

MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR  
ET DE LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE

REPUBLIQUE DU MALI  
Un Peuple-Un But-Une Foi

UNIVERSITE DES SCIENCES, DES TECHNIQUES ET DES TECHNOLOGIES  
DE BAMAKO (USTTB)



**U.S.T.T-B**

FACULTE DE MEDECINE ET  
D'ODONTO-STOMATOLOGIE (FMOS)



Année universitaire :2022-2023

**PROFIL EPIDEMIOCLINIQUE DES PATIENTS  
SUIVIS POUR NEUROPATHIE PERIPHERIQUE EN  
CONSULTATION EXTERNE DE L'UNITE  
NEUROGENETIQUE AU SERVICE DE  
NEUROLOGIE DU CHU POINT G**

**MEMOIRE**

Présenté et soutenu publiquement le 27 /04/ 2023 devant le jury de la Faculté de  
Médecine et d'Odonto- Stomatologie de Bamako

**Par Docteur KOUMBA NGONDI Ingrid Prisma**

Pour l'obtention du Diplôme d'Etude Spécialisées (D.E.S) en Neurologie

JURY

PRESIDENT : Professeur Youssoufa Mamoudou MAIGA

MEMBRE : Professeur Thomas Coulibaly

CODIRECTEUR : Professeur Pr Seybou Hassane DIALLO

DIRECTEUR : Professeur Guida Landoure

# **DEDICACES**

## **A L'ETERNEL, mon Dieu**

Mon créateur, celui qui dit une parole et elle s'accomplit. Père, je viens te rendre Honneur et Gloire à travers ce mémoire. Tu as fait de moi celle que je suis aujourd'hui. Infiniment Merci PAPA pour ta protection, ta fidélité, ton amour, je te serais éternellement reconnaissante.

**A ma Mère**, mon rempart, celle qui a toujours cru en moi qui n'a pas hésité à me soutenir afin que je devienne médecin spécialiste. Merci « MAMAN » pour toutes ces années de sacrifices, tu es la Meilleure.

**A mon Père**, mon premier patient, aujourd'hui plus que jamais je serais là pour toi. Cette spécialité je l'ai faite particulièrement pour toi, afin que tu puisses recevoir les meilleurs soins.

**A mon Fils**, mon Trésor qui m'a accompagné durant cette longue aventure. Je te dédie ce mémoire, car tu as toujours été une source de motivation. Je ne me rendais pas compte de l'impact que mes études avaient sur toi jusqu'à ce que tu me dises un jour « Enfin, ma mère va travailler », parce que tout comme moi tu as compris que c'est le moment. Soit béni mon Maury.

## **A mes Frères et Sœurs,**

Merci pour tous ce que vous avez fait pour moi depuis le début de mes études de Médecine. Une mention spéciale à Mikibou Dalitia. Je te serais à jamais reconnaissante pour ce que tu as fait pour moi.

## **A mes amis « Gabs Coups d'état »**

Sans vous à mes coté j'aurais abandonné. Vous avez su m'encouragé quand l'avancée devenait difficile et que je ne voyais plus le bout du tunnel. Merci !

# **REMERCIEMENTS**

**Au Mali**, pays de paix et de générosité, merci pour toutes ces années,

**A tous mes encadreurs,**

Professeur Cheik Oumar Guinto,

Professeur Youssoufa Mahamadou Maiga,

Professeur Seybou Hassane Diallo,

Professeur Thomas Coulibaly,

Professeur Guida Landouré,

Professeur Madani Ouolèguèm,

Dr Adama Sissoko,

Dr Salimata Diallo,

Dr Toumani Coulibaly,

Dr Dramane Coulibaly,

Dr Zoumana Traoré,

Dr Zènèbou Koné,

Dr Samba Djimdé,

Dr Awa Coulibaly,

Dr Mariam Daou,

Dr Saliou Mahamadou Maiga,

Passé toutes ces années auprès de vous dans le but d'apprendre de vos expériences a été un véritable plaisir pour moi. Merci pour la qualité de la formation et pour la patience dont vous avez fait preuve à mon égard. Que Dieu vous récompense pour cela.

**A mes aînés**, Dr Adama M Koné, Dr Hassane B Diallo, Dr Ibrahima Traoré, Dr Aboubacar Keïta, Dr Goïta S, Dr Cheick Sao, Dr Ousmane Dicko, Dr Charle Coulibaly, Dr Mahamadou Sacko, Dr Kankou Traore, Dr Abdoulaye Yalcouye, Dr Abdoulaye Tamega, Dr Hamidou Bagayoko, Dr Togo Maimouna Mme Keita

merci pour votre disponibilité, vos conseils, et encouragements durant mon apprentissage.

**A mes collègues,**

Dr Christel Fallone, Dr Issa Bagayoko, Dr Christelle Melom, Dr Mohamed Emile Dembele, Dr Abdoulaye Bocoum, Dr Oumar Maiga, Dr Yamadou Keita, Dr Siaka Keita, Dr Myriam Kamdem, Dr Bakary Samake, Dr Ibrahima Diarra merci pour ces moments de partages et d'amitiés.

**A mes Cadets,**

Merci pour ces belles années de collaborations. Courage à pour la suite.

**A Dr Cheick Oumar Coulibaly,**

Merci est insuffisant pour te témoigner ma reconnaissance. Soit béni cher cadet surtout ne change rien à ta personne.

**A tout le personnel des services de Neurologie du CHU Point G et Gabriel Touré :** Je vous dis merci infiniment, pour ces années passées ensemble.

**A tous mes patients,**

J'ai appris ce métier à travers vous, merci de m'avoir fait confiance ; à jamais je vous garderais dans mes prières.

**A tous (tes) ceux (celles) dont j'ai pu bénéficier du bienfait, apparent et/ou anonyme** particulièrement à Seydou Katenemé, Tony Zitti, Pierre Desjardins, Abdou Karim Doumbia, Georges Aliwa, Yaya Dagnoko, Lemas puisse le Seigneur vous le rendre au centuple.

## **HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY**

**A notre Maître et Président du jury**

**Professeur agrégé Youssoufa Mamoudou MAIGA**

- ✓ **Neurologue ; Neurobiologiste,**
- ✓ **Professeur titulaire de Neurologie du CAMES (FMOS/USTTB),**
- ✓ **Titulaire d'un doctorat d'université (PhD) en Neurosciences et Médecine de Douleur de l'université de Nantes,**
- ✓ **Formateur à l'académie Européenne de l'Epilepsie (EUREPA),**
- ✓ **Titulaire d'un diplôme de pédagogie et de communication Médicale,**
- ✓ **Membre de la société Africaine de Neurosciences (PAANS),**
- ✓ **Secrétaire général de la ligue Malienne contre l'épilepsie (LMCE),**
- ✓ **Membre de la société Française de Neurologie,**
- ✓ **Chef de service de Neurologie du CHU Gabriel TOURE,**
- ✓ **Secrétaire général de la Société Malienne de Neurologie,**
- ✓ **Membre de l'académie des 1000 de la Ligue de Lutte contre l'épilepsie,**
- ✓ **Coordinateur du Diplôme d'Etudes Spécialisées (DES) de Neurologie,**
- ✓ **Chevalier de l'ordre national du Mali.**

**Cher Maître,**

Sachez que nous vous serons toujours reconnaissant. Merci, car vous n'avez cessé de nous remettre en question par des réprimandes, des conseils et encouragements pour être meilleur. Nous retenons de vous la rigueur dans le travail, la discipline et l'assiduité. Vous resterez un modèle pour nous.

**A notre maitre et Membre du jury**

**Professeur Thomas Coulibaly**

- ✓ **Spécialiste en Neurologie,**
- ✓ **Chef de service de neurologie du CHU Point G**
- ✓ **Maitre de conférences en neurologie à la FMOS,**
- ✓ **Membre de la société malienne de neurologie**
- ✓ **Membre fondateur de la société malienne de neurosciences**
- ✓ **Membre de la société française de neurologie**
- ✓ **Membre de l'association des neuro-oncologues à expression française (ANOCEF)**

**Cher Maitre,**

Cela a été un grand privilège de vous avoir comme formateur. Votre humilité, votre sympathie, votre disponibilité et vos conseils nous ont particulièrement séduits. Merci pour la confiance que vous avez placée en nous. Que le Seigneur vous aide à accomplir vos projets et vous donne une bonne santé pour que d'autres aussi bénéficient de vos enseignements.

**A notre maître et Co- directeur de Mémoire**  
**Professeur agrégé Seybou Hassane DIALLO**

- ✓ **Neurologue, Neurophysiologiste**
- ✓ **Maître de conférences, de Neurologie à la FMOS**
- ✓ **Chevalier de l'ordre National du Mali**
- ✓ **Titulaire d'un DIU Migraine et Céphalées.**
- ✓ **Titulaire du DFMS de Neurologie à l'université paris xii**
- ✓ **Membre de la Ligue Malienne de Lutte Contre l'Epilepsie (LMCE)**
- ✓ **Membre de la Société Malienne de Neurologie**
- ✓ **Membre du Consortium H3 Africa**

**Cher Maître,**

Plus qu'un pédagogue vous êtes un père. De vous nous avons appris à, être plus tolérant, persévérant mais aussi d'être rigoureux dans le travail.

Cher maitre, veuillez trouver ici l'expression de ma profonde reconnaissance. Que Dieu vous bénisse.

**À notre Maitre, et Directeur de mémoire**

**Professeur LANDOURE Guida**

- ✓ **Maitre de Conférences en Neurologie à la FMOS,**
- ✓ **Titulaire d'un Doctorat (PhD) en Neurologie et Génétique Médicale,**
- ✓ **Investigateur principal de l'étude sur les pathologies neurologiques héréditaires au Mali,**
- ✓ **Secrétaire général de la Société Malienne de Génétique Humaine,**
- ✓ **Membre de la Société Malienne de Neurosciences,**
- ✓ **Membre de la Société Africaine de Génétique Humaine,**
- ✓ **Membre de la Société Américaine de Génétique Humaine,**
- ✓ **Membre de la Peripheral Nerve Society,**
- ✓ **Vice Président du Consortium H3Africa (Human Hereditary and Health in Africa).**

**Cher Maître,**

Nous sommes heureux que vous ayez accepté spontanément de diriger ce mémoire. Vos qualités d'enseignant et votre disponibilité pour nous malgré vos multiples occupations font de vous une personne unique. De vous nous avons appris à être humble, à croire en ses projets mais aussi à avoir l'amour du travail bien fait. Cher maitre, recevez notre profonde gratitude et admiration.

## **LISTE DES ABREVIATIONS**

NP : Neuropathie périphérique  
NFS : Numération formule sanguine,  
VS : Vitesse de sédimentation,  
CRP : Protéine C-réactive,  
CS Réf : Centre de Santé de Référence  
SNP : Système Nerveux Périphérique,  
SGB : Syndrome de Guillain-Barré,  
CMT : maladie de Charcot Marie-Tooth,  
TSH : Thyroid Stimulating Hormone,  
VIH : Virus de l'immunodéficience humaine (VIH),  
AAN: American Academy of Neurology,  
LCS : Liquide Cérébro Spinal,  
TEP : Tomographie par émission de positons,  
EMG ou ENMG : électro-neuro-myogramme,  
AINS : Anti inflammatoire non stéroïdiens,  
PRNC : Polyradiculonévrite chronique,  
TDM : Tomodensitométrie,  
NH : Neuropathie héréditaire,  
PAC : Polyneuropathie axonale Cryptogénique,  
SNP: Single Nucleotide Polymorphism  
ADN: Acide Desoxyribo Nucleique  
ARN : Acide Ribo Nucleique

## **LISTES DES FIGURES**

Figure 1 : Manifestations cliniques des neuropathies périphériques (15).....	14
Figure 2 : Fréquence globale des neuropathies périphériques .....	32
Figure 3 : Répartition des patients selon les tranches d'âge .....	33
Figure 4 : Répartition des patients selon le sexe .....	33
Figure 5 : Répartition des patients en fonction du mode d'installation .....	37
Figure 6 : Représentation des patients en fonction des signes sensitifs.....	39
Figure 7 : Répartition des patients selon le type neuropathie périphériques .....	40
Figure 8 : Répartition des patients selon les groupes étiologiques de polyneuropathies .....	42
Figure 9 : Représentation des patients selon l'analyse de l'ENMG .....	43
Figure 10 : arbre généalogique .....	47

# **LISTES DES TABLEAUX**

Tableau I : Principaux signes cliniques (Neurologie 2007 Elsevier Masson SAS)	
.....	19
Tableau II : Répartition des patients selon le groupe ethnique .....	34
Tableau III : Répartition des patients selon la profession .....	35
Tableau IV : Répartition des patients selon le motif de consultation.....	36
Tableau V : Répartition des patients selon les antécédents.....	38
Tableau VI : Représentation des patients en fonction des signes moteurs.....	39
Tableau VII : Répartitions des patients atteints de mononeuropathies (MNP) selon le sexe .....	42
Tableau VIII : Représentation des patients selon les résultats d'imageries du rachis .....	44
Tableau IX : Représentation des patients en fonction des tests génétiques .....	45
Tableau X : Synthèse de l'ensemble de NP.....	46

## Table des matières

DEDICACES .....	i
REMERCIEMENTS.....	iii
HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY .....	vi
LISTE DES ABREVIATIONS .....	xi
LISTES DES FIGURES .....	xiii
LISTES DES TABLEAUX .....	xv
<b>1. INTRODUCTION.....</b>	<b>3</b>
<b>2. OBJECTIFS .....</b>	<b>6</b>
2.1. Objectif général.....	7
2.2. Objectifs spécifiques .....	7
<b>3. GÉNÉRALITÉS.....</b>	<b>8</b>
3.1. Définition .....	9
3.2. Intérêts.....	9
3.3. Rappel anatomique.....	10
3.4. Physiopathologie .....	11
3.5. Evolution .....	12
3.6. Démarche Clinique .....	12
3.6.1. Examen Clinique.....	12
3.6.2. Examens complémentaires .....	14
3.6.2.1. Bilans biologiques .....	14
3.6.2.2. Examen électrodiagnostic .....	16
3.6.2.3. Examen du liquide céphalorachidien (LCS).....	16
3.6.2.4. Tests génétiques .....	17
3.6.2.5. Biopsie nerveuse (neuromusculaire) ou cutanée.....	17
3.6.2.6. Autres examens .....	17
3.7. Différents types de neuropathies périphériques .....	18
3.7.1. Radiculopathies .....	18
3.7.2. Les polyneuropathies (PNP).....	20
3.7.3. Polyradiculonévrites .....	21
3.7.3.1. Polyradiculonévrite aiguë (PRN aiguë ou syndrome de Guillain-Barré)...	21
3.7.3.2. Polyradiculonévrite Chronique (PRNC) ou CIDP (chronic inflammatory	

demyelinating polyradiculoneuropathy) .....	22
3.7.4. Mononeuropathies-mononeuropathies multiples.....	22
3.7.5. Ganglionopathies ou neuronopathies sensibles .....	23
4. METHODOLOGIE .....	24
4.1. Cadre et lieu d'étude .....	25
4.2. Type et période d'étude .....	25
4.3. Population d'étude.....	25
4.4. Procédure d'enrôlement .....	25
4.5. Examen clinique, paraclinique et génétique.....	26
4.5.1. Clinique et paraclinique .....	26
4.5.2. Génétique et biologie moléculaire.....	27
4.6. Variables .....	29
4.7. Recueil et analyses des données.....	29
4.8. Considérations éthiques .....	30
4.9. Sources de financement.....	30
4.10. Limites de l'étude .....	30
4.11. Conflit d'intérêt.....	30
5. RÉSULTATS.....	31
5.1. Aspects sociodémographiques et épidémiologiques.....	32
5.2. Aspects cliniques .....	36
5.3. Bilan paraclinique.....	43
5.4. Observations cliniques .....	47
6. DISCUSSION .....	51
7. Conclusion .....	55
REFERENCES .....	xix
ANNEXES.....	xxiv

# **1. INTRODUCTION**

Les neuropathies périphériques (NP) sont un groupe d'affections atteignant le système nerveux périphérique (SNP).(1) L'appellation diffère selon que l'atteinte touche un ou plusieurs troncs nerveux, une racine nerveuse ou encore qu'elle soit longueur-dépendante. Généralement, on les différencie en polyneuropathie symétrique, mononeuropathie simple et multiple et en radiculopathie.(2) Les NP touchent environ 1% à 7% de la population générale avec des taux élevés chez les personnes de plus de 50 ans.(3)

Le diagnostic des NP repose sur des arguments cliniques, électrophysiologiques, et parfois neuropathologiques ou génétiques.(4)

Sur le plan clinique, elles se manifestent par un déficit moteur, des troubles sensitifs, une hypotonie des membres, une aréflexie tendineuse diffuse. Cependant, certains signes tels que des troubles dysautonomiques (hypotension, diarrhée) ou des déformations squelettiques (pieds creux, cyphoscoliose, mains en griffes) se rencontrent dans certaines neuropathies spécifiques.(5)

L'exploration fonctionnelle de NP se fait à partir d'un examen appelé électroneuromyogramme (ENMG) qui permet de confirmer le diagnostic et de préciser s'il s'agit d'une axonopathie, myélinopathie ou neuropathies.(6) On dénombre plus d'une centaine de causes responsables de NP;(7) Les plus incriminées sont le diabète, l'exposition à des substances toxiques, l'alcoolisme, les produits chimiothérapeutiques, les affections à médiation immunitaire et les mutations génétiques(8). Bien que rare comparées aux causes secondaires, les NP dégénératives ou génétiques ont été largement étudiées dans les populations eurasiennes. Ainsi, la NP héréditaire la plus fréquente est la maladie de Charcot-Marie-Tooth avec une prévalence globale de 1/2500 individus.(9)

Les NP sont courantes en pratique aussi bien en médecine générale qu'en neurologie. Elles ont un impact assez considérable sur la qualité de vie. Ces prévalences varient d'une région à une autre. Ainsi, dans la littérature, on retrouve en Inde une prévalence globale allant de 5 à 2400 pour 10 000 habitants (10) alors qu'en Colombie, en Ouganda et au Bénin les prévalences rapportées étaient

respectivement de 22,1% (11) 33,7% (12) et 5,6 % (13). Au Mali, les études réalisées sont parcellaires, et traitent spécifiquement des sous-types de neuropathies.(14–16). Ainsi, nous avons entrepris ce travail dans le but de déterminer le profil sociodémographique des patients souffrant de NP et de détailler certaines entités cliniques et étiologiques.

## **2. OBJECTIFS**

## **2.1. Objectif général**

Étudier les caractéristiques épidémiologiques cliniques des neuropathies périphériques dans un sous-groupe de patients dans le Service de Neurologie du CHU du Point G, Bamako, Mali.

## **2.2. Objectifs spécifiques**

- ✓ Déterminer la fréquence globale de la neuropathie périphérique en consultation et de chaque type de neuropathie périphérique ;
- ✓ Décrire les manifestations cliniques des personnes atteintes de neuropathie périphérique ;
- ✓ Identifier les causes associées à chaque type de neuropathie.

### **3. GÉNÉRALITÉS**

### **3.1. Définition**

Une neuropathie périphérique est une pathologie secondaire à des anomalies dans la structure et la fonction de neurones moteurs, sensoriels, ou autonomes ou de leurs extensions périphériques.(17) Les neuropathies peuvent être classées selon la structure principalement touchée en myélinopathies (atteinte des gaines de myéline), en axonopathies (atteintes au niveau des axones) et neuronopathies ou ganglionopathies (atteinte du corps des cellules neuronales)

Le terme « neuropathie périphérique » sous-entend plusieurs entités polymorphes :(18)

- Les mononeuropathies et mononeuropathies multiples (multinévrites) qui désignent une atteinte focale, touchant un ou plusieurs troncs nerveux périphériques (ulnaire, radial)(4);
- Les polyneuropathies qui sont des atteintes sensitivomotrices à début distal et symétrique ; (18)
- Les polyradiculoneuropathies se traduisent par des atteintes diffuses et symétriques de l'ensemble des racines nerveuses sensibles et motrices et des troncs nerveux.(19)
- Les radiculopathies qui sont des atteintes d'une ou plusieurs racines sensibles et /ou motrices.(20)

### **3.2. Intérêts**

Il existe plusieurs intérêts (épidémiologique, clinique et thérapeutique) à l'étude de NP.

Les NP sont des pathologies fréquentes en neurologie, pouvant être responsables d'un handicap sévère avec une diminution importante de l'autonomie (5). Il existe peu d'études épidémiologiques sur l'ensemble des neuropathies périphériques en Afrique. Les données disponibles estiment que la prévalence globale de la neuropathie périphérique dans le monde serait de 2% à 8% (21).

Selon le groupe de travail mené par la « haute autorité de santé » en France , le diabète est l'étiologie la plus fréquente de NP (24 à 56 %) suivi de la

consommation d'alcool chez 14 à 19 % des patients, puis de l'insuffisance rénale chez 0,7 à 6 % des patients, et des syndromes inflammatoires (2 à 3 %)(5). Toutefois, on constate un manque de données épidémiologiques sur les causes de NP dans certaines régions comme l'Amérique du sud et l'Asie (8). La prévalence des NP idiopathiques est estimée entre 13 à 22% de NP idiopathique après investigation(22).

Les NP sont un groupe d'affections avec un polymorphisme clinique nécessitant une démarche clinique rigoureuse ainsi que des compétences cliniques, électrophysiologiques, parfois neuropathologies.(4) Cette démarche a pour but, de limiter le nombre d'examens complémentaires utiles à la recherche étiologique, en fonction du type de neuropathies rencontrées et du contexte clinique.

La prise en charge des NP est longue, coûteuse et multidisciplinaire. Les différents spécialistes qui interviennent sont les neurologues, les algologues, les médecins physiques et réadaptateurs, les ergothérapeutes, endocrinologues, rhumatologues, infectiologues, chirurgiens (pour les neuropathies dues à une compression), et les hématologues ou oncologues (pour les personnes atteintes de neuropathies liée au cancer) (23). Le traitement des NP se concentre sur la cause sous-jacente, mais aussi sur les symptômes que présente le patient afin d'améliorer considérablement sa qualité de vie. Ce traitement se fait à partir des moyens non pharmaceutiques (bonne hygiène des pieds, port de chaussures appropriées) et pharmaceutiques (gabapentinoïdes, antidépresseurs) (3).

La découverte de nouveaux gènes dans les neuropathies héréditaires aide au diagnostic de certitude mais cela permet aussi d'ouvrir la voie aux thérapeutiques. Le pronostic des NP est sombre en cas d'atteinte axonale et de dégénérescence wallérienne (23) . Par ailleurs il est bon au cours des NP idiopathiques(24)

### **3.3. Rappel anatomique du SNP**

Le SNP comprend les nerfs périphériques des terminaisons motrices et sensibles jusqu'aux racines avant leur entrée dans la moelle épinière.(20) Il permet de faire circuler l'information entre le SNC et les organes et est constitué de 12 paires de

nerfs crâniens et 31 paires de nerfs rachidiens (8 cervicaux, 12 thoraciques, 5 lombaires, 5 sacrées et 1 coccygien). Le SNP comprends :

- ✓ Le système nerveux somatique (sensitif et moteur) qui permet l'interaction volontaire avec l'extérieur,
- ✓ Le système nerveux autonome (orthosympathique et parasymphathique) qui gère l'environnement intérieur inconsciemment.

### **3.4. Physiopathologie**

La physiopathologie des NP est habituellement divisée en atteinte axonale et démyélinisation de façon arbitraire (22,25).

Les axonopathies surviennent lorsque la lésion siège primitivement au niveau de l'axone que ce soit à la partie proximale ou distale. Une section de l'axone entraîne la dégénérescence de l'axone et de la gaine de myéline en aval au site d'interruption, c'est la dégénérescence wallérienne. Du fait de l'interruption du transport axonal, les axones distaux se rétractent et se désintègrent. Les débris nerveux sont ensuite phagocytés, préparant ainsi les mécanismes de réparations. Cependant, dans les neuropathies toxiques ou carencielles, la partie la plus distale des axones dégénère, avec une dégradation concomitante de la gaine de myéline : on parle de neuropathie « longueur dépendante ». Elle se caractérise par une atteinte sensitivomotrice symétrique à début distal, de progression proximale (dying-back). Elle tend à régresser lorsque la cause disparaît.

Les myélinopathies sont secondaires à des lésions au niveau de la gaine de myéline. Ce processus survient dans les pathologies inflammatoires ou héréditaires. Les neuropathies démyélinisantes acquises, ont souvent des lésions inégales ou segmentaires ; la démyélinisation segmentaire se fait au hasard, mais débute dans les zones où l'infiltrat inflammatoire est le plus marqué, à la partie proximale du SNP, c'est-à-dire les racines. La mise en évidence d'une démyélinisation homogène sans bloc de conduction oriente plutôt vers une neuropathie héréditaire comme une maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

Les neuropathies peuvent être sensitives ou motrices selon le type de neurone atteint. La cible du processus pathologique est le corps cellulaire du neurone moteur ou sensitif. la récupération est souvent incomplète.

### **3.5. Evolution**

La durée d'installation des symptômes est importante pour catégoriser les NP. On distingue les neuropathies aiguës (<4 semaines), les neuropathies subaiguës (4 à 12 semaines) et les neuropathies chroniques (>12 semaines). L'évolution temporelle des neuropathies varie en fonction de l'étiologie. Face à un traumatisme ou un infarctus ischémique, l'apparition sera aiguë en revanche lors des neuropathies inflammatoires et certaines neuropathies métaboliques l'évolution va s'étendre sur des jours voire des semaines. Une évolution chronique sur des semaines ou des mois renvoi la plupart du temps à des neuropathies toxiques et métaboliques. Les neuropathies chroniques, lentement progressive sur de nombreuses années, orientent vers les neuropathies héréditaires ou la polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC). Les neuropathies avec une évolution récurrente et rémittente comprennent le syndrome de Guillain-Barré.(22,24)

### **3.6. Démarche Clinique**

#### **3.6.1. Examen Clinique**

L'interrogatoire est une étape primordiale permettant de préciser l'histoire de la maladie, les antécédents personnels et familiaux, la notion de prise médicamenteuses ou d'exposition aux toxiques (alcool, chimiothérapies antérieures, mercure au plomb, arsenic et thallium).

Les manifestations cliniques de NP sont variées, et suivent souvent un trajet caractéristique du nerf concerné. Ces manifestations se répartissent en trois grandes catégories : faiblesse motrice, perturbation sensorielle et dysautonomie. L'atteinte nerveuse peut être distale ou proximale, et symétrique ou asymétrique. Les symptômes moteurs comprennent l'amyotrophie, les crampes, les fasciculations et le déficit moteur. Les symptômes sensoriels comprennent des

fourmillements, des paresthésies (picotements), des douleurs neuropathiques et des dysesthésies (sensations désagréables, douloureuses ou inconfortables). Les patients peuvent également se plaindre de douleurs brûlantes, en particulier dans les pieds ou les mains, de douleur vive ou semblable à un choc électrique dans les membres touchés. Certains patients présentent une dysautonomie qui se manifeste par des symptômes discrets comme la sécheresse des yeux ou de la bouche, des changements dans la transpiration, des modifications vasomotrices cutanées, des dysfonctionnements intestinaux (diarrhée et de constipation) ou vésicaux, une dysfonction érectile ou, plus souvent, par des signes d'hypotension orthostatique. Exceptionnellement dans les NP héréditaires, il faudra rechercher une cyphoscoliose, une amyotrophie péronière et des pieds creux.

L'examen physique devra inclure l'étude des nerfs crâniens, des réflexes ostéotendineux, une évaluation des fasciculations musculaires (souvent évidentes dans la langue) et une évaluation de la masse et du tonus musculaires.

Au terme de cette démarche, la présence de symptômes neuropathiques, une diminution des réflexes ostéotendineux et une diminution des sensations distales, indépendamment de la faiblesse musculaire distale et de l'atrophie, rendent probable le diagnostic de neuropathie périphérique.



Figure 1 : Manifestations cliniques des neuropathies périphériques (17)

### 3.6.2. Examens complémentaires

#### 3.6.2.1. Bilans biologiques

Le bilan biologique à réaliser en première intention comprend :

- ✓ Numération formule sanguine (NFS), (recherche d'une macrocytose, d'une hémopathie) ;
- ✓ Vitesse de sédimentation (VS) ou protéine C-réactive, (CRP) à la recherche d'un syndrome inflammatoire, ou d'une suspicion d'une hémopathie maligne ;
- ✓ Ionogramme sanguin, (calcémie, Magnésémie) ;
- ✓ Urée, créatinine, à la recherche d'une insuffisance rénale qui peut favoriser une intoxication médicamenteuse potentielle ;

- ✓ Transaminases (recherche d'une hépatite) ;
- ✓ Gamma-GT et volume globulaire moyen (stigmates d'imprégnation éthylique) ;
- ✓ Glycémie à jeun ;
- ✓ Thyroid Stimulating Hormone (TSH), à la recherche d'une hypothyroïdie ;
- ✓ Sérologie du virus de l'immunodéficience humaine (VIH) ;
- ✓ Vitamine B sérique<sup>12</sup>.

Si aucune étiologie n'est retenue, il convient de réaliser un bilan spécifique selon le contexte et le type de la neuropathie.

- ✓ Borrelia : si contexte évocateur de méningoradiculonévrite après morsure de tique,
- ✓ Hépatite B : au cours d'une mononeuropathie multiple si périartérite noueuse suspectée,
- ✓ Hépatite C : si l'on suspecte une mononeuropathie multiple ou neuropathie axonale sensitive, surtout en cas de cryoglobulinémie,
- ✓ Campylobacter jejuni : en cas de suspicion de SGB, Hépatite E : devant un tableau de SGB ou de syndrome de Parsonage et Turner.(4)

### **Examens immunologiques :**

Les anticorps antinucléaires, les anticorps antiacides désoxyribonucléique (ADN), les anticorps anti-Sicca-syndrome A (SSA), anti-Sicca syndrome B (SSB), les anticorps anticytoplasme des polynucléaires (ANCA), l'enzyme de conversion de l'angiotensine, la cryoglobulinémie seraient utiles pour rechercher une maladie systémique ou une vascularite associée à la neuropathie.(4)

**NB**: Les patients atteints de NP ont une prévalence élevée de protéines monoclonales ; par conséquent, l'American Academy of Neurology (AAN) recommande une électrophorèse systématique des protéines sériques avec immunofixation chez ces patients.

### **3.6.2.2. Examen électrodiagnostic**

L'électroneuromyogramme (ENMG) est un examen électrophysiologique clé pour le diagnostic de NP. Il permet d'étudier la conduction nerveuse des nerfs sensoriels et moteurs, les réponses tardives (réponse F et réflexe H) et l'électromyographie à l'aiguille (EMG). Cet examen se déroule en 2 étapes :

La première étape a pour principe de délivrer une stimulation électrique à un nerf en divers points de son trajet et d'analyser les réponses induites dans l'un des muscles de son territoire : c'est l'étude des vitesses de conduction nerveuse motrice (la stimulodétection). Les paramètres enregistrés sont les vitesses de conduction motrices et sensibles, les latences distales et proximales, et les amplitudes de potentiels traduisant, l'état de la conduction nerveuse segment par segment.

La deuxième partie est L'électromyogramme (EMG) encore appelé examen de détection à l'aiguille. Il se déroule en introduisant dans les muscles à étudier. Cette technique utilise une aiguille-électrode de petit calibre, qui enregistre les activités musculaires au repos et lors des efforts de contraction volontaire.

À la fin de cet examen l'atteinte du SNP sera confirmée, ainsi que le mécanisme physiopathologique. Les neuropathies seront classées en fonction de la nature du mécanisme causal.

### **3.6.2.3. Examen du liquide céphalorachidien (LCS)**

Les principales anomalies recherchées en analysant ce liquide sont :

- ✓ Une dissociation albuminocytologique (hyperprotéinorachie isolée) en cas de PRN aiguë ou chronique ;
- ✓ Une pléiocytose en cas de processus infectieux (méningoradiculonévrite) ;
- ✓ La présence de bandes oligoclonales orientant vers une neuropathie paranéoplasique, la borréliose, la sarcoïdose, et d'autres affections inflammatoires.

#### 3.6.2.4. Tests génétiques

Ils sont prescrits lorsque le phénotype clinique, le mode de transmission ainsi que les caractéristiques électrodiagnostiques orientent vers une neuropathie héréditaire. La NH la plus répandue est la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) qui est subdivisée en deux types : CMT1A (forme démyélinisante) secondaire à une duplication du gène *PMP22* et CMT2 (forme axonale) causé par des mutations *MFN2*. L'AAN recommande les tests génétiques pour un diagnostic précis des NH. (21)

#### 3.6.2.5. Biopsie nerveuse (neuromusculaire) ou cutanée

Elle n'a pas pour objectif de confirmer que le patient est atteint ou non de neuropathie périphérique. Bien au contraire elle peut permettre l'identification d'une neuropathie curable ou si possible de préciser le mécanisme d'une neuropathie et d'influencer la prise en charge ultérieure. Elle est aussi utile pour orienter le diagnostic de quelques neuropathies héréditaires.

La biopsie cutanée peut être utilisée pour évaluer la densité des fibres nerveuses intra-épidermiques si une neuropathie à petites fibres est suspectée.

#### 3.6.2.6. Autres examens

Selon le contexte, on peut être amené à pratiquer d'autres examens à savoir :

- ✓ Radiographie du thorax (recherche de lésion parenchymateuse tumorale ou d'adénopathies hilaires) ;
- ✓ Le scanner thoraco-abdomino-pelvien ;
- ✓ Les radiographies du squelette ;
- ✓ La tomographie par émission de positons (TEP) ;
- ✓ Le myélogramme ou biopsie ostéoméduleaire, pour la recherche d'un cancer solide ou d'un lymphome malin ;
- ✓ La biopsie des glandes salivaires accessoires (pour le diagnostic de syndrome de Gougerot-Sjögren ou une amylose) ;
- ✓ La recherche d'anticorps anti neuronaux (neuropathie paranéoplasique) ;

✓ L'imagerie par résonance magnétique (IRM) et l'échographie des nerfs sont de plus en plus utilisées pour le diagnostic topographique mais aussi étiologique de neuropathies périphériques.

### **3.7. Différents types de neuropathies périphériques**

#### **3.7.1. Radiculopathies**

Elles se manifestent par un syndrome radiculaire qui associe :

- ✓ Une douleur dans le trajet radiculaire à point de départ vertébral, permanente, exacerbée par la toux, la défécation, la mobilisation du rachis ou les manœuvres qui étirent la racine ;
- ✓ Des paresthésies provoquées par l'effleurement du dermatome correspondant ;
- ✓ Un déficit moteur touchant les muscles innervés par la racine lésée ;
- ✓ L'abolition ou la diminution d'un réflexe ostéotendineux.

Le diagnostic est fondé sur l'analyse topographique des manifestations neurologiques complétée si nécessaire par un électrodiagnostic. L'imagerie est indispensable pour le diagnostic étiologique car elle permet d'identifier les pathologies rachidiennes telles que les lésions osseuses dégénératives (arthrose), les lésions tumorales (neurinome), infectieuses (spondylodiscite) ainsi que les conflits discoradiculaires, et bien d'autres.

Tableau I : Principaux signes cliniques (Neurologie 2007 Elsevier Masson SAS)

	Trajet douloureux	Déficit sensitif	Déficit	ROT
C2	Douleur occipitale avec irradiation frontale (névralgie d'Arnold)	Hémicrâne postérieur	Aucun	Aucun
C5	Moignon de l'épaule	Moignon de l'épaule	Deltoïde +/- biceps brachial	Bicipital
C6	Face antéro-externe du bras, de l'avant-bras jusqu'au pouce	Pouce	Long supinateur, flexion du poignet	Styloradial, bicipital
C7	Face postérieure du bras et de l'avant-bras, jusqu'au majeur	Majeur	Extenseur des doigts et du poignet, triceps si haut situé	Tricipital
C8, D1	Face interne du bras et de l'avant-bras, jusqu'à l'auriculaire	Auriculaire	Motricité intrinsèque de la main	Cubito-pronateur
L1	Aïne	Aïne	Psoas	Aucun
L4	Face antéro-externe de la cuisse, face antéro-interne de la jambe	Face antéro-interne de la jambe et partie postérieure du bord interne du pied	Jambier antérieur, quadriceps	Rotulien

L5	Face postérieure de la fesse, face postérieure de la cuisse et latéro-externe de la jambe, vers le dos du pied	Face dorsale du gros orteil, bord interne du dos du pied et face antéro-externe de jambe	Extenseur des orteils et péroniers, moyen fessier	Aucun
S1	Face postérieure de la fesse, face postérieure de la cuisse et de la jambe, vers la plante du pied	Bord externe du pied et des deux derniers orteils	Triceps sural, grand fessier	Achilléen

### 3.7.2. Les polyneuropathies (PNP)

Elles se caractérisent par une atteinte sensitivomotrice bilatérale symétrique à prédominance distale. La symptomatologie s'installe progressivement en quelques semaines, ou mois, parfois quelques années. Elles touchent d'abord les membres inférieurs, puis les membres supérieurs. Le diagnostic clinique d'une PNP repose sur l'anamnèse et la symptomatologie décrite par le patient ainsi que sur les résultats de l'examen clinique.

Les principales causes de PNP sont :

- ✓ Métaboliques : diabète et insuffisance rénale chronique avancée,
- ✓ Alcoolo-carentielle,
- ✓ Médicaments neurotoxiques,
- ✓ Infectieuses : HIV, hépatite C,
- ✓ Maladies de système,
- ✓ Dysglobulinémies monoclonales et amylose,
- ✓ Paranéoplasiques,
- ✓ Héréditaires.

### **3.7.3. Polyradiculonévrites**

#### **3.7.3.1. Polyradiculonévrite aiguë (PRN aiguë ou syndrome de Guillain-Barré)**

Concernant la forme typique, le diagnostic est facilement suspecté à l'examen clinique, confirmé par la biologie et éventuellement à l'ENMG. Cliniquement, la PRN aiguë débute par une phase d'ascension rapide (en moins de 1 mois) qui se traduit par un déficit sensitivo-moteur des 4 membres pouvant atteindre les paires crâniennes (notamment les nerfs bulbaires et le nerf facial). L'aréflexie diffuse est la règle. Il s'agit d'une urgence médicale. Dans un tiers des cas, il est mentionné la notion d'infection (digestive ou des voies aériennes supérieures), de chirurgie, ou de traumatisme précédant l'apparition des signes neurologiques.

Puis la phase de plateau de durée variables, enfin la phase de récupération qui s'effectue sur plusieurs semaines ou mois, selon la gravité du tableau initial. L'ENMG peut être normal au cours de la première semaine avec l'évolution il montre une neuropathie le plus souvent démyélinisante et surtout motrice, marquée initialement par un allongement de latence des ondes F et par des blocs de conduction. Tous les autres paramètres de la conduction motrice et sensitive peuvent être altérés et la démyélinisation peut s'associer à une atteinte axonale de degré variable. L'analyse du LCS révèle généralement une hyperprotéinorachie isolée (classique dissociation albuminocytologique). La prise en charge nécessite fréquemment une hospitalisation en unité de soins intensifs, pour assurer au mieux la prévention des complications de décubitus et du risque d'inhalation, la surveillance neurologique et cardiorespiratoire. Le traitement spécifique fait appel aux immunoglobulines intraveineuses (IgIV) à forte dose ou aux échanges plasmatiques (2 à 4 selon la gravité du tableau clinique).

#### **Autres formes cliniques de PRN aiguë :**

✓ Formes axonales motrices ou sensitivomotrices (acute motor axonal neuropathy et acute motor and sensory axonal neuropathy) survenant après des diarrhées aiguës à campylobacter ;

- ✓ Syndrome de Miller-Fisher (ataxie, aréflexie, ophtalmoplégie) ;
- ✓ Pandysautonomie aiguë avec aréflexie (26).

### **3.7.3.2. Polyradiculonévrite Chronique (PRNC) ou CIDP (chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy)**

Polyneuropathie sensitivomotrice à prédominance motrice, avec déficit moteur distal et proximal, troubles sensitifs touchant plutôt les grosses fibres myélinisées (tact fin et sensibilité profonde), aréflexie tendineuse et atteinte occasionnelle des paires crâniennes. La durée d'installation des symptômes est supérieure à 8 semaines. L'ENMG, révèle généralement une neuropathie démyélinisante diffuse et multifocale, avec des anomalies des vitesses de conduction hétérogènes. L'analyse du LCS objective une hyperprotéinorachie sans hypercytose (< 50 éléments/mm<sup>3</sup>). La biopsie nerveuse serait réalisée devant les cas atypiques, et met en évidence des aspects de démyélinisation segmentaires avec parfois des infiltrats de cellules mononucléées (lymphocytes, macrophages). Les traitements à base de corticothérapies, d'immunoglobulines par voie veineuse, ou des échanges plasmatiques ont prouvées leur efficacité au cours des différents essais cliniques.

### **3.7.4. Mononeuropathies-mononeuropathies multiples**

La mononeuropathie est l'atteinte d'un seul nerf périphérique et survient généralement en raison d'un traumatisme, d'une compression. La plus courante de mononeuropathie est le syndrome du canal carpien. L'examen clinique retrouve un déficit moteur, une amyotrophie et les troubles sensitifs dans le territoire d'un tronc nerveux. L'examen électrodiagnostic aide à localiser et évaluer la neuropathie.

La mononeuropathie, en particulier sur un site de piégeage, est souvent considérée comme un phénomène isolé possiblement lié à la grossesse, à une maladie de la thyroïde ou à une profession. Les nerfs les plus souvent affectés sont le nerf fémoral, le nerf cutané latéral de la cuisse, le nerf médian, le nerf ulnaire et fibulaire(24).

La mononeuropathie multiple fait référence à l'implication de nerfs périphériques multiples et séparés non contigus simultanément ou séquentiellement. Elle nécessite un diagnostic urgent. En cas de suspicion de vascularite, la biopsie du nerf péronier sural ou superficiel est souvent utile.

Causes des neuropathies focales-multifocales :

- ✓ Neuropathie de piégeage : syndrome du canal carpien, nerf ulnaire au coude, péronier commun à la tête fibulaire ;
- ✓ Endocrinien : diabète sucré, myxœdème, acromégalie ;
- ✓ Amylose ;
- ✓ Neuropathie héréditaire sensible à la paralysie de pression ;
- ✓ Vascularite ;
- ✓ Neuropathie motrice multifocale avec bloc de conduction.

### **3.7.5. Ganglionopathies ou neuronopathies sensitives**

Concernent l'atteinte du ganglion rachidien et sont responsables d'atteintes aiguës ou subaiguës purement sensitives sévères et disséminées réalisant une ataxie avec perte de la sensibilité profonde. Les étiologies sont multiples :

- ✓ Auto-immune (syndrome de Sjögren),
- ✓ Toxique (cisplatine, hautes doses de pyridoxine),
- ✓ Paranéoplasique.

## **4. METHODOLOGIE**

#### **4.1. Cadre et lieu d'étude**

Cette étude s'est déroulée au Centre Hospitalier Universitaire (CHU) du Point « G », situé au Nord-Est de la ville de Bamako dans le Service de Neurologie. Le CHU du Point "G" est un hôpital de troisième référence et occupe le sommet de la pyramide sanitaire dans l'organisation du système de santé au Mali.

Le service de neurologie comprend au niveau du rez-de-chaussée deux salles de consultations, deux salles d'exams d'électro-neurophysiologie (EEG et EMG) ainsi que vingt (20) salles d'hospitalisations avec 37 lits.

À l'étage se trouve le bureau et le secrétariat du chef de service, six bureaux pour les médecins spécialistes, une salle des internes thésards, une salle de DES, une salle de formation, une salle de staff, une salle informatique et un laboratoire de biologie moléculaire.

#### **4.2. Type et période d'étude**

Il s'agissait d'une étude rétrospective, descriptive sur une période de 10 ans allant du mois d'aout 2012 au mois d'aout 2022.

#### **4.3. Population d'étude**

Notre étude a porté sur l'ensemble des dossiers des patients reçus dans l'unité neurogénétique durant toute la période d'étude.

##### **Critère d'inclusion**

Tout dossier de patients présentant un syndrome neurogène périphérique.

##### **Critères de non inclusion**

Tout dossier inexploitable.

Tout dossier des patients dont la neuropathie est d'origine traumatique.

#### **4.4. Procédure d'enrôlement**

Elle s'était faite conformément au protocole de recherche numéro ***U01HG007044*** sur les maladies neurologiques héréditaires déjà en cours et approuvé par le comité d'éthique et de recherche de la FMPOS du Mali. Les familles ont été enrôlées après un consentement libre et éclairé global puis individuel ou un assentiment pour les patients mineurs ou inaptes. Le consentement a été fait dans

des locaux sécurisés non accessibles au public pendant l'entretien dans le but de garder les échanges confidentiels. Après présentation des membres de l'équipe de recherche composée de neurologues et d'un neurogénétiicien, le consentement est obtenu après une explication minutieuse de long en large du but, des risques, des inconvénients, de l'inconfort et des avantages potentiels de l'étude dans la langue du participant. Un accent particulier a été mis sur le caractère libre et volontaire de la participation. Une permission de prise d'images à des fins d'enseignement et de publication a été demandée et signée par les patients ou leurs garants.

Deux exemplaires (un pour le participant et un pour les archives de l'étude) de de la fiche de consentement étaient signés par le participant ou son garant, l'investigateur et un témoin. Les patients étaient recrutés au cours de nos consultations de routine ou à domicile ou référés par d'autres collègues opérant dans d'autres structures. Un numéro d'anonymat unique d'étude a été attribué à chaque participant et les familles étaient numérotées par ordre d'enrôlement. Aussi, les parents proches affectés ou non ont été enrôlés pour tester la ségrégation d'éventuelles mutations génétiques et servir comme contrôles dans cette étude ou d'autres études futures après consentement.(27)

#### **4.5. Examen clinique, paraclinique et génétique**

##### **4.5.1. Clinique et paraclinique**

Avant de procéder à l'examen clinique, l'histoire familiale était recueillie et un arbre généalogique (pedigree) construit sur un support Powerpoint. Les patients ont bénéficié d'un examen clinique complet réalisé par une équipe multidisciplinaire comprenant des neurologues (du CHU du Point G, de Gabriel Touré et de l'Hôpital Mère-Enfant « Le Luxembourg ») et un neurogénétiicien. Le tout a été rédigé sous forme de dossiers médicaux et une fiche d'enquête a été utilisée pour le recueil des données sur un support REDCap. Des analyses biologiques incluant la NFS, le dosage de vitamines B12, la glycémie, la créatininémie, l'ionogramme sanguin complet, les hormones thyroïdiennes, et la sérologie VIH au cas par cas ont été réalisés pour étayer les causes communes.

Des consultations spécialisées (ophtalmologie, ORL, cardiologie) selon l'orientation clinique et les plaintes du patient ont été faites pour compléter le dossier médical des patients. L'IRM musculaire ont été réalisées selon le cas. L'ENMG a été réalisée pour distinguer les différents types de neuropathies périphériques.(27)

#### **4.5.2. Génétique et biologie moléculaire**

##### **Extraction d'ADN**

Un prélèvement de 10 ml de sang a été réalisé dans un tube EDTA pour extraire l'ADN dans le but de faire les analyses génétiques. L'extraction d'ADN a été réalisée en utilisant le Puregene DNA Kit C (QIAGEN, Valencia, CA, USA) qui se compose de :

- °RBC solution,
- °Cell lysis solution,
- °Protein precipitation solution,
- °DNA Hydratation solution,
- °Guidebook,

Les autres réactifs utilisés ne venant pas avec le kit sont :

- °Isopropranol pur,
- °Ethanol à 70% qui a été préparé dans notre laboratoire en utilisant l'éthanol pur et de l'eau de grade moléculaire.

Le protocole d'extraction se trouve en annexe 2 de ce document.

##### **Biologie moléculaire**

L'analyse génétique a comporté le séquençage de gènes candidats qui a été fait dans nos laboratoires et d'un séquençage d'un panel de gènes impliqués dans la CMT (50 gènes en plus de l'ADN mitochondrial) ou de tout l'exome, selon le cas, fait dans de laboratoires partenaires ou commerciaux. Un séquençage de gènes fortement suspects a été réalisé dans un premier temps et selon le cas. Des amorces

(forward et reverse) introniques flanquant les sites donneurs et accepteurs jusqu'à environ 200 pb couvrant les exons des gènes candidats ont été désignées par notre équipe et commandées avec la compagnie Integrated DNA Technologies Inc., (IDT DNA, Coralville, IA, USA) pour amplifier les exons et les sites de splicing par PCR. La spécificité de ces amorces aux gènes choisis a été vérifiée à l'aide de la recherche BLAST de nucléotide NCBI (Basic Local Alignment Search Tool). Les régions codantes et les régions introniques flanquantes jusqu'à environ 200 pb des gènes candidats ont été séquencées pour rechercher des variantes de séquences éventuelles. Dans chaque famille, l'ADN génomique du patient index a été d'abord amplifié. Par la suite, le séquençage a été étendu aux autres membres de la famille pour vérifier la ségrégation de la mutation. Une PCR (Polymerase Chain Reaction) utilisant un volume total de 25 µl contenant 25 ng d'ADN génomique et 10 pmol de chaque amorce dans des tubes contenant de la polymérase (Ready-to-goPuReTaq PCR Beads, GE Healthcare, Buckinghamshire, UK) a été effectuée selon le protocole suivant: cinq minutes à 95° C pour la première étape, suivie de 35 cycles de 95° C pendant 30 secondes, 55° C à 60° C pendant 30 secondes et 72° C pendant 30 secondes à 1 minute, suivis d'une étape finale d'extension de 10 minutes à 72° C. Toutes les réactions ont été effectuées dans un thermocycleur DNA Engine de Bio-Rad T100 (Hercules, CA USA). Les fragments d'ADN ont été séparés par électrophorèse dans 1% de gel d'agarose (150 ml de solution tampon TAE pour 1,5 g d'agarose) contenant 1,5 µg de bromure d'éthidium ou 10% de SYBR Safe DNA Gel Stain S33102 (Thermofisher, MA, USA). Les gels ont été coulés dans un tampon TAE 1x, et les bandes ont migré à une tension constante de 120 V pendant 45 à 60 minutes. Un marqueur de taille de l'échelle de 100 pb (Hyperladder I de Bioline, Londres, Royaume-Uni) a été mis aux côtés des échantillons pour permettre l'identification correcte de fragments d'ADN. Les fragments d'ADN ont été coupés et/ou purifiés en utilisant Qiagen Gel Extraction Kit ou PCR Purification Kit de Qiagen (Qiagen, CA, USA). La PCR de séquençage a été faite dans le

même thermocycleur selon le protocole du fabricant (Beckman Coulter, Fullerton, CA USA) et en utilisant leur Quick Start Kit. Le séquençage direct de l'ADN génomique a été faite en utilisant une amorce directe et inversée. Les séquences ont été alignées et comparées aux séquences de référence de NCBI (National Center for Biotechnology Information) des Etats-Unis à l'aide du logiciel nucléotide BLAST (Basic Local Alignment Search Tool). Lorsqu'une variante de séquence non observée dans les bases de données NCBI et Ensembl a été trouvée chez l'individu concerné, la ségrégation a été vérifiée dans la famille, et elle a été vérifiée par alignement à l'aide du logiciel MultAlin la conservation de l'acide aminé muté parmi les espèces chez lesquelles le gène a été identifié. En outre, au moins 200 contrôles de même ethnie ont été séquencés pour exclure de possibles SNP.

#### **4.6. Variables**

Les variables sociodémographiques telles que l'âge du patient, le sexe, l'ethnie, la résidence, la profession, la notion de consanguinité, la notion d'alcoolisme ont été recueillies.

Les variables cliniques comme l'âge de début des symptômes, le poids, la taille, les signes neurologiques et extra neurologiques (ORL, ophtalmologiques, cardiaques), la notion de prise médicamenteuse et d'exposition aux toxiques ont également été notifiées.

Les variables paracliniques étaient : la vitesse de conduction nerveuse (VCN) et les amplitudes, l'audiogramme et le tympanogramme, la nasofibroscopie, la glycémie, la vitamine B12, l'ionogramme sanguin, la sérologie du VIH.

Les variables génétiques étaient les suivantes : le mode de transmission, le gène muté, les variants génétiques et leur répercussion sur la fonction du gène.

#### **4.7. Recueil et analyses des données**

Le recueil des données était fait à partir du dossier médical et la rédaction du texte à partir de Microsoft Word 2019. Les données ont été recueillies sur un support

REDCap. Les graphes ont été générés à partir de Microsoft Office Excel 2019 et SPSS version 22.0

#### **4.8. Considérations éthiques**

Cette étude a été approuvée par le comité d'éthique et de la recherche de la FMPOS du Mali. Les patients et familles ont été enrôlés après un consentement libre et éclairé. Le caractère volontaire de leur participation et la possibilité de leur retrait sans répercussion sur la qualité de leur traitement ont été soulignés. Les données et échantillons ont été codés et mis sous scelle. La confidentialité a été renforcée même au sein de l'équipe de recherche en limitant l'accès aux données des patients afin d'éviter une stigmatisation des familles. Le coût des analyses (bilans biologiques et imagerie), le transport, les frais de subsistance (nourritures) lors des rendez-vous sont à la charge du projet. Chaque patient enrôlé perçoit une somme de 3000 FCFA comme frais de compensation le premier jour. Les médicaments prescrits sont payés par le projet jusqu'à hauteur de 35.000 FCFA par an et par patient.

#### **4.9. Sources de financement**

Le National Institute of Neurological Disorders and Stroke du NIH (Etats-Unis) à travers le projet Human Heredity and Health in Africa (H3Africa).

#### **4.10. Limites de l'étude**

Cette étude a été confrontée à des données insuffisantes concernant l'exploration fonctionnelle des NP (ENMG qui n'était pas disponible au début ou accessible), la réalisation des analyses biologiques spécifiques (dosages de vitamines B12, dosages des anticorps spécifiques, des métaux lourds, analyses génétiques appropriées, biopsie nerveuse) mais aussi l'évolution de la maladie après l'instauration d'un traitement. La lenteur de la réalisation des analyses génétiques a aussi été une limite majeure.

#### **4.11. Conflit d'intérêt**

Les investigateurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt matériel ou financier lié à cette étude.

## **5. RÉSULTATS**

## 5.1.Aspects sociodémographiques et épidémiologiques

### -Fréquence globale

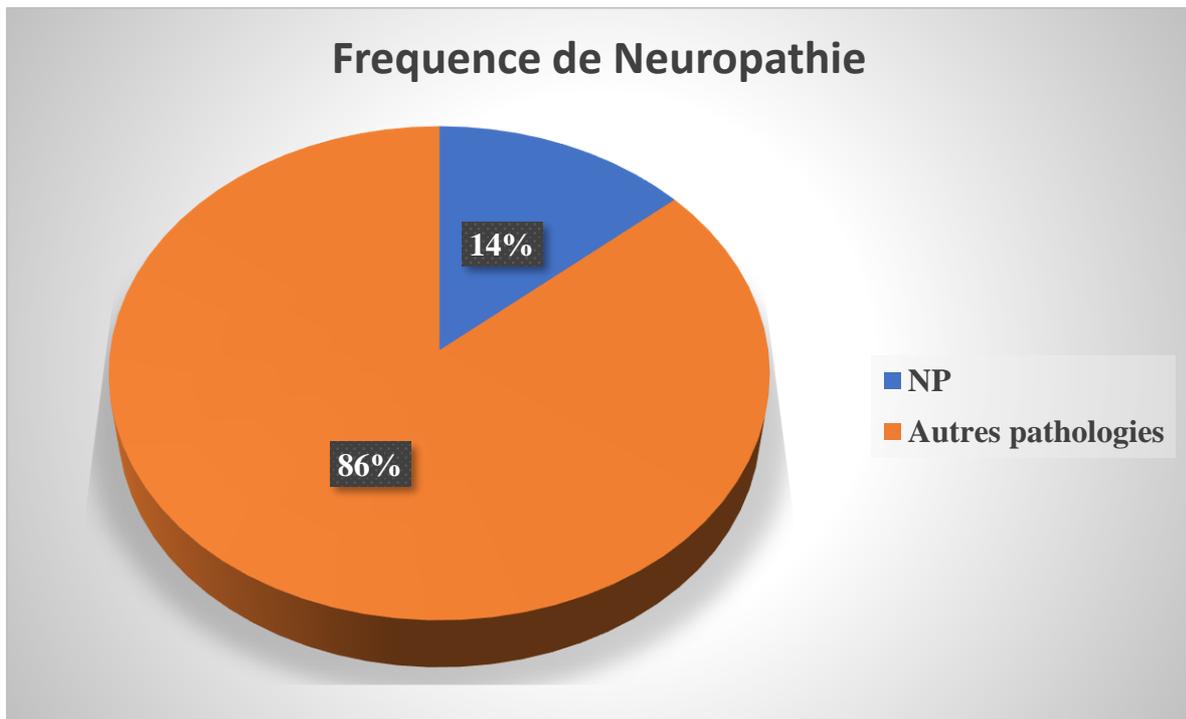


Figure 2 : Fréquence globale des neuropathies périphériques

Au cours de notre étude nous avons enregistré 4619 dossiers durant la période d'étude dont 633 dossiers ont été retenus selon nos critères d'inclusion, soit une fréquence de 13,70%.

## -Age

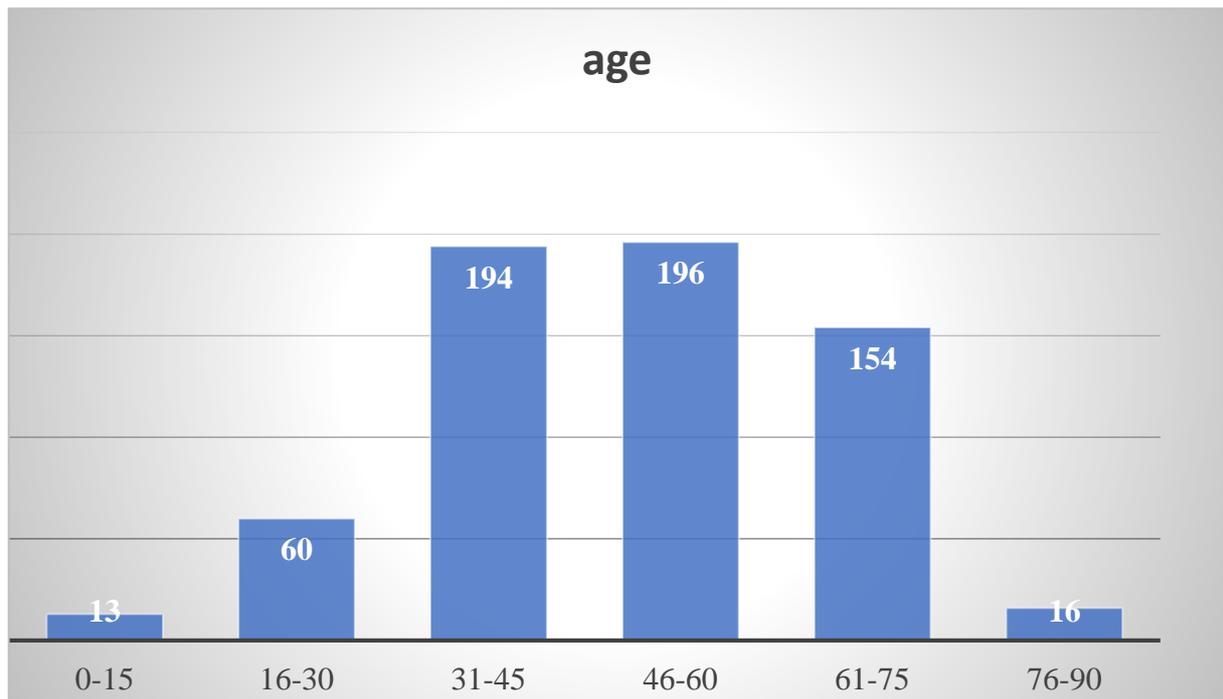


Figure 3 : Répartition des patients selon les tranches d'âge

Notre population était extrêmement jeune avec une proportion importante de 60% des patients dont l'âge était compris entre 31 et 60 ans.

## -Sexe

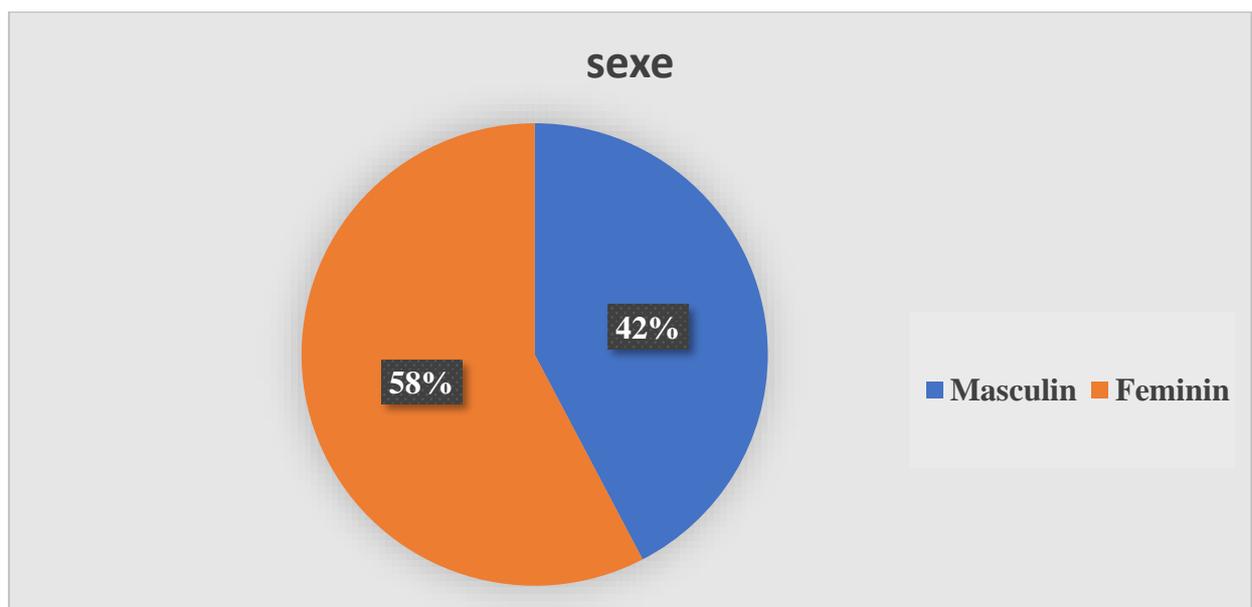


Figure 4 : Répartition des patients selon le sexe

Le sexe féminin prédominait avec un ratio H/F à 0,73.

## -Ethnie

Tableau II : Répartition des patients selon le groupe ethnique

Ethnies	N	%
Bambara	116	18.3
Bobo	5	0.8
Diawando	58	9.2
Dogon	13	2.1
Etrangers	5	0.8
Kakolo	10	1.6
Kassonke	6	0.9
Malinké	58	9.2
Maure	5	0.8
Mianka	11	1.7
Mossi	7	1.1
Non précisé	88	13.9
Peulh	127	20.1
Senoufo	23	3.6
Soninké	46	7.3
Sonrhäï	33	5.2
Total	633	100

L'ethnie Peulh dominaient cette étude avec 20,1% de patients suivi de l'ethnie Bambara avec 18,3%.

## **-Profession**

Tableau III : Répartition des patients selon la profession

Professions	Fréquence	Pourcentage (%)
Autres	46	7.3
Femmes au foyer	161	25.4
Non précisé	35	5.5
Salariés du public	52	8.2
Professions agricoles	34	5.4
Professions enseignants	49	7.7
Professions industriels & commerciales	120	19
Professions libérales	28	4.4
Retraités	37	5.8
Salariés du privé	71	11.2
Total	633	100

Les femmes au foyer étaient majoritaires avec 25,4%.

## 5.2. Aspects cliniques

### -Motif de consultation

Tableau IV : Répartition des patients selon le motif de consultation

<b>Motifs de consultation</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Faiblesse de la main	7	1.1
Cervicalgie	12	1.89
Douleur dorso-lombaire	82	12.95
Douleur lombaire irr.au membre inférieur	293	46.28
Douleur cervicale irr.au membre supérieur	58	9.16
Paresthésies des extrémités	18	2.84
Paresthésies du membre supérieur	7	1.1
Paresthésies du membre inférieur	21	3.31
Paralysie de l'hémiface	31	4.89
Polyarthralgie	25	3.94
Trouble de la marche	37	5.84
Autres	42	6.63
Total	633	100

46,28% de notre population d'étude avaient pour motif de consultation la douleur lombaire avec irradiation au membre inférieurs.

## -Mode d'installation

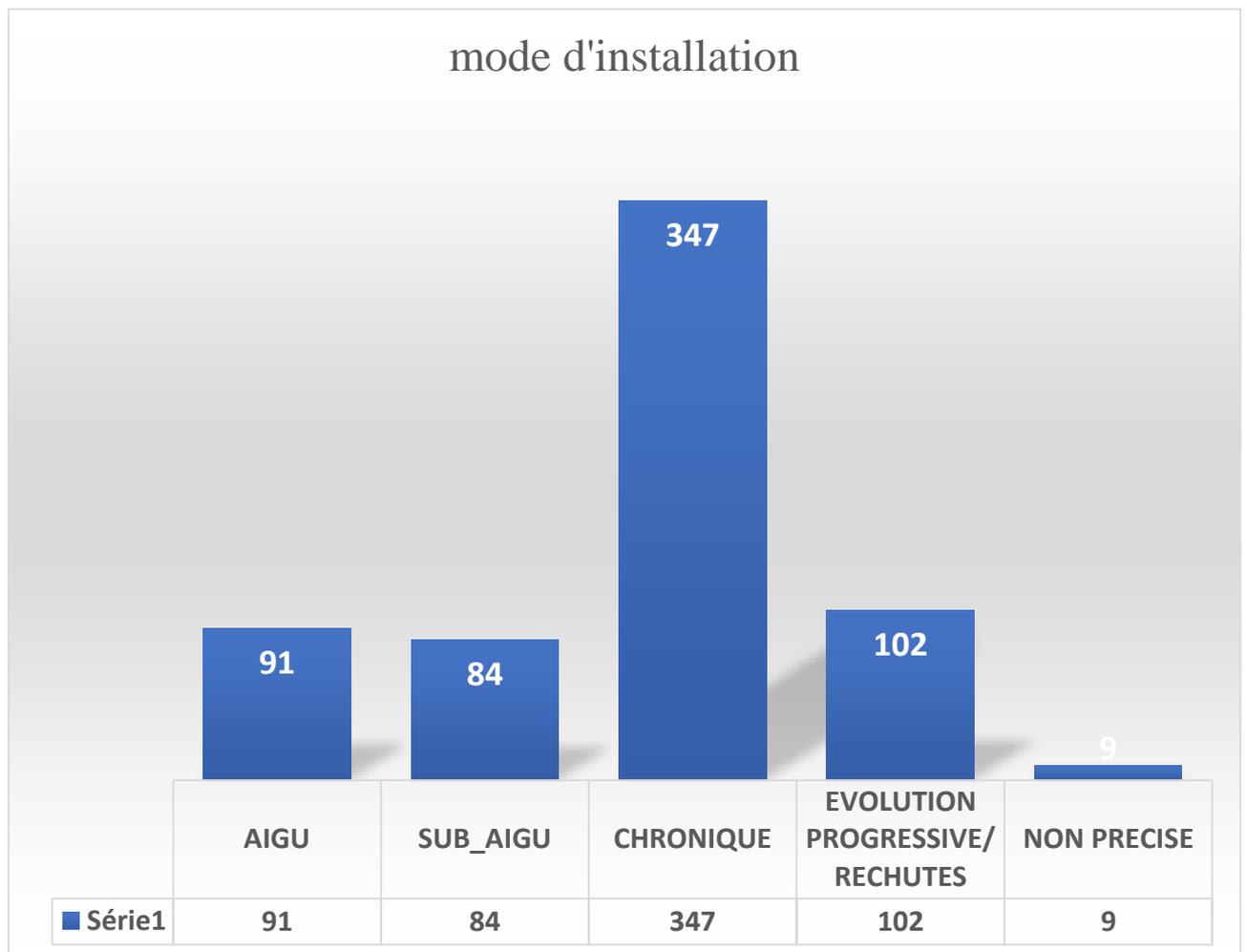


Figure 5 : Répartition des patients en fonction du mode d'installation

Le mode d'installation chronique des symptômes prédominait cette étude.

## -Antécédents

Tableau V : Répartition des patients selon les antécédents

Antécédents	N	Pourcentage (%)
Antécédents NP / familial	34	5.4
Diabète	43	6.8
Diabète + autres atcd	38	6
Hypertension artérielle	122	19.3
Exposition aux toxiques	3	0.5
Hépatites B /ARV	2	0.3
HIV	5	0.8
Obésité	24	3.8
Ulcère gastro-duodéal	141	22.2
Zona	2	0.3
Néo du sein	2	0.3
Tuberculose	3	0.5
Autres	24	3.8
Pas d'atcd	190	30

Les antécédents d'UGD, d'hypertension artérielle et de diabète étaient répertoriés selon ces fréquences respectives de 22,2%, 19,3%, et 6,8%.

## -Signes sensitifs

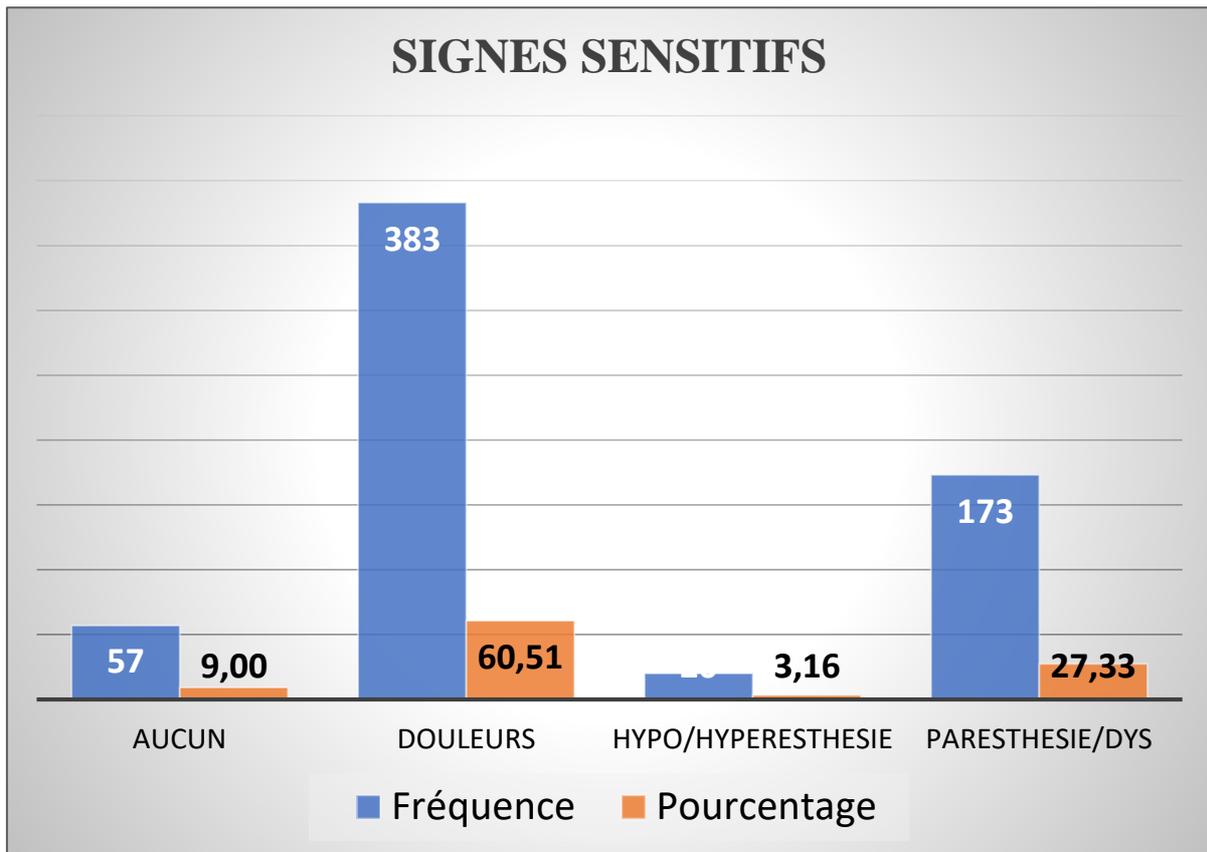


Figure 6 : Représentation des patients en fonction des signes sensitifs

La douleur était le signe sensitif majoritaire à 60%.

## -Signes moteurs

Tableau VI : Représentation des patients en fonction des signes moteurs

Signes moteurs	N	%
Crampes musculaires	87	13.7
Déformations articulaires	34	5.5
Faiblesse musculaire	78	12.3
Troubles de la marche	20	3.1
Amyotrophies	7	1.1

Les crampes musculaires dominaient à 13,7% suivi de faiblesse musculaire à 12,3%.

## -Neuropathies périphériques

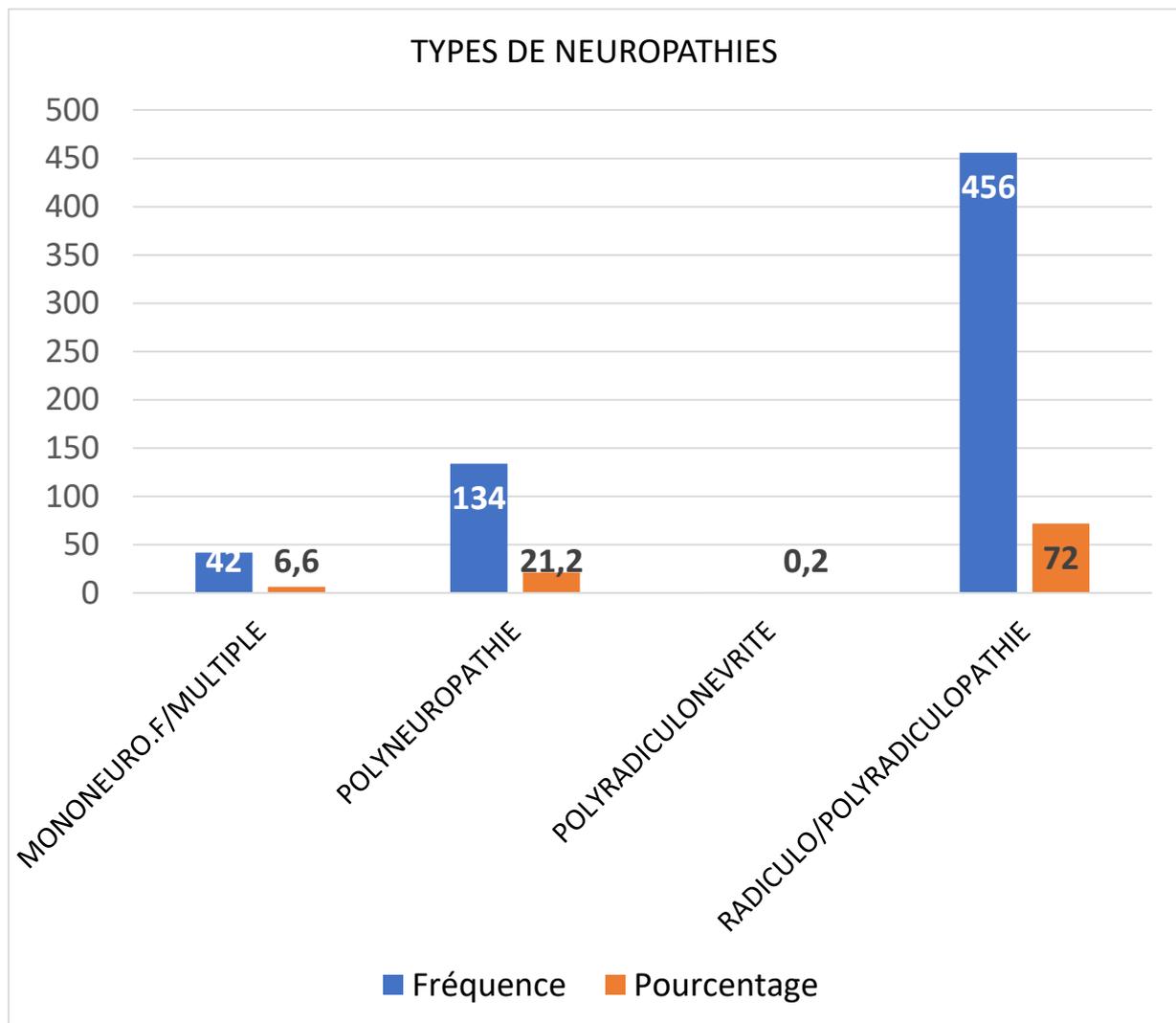


Figure 7 : Répartition des patients selon le type neuropathie périphériques

Les radiculopathies étaient le diagnostic retenu dans 72%.

### **-Types de radiculopathies selon le sexe-**

Tableau VII : répartition des radiculopathies selon le sexe

	Masculin	Féminin	Total
Radiculopathies cervicales	25	49	74
Radiculopathies lombo-sacrées	151	213	364
Autres	13	5	18
Total	189	267	456

Les radiculopathies lombo-sacrées étaient majoritaires à 79,82% et la population féminine était deux fois plus touchée que les hommes.

## -Étiologies des polyneuropathies

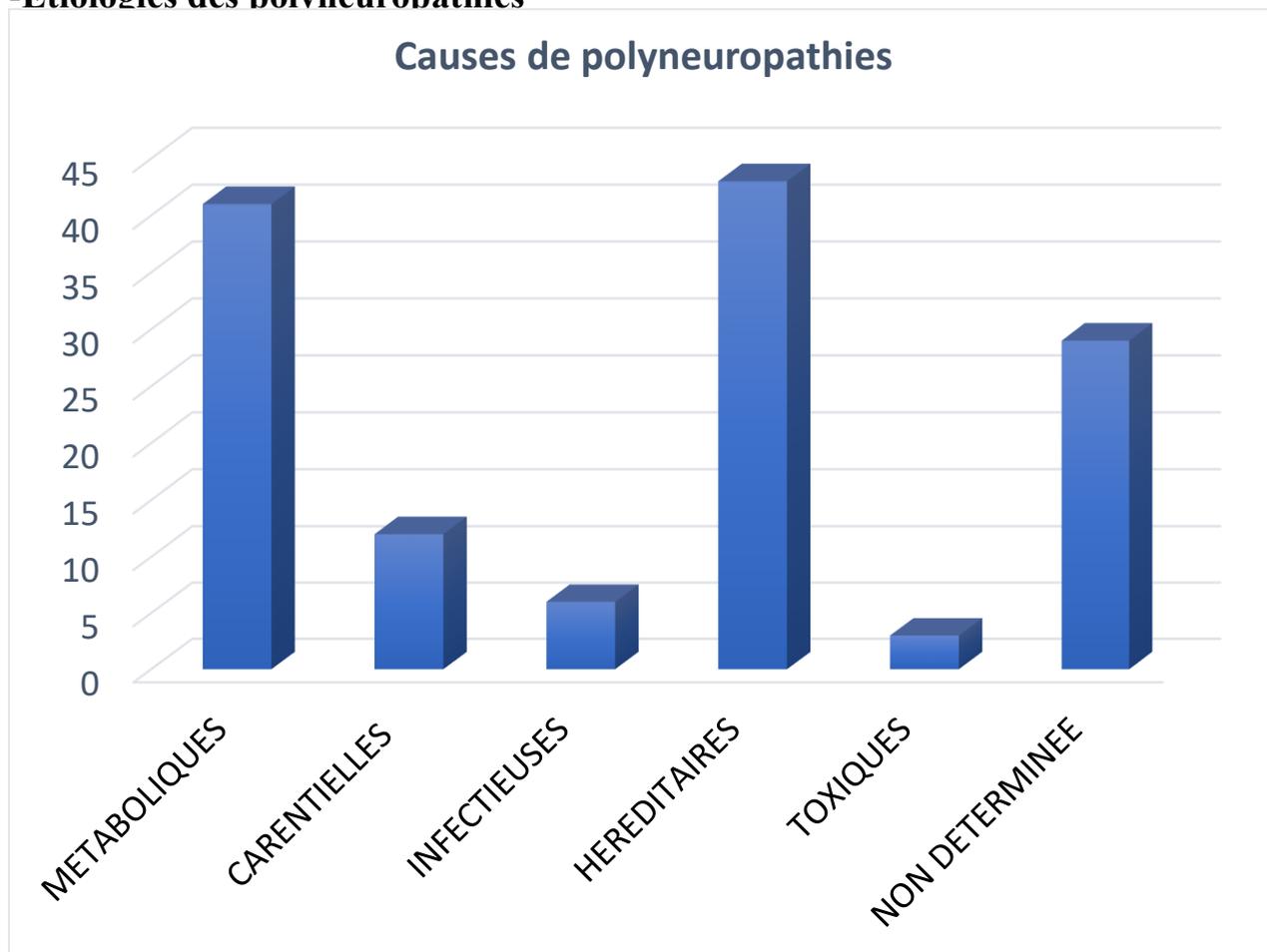


Figure 8 : Répartition des patients selon les groupes étiologiques de polyneuropathies

Les polyneuropathies d'origine métaboliques et héréditaires étaient superposables.

## -Mononeuropathies

Tableau VII : Répartitions des patients atteints de mononeuropathies (MNP) selon le sexe

Sexe \ MNP	Paralysie Faciale Périphérique	Syndrome du canal carpien	Total
	Masculin	11	5
Féminin	20	6	26
<b>Total</b>	31	11	42

Le tableau de MNP était plus fréquent chez la femme que chez les hommes. La PFP dominait largement le SCC avec une fréquence de 73, 80%.

## -Neuropathies périphériques héréditaires (résultats globaux)

Durant notre période d'étude nous avons identifiés 43 patients (19 femmes et 24 hommes) dans 30 familles. Les ethnies prédominantes étaient le peulh et le bambara à une fréquence identique de 32,55%. Les motifs de consultations étaient dominés par les troubles de la marches (53,48%), les enquêtes familiales (30,23%) et les déformations articulaires (6,97%). Neuf familles ont subi une analyse biomoléculaire, révélant les gènes *GJB1* dans 3 familles *CADM3* dans 2 familles et les gènes *BSCL2*, *GARS*, *BAG3* présents chacun dans une famille. L'analyse génétique d'une seule famille s'est révélée négative.

### 5.3.Bilan paraclinique

#### -ENMG

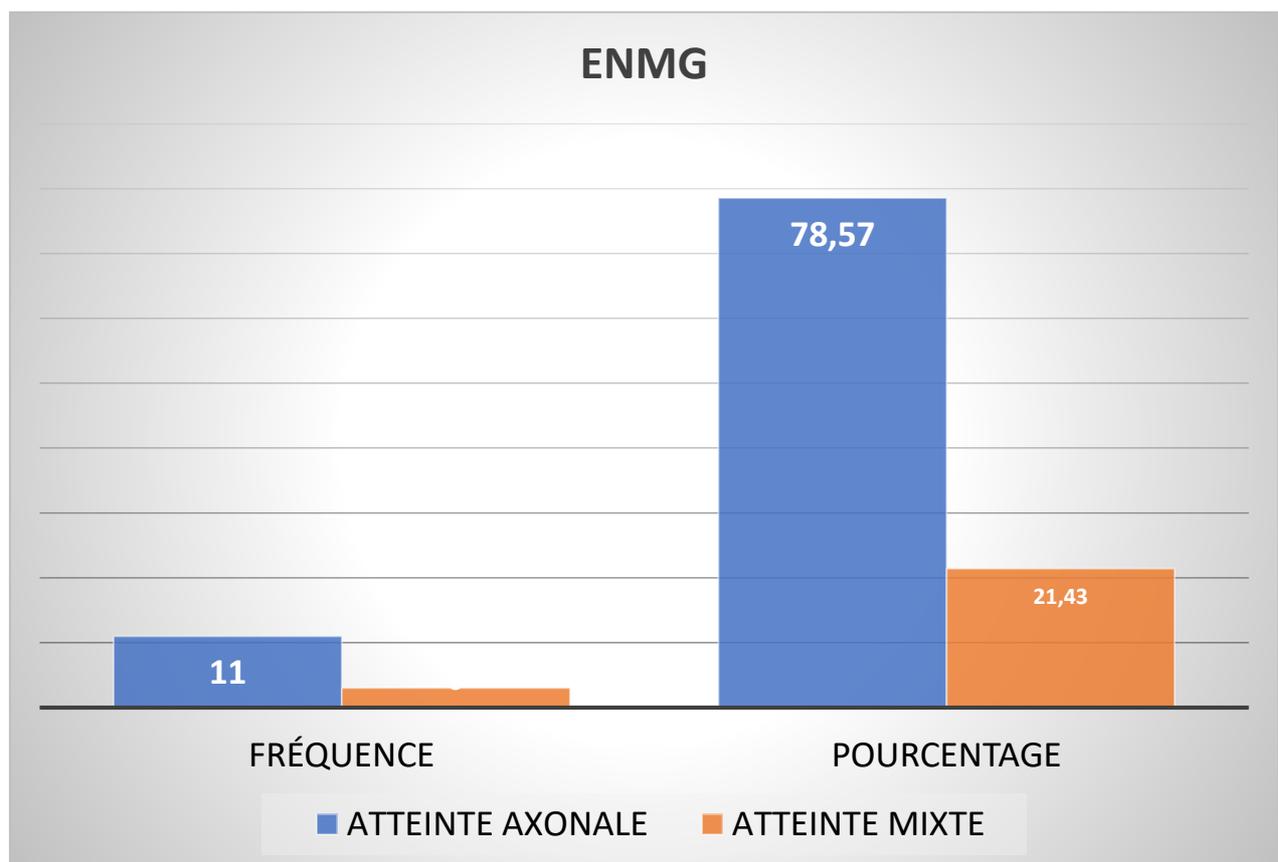


Figure 9 : Représentation des patients selon l'analyse de l'ENMG

Environ 2,21% de nos patients ont réalisé un ENMG et parmi eux 78,57% avaient une atteinte axonale.

## **-Imagerie rachidienne**

Tableau VIII : Représentation des patients selon les résultats d'imageries du rachis

Anomalies radiographiques	Effectifs
Arthrose	81
Hernie discale	77
Combinaison arthrose+ hernie discale	56
Combinaison arthrose + trouble de la statique	18
Autres anomalies	18
Total	250

Environ 456 patients présentaient des signes nécessitant la réalisation imagerie rachidienne. Seule la moitié des personnes ont pu réaliser ce bilan, soit une fréquence de 54,82%. Les anomalies les plus fréquentes étaient : l'arthrose dans 32,4% suivie de la hernie discale à 30,8%.

## -Résultats Génétiques

Tableau IX : Représentation des patients en fonction des tests génétiques

Gènes	Nombre de famille	Mutation	Exon
<i>GJB1</i>	3	c.271G>A; p.Val91Met	1
		c.43C>T ; p.Arg15Trp	1
		c.704T>G ; p.Phe235Cys	2
<i>BSCL2</i>	1	c.263A>G; p.Asn88Ser	2
<i>GARS</i>	1	c.794C>A; p.Ser265Tyr	7
<i>BAG3</i>	1	c.1121C>G; p.Pro374Arg	4
Négatif	1	-	-
<i>CADM3</i>	2	c.1102G>T ; p.Gly368Cys	9

Le gène le plus souvent en cause était le *GJB1* qui était retrouvé dans 3 familles.

## **-Résumé des neuropathies périphériques**

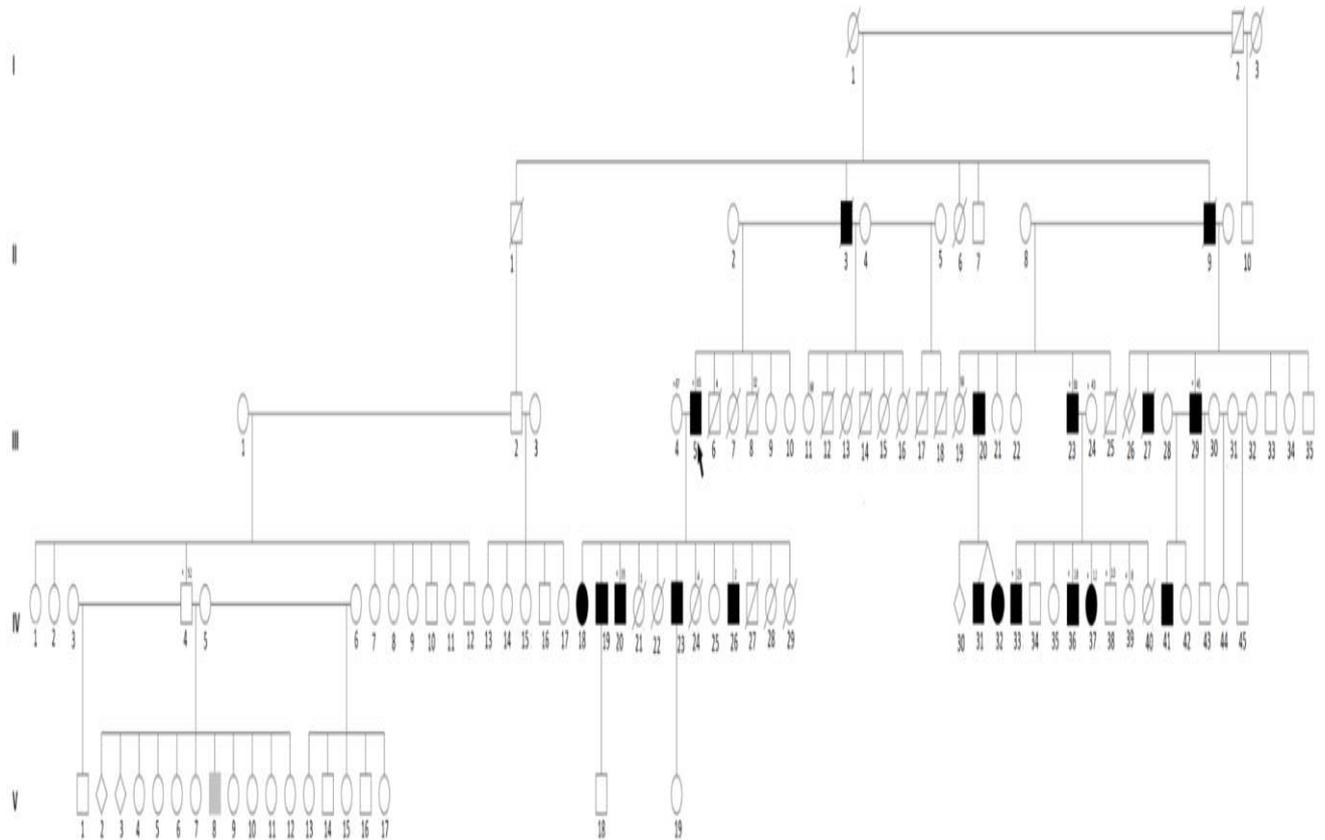
Tableau X : Synthèse de l'ensemble de NP

Diagnostic	(N)	(%)
Neuropathie Diabétique	41	6,8
Neuropathie Héritaire	43	6,8
Neuropathie infectieuse	6	0,9
Neuropathie carencielle	12	1,8
Neuropathie Toxique	3	0,5
Radiculopathies	456	72
PRNC	1	0,1
Neuropathie Idiopathique	29	4,5
PFP	31	4,9
Syndrome du canal carpien	11	1,7
Total	633	100

## 5.4. Observations cliniques

### -Observation 1

Il s'agit d'une famille Peulh malienne dont l'index a été inclus le 18/2/2017 par l'équipe de neurogénétique référée pour suspicion de CMT.



Légende

□ Homme sain    ■ Homme malade    ○ Femme saine    ● Femme malade

Figure 10 : arbre généalogique de la famille MD selon le mode de transmission autosomique dominant

Mr DM, commerçant âgé de 45 ans (Figure 10 : individu III.29) reçu en consultation pour trouble de la marche. Le début de la symptomatologie remonterait à l'âge de 8ans marqué par une tuméfaction des quatre membres associés à un déficit moteur d'installation progressive. L'évolution fut marquée par l'adjonction, d'une amyotrophie des quatre membres et de douleurs au niveau

des jambes l'empêchant de mener ses activités quotidiennes. Dans les antécédents, on notait une hypertension depuis 1an en soin irrégulier, il n'y avait pas de notions de mariage consanguins, cependant certains membres de sa famille auraient présenté des symptômes similaires (père, enfants, demi-frère). A l'examen neurologique, on notait un déficit moteur distal des quatre membres allant de 0/5 à 5/5 aux membres supérieurs et, 0/5 à 5/5 aux membres inférieurs. Les réflexes ostéotendineux (ROTs) étaient abolis aux quatre membres et les réflexes cutanés plantaires (RCP) étaient indifférents de façon bilatérales. Il présentait également une amyotrophie des mains (thénars, hypothénars, interosseux), des jambes et pieds. À la marche on notait un steppage. La sensibilité vibratoire était abolie aux quatre membres. Il n'avait aucune atteinte des fonctions cognitives, ni de paires crâniennes. Devant ces symptômes la maladie de CMT fut évoquée. L'ENMG réalisé était en faveur d'une polyneuropathie axonale sensitivomotrice. Le test génétique a identifié une substitution de nucléotides de la Guanine à la Thymine à la position codante 1102 sur le gène *CADM3* entraînant le changement d'acides aminés Glycine en Cystéine à la position protéinique 368 (c.1102G>T, Gly368Cys) confirmant le diagnostic de CMT.

### **-Observation 2**

Mr DM, éleveur, âgé de 40 ans, sans antécédents notables, venu le 06/02/2019 en consultation pour une douleur lombaire irradiante au membre inférieur droit d'installation progressive. Le début de la symptomatologie remonterait à six mois environ, par une douleur lombaire à type de décharges électrique allant de la face postérieure de la fesse droite à la cuisse droite, puis à la jambe droite pour se terminer sur le dos du pied droit associée à une boiterie à la marche. L'examen clinique révéla un signe de sonnette au niveau lombaire, un signe de Lasègue à droite (10°), une difficulté à la marche sur la pointe des pieds et une diminution du reflexe rotulien droit. La tomodensitométrie lombaire avait mis en évidence une protusion discale conflictuelle sur les racines L4-L5. Le diagnostic de radiculopathie L4-L5 fut retenu. Le patient bénéficia d'un traitement à base

d'AINS, myorelaxant associé à un Co-antalgique ainsi que des conseils hygiéno-diététiques.

### **Observation 3**

Mr TS âgé de 54 ans, avocat aux antécédents de diabète type 2 depuis 5ans irrégulièrement suivi sous amaryl 2mg/500mg, présenta depuis dix-huit (18) mois des paresthésies plantaires. Initialement, il se plaignait d'engourdissements au niveau des deux pieds d'apparitions simultanée plus accentué la nuit l'empêchant de dormir. Après quelque temps, il constata des picotements, au niveau des deux mains motivant une consultation dans notre service. L'examen neurologique objectiva une hypoesthésie en gant et en chaussette, une diminution de la sensibilité vibratoire aux extrémités des quatre membres et une diminution des réflexes achilléens. L'examen de la force musculaire était sans particularité. La glycémie à jeun était 1,9 g/dl et l'HbA1c à 8%. L'ENMG réalisé était en faveur d'une polyneuropathie axono-démyélinisante. Le diagnostic de polyneuropathie diabétique fut retenu. Il fut mis sous traitement à base de prégabaline ainsi qu'une consultation en diabétologie

### **Observation 4**

Mr SS, âgé de 39 ans, enseignant reçu le 26/2/2018 en consultation pour déficit moteur des quatre membres d'installation progressive. Le déficit moteur fut apparu deux (2) mois après une injection IM d'abord localisé au membre inférieur gauche puis suivi du membre inférieur droit. Subséquemment, il présenta un déficit moteur aux membres supérieurs.il signala également des paresthésies aux quatre membres ainsi que des troubles du langage. L'examen neurologique objectivait un déficit moteur proximo-distal des quatre membres plus accentués aux membres inférieurs, des troubles de la sensibilité de type proprioceptif, des ROTs abolis aux membres inférieurs et diminués aux membres supérieurs. L'analyse du LCS a montré une dissociation albumino-cytologique. L'ENMG était en faveur d'une polyradiculoneuropathie chronique. Un traitement à base de

méthylprednisolone à la dose de 1mg/kg pendant deux semaines fut instauré. L'évolution fut marquée par une amélioration du déficit moteur.

### **Observation 5**

Mme BA, âgée de 17 ans, ménagère sans antécédent notable consulte le 16/08/2017 pour une déviation labiale gauche évoluant depuis une semaine. Cette déviation labiale fut suivie d'une difficulté à la fermeture de l'œil droit et des larmoiements. Avant l'installation des symptômes, apparurent des céphalées dans un contexte de fièvre. L'examen clinique avait retrouvé un signe de Charles Bell droit, un effacement du pli nasogénien droit, une déviation labiale gauche. Il n'y avait pas de signe de focalisation sensitivo-moteur, les réflexes ostéotendineux et les réflexes cutanés plantaires étaient sans particularités. Le diagnostic d'une paralysie faciale périphérique droit fut retenu. La NFS, VS-CRP, TSH us, FT4, SRV étaient normaux. La patiente bénéficia d'un traitement à base de méthylprednisolone 1mg/Kg pendant dix (10) jours. L'évolution fut marquée par une régression de la déviation labiale, avec une possibilité de la fermeture de l'œil droit.

## **6. DISCUSSION**

Cette étude a permis d'obtenir des données épidémiologiques et cliniques considérables des patients souffrants de NP suivi dans un service de neurologie. Le diagnostic de NP était retenu par la présence du syndrome neurogène périphérique exclusivement. La prévalence de NP dans la population mondiale est d'environ 2 400 (2-4%) pour 100 000 habitants, et augmente à 8% chez les personnes âgées de plus de 55 ans(28). La présente étude rapporte une prévalence de NP à 13,70%. Nos résultats sont différents de ceux retrouvés à Bombay (2,4%)(29) et en Egypte (4,39%)(30). Cette différence de résultats est due à la méthodologie employée pour recruter les patients. Il existe peu de données sur la prévalence des NP dans les pays d'Afrique subsaharienne. Il serait judicieux de mener des études communautaires sur les NP, face à la hausse des facteurs de risques de NP tels que le diabète, les expositions médicamenteuses ou toxiques, les maladies infectieuses. A ce jour le fardeau mondial des polyneuropathies est méconnu.(31) Dans une étude menée du 1<sup>er</sup> janvier 2006 au 31 décembre 2010 par Hoffmann et al. il a été démontré que les patients atteints de polyneuropathies sont souvent en incapacité de travail, perdent leur indépendance, ont des douleurs nécessitant plusieurs médicaments et meurent plus jeune.(32) D'où l'importance d'attirer l'attention des autorités compétentes du Mali sur les NP.

### **-Caractéristiques sociodémographiques de NP**

Notre population d'étude était constituée d'adultes jeunes dont l'âge moyen était de 49,22 +/- 15,46 ans ; âge durant lequel un (1) patient sur sept (7) est supposé faire une polyneuropathie axonale cryptogénique. (33) Nous avons enregistré plus de femmes que d'hommes (sex ratio =0,78) ce qui est contraire aux résultats de Bademosi au Nigeria (34), et de Ghosh en Inde(35) qui avaient trouvé une prédominance masculine. Nos résultats pourraient être expliqués par le fait que nous avons inclus tous les types de NP y compris les radiculopathies (72%) dont les femmes sont le plus souvent des victimes à cause de la sédentarité et des grossesses à termes (36).

Dans cette étude, l'activité professionnelle était dominée par des femmes aux

foyers. Généralement, les femmes aux foyers sont, en plus des facteurs de risques cités plus haut (sédentarité, grossesses à termes), sujettes à des postures inadéquates lors de diverses tâches ménagères (se courber pour balayer, ou pendant la lessive), et aux ports des charges lourdes (cuvettes à linge, de bois ou d'aliments sur la tête), ce qui favoriseraient des radiculopathies cervicales ou lombaires.(37)

### **-Types de neuropathies périphériques**

Concernant les neuropathies, nous avons répertoriés majoritairement les radiculopathies suivi des polyneuropathies. Parmi les radiculopathies, les radiculopathies lombo-sacrées dominaient largement par rapport aux radiculopathies cervicales. Ce qui est conforme aux résultats retrouvés par Kandil MR et al. en Egypte(29)

Une fréquence de 21,2% de polyneuropathies a été rapportée au cours de cette étude. Nos résultats sont supérieurs à ceux de Gnonlonfoun DD et al. au Benin (4,8%),(38) et de Dewhurst F et al. en Tanzanie (39). Les principales étiologies étaient la maladie de Charcot-Marie-Tooth et le diabète dont les proportions étaient respectivement de 32,08% et 30,59%. Cette fréquence de la neuropathie diabétique est inférieure à celle rapportée en 2012 dans le Centre de Santé de Référence (CSRef) de la Commune 1 de Bamako par Traore DY et al. (43,2%) (15). Ceci serait dû au lieu de l'étude car les agents de santé des CSRef reçoivent et traitent les patients avant de les référer dans des CHU. Nous avons également constaté une hausse de la fréquence de la neuropathie héréditaire par rapport aux résultats rapportés par Yalcouye A et al en 2017 au Mali (11, 34%)(27) et de celles des autres études africaines. Ceci s'expliquerait par le fait que notre étude a inclus des patients recrutés dans le cadre d'une étude de recherche sur les maladies neurologiques héréditaires, genres d'études qui sont rares en Afrique, surtout subsaharienne.

### **-les difficultés rencontrées au cours de la prise en charge de la NP**

D'abord, nous avons constaté que la plupart de nos patients n'avaient pas réalisé les bilans biologiques de première intention donnés. Cela pourrait être dû au coût de ces examens qui s'élèverait à 24700 FCFA, soit plus de la moitié du SMIG malien.

Ensuite l'absence de réalisation de l'ENMG au sein du CHU et son coût élevé en privé, expliqueraient la proportion faible (2,21%) de nos résultats. A noter que les examens électrodiagnostic posent un problème dans les pays sub-sahariens. Au Benin, une étude réalisée sur les patients souffrant de neuropathies périphériques en zone rurale avait révélé que 18% (38) de la population avait réalisé un ENMG alors que dans celle de Poda A et al. réalisée en milieu hospitalier au CHU de Mohamed VI au Maroc rapportait que 100% de leurs patients avaient un ENMG.(40)

Enfin, les neuropathies périphériques sont des pathologies dont l'évolution est chronique. De ce fait un suivi régulier s'impose, afin de prévenir des éventuelles complications secondaires à la pathologie elle-même ou aux prises médicamenteuses. Mais dans notre étude nous avons constaté que plusieurs patients après leur premier traitement ne sont plus revenus en consultation, ce qui explique l'absence du volet évolution de la maladie dans cette étude.

## **7. CONCLUSION**

Les neuropathies périphériques sont un motif de consultation fréquent dans notre contexte. Leur prévalence durant notre période d'étude s'élevait à 13,7%. Bien que cette fréquence soit aussi importante ce résultat ne peut être extrapolable à l'ensemble du service de neurologie du CHU Point g. Les femmes étaient les plus exposées aux neuropathies périphériques. Les principales neuropathies identifiées étaient les radiculopathies (72%), suivies de polynévrites (21,1%), de mononévrites (6,6%) et de polyradiculonévrites (0,2%). Toutefois nous avons répertoriés comme causes majoritaires le diabète, les maladies héréditaires, les maladies infectieuses (VIH), les causes carencielles, les causes toxiques, et les compressions radiculaires. La prise en charge des neuropathies périphériques nécessite un coût financier et fait appel à plusieurs praticiens, afin de prévenir certaines complications et d'améliorer la qualité de vie des patients.

# **RECOMMENDATIONS**

## **Recommandations**

Au terme de notre étude, nous formulons les recommandations suivantes :

### ✓ **Aux malades**

Consulter précocement dès les premiers symptômes de neuropathies périphériques

Eviter de pratiquer l'automédication

Faire des consultations médicales régulières pour le dépistage des facteurs de risques

### ✓ **Aux familles des malades**

Accompagner et soutenir financièrement les patients dans la prise en charge de NP

Veiller à l'assiduité des patients aux rendez -vous.

### ✓ **Aux personnels de santé**

Sensibiliser et informer la population sur le caractère chronique des NP.

Avoir une approche multidisciplinaire pour la prise en charge des NP.

### ✓ **Aux autorités**

Réduire les prix des examens paracliniques élémentaires.

Rendre disponible le laboratoire de neurophysiologie pour le diagnostic et le suivi des malades dans les hôpitaux publics.

Procéder à l'élaboration d'un protocole national de prise en charge des neuropathies périphériques

Engager les agents qualifiés intervenant dans la prise en charge de la douleur neuropathique (ergothérapeute, physiatre).

## **REFERENCES**

1. Novello BJ, Pobre T. Electrodiagnostic Evaluation Of Peripheral Neuropathy. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 [cité 11 avr 2023]. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563169/>
2. Martyn, C. N., & Hughes, R. A. (1997). Epidemiology of peripheral neuropathy. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 62(4), 310-318.
3. Castelli G, Desai KM, Cantone RE. Peripheral Neuropathy: Evaluation and Differential Diagnosis. *Am Fam Physician*. 15 déc 2020;102(12):732-9.
4. Magy L, Duchesne M, Frachet S, Vallat JM. Neuropathies périphériques. Disponible sur: [www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0246-0378\(22\)42758-8](http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0246-0378(22)42758-8)
5. Prise en charge diagnostiques des neuropathies périphériques (Polyneuropathies et mononeuropathies multiples) [Internet]. 2017. Disponible sur: [www.has-santé.fr](http://www.has-santé.fr)
6. Stojkovic T. [Peripheral neuropathies: the rational diagnostic process]. *Rev Med Interne*. avr 2006;27(4):302-12.
7. McKinley JE, Perkins A. Neurologic Conditions: Common Peripheral Neuropathies. *FP Essent*. févr 2019;477:11-5.
8. Lehmann HC, Wunderlich G, Fink GR, Sommer C. Diagnosis of peripheral neuropathy. *Neurol Res Pract*. 15 juill 2020;2:20.
9. Skre H. Genetic and clinical aspects of Charcot-Marie-Tooth's disease. *Clin Genet*. 1974;6(2):98-118.
10. Trivedi S, Pandit A, Ganguly G, Das SK. Epidemiology of Peripheral Neuropathy: An Indian Perspective. *Ann Indian Acad Neurol*. 2017;20(3):173-84.
11. [Study of neurological diseases prevalence in Aratoca, a rural area of eastern Colombia] - PubMed [Internet]. [cité 3 avr 2023]. Disponible sur: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11974532/>

12. Kaddumukasa M, Mugenyi L, Kaddumukasa MN, Ddumba E, Devereaux M, Furlan A, et al. Prevalence and incidence of neurological disorders among adult Ugandans in rural and urban Mukono district; a cross-sectional study. *BMC Neurol.* 17 nov 2016;16(1):227.
13. Adoukonou T, Adogblé L, Agbétou M, Gnonlonfoun DD, Houinato D, Ouendo EM. Prevalence of the major neurological disorders in a semi-urban community in northern Benin. *eNeurologicalSci.* juin 2020;19:100242.
14. Traoré SS. Etude épidémio-clinique de la neuropathie diabétique à Bamako. 2011 [cité 3 avr 2023]; Disponible sur: <https://www.bibliosante.ml/handle/123456789/1086>
15. Traoré DY. Prévalence de la neuropathie diabétique au centre de Santé de référence de la commune I du district de Bamako. 2013 [cité 3 avr 2023]; Disponible sur: <https://www.bibliosante.ml/handle/123456789/1634>
16. Diakité SD. neuropathies périphériques chez les personnes infectées par le VIH suivies à l'USAC du centre de référence de la commune V. [Bamako-Mali]: Faculté de Médecine et d'Odonto-stomatologie; 2010.
17. Howard JF, Klein CM. Neuropathie périphérique. In: *Médecine interne de Netter* [Internet]. Elsevier; 2011 [cité 4 avr 2023]. p. 942-51. Disponible sur: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/B9782294709517001237>
18. Remiche G, Kadhim H, Maris C, Mavroudakakis N. Peripheral neuropathies , from diagnosis to treatment , review of the literature and lessons from the local experience. *Rev Med Brux.* 1 sept 2013;34(4):211-20.
19. Créange A, Defebvre luc, Zuber M. Item 93 -UE4 Radiculalgies et syndromes canalaire Item 94 Neuropathies périphériques Item 95- UE Polyradiculonévrite aigue inflammatoire (syndrome de Guillain-Barré). In: *Neurologie collège des enseignants de neurologie.* 5<sup>e</sup> éd. Elsevier Masson; 2019. p. 80-121.
20. Magy L. [What is a peripheral neuropathy?]. *Rev Prat.* 15 nov 2008;58(17):1873-7, 1880-1.

21. Nold CS, Nozaki K. Peripheral neuropathy: Clinical pearls for making the diagnosis. *JAAPA Off J Am Acad Physician Assist.* janv 2020;33(1):9-15.
22. Poncelet AN. An algorithm for the evaluation of peripheral neuropathy. *Am Fam Physician.* 15 févr 1998;57(4):755-64.
23. C H, B Y. Neuropathy [Internet]. PubMed. 2023 [cité 4 avr 2023]. Disponible sur: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31194377/>
24. Misra UK, Kalita J, Nair PP. Diagnostic approach to peripheral neuropathy. *Ann Indian Acad Neurol.* avr 2008;11(2):89-97.
25. Magy L, Duchesne M, Frachet S, Vallat JM. Neuropatie periferiche. *EMC - Neurol.* 1 févr 2023;23(1):1-20.
26. TRANCHANT C, AZULAY JP. Neuropathies périphériques , neuronopathies et atteintes radiculaires. In: *LE LIVRE DE L'INTERNE NEUROLOGIE* [Internet]. 11, rue Lavoisier 75008 Paris: Lavoisier S.A.S; 2012. Disponible sur: <http://www.medecine.lavoisier.fr>
27. Yalcouye A. Etudes, paracliniques et génétiques de la maladie de Charcot-Marie-Tooth type2 au Mali. [Bamako-Mali]: Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie; 2017.
28. Jd E, Ak A. Peripheral neuropathy. *Lancet Lond Engl* [Internet]. 26 juin 2004 [cité 4 avr 2023];363(9427). Disponible sur: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15220040/>
29. Kandil MR, Darwish ES, Khedr EM, Sabry MM, Abdulah MA. A community-based epidemiological study of peripheral neuropathies in Assiut, Egypt. *Neurol Res.* déc 2012;34(10):960-6.
30. Khedr EM, Fawi G, Abbas MAA, Abo El-Fetoh N, Zaki AF, Gamea A, et al. Prevalence of neuromuscular disorders in Qena governorate/Egypt: population-based survey. *Neurol Res.* déc 2016;38(12):1056-63.
31. Elafros MA, Kvalsund MP, Callaghan BC. The Global Burden of Polyneuropathy—in Need of an Accurate Assessment. *JAMA Neurol.* 1 juin 2022;79(6):537-8.

32. Hoffman EM, Staff NP, Robb JM, St. Sauver JL, Dyck PJ, Klein CJ. Impairments and comorbidities of polyneuropathy revealed by population-based analyses. *Neurology*. 21 avr 2015;84(16):1644-51.
33. Visser NA, Notermans NC, Linssen RSN, van den Berg LH, Vrancken AFJE. Incidence of polyneuropathy in Utrecht, the Netherlands. *Neurology*. 20 janv 2015;84(3):259-64.
34. Bademosi O, Osuntokun BO. Diseases of peripheral nerves as seen in the Nigerian African. *Afr J Med Med Sci*. 1981;10(1-2):33-8.
35. Ghosh B, Sengupta S, Bhattacharjee R, Pal S, Saha SP, Ganguly G, et al. Spectrum of peripheral neuropathy in eastern India. *J Indian Med Assoc*. avr 2006;104(4):168, 170-3.
36. Kelsey JL. Epidemiology of radiculopathies. *Adv Neurol*. 1978;19:385-98.
37. Kuijer PPFM, Verbeek JH, Seidler A, Ellegast R, Hulshof CTJ, Frings-Dresen MHW, et al. Work-relatedness of lumbosacral radiculopathy syndrome: Review and dose-response meta-analysis. *Neurology*. 18 sept 2018;91(12):558-64.
38. Donné Gnonlonfoun D, Sowanou A, Gnigone P, Gbessemehlan A, Nyangui Mapaga J, Aballo W, et al. Prevalence and associated factors with peripheral neuropathies in the general population in the rural area of Adjohoun in Benin. *J Clin Neurosci Off J Neurosurg Soc Australas*. mars 2023;109:32-8.
39. Dewhurst F, Dewhurst MJ, Orega G, Gray WK, Howlett W, Warren N, et al. Neurological disorder screening in the elderly in low-income countries. *J Neurol*. oct 2012;259(10):2189-97.
40. Poda A, Klevor R, Salym A, Sarih I, Salhi S, Nissrine L, et al. Etiological profile of peripheral neuropathies in an academic hospital in southern Morocco. *Egypt J Neurol Psychiatry Neurosurg*. 2022;58(1):97.

# **ANNEXES**

## FICHE D'ENQUETE

N° de la fiche d'enquête : .....

### I- Données sociodémographiques

Prénom(s)/ Nom : /.....

Q1 : Age :      ans

Q2 : sexe ( ) : 1 = masculin, 2 = féminin

Q3 : activités professionnelles : ( )

- 1 = commerçant,           5 = fonctionnaire.    9 = retraité (e) ;  
2 = cultivateur,         6 = élève/étudiant    10= autres à préciser  
3 = transporteur,       7 = ouvrier  
4 = Femme au foyer     8 = sans emploi,

Q4 : Ethnies ( )

- 1 = bambara, 2 = Sarakolé, 3 = peulh, 4 = malinké, 5 =  
Mianka,  
6 = sonrhäï, 7 = dogon, 8 = senoufo, 9 = autres à préciser

Q5 : Résidence : ( )

- 1 = Bamako, 2 = Kayes, 3 = Koulikoro, 4 = Ségou,  
5 = Mopti, 6 = Tombouctou, 7 = Gao, 8 = Kidal,  
9 = Sikasso, 10= autres à préciser

### II- Données cliniques

Q6: Les antécédents : 1- oui ou 2-non

Si oui

diabète ( )      AVC ( )           VIH ( )           HTA ( )  
tuberculose ( )      atcd de NP ( )      autres.....

**Q7: Les principaux facteurs de risques :** 1-oui ou 2-non , Si oui

Tabac ( )      Diabète ( )      Dyslipidémie ( )      HTA( )

Age  $\geq$  65 ( )      Alcoolisme ( )      Exposition aux toxiques ( )      VIH ( )

atcd fam.NP ( )      Cancers et hémopathies ( )      Vascularite ( )

Prise médicamenteuse 1=oui 2=non

si oui Isoniazide ( ), métronidazole ( ), éthambutol ( ),

nitrofurantoïne ( ), didanosine ( ), zalcitabine ( ), stavudine ( ),

interferon alpha ( ), ténofovir ( )      Amiodarone ( ); statines ( );

Autres à préciser :.....

**Q8 : Motif de consultation**

**1-signes moteurs:** 1-oui ou 2-non si oui,

a-faiblesse musculaire      b-crampes musculaire/fasciculations

c-amyotrophie      d-Déformations des pieds/ mains/ rachis

e-autres

**2-signes sensitifs:** 1-oui ou 2-non. si oui, préciser

a-paresthésie      b-dysesthésie      c-hypoesthésie/douleurs.

d-trouble de l'équilibre.      e-autres

**3-signes neurovégétatifs:** 1-oui ou 2-non si oui, préciser

a-hypotension orthostatique      b-trouble de la sudation      c-trouble

mictionnels/ impuissance.      d-troubles trophiques.      e-autres

**Q9 : Mode d'installation**

1-aigu      2- subaigu      3-chronique      4-évolution

progressive/à rechutes

## Q10: Aspects cliniques

### A-Signes moteurs

**Déficits moteurs:** oui( ) ou non( )

si oui, cotation.....

### Type d'atteintes

Membres inférieurs:

1-Proximaux.            2-distaux                    3-proximo-distaux

Membres supérieurs:

1-proximaux.            2-distaux                    3-proximo-distaux

### Reflexes

1-ROT

1-1.rotulien            a-normal                    b-diminués/abolis    c-vifs

1-2.achilléen.        a-normal                    b-diminués/abolis    c-vifs

1-3.ulnaire.            a-normal                    b-diminués/abolis    c-vifs

1-4.bicipital.        a-normal                    b-diminués/abolis    c-vifs

1-5.Tricipital.        a-normal                    b-diminués/abolis    c-vifs

2-RCP.    a-flexion                    b-extension.            c-indifférent

3-Signes de Hoffman    a-présent.                    b-absent

### B-Signes sensitifs

#### Subjectifs

1-paresthesies:    a-membre sup.(gant)            b-membre inf.(chaussette)

                          c-les deux                    d-autres

2-dysesthesies :            a-membre sup                    b-membre inf.

                          c-les deux                    d-autres

## Objectifs

- 3- hypoesthésies pic-touche : a-membre sup. b-membre inf.  
c-les deux. d-autres
- 4-hypopallesthésie: a-membre sup. b-membre inf. c-les deux
- 5-S.G.P.O: a-oui. b-non. c-non évalué
- 6-romberg positif: a-oui. b-non. c-non évalué
- 7-ataxie: a-oui. b-non. c-non évalué

## C-Classifications

### Selon la topographique

- 1-polynévrite. 4- radiculopathie. 7-polyradiculonévrite.
- 2-Mononévrite 5-méningoradiculite
- 3-Multinévrite. 6-plexopathie

### Selon le mode d'action

- 1-neuropathie sensitive 3-neuropathie motrice
- 2-neuropathie sensitivo-motrice 4-neuropathie végétative.

## Q12 : Examens complémentaires

### a) Bilan biologique

Examen	Valeurs
VGM	..
VS	..
CRP	....
Vitamines B9 et B12	
Glycémie à jeun	..
Débit de filtration glomérulaire	....

TSH	
Sérologie VIH	..
ALAT	
ASAT	..

b) EMG : 1-oui ou 2- non Si oui,

1=atteinte axonale 3= atteinte mixte

2=atteinte démyélinisante

c) Biopsie nerveuse : 1-oui ou 2-non

Si oui, Résultat.....

d) Test génétique: 1-oui ou 2-non

Si oui, résultat: .....

e) Imagerie : 1- oui ou 2- non

si oui, résultat.....

### III) ETIOLOGIES

1-Alcool ( ) ;

2-Diabète ( ) ;

3-Syndrome de Guillain-Barré ( ) ;

4-Tumorale ( )

5-Toxique : intoxication aiguë ( ), lithium ( ), arsenic ( ), thallium ( )

6-VIH ( ) ;

7-Insuffisance rénale chronique ( )

8-Les médicaments : ARV ( ), antituberculeux ( ), antibiotiques ( ),  
molécules de chimiothérapie ( )

9-CMT ( )

10-Autres: à préciser .....

## FICHE SIGNALETIQUE

**Noms :** KOUMBA NGONDI

**Prénoms :** Ingrid Prisma

**Email :** [Ingridkoumba29@gmail.com](mailto:Ingridkoumba29@gmail.com)

**Titre :** Profil épidémioclinique(40) des patients suivis pour neuropathie périphérique en consultation externe au service de neurologie du Centre Hospitalier Universitaire du point G.

**Année universitaire :** 2022-2023

**Ville de soutenance :** Bamako

**Pays d'origine :** Mali

**Lieu de dépôt :** Bibliothèque de la Faculté de Médecine et d'odontostomatologie (FMOS) et de la Faculté de Pharmacie (FAPH).

**Secteur d'intérêt :** Neurologie, Epidémiologie, Mali.

### Résumé

Notre étude s'est déroulée dans le service de neurologie du CHU point G, et à porter sur les dossiers des patients souffrants de neuropathies périphériques. Il s'agissait d'une étude rétrospective sur dix (10) ans du mois d'aout 2010 au mois d'aout 2022. le but de ce travail était de déterminé la prévalence des neuropathies périphériques dans ce service.

Nous avons enregistré durant cette période d'étude 4619 dossiers dont 633 dossiers répondaient a nos critères d'inclusion. L'étude était constituée majoritairement de sexe féminin avec un âge moyen de 49,22+/- 15,46ans. Les neuropathies périphériques enregistrés étaient les radiculopathies (72%), les polyneuropathies (21,2%), les mononeuropathies (6,6%), les polyradiculoneuropathies (0,2%). Parmi les patients souffrant de radiculopathies, les radiculopathies lombo-sacrées dominaient les radiculopathies cervicales. Les principales polyneuropathies étaient la polyneuropathie héréditaire (32,08%) et la polyneuropathie diabétique (30,59%). Les mononeuropathies simples étaient représentées par la paralysie de Charles Bell et le syndrome du canal carpien.

Au total, les neuropathies périphériques constituent un motif fréquent de consultation dans le service avec une fréquence de 13,7%. Les difficultés de prise en charge révélée étaient le cout élevé des bilans d'explorations, et l'absence de réalisation des examens électrodiagnostics au sein du CHU.

**Mots-clés :** Mali-Epidémiologie-Prévalence- Neuropathie périphérique- radiculopathies- neuropathie héréditaire.