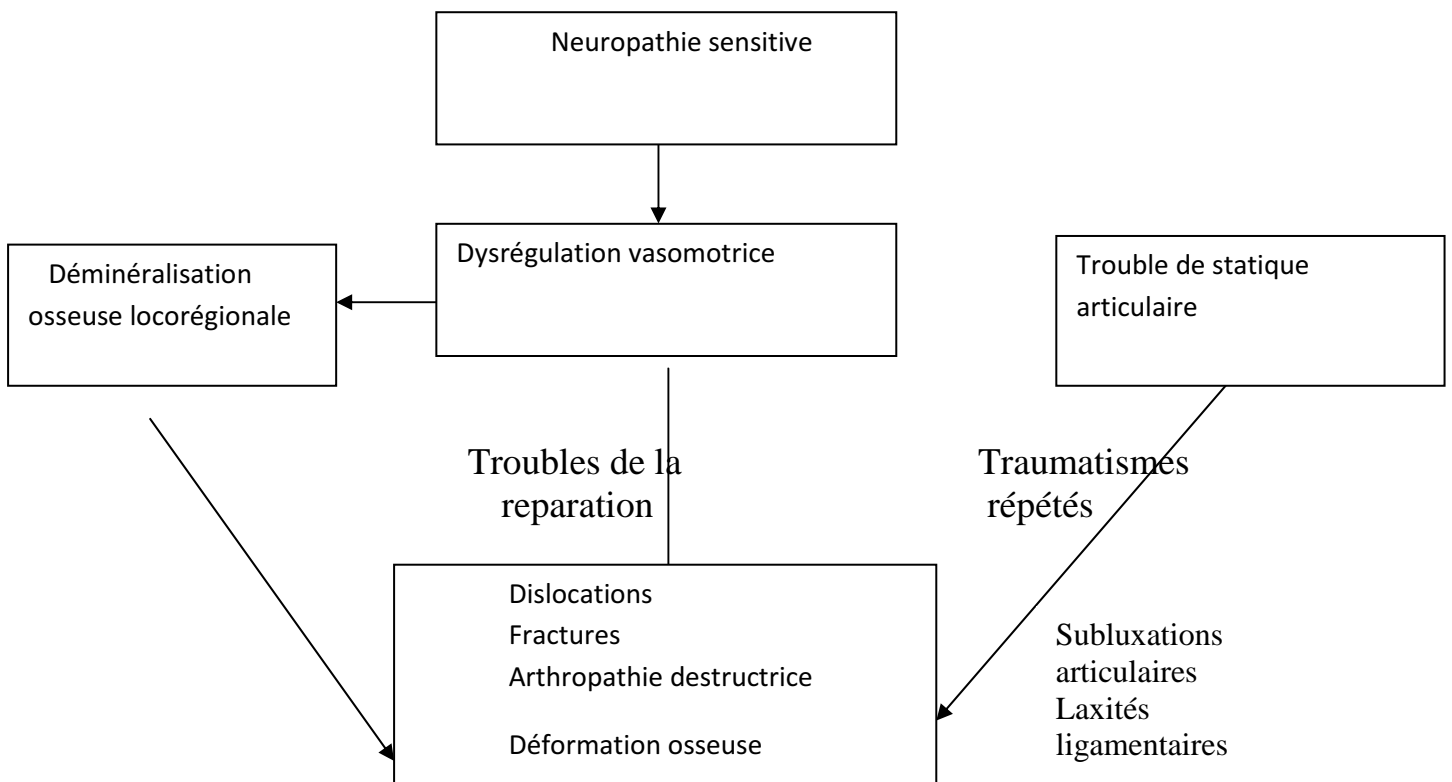
a) Définition :

Les ostéo arthropathies nerveuses (OAN) entraînent une atteinte destructrice ostéo articulaire régionale, potentiellement sévère et pouvant provoquer des déformations, une instabilité, des ulcères cutanés voire conduire à une amputation. Elles surviennent dans un contexte d'atteinte du système nerveux sensitif. Cette atteinte sensitive explique le caractère relativement peu

douloureux de l'affection. L'atteinte intéresse généralement une seule région, le plus souvent le pied et/ou la cheville, moins souvent le genou, l'épaule, le rachis, les autres localisations étant très rares. [107]

b) Physiopathologie :

Elle fait intervenir d'une part des microtraumatismes favorisés par l'absence de perception douloureuse, et d'autre part une déminéralisation favorisée par l'hyperhémie secondaire à un défaut du système nerveux autonome. [107]



c) Diagnostic clinique :

c-1) Phase aigüe : C'est à ce stade que le traitement a des chances de limiter les conséquences de l'affection. C'est malheureusement aussi celui des éventuelles errances diagnostiques.

+Signes cliniques :

Le motif de consultation habituel est une douleur mécanique. Elle peut manquer ou être faible, ce qui est caractéristique de l'affection. On retrouve parfois la notion d'un traumatisme, volontiers banal ou non remarqué. L'articulation est œdématiée, chaude, il existe des signes inflammatoires cutanés. L'examen

clinique objective une augmentation de la chaleur locale d'au moins 2 °C par rapport au côté sain, et peut atteindre jusqu'à 5 °C [108]. L'examen retrouve des poulx pédieux et tibiaux postérieurs volontiers bondissants. On note également une turgescence veineuse. En raison de l'insensibilité, la palpation et la mobilisation articulaire ne déclenchent que peu ou pas de douleur. L'évolution naturelle est marquée par l'apparition d'une déformation secondaire à la dislocation articulaire. Certaines formes aiguës peuvent aboutir à la destruction complète de l'articulation en quelques semaines.

+Signes paracliniques :

-Biologie

Un certain nombre de publications font état d'augmentation des marqueurs du remodelage osseux en phase aiguë. En fait, il existe peu de données précises [109,110, 111] et les données publiées sont encore trop limitées pour les recommander à visée diagnostique ou pour le suivi.

- Radiographies

Initialement, les radiographies standards sont normales, ce qui complique le diagnostic. En quelques semaines apparaissent des signes principalement de type destructeur :

- déminéralisation régionale ;
- plages d'ostéolyse et de fragmentation osseuse, avec débris et séquestres osseux ;
- fractures visibles principalement sur les métatarsiens ou sur la tubérosité du calcaneus ;
- destructions articulaires et dislocations peuvent être observées.(Figures N°32 et N°33).

-La scintigraphie osseuse montre une hyperfixation régionale ou multifocale au sein de l'articulation précoce mais sans spécificité.

-L'IRM est très utile lorsque les radiographies sont normales ou en cas de doute diagnostique. Elle montre des anomalies de signal d'allure inflammatoire (hyposignal en T1, hypersignal en T2 ou en STIR, rehaussement après injection de gadolinium) locorégionales, intéressant divers os du pied et de la cheville et les parties molles. Un épanchement articulaire et des collections liquidiennes dans les parties molles sont fréquents. On peut observer aussi des fractures. Tous ces signes peuvent être constatés en présence de radiographies normales, et leur intensité est proportionnelle aux signes d'activité clinique [112,113]. On peut également observer des signes de destruction osseuse et articulaire (perte de substance, géodes de part et d'autre d'un interligne, dislocation) avec parfois des séquestres osseux [114, 115]. Tous ces signes peuvent en imposer pour une ostéomyélite.

c-2) Phase chronique et évolution :

Peu à peu, l'œdème diminue. La température locale redevient normale mais doit être surveillée, car son augmentation à ce stade doit faire craindre la survenue d'une récurrence ou d'un ulcère cutané [116]. Le temps de « guérison » de la phase aiguë est variable, de l'ordre de 3 mois, plus court pour les localisations à l'avant-pied qu'au tarse et l'arrière-pied, et d'autant plus court que la décharge a été respectée [117]. Le pied prend un aspect de « pied carré », qui résulte du raccourcissement antéropostérieur suite à la destruction du tarse (Figure N°8) et d'un affaissement de la voûte plantaire associé à une hypertrophie des parties molles.

Sur les radiographies, l'aspect flou, déminéralisé et destructeur fait place peu à peu à des signes de reconstruction anarchique sous forme d'ostéosclérose, de calcs osseux exubérants ou au contraire de pseudarthrose, de fusion entre certains os du tarse. Les déformations sont fixées.

Le liquide articulaire, quand il est ponctionné, est en général mécanique ou hémorragique en rapport avec une arthrose secondaire [118]. Exceptionnellement, un liquide inflammatoire stérile peut être retrouvé, rendant alors difficile l'élimination du principal diagnostic différentiel qu'est l'ostéomyélite infectieuse [119].

L'hyperfixation scintigraphique diminue [120, 121], ainsi que les anomalies inflammatoires en IRM, cependant plus longues à disparaître que les signes cliniques d'activité [113, 122]. Les articulations les plus touchées sont les tarsométatarsiennes dans 75 % des cas, qui sont volontiers le siège de dislocations, conduisant à l'apparition d'exostose et à l'effondrement de l'arche interne du pied. L'avant-pied, la cheville sont atteints moins fréquemment [123] et sont plus sujets aux fractures et aux pseudarthroses [124].

Le retentissement fonctionnel et les complications sont fonction des séquelles structurales. La majorité des formes sont compatibles avec la marche avec chaussage orthopédique. Il peut exister des déformations fixées difficiles à appareiller, une instabilité, des points d'appui excessifs avec un risque d'ulcère en regard, porte d'entrée pour une surinfection, qui peuvent nécessiter un recours à la chirurgie. Certains auteurs conseillent la surveillance de la température plantaire par le patient, une asymétrie faisant craindre une récurrence ou l'apparition d'un ulcère [116].

d) Traitement :

- La mesure thérapeutique la plus urgente est la mise en décharge et le port d'une orthèse, jusqu'à disparition des signes d'activité (œdème, chaleur).
- Les bisphosphonates semblent utiles à la phase aiguë.
- À la phase chronique, le traitement repose sur le chaussage adapté et le dépistage des récidives.
- La chirurgie s'adresse principalement aux séquelles : marche non plantigrade, difficultés d'appareillage, instabilité articulaire, ulcération ou menace d'ulcération, ostéomyélite. Les complications (non consolidation, progression de l'ostéo arthropathie, sepsis) sont fréquentes.

5-2) Le mal perforant plantaire :

a) Définition :

Le mal perforant plantaire (MPP) est une ulcération neuropathique siégeant habituellement sur la face plantaire du pied. Il siège sur des zones de pression excessive, conséquences de remaniements anatomiques du pied. Ces modifications de la morphologie et de l'équilibre de la voûte plantaire sont provoquées par une neuropathie, responsable d'une arthropathie (« Pied de Charcot »). L'artériopathie qui peut s'y associer représente un cofacteur physiopathologique majeur. L'infection est un facteur aggravant. Le diagnostic d'un MPP est clinique. [125]

b) Physiopathologie :

Le mal perforant plantaire (MPP) est une complication typique du pied neuropathique. Sa pathogénie comporte essentiellement des mécanismes biomécaniques : hyperpression plantaire au niveau des têtes métatarsiennes

[126], raideur articulaire avec déformation, dont la plus classique est l'apparition d'orteils en griffe, troubles trophiques responsables d'une sécheresse de la peau. Cependant, il faut avoir à l'esprit que c'est l'insensibilité à la douleur qui permet à ces différents facteurs de "construire" un mal perforant plantaire après des mois d'évolution : le patient appuie sur des sites privilégiés d'hyperpression où se forme une hyperkératose qui se comporte comme un corps étranger agressif. Celui-ci, sur un pied normal, serait perçu comme douloureux. L'absence de douleur entraîne la chronicisation avec apparition d'une sérosité inflammatoire sous tension, responsable de forces de cisaillement longitudinales qui agissent en profondeur, entraînant des lésions du tissu sous-cutané. Des cavités se forment, et communiquent avec l'extérieur lorsque la corne se rompt, favorisant la surinfection qui peut atteindre l'os sous-jacent. L'absence de sensibilité à la douleur va non seulement retarder la prise en charge mais surtout rendre cette dernière extrêmement difficile, car sa composante principale, la mise en décharge totale de la plaie, nécessite une motivation à se soigner qui paraît difficile à obtenir en l'absence de sensation douloureuse.

c) Diagnostic clinique : [125]

Le mal perforant se présente comme une ulcération au sein d'une plaque d'hyperkératose localisée au niveau d'un point d'appui (Figure N°34). Ses sites de prédilection sont les têtes métatarsiennes, avec une fréquence accrue pour la tête du 1^{er} et 5^{ème} métatarsien (Figure N°37, N°38). Lorsqu'il existe une déformation avec des orteils en griffe, des points de pression se développent sur la pulpe des dernières phalanges où peut se former de l'hyperkératose, siège d'un mal perforant pulpaire. Enfin, le mal perforant plantaire peut se développer sur la face plantaire d'un *hallux rigidus*.

Le mal perforant est en général ouvert, en communication avec l'extérieur, et se présente dans un cadre plus ou moins septique ou nécrotique. Mais il est parfois artificiellement fermé, c'est-à-dire recouvert par la plaque d'hyperkératose. Il sera alors révélé lors du soin pédicurique d'abrasion de cette plaque de corne. Le patient peut avoir l'impression que, dans ce cas, c'est le geste de pédicurie qui "lui a entraîné un trou dans le pied" !

La présence d'une neuropathie est souvent évidente cliniquement. On note la présence d'une hyperkératose importante au niveau des points d'appui. L'hypoesthésie sera confirmée à l'aide du mono-filament. Elle est associée à l'abolition des réflexes achilléens.

L'examen clinique du mal perforant plantaire doit comporter impérativement la recherche de 2 complications qui changeront radicalement les modalités de la prise en charge : il s'agit de l'ostéite et de l'artérite.

-Recherche d'une ostéite clinique

La plaie doit être explorée cliniquement à l'aide d'une pointe mousse stérile, à la recherche d'un contact osseux. La présence d'un contact osseux est un signe très spécifique de la présence d'une ostéite. Par contre, son absence ne permet pas d'éliminer le diagnostic. Des radiographies standard centrées sur la lésion doivent être systématiquement prescrites et renouvelées tous les 15 jours en cas d'évolution non favorable. (Figure N°44).

-Recherche d'une ischémie artérielle

Elle est avant tout clinique : la présence de tissu nécrotique au sein du halo inflammatoire entourant le mal perforant est habituellement en faveur d'une ischémie artérielle. En l'absence de tissu nécrotique, il faut rechercher à la palpation la présence des pouls artériels distaux. L'abolition du pouls pédieux après 60 ans est de peu de valeur diagnostique. Par contre, l'abolition du pouls

tibial postérieur est un signe sensible d'artérite distale des membres inférieurs. Inversement, des pouls distaux palpables permettent d'éliminer une composante artérielle sévère de la plaie.

d) Examens complémentaires :

Le bilan paraclinique comporte des radiographies standard du pied évaluant l'arthropathie et recherchant des lacunes osseuses, témoins d'une ostéite sous-jacente. Les signes radiologiques d'infection sont toujours en retard par rapport à la clinique.

En cas de doute, l'IRM constitue l'examen le plus sensible et le plus spécifique pour le diagnostic positif et le bilan d'extension de l'infection d'un MPP. [127] Elle permet aussi de distinguer les ostéomyélites des ostéo- neuro-arthropathies. [128]

L'écouvillonnage de la plaie est moins performant que la mise en culture d'un curetage plus profond du tissu sous cutané ou des séquestres osseux pour identifier les germes responsables d'une infection réelle, à distinguer de la colonisation de la plaie. [129]

L'écho-Doppler artériel permet de faire la cartographie de l'artériopathie et d'en apprécier l'intensité ; à partir de cet examen, l'artériographie est discutée. Enfin, la mesure de la pression transcutanée d'oxygène est un argument pronostique : une TcPO₂ supérieure à 30 mm est associée à une cicatrisation en première intention (sans geste de revascularisation) dans 90% des cas. [130]

e) Traitement :

Le nettoyage du MPP est effectué avec une solution de sérum physiologique en évitant les bains de pieds prolongés qui peuvent favoriser la dissémination d'une infection. [131]

La détersion des tissus nécrotiques et hyperkératosiques permet de visualiser complètement la plaie et de favoriser l'écoulement de l'exsudat. Une détersion efficace permet une cicatrisation plus rapide. [132]

La détersion chirurgicale permet la mise à plat de la plaie, un débridement large des poches de pus et des tissus nécrosés, et le contrôle de l'extension en profondeur de la plaie et d'une infection éventuelle.

Les pansements sont réalisés tous les jours, compte tenu du risque d'infection et de la nécessité de surveillance de la plaie. L'obtention d'une plaie propre et bourgeonnante permet d'espacer secondairement les soins tous les 2 ou 3 jours.

En cas d'ostéo-arthrite ou d'ostéite associée, une exérèse localisée des tissus osseux et tendineux nécrosés ou infectés est réalisée, permettant un traitement conservateur (antibiothérapie prolongée, soins locaux, décharge), évitant ainsi les amputations. [133]

La détersion autolytique est favorisée par le maintien de la plaie en milieu humide grâce à des pansements drainant les exsudats excessifs ou libérant de l'eau dans la plaie si elle est sèche.

En l'absence de consensus, le choix du pansement est guidé par les caractéristiques de la plaie, les propriétés des pansements (le maintien de la plaie en milieu humide favorisant la cicatrisation) et un coût. Les pansements primaires les plus utilisés sont : les alginates ou les hydrofibres (compresse ou mèche) pour les plaies exsudatives et/ou infectées (avec les ions argent) ; les hydrocolloïdes ou les pansements gras pour les plaies peu exsudatives moins profondes ; les hydrogels pour les plaies nécrotiques ou sèches.

La mise en décharge est obligatoire jusqu'à la cicatrisation complète, car la pression est le facteur essentiel responsable de la formation de la plaie sur un

ped neuropathique. La mise en décharge peut être réalisée par un alitement prolongé, par le port de chaussures adaptées commercialisées (chaussures Barouk® pour les plaies de l'avant-pied), la confection d'une botte plâtrée ou amovible en résine, comportant éventuellement une fenêtre pour le pansement. [134]

Une kinésithérapie d'entretien musculaire et de mobilisation articulaire est associée à toutes les mises en décharge.

Après la cicatrisation, un appareillage préventif est prescrit par le médecin podologue et réalisé par le prothésiste. Il s'agit de chaussures avec des semelles adaptées diminuant les pressions, notamment sur les métatarso-phalangiennes, éventuellement associées à des orthèses, à des protections en mousse ou à des orthoplasties. Ces chaussures sont indispensables pour diminuer le risque de récurrence.

Les MPP sont colonisés comme toutes les plaies chroniques. Le diagnostic d'une infection repose par conséquent sur des données cliniques plutôt que microbiologiques. Une plaie est infectée lorsqu'il existe un écoulement purulent, un placard inflammatoire, sensible et chaud, un exsudat important, un retard à la cicatrisation... Les antibiotiques ne sont pas prescrits à titre préventif mais à titre curatif. [135]

Les germes les plus fréquemment rencontrés sont le staphylocoque doré, staphylocoque épidermidis et le streptocoque B. [135] Une antibiothérapie orale ciblée probabiliste sur les

cocci à Gram positif est prescrite en première intention (amoxicilline + acide clavulanique ou céphalosporine de deuxième génération) pendant 10 à 15 jours. L'antibiothérapie de première intention recommandée pour les infections menaçantes est à large spectre, couvrant les germes aéro et anaérobies à Gram

positif et les bacilles à Gram négatif : vancomycine et aztréonam ou céphalosporine de troisième génération + métronidazole.

[127,135]

La durée de l'antibiothérapie est de 3 à 6 semaines. Elle est adaptée secondairement aux germes retrouvés en per-opératoire ou par des prélèvements profonds de bonne qualité. Les antibiotiques utilisés peuvent comprendre, selon les antibiogrammes, la rifampicine et la ciprofloxacine. [127]

La prise en charge chirurgicale pour drainer les poches purulentes et la prise en charge vasculaire sont concomitantes. Les ostéomyélites nécessitent une antibiothérapie prolongée (supérieure à 6 semaines) et un curage chirurgical des éléments osseux infectés.

5-3) La pseudarthrose : [136]

a) Définition :

Le terme pseudarthrose désigne une absence complète et définitive de consolidation de deux fragments osseux survenant après une fracture, après des délais normaux.

Au cours d'une pseudarthrose, une nouvelle articulation apparaît entre les segments de l'os fracturé. Le patient, qui a repris l'appui, souffre et la radiographie de contrôle ne montre pas de cal unitif. (Figure N°25)

On voit alors apparaître à ce niveau des mouvements anormaux dont l'amplitude est plus ou moins importante.

b) Classification :

-La pseudarthrose hypertrophique

-La pseudarthrose hypotrophique.

- La pseudarthrose congénitale fait partie des maladies génétiques. Elle touche les enfants jeunes, surtout aux os du tibia. Elle entraîne des troubles fonctionnels très sévères ainsi que des interventions répétées pour obtenir la consolidation.

Dans le cadre d'ICD, les deux types de pseudarthrose rencontrés sont la pseudarthrose hypertrophique et la pseudarthrose hypotrophique septique.

+ La pseudarthrose hypertrophique s'explique chez ces patients par l'absence d'immobilisation, étant donné que ces enfants ne souffrent pas après les fractures ou ils continuent à utiliser le membre fracturé aboutissant ainsi soit à des cals hypertrophiques soit à des pseudarthroses hypertrophiques typiques avec un aspect radiographique en pattes d'éléphant et obstruction du canal médullaire.

Ce type de pseudarthrose ne pose pas de problème thérapeutique car il suffit de stabiliser ces foyers soit par immobilisation externe soit par immobilisation interne et elle ne nécessite pas l'apport de greffe osseuse. (Figure N°27)

+ La pseudarthrose hypotrophique septique correspond à une pseudarthrose compliquée soit par fracture ouverte ou des fractures pathologiques sur foyer d'ostéite ou d'ostéomyélite négligée.

Ce type de pseudarthrose pose un grand problème de prise en charge nécessitant tout d'abord un assèchement du foyer suivie d'un comblement de la perte de substance osseuse qui nécessite des greffes massives parfois vasculaires.

5-4) Les infections ostéoarticulaires :

Les patients portants d'ICD sont beaucoup plus exposés à faire des infections ostéoarticulaires en raison de l'existence de porte d'entrée cutanée telle que la perforation et l'ulcération négligées.

Ces complications sont redoutables car elles sont souvent méconnues et peuvent engager l pronostic vital par installation du choc septique.

Le diagnostic précoce s'impose et passe par la responsabilité des parents et de l'entourage qui doivent consulter devant toute fièvre inexplicquée ou toute tuméfaction ou inflammation qui doivent être rechercher systématiquement à la fin de chaque journée par l'examen clinique.

5-5) Les cals vicieux :

Ils sont assez fréquents chez ces patients, source dans certains cas de diagnostic erroné pris pour syndrome de Silverman.

Ils se caractérisent par l'absence de douleur et l'absence d'immobilisation aboutissant aux consolidations vicieuses, dont la prise en charge est simple qui nécessite en l'absence du remodelage spontané des ostéotomies de réaxation, qui en général, consolident dans délais normaux à condition que la stabilisation du foyer soit rigoureuse.



CONCLUSION



Dans le cadre d'insensibilité congénitale à la douleur, on distingue les neuropathies sensitives héréditaires et les indifférences congénitales à la douleur. Cette insensibilité est définie comme l'absence de la perception des sensations douloureuses.

Cette pathologie qui est très rare et mal connue pose beaucoup de problèmes.

L'étude qu'on a faite à propos de huit cas a permis de mettre en évidence les différents aspects orthopédiques et leurs évolutions, ainsi de les classer selon des critères cliniques, biologiques, histologiques, aussi bien génétiques.

Malheureusement, la prise en charge de ces malades reste limitée par plusieurs obstacles socio-économiques vu le coût élevé et la longue durée des soins.

D'autre part, le traitement de cette affection n'est que préventif ; repose sur l'éducation précoce et spéciale visant à faire prendre conscience à l'enfant, et son entourage, de son handicap et de ses nombreuses conséquences néfastes. Ce travail de longue haleine implique nécessairement une équipe multidisciplinaire médicale et paramédicale, notamment un pédiatre, un orthopédiste, un dentiste, un psychologue....

Un autre volet de la prévention concerne le conseil génétique qui reste difficile à prodiguer du fait du mode de transmission encore mal défini.

Cependant, les progrès actuels de la biologie moléculaire faisant présager des retombées non seulement dans le conseil génétique mais également, à plus long terme, dans le domaine thérapeutique.



RESUMES



Résumé

Titre : Prise en charge orthopédique de l'insensibilité congénitale à la douleur à propos de huit cas.

Auteur: FILALI Nadia

Mots clés: Neuropathies sensibles héréditaires, enfant, génétique, clinique, complications, traitement.

L'insensibilité congénitale à la douleur (ICD) est un syndrome clinique très rare qui se caractérise dans sa forme la plus sévère par une absence ou une diminution radicale de la sensation douloureuse depuis la naissance et qui peut se présenter sous des formes cliniques variées. Dans les années 1980, les progrès de l'anatomopathologie des nerfs périphériques ont permis de montrer que l'ICD était systématiquement liée à une atteinte des fibres sensibles de fin calibre dans le cadre d'une polyneuropathie héréditaire.

Elle constitue une entité à part entière, dont les mécanismes physiopathologiques et la place nosologique resteront discutés, tant que la biologie moléculaire n'en aura pas établi les bases génétiques.

Nous rapportons une série de 8 cas, 5 filles et 3 garçons âgés entre 5 mois et 11 ans avec un taux de consanguinité de 10%, suivie au sein du service de traumatologie orthopédique infantile à l'hôpital d'enfant de Rabat pour ICD.

Le but de ce travail est de mettre en évidence, en se basant sur ces huit cas, la diversité et la sévérité des manifestations orthopédiques qui peuvent être les signes révélateurs telles que le mal perforant plantaire, l'ostéo-arthropathie neurologique, la pseudarthrose, les cals vicieux et les infections ostéoarticulaires et d'objectiver les difficultés de prise en charge thérapeutiques parfois insurmontables et à l'origine d'un handicap.

En absence actuellement de traitement spécifique, le traitement est avant tout préventif et se base essentiellement sur le conseil génétique et l'apprentissage des patients à se surveiller et à se protéger des dangers qu'ils encourent.

Summary

Title: Orthopedic Support of Congenital Insensitivity to Pain about Eight Cases

Author: Nadia FILALI

Keywords: hereditary sensory neuropathy, child, genetic, clinical, complications, treatment

Congenital insensitivity to pain (CIP) is a very rare clinical syndrome. It is characterized in its severest form by a total absence or decrease of the sensation of pain since birth. The syndrome can occur in various clinical forms. In the 1980s, advances in pathology of peripheral nerves have shown that the ICD is consistently linked to impairment of sensory fibers of fine caliber in the case of hereditary polyneuropathy.

It is a separate entity, whose pathophysiological mechanisms and nosological site will be discussed, since molecular biology has not established the genetic bases.

We will study eight cases, five girls and three boys between the ages of 5 months and 11 years with a consanguinity rate of 10%. They are all treated in the Pediatric Orthopedic Trauma Center in the children's hospital in Rabat for DCI.

The purpose of this study is to demonstrate the diversity and severity of orthopedic manifestations, which may be the telltale sign, such as diabetic foot ulcer, neurological osteoarthropathy, pseudoarthrosis, malunion, and bone and joint infections. Additionally, it will objectify the therapeutic management of rarely occurring insurmountable difficulties and the original handicaps.

Currently, there is no specific cure. Therefore, the treatment is preventive and primarily based on genetic counseling and learning of patients to monitor and protect the dangers they face.

الملخص

العنوان : العلاج العظمي لفقدان الاحساس بالالم الخلقي – بصدد 8 حالات-

الكاتبة : الفيلاي نادية

الكلمات الأساسية : الاعتلالات العصبية الحسية الوراثية, الطفل, الوراثة, الاعراض السريرية, المضاعفات, العلاج

فقدان الاحساس بالالم الخلقي هو متلازمة سريرية نادرة جدا, ويتميز في اصعب حالاته بغياب أو انخفاض حاد في الإحساس بالألم منذ الولادة وتوجد أشكال سريرية مختلفة.

ان التطور الذي شهده علم الياتولوجيا التشريحية في سنوات 1980 مكن من ربط متلازمة فقدان الاحساس بالالم الخلقي باصابة الألياف الحسية من العيار الصغير في اطار مرض اعتلالات الاعصاب الوراثي .

يشكل هذا المرض وحدة متكاملة فيما بينها حيث أن تركيبته الفيزيوميضية والمرضية لازالت في نقاش مادامت بيولوجيا الجزيئات لم تضع بعد القواعد الوراثية.

قمنا بدراسة لعينة شملت 8 حالات, 5 اناث و 3 ذكور, تراوحت اعمارهم بين 5 شهور و 11 عاما و معدل زواج الأقارب في حدود 10%. هذه الحالات جرى تتبعها في مصلحة طب العظام في مستشفى الاطفال بالرباط .

الهدف من هذه الدراسة هو إبراز أولا مدى اختلاف و صعوبة المظاهر العظمية، انطلاقا من دراسة أربع حالات، وقد تعد هذه المظاهر من بين الأعراض التي تكشف عن المرض مثل قرحة القدم السكري، الاعتلال المفصلي العظمي العصبي، الفصال الكاذب، سوء الالتحام و التهابات المفاصل و العظام، وثانيا العراقل العلاجية التي لا يمكن تجاوزها في بعض الأحيان والتي تسبب إعاقة جسدية مهمة.

حاليا

لا يوجد أي علاج خاص وتبقى الوقاية وقبل كل شي الوسيلة الأنجع معتمدة بالخصوص على نصائح وراثية وتعليم المرضى كيفية مراقبة الذات وحمايتها من الأخطار المحيطة بها.



BIBLIOGRAPHIES



[1] V. Planté-Bordeneuve et G Said

Neuropathies Héréditaires

Encyclopédie Médico-Chirurgicale 17-100- A-20 (2004)

[2] Paola Sandroni, David P. Martin, Barbara K. Bruce, Jeffrey D. Rome

Congenital idiopathic inability to perceive pain: A new syndrome of insensitivity to pain and itch with preserved small fibers.

International association for study of pain (2006)

[3] L. Redouani, C. Léauté-Labrèze, A. Taïeb, J. Sarlangue

Difficulté de prise en charge d'une insensibilité congénitale à la douleur

Arch Pédiatr 2002 ; 7 : 701-4

[4] N. Danziger, J.-C. Willer

Tension-type headache as the unique pain experience of a patient with congenital insensitivity to pain

International association for study of pain (2005)

[5] S. Ramirez de Villar

Difficulté de prise en charge d'une insensibilité congénitale à la douleur

Arch Pédiatr 2002 ; 7 : 701-4

[6] Nélaton A.

Affection singulière des os du pied. Gaz Hôp, Paris 1852;4:13.

[7] Hicks EP.

Hereditary perforating ulcer of the foot. *The Lancet*, London 1922;1:319–21.

[8] Thévenard A.

L'acropathie ulcéromutilante familiale. *Rev Neurol* 1942;74:193–212.

[9] 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 » chirurgie de la main 25, 2006, p : 175-178.

[10] Thrush D.C

Congenital insensitivity to pain. A clinical genetic and neurophysiological study of four children from the same family

Brain 1973,96,369-386

[11] Dyck P.J, Lambert E.H

Dissociated sensations in amyloidosis

Arch. Neurol, 1969,20,490-507

[12] 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. ☐

[13] O. DUBOURG, E. LE QUEN ☐

Génétique des malades du système nerveux périphérique, EMC, neurologie, 17-084-E-10, 1999, p : 11.

[14] JEAN MICHEL VALLOT, MERIEM TAZIR, JUDITH CALVO, BENOÏT FUNALOT

☐ Neuropathie périphérique héréditaire, EMC, la presse médicale, vol 38, numéro : 9, p : 1325-1334, 2009.

[15] Ohta M, Ellefson RD, Lambert EH, Dyck PJ.

Hereditary sensory neuropathy, type II. Clinical, electrophysiologic, histologic, and biochemical studies of a Quebeckinship. Arch Neurol 1973 ; 29 : 23-37.

[16] Michaela Auer Grumbach

Neurologische Klinik, Basel Forum Med Suisse 2012 ; 12(14-15) : 299-303

[17] Pavlone L., Huttenlocher P. et al.

Two brothers with a variant of hereditary sensory neuropathy
Neuropediatrics, 1992 Apr ; 23(2) : 92-5

[18] Morris CM, Hao QL, Heisterkamp N, Fitzgerald PH, Groffen J.

Localization of the TRK proto-oncogene to human chromosome bands 1q23-1q24. Oncogene 1991 ; 6 : 1093-5.

[19] Greco A, Villa R, Pierrrotti MA.

Genomic organization of the human NTRK1 gene. Oncogene 1996 ; 13 : 2463-6.

[20] Mardy S, Miura Y, Endo F, Matsuda I, Sztriha L, Frossard P, et al.
Congenital insensitivity to pain with anhidrosis : novel mutations in the TRKA (NTRK1) gene encoding a high-affinity receptor for nerve growth factor. Am J Hum Genet 1999 ; 64 : 1570-9.

[21] Dirk Fischer

Neurologische Klinik, Basel Forum Med Suisse 2012 ;12(14-15) :299-303

[22] Gil R

Neurologie pour le praticien

SIMEP (Paris) 1989

[23] D. Le Bars et J.C Willer

Physiologie de la douleur

Encyclopédie Médico-Chirurgicale 36- 020- A-10 (2004)

[24] Koltzenbourg M. Scadding J

neuropathic pain. Curropin

Neurology 2001.; 14 :641-647

[25] Cambier J. Masson M, dehen H

Neurologie , Masson (8ème édition) 1995

[26] Field H. L

Douleur, Medsi/ McGraw-Hill (New York), 1989

[27] Guilbaud G, Besson JM.

Physiologie du circuit de la douleur

In: Brasseur L, Chauvin M, Guilbaud G, eds.

Douleurs, bases fondamentales, pharmacologie, douleurs aiguës, douleurs chroniques, thérapeutiques. Paris: Vigot-Maloine, 1997; 7-22

[28] Woda (A)

Abrégé de physiologie oro-faciale – Paris : 1983

[29] Constanzo (L.S)

physiologie PCEM intensif -Paris : 1988 (juin)

[30] Le bars D, Villanueva L, Chitour D

Les mécanismes physiologiques de contrôle de la douleur In: Brasseur L, Chauvin M, Guilbaud G, eds

Douleurs, bases fondamentales, pharmacologie, douleurs aiguës, douleurs chroniques, thérapeutiques. Paris: Vigot-Maloine, 1997; 13-37

[31] Melzack R, Wall PD.

Pain mechanisms: a new theory Sciences 1965; 150: 971-979

[32] Chaumont A, Wodey E, et Coll

Les voies de la douleur: de la physiologie à la pratique

Cahiers d'anesthésiologie, 1994; 42 (6) : 751-756

[33] Melzack R, wall P

Psychologie perspectives on pediatric pain

Tunis med, 1993 Mar; 71 (3) : 171-5

[34] Lazorthes Y

Les douleurs rebelles: évaluation et stratégies thérapeutiques

Editions Maloine (Paris), 1993

[35] Fields HL

Pain modulation: expectation, opioid analgesia and virtual pain

Prog Brain res 2000; 122:245-253

[36] Fields HL, Besson JM

Pain modulation, Amsterdam: Elsevier, 1988

[37] Masson P

Contributions of the medullary raphe and ventromedial reticular region to pain modulation and other homeostatic functions.

AnnuRevNeurosci 2001; 24;737; 777

[38] Albe-fessard D

La douleur: ses mécanismes et les bases de ses traitements.

Masson (Paris), 1996

[39] Meunier J.M ,Shavloff A

Neurotransmetteurs., Masson (Paris), 1995

[40] Balagny E, Clergue F et Al

La douleur et son traitement.

Journée d'enseignement post universitaire d'anesthésie et de réanimation

Arnette (Paris), 1988

[41]Peschanski M

Voies de la douleur : mauvaise temps pour les schémas.

Médecine/ Sciences, 1990; 6(4) : 404-5

[42] Dirk Fischer

Neuropathies autonomes, Forum Med Suisse 2012 ; 12 (14-15) ; 299-303

[43]Michaela Auer-Grumbach

Neuropathies autonomes, Forum Med Suisse 2012 ; 12 (14-15) ; 299-303

[44]Wien Osterreich

Neuropathies autonomes, Forum Med Suisse 2012 ; 12 (14-15) ; 299-303

[45]Thrush D.C

Congenital insensitivity to pain. A clinical genetic and neurophysiological study of four children from the same family

Brain 1973,96,369-386

[46]Thrush DC.

Autonomic dysfunction in four patients with congenital insensitivity to pain.

Brain., 1973; 96:591-600

[47]Landrieu P., Said G et al

Dominantly transmitted congenital indifference to pain

Ann neurol., 1990 May; 27(5): 574-8

[48]Silverman F.N

Congenital insensitivity to pain .A neurologic syndrome with bizarre skeletallesions, Radiologie 1959, 72,176-190.

[49]Shorey P., Lobo G.

Congenital corneal anesthesia : problems in diagnosis.

J PediatrOphtamolstrab, 1990May –jun; 27(3) 143-7

[50]Serratrice G.

Les arthropathies indolentes des membres inférieurs

Rev Rhum Mal odteoartic., 1991 Apr ; 58 (3bis) : 16-21S

[51]Asensio L.

Les insensibilités congénitales à la douleur et leurs complications orthopédiques :
à propos de trois cas.

Thèse de médecine , 1990.

[52] Guidera KJ, MulthoppH .et al

Orthopeadic manifestations in congenitally insensate patients.

J pediatrOrthop., 1990 Jul-Aug; 10(4): 514-21

[53]Peschanski M

Voies de la douleur : mauvaise temps pour les schémas.

Médecine/ Sciences, 1990; 6(4) : 404-5

[54]Polydor JP., Mignard C. et coll

La peur de souffrir chez l'indifférent congénital à la douleur.

Presse med., 1985 ; 14(40) : 2063-2064

[55]Bernadini R., Tine A. et al.

Plasma beta-endorphin levels and natural-killer cells in two cases of congenital indifference to pain.

Child NervDyst., 1992 mar; 8(2) : 83-5

[56]Marrak H., Souissi R. et coll

A propos d'un cas d'indifférence congénitale à la douleur.

Tunis Med., 1993 mar ; 71(3) : 171-5

[57]Fesq G

Les neuropathies sensitives congénitales et l'insensibilité à la douleur : revue de la littérature et étude de quatre observations., Thèse de médecine, 1984

[58] Molle LC

Insensibilité congénitale à la douleur: à propos d'un cas. Difficultés de sa classification, Thèse de médecine, 1988

[59] Ben Hamida C., Clergue F et al

Contribution à l'étude quantitative structurale et ultrastructurale de biopsies cutanées et nerveuses dans le diagnostic de l'indifférence congénital à la douleur.
J Neurol Sciences, 1980 ; 45 : 379-389.

[60]Kouvelas N., Terzoglou C.

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis. Case report.
Pediatr dent., 1989 Mar ; 11(1): 47-51

[61]Dyck (P.J) et al

Not « indifference to pain » but varieties of hereditary sensory and autonomic neuropathy.
Brain, 1983, 106,2, PP. 373-390.

[62]Berciano (J), Combarros (O), Figols (J), Calleja (J), Cabello (A), Silos (I), Coria (F)

Hereditary motor and sensory neuropathy type II. Clinicopathological study of a family
Brain, 1986, 109, 5, pp 897-914

[63]Brahim (J.S), Roberts (M.W), MC donald (M.D)

oral and maxillofacial complications associated with congenital sensory neuropathy with anhidrosis: report of two cases, J. Oral Maxillo. Surg, 1987,45, pp . 331-334

[64]Serratrice G

Les neuropathies sensitives hérédo-dégénératives. Critique des Classifications, Presse Med, 1991 Nov; 20 (35) : 1709-11

[65] S.FACCA

Atteinte de la main dans la maladie de Thévenard à propos d'une observation exceptionnelle sur une nouvelle forme « phlegmoneuse » chirurgie de la main 25, 2006, p : 175-178.

[66] ALBERCA R., ALBERT P., ARJONA V., MIRANDA NIEVES G.

☐Sporadicacrodytrophicneuropathy. J neurolsci, 1973, 20: 85-95.

[67] KIND R. ☐

Thévenardulceromutilatingacro-osteopathysyndrome.Zeits- chrifts fur hautkrankheit, 1976, 51: 927-32.

[68] VAN BOGAERT

L'acropathieulcéromutilante, revlyonMéd, 1964,13:789-802.

[69] DENNY-BROWN DE.

Hereditarysensoryradicularneuropathy: J.neurolneurosurgpsychiat, 1951, 14: 237-52.

[70] JM. BERTHELOT MA PISTORIUS ☐

Ostéoarthropathie nerveuses, EMC, appareil locomoteur, 14-285-A-10, 2000.

[71] J. ZRIGUI, A.YACOUBI, B.BENNOUNA, R.BENNIS, O.MKINSI

La maladie de Thévenard à propos de deux cas, rev.maroc.chir.orthop.traumato,
2003, 18, p : 50-53.

[72] PHELIP X., JUVIN R.

☒Ostéolyse et acroostéolyse, EMC, app.locomoteur, 14029, A30, p : 2, 2006.

[73] LUIGI DE PALMA L., CARLONI S., RAPALI S., VENTURA A.

☒Ulcéro-mutilante sporadique du pied, signes et indications thérapeutiques,
rev.rhum, 2003, 66(6), p : 369-373. ☒101

[74] HUBAULT A.

☒Ostéoarthropathies nerveuses, EMC, app.locomoteur, 14285, A10d, 1991.

[75] HAJJAJ HASSOUNI N., LAGHRISSI, BENMANSOUR B., TAZI A.

Les acropathiesulcéro-mutilantes. Considérations nosologiques
physiopathologiques et thérapeutiques. Maroc Médical , 1985, tome V, numéro :
4, p : 301-308.

[76] JEAN-CLAUDE TURPIEN

☒Abord clinique en neurologie, page 155, 2010.

[77] ALAN GOLDCHER

☒Podologie, page 222, 2007.

[78] V PLANTE-BORDENEUVE

Introduction sur les aspects génétiques des neuropathies, EMC, neurologie, 17-084- E-10,2008.

[79]BerthlotJM ,Pistorius M.A

Ostéo-arthropathies nerveuses , Encycl. Med .Chir (appareil locomoteur), 1999, 14285-A-10

[80]NollezThieblin (chantal)

Les syndromes d'analgésie congénitale chez l'enfant : à propos d'un cas de neuropathie sensitive héréditaire de type II à révélation cutanée et orthopédique.
Thèse de médecine : Reims : 1986 ; M75

[81]Nukada H, Pollock M, Haas L.F

The clinical spectrum and morphology of type II hereditary sensory neuropathy
Brain, 1982, 105,4, pp 647-665.

[82]Miller R.G, Mielsen SL, Summer A.J

Hereditary sensory neuropathy and tonic pupils
Neurol, 1976, 26, pp 931-935.

[83]Ota M. ,Ellefson R.D, Lambert E.H, Dyck P.J

Hereditary sensory neuropathy, type II. Clinical, electrophysiologic, and biochemical studies of a Quebec kinship, Arch Neurol , 1973,29,1, pp. 23-37

[84]Bye A.M, Baker W.D, Pollard J, Wise G

Hereditary sensory neuropathy type II, without tropic changes

Dev Med Child Neurol, 1990, 32,2,Feb, pp 164-171

[85]Ferriere G, Guzzetta F, Kulakowsky S, Evrard P

Nonprogrssive type II hereditary sensory autonomic neuropathy : a homogeneous clinicopathologic entity, J Child neurol., 1992,7,4, pp.364-370

[86]Verity C.M, Dumm H.G, Berry K

Children with reduced sensitivity to pain: assesement of hereditary sensory neuropathy type II and IV

Dev Med Child Neurol., 1982,24, pp785-797

[87]Castan jean luc

Revue de litterature à propos d'un cas de neuropathie sensitive héréditaire de type II, Thèse de médecine : Montpellier : 1992 ; TM 92 MON 82

[88]Tamari I, Goodman R.M ,Sarova I, Hertz M, Adar R, Zvibach T.

Autosomal recessive peripheral sensory in three non ashkenazijewish families
J .Med Genet, 1980, 17,6, pp.424-429.

[89]Boukhtir S., Trabelsi M., et coll

Neuropathie sensitive congénitale avec anhidrose : type IV. A propos de deux nouvelles observations., Ann Pediatr Paris., 1991 Nov ; 38(9) : 611-3

[90]Domingues JC., Moreno A. et al

Congenital sensory neuropathy with anhidrosis
Pediatric dermatology., 11(3) : 321-6.1994 Sep

[91]Eker R., Apak MY. Et al

Congenital insensitivity with anhidrosis : morphological studies of skin and peripheral nerves. , Turk J pediatr., 1989 Jan-mar; 31 (1): 29-35

[92]Hatzis J., Gourgiotou K. et al

Congenital sensory neuropathy with anhidrosis (hereditary sensory neuropathy type IV), Australas J Dermatol., 1992; 33(2): 103-7

[93]Markus C.

L'insensible. Variations littéraires sur l'insensibilité congénitale à la douleur.
Thèse de médecine, 1991

[94]Okuno T., Inoue A. et al

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis. A case report
J Bone joint Surg., 1990 feb ; 72(2): 279-82

[95]Ozbarlas N., Sarikayalar F. et al

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis, Cutis., 1993 May ; 51(5) : 373-4

[96]Pavloni L.

Two brothers with a variant of hereditary sensory neuropathy
Neuropediatrics, 1992 Apr ; 23(2) : 92-5

[97]Rukiye E., Memnune Y. et al

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis: morphological studies of skin and peripheral nerves. Turk J Pediatr., 1989; 31:29-35

[98]Tetsuko O., Inoue A. et al

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis. A case report
J Bone J Surg., 1990 feb ; 72.A(2): 279-282

[99]O.DUBOURG, E. LE QUEN

ŒGénétique des malades du système nerveux périphérique, EMC, neurologie, 17-084-E-10, 1999, p : 11.

[100]Makari G., Carroll J. et al

Hereditary sensory neuropathy manifesting as possible child abuse.
Pediatrics, 1994: 842-844.

[101]Arthuis M, Duclac O., Ponsot G., Pinsard N., Mancini J.

Neurology pédiatrique, Paris 1988

[102]Cheney W.D

Acro-osteolysis, Am. J. Roentgenol., 1965,94, 595-607

[103]Hadju N.

Cranio skeletal dysplasia, Br .J. radiol., 1948,21,42-48

[104]Joseph R., job J.C

Acro-ostéolyse idiopathique familiale, Am pediat.1959,35 ,622-629

[105]Plante-Bordeneuve V., said G.,

Neuropathies héréditaires, Encycl Med Chir (neurologie) ,1996,17112 A50

[106] DYCK PJ., THOMAS PK.

Editor' s peripheral neuropathies, Philadelphia, Elsevierssaunders, 2005, p: 1623-1653.

[107]Trijau S, Lafforgue

Ostéoarthropathies nerveuses. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Appareil locomoteur,14-285-A-10,2011

[108] Armstrong DG ,Lavery LA

Monitoring healing of
actue charcot' sarthropathy with infrared dermal thermometry. JRhabilResDev 1SS7 ;
34 :317=21

[109]Parkhouse N, Le Quesne PM.

Impaired neurogenic vascular response in patients with diabets and neuropathic foot lesions. N Engel J Med 1988 ; 318 : 1306-9

[110]Fabrin J. Larsen K, holstein PE

Long-term follow-up in diabetic charcot feet with spontaneous onset. Diabets Care 2000 ; 23 : 796-800

[111] Leung HB, Ho YC, Wong WC

Charcot foot in a Hong Kong Chinese diabetic population. Hong Kong Med J 2009 ; 15 : 191-5

[112] Chantelau E, Poll LW.

Evaluation of the diabetic charcot foot by MR imaging or plain radiography: an observational study. Exp Clin Endocrinol Diabetes 2006; 14:428-31

[113] Schlossbauer T, Mioc T, Sommers S, Kessler SB, Reiser MF, Pfeifer KJ.

Magnetic resonance imaging in early stage charcot arthropathy: correlation of imaging findings and clinical symptoms. Eur J Med Res 2008; 13: 409-14

[114] Tam PL, Teh J-MRI

Differentiation of infection from neuropathic change. Br J Radiol 2007; 80: 939-48

[115] Ahmadi ME, Morrison WB, Carrino JA, Schweitzer ME, Raikin SM, Ledermann HP.

Neuropathic arthropathy of the foot with and without osteomyelitis: MR imaging characteristics. Radiology 2006, 622-31

[116] Lavery LA, Higgin KR, Lanctot DR, Constantinides GP, Zamorano RG, Armstrong DG , et al.

Home monitoring of foot skin temperatures to prevent ulceration. Diabetes Care 2004; 2642-7

[117] Sinacro DR.

Acute charcotarthopathy in patients with diabetes: healing times by foot location. J Diabetes Complication 1998; 287-93

[118] Allali F, Rahmouni R, Hajjaji– Hassouni N. Tabetic arthropathy .

A report of 43 cases.ClinRheumatol 2006; 25: 858-60

[119] Louthrenoo W;Ostrov BE, Park YS, Rothfuss S, Schumacher Jr.

HR.Pseudospetic arthritis: an unusual presentation of neuropathic arthropathy.

Ann Rheum Dis 1991; 50: 717-21

[120] Bem R, Jirkovsk A, Dubsky M, Fejfarova V, Buncova M, Skibova J, et al.

Role of quantitative bone turnover in patients with Charcot foot. Diabetes Care 2010; 33: 348-9

[121] McGill M; Molyneaux L, Bolton T, Ioannou K, Urem R, Yue DK.

Response of charcot's arthropathy to contact loading assessment by quantitative techniques. Diabetologia 2000; 43: 481-4

[122] Zampa V, Bargellini I, Rizzo L, Turini F, Ostorio S, Piaggese A, et al.

Role of dynamic MRL in the follow – up of acute charcot foot in patients with diabetes mellitus. Skeletal Radiol 2011; 40: 991-9

[123] Fabrin J, Larsen K, Hlstein PE.

Long-Terme follow- up in diabetic charcot feet with spontaneous onset. *Diabetic Care* 2000; 23: 796-800

[124] Herbst SA, Jones kB, Saltzman CL.

Patrn of diabetic neuropathic arthropathy associated with the peripheral bone mineral density. *J Bone Joint Surg Br* 2004; 86: 378-83

[125] A. SPARSA, J.-M.BONNE TBLANC

Ann DermatolVenereol Formation Médicale continue 2007 ; 134 : 183-90

[126]Boulton A.J.M., Betts R.P., Franks C.I., Newrick P.G., Ward J.D., Duckworth T.

Abnormalities of foot pressure in earlydiabeticneuropathy. *DiabeticMedicine* 1988 ; 4 : 225-228.

[127]Boyko E.J., Ahroni J.H., Stensel V., Forsberg R.C., Davignon D.R., Smith D.G.

A prospective study of riskfactors for diabetic foot ulcer. *Diabetes Care* 1999;22 : 1036-1042.

[128] Abbott C.A., Vileilkyte L., Williamson S., Carrington A.L., Boulton A.J.M.

Multicenterstudy of the incidence of and predictiveriskfactors for diabeticneuropathic foot ulceration. *Diabetes Care* 1998 ;21 : 1071-1075.

[129]Frykberg R.G., Lavery L.A., Pham H., Harvey C., Harkless L., Veves A. Role of neuropathy and high foot pressures in diabetic foot ulceration. *Diabetes Care* 1998;21 : 1714-1719.

[130]Martin J.D., Delbridge L., Reeve T.S

Prise en charge du mal perforant plantaire Volume 3, issue 6, Novembre - Décembre 2001

[131] Hartemann-Heurtier A., Ha Van G., Bourgeon M., Grimaldi A.

Prise en charge des lésions du pied artéritique chez un patient diabétique. *Médecine Thérapeutique* 1999 ; 5 : 219-225.

[132]Griffiths G.D., Wieman T.G.

Metatarsalheadresection for diabetic foot ulcers. *ArchSurg* 1990 ;125 : 832-835.

[133]Ha Van G., Siney H., Danan J.P., Sachon C., Grimaldi A.

Treatment of osteomyelitis in the diabeticfoot. *Diabetes Care* 1996 ; 19 : 1257-1260.

[134]Ha Van G., Heurtier A., Greau F., Menou P., Grimaldi A.

Comment mettre en décharge une plaie chronique du pied diabétique. *DiabetesMetab* 1999 ;25 : 264-269.

[135]Hartemann-Heurtier A., Marty L., Ha Van G., Grimaldi A.

Place de l'antibiothérapie dans le traitement du mal perforant plantaire. *Metab* 2000 ;26 : 219-224

[136]Schaden W, et al.

ExtrakorporaleStosswellen-Therapie (ESWT) ausSicht der Traumatologie. J

Miner Stoffwechs 2004;11:40-5.

Serment d'Hippocrate

Au moment d'être admis à devenir membre de la profession médicale, je m'engage solennellement à consacrer ma vie au service de l'humanité.

** Je traiterai mes maîtres avec le respect et la reconnaissance qui leur sont dus.*

** Je pratiquerai ma profession avec conscience et dignité, la santé de mes malades sera mon premier but.*

** Je ne trahirai pas les secrets qui me seront confiés.*

** Je maintiendrai, par tous les moyens en mon pouvoir, honneur et les mobiles traditions de la profession médicale.*

** Les médecins seront mes frères.*

** Aucune considération de religion, de nationalité, de race, aucune considération politique et sociale ne s'imposera entre mon devoir et mon patient.*

** Je maintiendrai le respect de la vie humaine dès la conception.*

** Même sous la menace, je n'userai pas de mes connaissances, médicales d'une façon contraire aux lois de l'humanité.*

** Je m'y engage librement et sur mon honneur.*

Déclaration de Genève,

1948

قسم أبقراط

بسم الله الرحمن الرحيم

أقسم بالله العظيم

في هذه اللحظة التي يتم فيها قبولي عضوا في المهنة الصحية أتعهد علانية:

- بأن أكرس حياتي لخدمة الإنسانية؛
- وأن أحترم أساتذتي وأعترف لهم بالجميل الذي يستحقونه؛
- وأن أمارس مهنتي بوازع من ضميري وشرفي جاعلا صحة مريضى هدفى الأول؛
- وأن لا أفشى الأسرار المعمودة إلي؛
- وأن أحافظ بكل ما لدي من وسائل على الشرف والتقاليد النبيلة لمهنة الطب؛
- وأن أعتبر سائر الأبناء إخوة لي؛
- وأن أقوم بواجبي نحو مرضاي بدون أي اعتبار ديني أو وطني أو عرقي أو سياسي أو اجتماعي؛
- وأن أحافظ بكل حزم على احترام الحياة الإنسانية منذ نشأتها؛
- وأن لا أستعمل معلوماتي الصحية بصريق يضرب بحقوق الإنسان مهما لاقيت من تهديد؛
- بكل هذا أتعهد عن كامل اختيار ومقسم بشرفي.

• والله على ما أقول شهيد.

جامعة محمد الخامس - الرباط
كلية الطب والصيدلة بالرباط

أطروحة رقم: 223

سنة : 2015

العلاج العظمي لفقدان الإحساس بالألم الخلقي

- بحدد 8 حالات -

أطروحة

قدمت ونوقشت علانية يوم :

من طرفه

الآنسة : الفيلالي نادية

المزداة في 21 أبريل 1990 بالرباط

لنيل شهادة الدكتوراه في الطب

الكلمات الأساسية : الاعتلالات العصبية الحسية الوراثية، الطفل، الوراثة، الاعراض السريرية، المضاعفات، العلاج.

تحت إشراف اللجنة المكونة من الأساتذة :

الرئيس و المشرف

السيد : طارق المدحي

أستاذ في طب جراحة العظام والمفاصل و الجراحة الترميمية
عند الأطفال

السيد : الفلوس سيدي زهير العلمي

أستاذ في طب جراحة العظام والمفاصل عند الأطفال

السيد : منير كسرى

أستاذ في طب جراحة الأطفال

السيد : منير أراجي

أستاذ مبرز في طب جراحة الأطفال

السيدة : هدى أوبجة نبوي

أستاذة مبرزة في طب جراحة الأطفال

الأعضاء