

Etudes épidémiologique, clinique et paraclinique des maladies neuromusculaires en hospitalisation dans le service de Neurologie du CHU du Point G

**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)**



**Faculté de Médecine et  
d'Odontostomatologie**



**ANNEE UNIVERSITAIRE 2020-2021**

**N°.....**

**Mémoire pour l'obtention du  
DIPLOME D'ETUDES SPECIALISEES DE NEUROLOGIE (DES)**

**Etudes épidémiologique, clinique et paraclinique des  
affections neuromusculaires en hospitalisation dans le  
Service de Neurologie du CHU du Point G**

**Présenté et soutenu publiquement le .../.../2021 devant la Faculté de  
Médecine et d'Odontostomatologie (FMOS) par :**

**Dr. Abdoulaye YALCOUYE**

**Membres du Jury**

**Président: Prof. Cheick Oumar GUINTO**

**Directeur: Prof. Youssoufa Mamoudou MAIGA**

**Co-Directeur: Dr. Guida LANDOURE**

**Membre: Dr. Adama Seydou SISSOKO**

# Dédicaces

*<< Je rends grâce à Allah le Tout Puissant, le Tout miséricordieux, le Clément, le Seigneur de l'univers de m'avoir prêté une longue vie et de m'avoir donné la chance et le courage d'arriver au bout de ce travail >>*

Je dédie ce travail :

## **A mes parents Moustapha et Kadidia YALCOUYE**

C'est une fierté infinie pour moi d'être un de vos fils. Vos bénédictions m'ont accompagné tout au long de cette période de spécialisation. Ce travail est bien le vôtre. Je prie le Tout Puissant Allah de vous maintenir en bonne santé et vous prêter une longévité. « Amin »

## **A mon épouse YALCOUYE Madina TEMBELY**

« DiDi » merci d'avoir accepté de partager le reste de ta vie avec moi. Merci pour ton amour, ta patience, ton affection, ta tendresse de tous les jours. Je te dédie ce travail et profite pour te témoigner mon amour. Qu'Allah bénisse notre union et nous garantisse une descendance pieuse « Amin ».

## **A Madame Thérèse FAYE (FRANCE)**

Cette dédicace ne saurait être à la hauteur de vos bienfaits à mon égard, je vous suis et vous serai éternellement reconnaissant « INSHA ALLAH ». Mes très sincères remerciements à vous et à tous vos collaborateurs pour les soutiens matériel et moral constants dont vous faites preuve jusqu'aujourd'hui et ce depuis mes pas au lycée.

## **Remerciements**

**A ALLAH :** Le Tout Puissant pour la grâce de tous les jours et je prie pour qu'Il continue de me protéger et guider mes pas.

**Au Prophète Mohammad :** Que la paix de Dieu soit sur lui.

**A tous les membres de ma famille :** Vous avez toujours constitué un soutien inconditionnel et indéfectible pour moi dans des circonstances particulières. Vos soutiens sur tous les plans ne m'ont jamais manqué, ce travail est le vôtre. Que le Tout Puissant ALLAH fortifie d'avantage notre lien de sang et qu'Il continue de nous couvrir de Sa grâce. Que les âmes de mes grands-parents puissent trouver un repos éternel ! En l'occurrence les Feus El Hadj Moussa dit Baïba, El hadj Abdoulaye dit El Hadj Bann (mon homonyme), Tein Boucar, Djénéba Djèm et Fatouma Soûgue « Amin ». Je sais combien vous seriez fiers si vous étiez encore en vie mais Allah en a décidé autrement.

**A Thérèse FAYE :** Les mots me manquent pour vous témoigner toute ma gratitude. Vous avez contribué de manière inestimable à la réalisation de ce travail. Je vous dis merci

**A mon logeur Hama YALCOUYE et sa famille au Point G :** Merci pour le bienfait et la chaleureuse accueille durant tout ce temps. Puisse Allah vous le reconnaître « Amin ».

**Au Docteur Guida LANDOURE :** Je ne saurai vous remercier assez pour l'inestimable soutien et l'accompagnement dont j'ai pu bénéficier de vous. Puisse Allah vous le reconnaître ici-bas et dans l'au-delà, et vous aider à accomplir vos projets scientifiques et sociétaux « Amin ». Nous avons plus qu'admiré votre croyance en Dieu et vos immenses connaissances scientifiques et culturelles. Merci une fois de plus cher maître pour nous avoir ouvert les yeux à la recherche biomédicale. Trouver ici toute ma gratitude et ma reconnaissance infinie.

**Au Professeur Youssoufa Mamoudou MAIGA :** Cher maître, merci pour tout l'enseignement reçu et pour tous les conseils que vous nous avez donnés dans la quête de notre amélioration. Votre leadership et vos combats de tous les jours particulièrement pour la

cause des étudiants en DES de Neurologie nous ont affecté à juste titre. Puisse Allah vous aider à accomplir vos projets et vous prêter une longévité, une bonne santé pour que d'autres aussi bénéficient de vos enseignements « Amin ».

**Au Professeur Cheick Oumar GUINTO :** Cher maître et enseignant modèle. Vous avez sans nul doute impacté positivement notre choix de faire la Neurologie et créé ce cadre favorable pour notre apprentissage. Votre soutien constant et vos conseils pas seulement en tant qu'enseignant mais aussi en tant que père nous ont fortifié davantage et ont nourri notre motivation dans la marche vers l'avant. Que le Tout Puissant Allah vous maintienne en bonne santé et vous garantisse une longévité « Amin ».

**A tous mes enseignants du DES de Neurologie :** Je remercie tous et chacun pour leur contribution à ma formation que ce soit d'une manière directe ou indirecte et cela quelle que soit la nature. Je vous suis reconnaissant et vous souhaite bonne chance dans vos projets de tous les jours. Toutes mes gratitudes à vos endroits divers. Merci infiniment.

**A tous mes enseignants du primaire et du lycée :** Je vous remercie pour l'enseignement reçu.

**A l'équipe de Neurogénétique :** Merci infiniment pour la bonne collaboration et pour le soutien constant. Qu'Allah nous facilite davantage le progrès vers le succès.

**A mes amis les docteurs** Abdoulaye Taméga, Mahamadou Sacko, Mohamed Emile Dembéle, Alassane B Maiga, Fousseyni Kané, Sory Fadiga, Hassana Samir, Gédeon Guindo, Hamadou Yalcouyé, pour ne citer que ceux-ci. Merci pour l'amitié et la sincérité.

**A tout le personnel des services de Neurologie du CHU Point G et Gabriel Touré :** Je vous dis merci infiniment et ce travail est le vôtre.

**A tous (tes) ceux (celles) dont j'ai pu bénéficier du bienfait, apparent et/ou anonyme :** Puisse ALLAH vous le rendre au centuple.

# **Hommages aux Membres du Jury**

**A notre Maître et Président du jury**

**Professeur Cheick Oumar GUINTO**

- Professeur titulaire de Neurologie à la FMOS
- Ancien chef du service de Neurologie du CHU Point G
- Ancien coordinateur du DES de Neurologie
- Vice président de la ligue Malienne contre l'épilepsie
- Président de la Société de Neurologie du Mali
- Membre fondateur de la Société Malienne de Neurosciences
- Membre de la Société Africaine de Neurosciences
- Membre du consortium Human Heredity and Health in Africa

Cher Maître, nous avons été émus par votre disponibilité, votre exactitude scientifique, vos qualités humaines et pédagogiques qui font de vous un modèle à suivre. Merci de nous avoir acceptés parmi vos élèves d'abord en encadrant notre thèse pour le diplôme de docteur en médecine puis aujourd'hui notre mémoire pour le diplôme d'études spécialisées de Neurologie, plus qu'un maître vous avez su être un père pour nous. Vous êtes un modèle de maître que tout élève aspirerait avoir. Merci pour la confiance que vous avez placée en nous. Soyez rassuré, cher maître de notre entière disponibilité et de notre profonde gratitude.

Puisse Allah vous aider à accomplir vos projets et vous prêter une longévité, une bonne santé pour que d'autres aussi bénéficient de vos enseignements « Amin »

## **A notre Maître et Juge**

### **Docteur Adama Seydou Sissoko**

- Spécialiste en Neurologie et Neurophysiologie
- Maître-assistant en Neurologie à la FMOS
- Praticien hospitalier au CHU du Point G
- Membre de la Société de Neurologie du Mali
- Membre de la Société Malienne de Neurosciences

Cher Maître, merci de l'intérêt que vous avez bien voulu porter à ce travail en acceptant de prendre part à ce jury. Votre humanisme, votre simplicité, votre amour pour le travail bien fait imposent respect et admiration. Permettez-nous cher maître de vous adresser l'expression de nos sentiments les plus distingués et nos considérations certaines. Puisse Allah vous aider à accomplir vos projets et vous prêter une longévité, une bonne santé pour que d'autres élèves aussi bénéficient de vos enseignements « Amin ».

## **A notre Maître et Co-directeur de mémoire**

### **Docteur Guida LANDOURE**

- Spécialiste en Neuro génétique (MD, PhD)
- Praticien hospitalier au CHU du Point G
- Maître-assistant à la FMOS
- 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 du consortium Human Hereditary and Health in Africa (H3Africa)
- Membre de la société du nerf périphérique

Cher Maître, vous nous avez toujours manifesté un attachement et une sympathie auxquels nous n'avons jamais su répondre en totalité. Votre humilité, votre générosité, votre passion pour le travail bien fait, pour la recherche en neurologie et tout simplement pour la neurogénétique font de vous un chercheur modèle. Nous avons été également impressionnés par votre modestie et votre croyance en Dieu. Votre dynamisme, votre esprit d'équipe, votre attachement à la recherche scientifique et la transmission de vos connaissances ont construit autour de vous l'estime et l'admiration de tous.

Cher maître, veuillez trouver ici l'expression de notre profonde reconnaissance. Puisse Allah vous aider à accomplir vos projets et vous prêter une longévité, une bonne santé pour que d'autres aussi bénéficient de vos enseignements « Amin »



**A notre Maître et Directeur de mémoire**

**Professeur 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

Cher maître, merci pour tout l'enseignement et l'encadrement reçu de vous et pour tous les conseils que vous nous avez donnés dans la quête de notre amélioration. Vos qualités humaines et pédagogiques font de vous un enseignant respecté et respectable de tous. Votre leadership et vos combats de tous les jours particulièrement pour la cause des étudiants en DES de Neurologie nous ont affecté à juste titre. Puisse Allah vous aider à accomplir vos projets et vous prêter une longévité, une bonne santé pour que d'autres aussi bénéficient de vos enseignements « Amin ».

## Liste des abréviations

**ARV** : Anti Rétroviraux

**ATP** : Adénosine Triphosphate

**Ach** : Acétylcholine

**CHU** : Centre Hospitalier Universitaire

**CK** : Créatine Kinase

**CIDP** : Polyneuropathies Inflammatoires Démyélinisantes Chroniques

**DES** : Diplôme D'études Spécialisées

**EEG** : Electroencéphalogramme

**ENMG** : Electro-Neuromyographie

**IRM** : Imagerie par Résonance Magnétique

**JNM** : Jonction Neuromusculaire

**MAC** : Complexe d'Attaque Membranaire

**MNI** : Motoneurone Inférieur

**MNM** : Maladie Neuromusculaire

**MNS** : Motoneurone Supérieur

**LCR** : Liquide Céphalorachidien

**PRNA** : Polyradiculonévrite Aigüe

**PRNC** : Polyradiculonévrite Chronique

**SLA** : Sclérose Latérale Amyotrophique

**SMA** : Amyotrophie Spinale

**SNC** : Système Nerveux Central

**SNP** : Système Nerveux Périphérique

**USA** : Etats Unis d'Amérique

## Table des figures

Figure 1 : Coupe sagittale de l'encéphale .....	17
Figure 2 : Vue postérieure du rachis montrant l'émergence des nerfs spinaux .....	18
Figure 3 : Organisation des neurones moteurs et sensitifs au niveau de la moelle épinière ....	19
Figure 4 : Anatomie fonctionnelle du nerf périphérique .....	20
Figure 4 : Anatomie du neurone .....	21
Figure 6 : Organisation basique du neurone moteur .....	22
Figure 7 : Distribution du neurone moteur dans la moelle épinière .....	23
Figure 8 : Anatomie de la jonction neuromusculaire .....	25
Figure 9 : Protéines au niveau de la jonction neuromusculaire.....	27
Figure 10 : Physiopathologie de la myasthénie.....	29
Figure 11 : Fréquence globale des affections neuromusculaires.....	46
Figure 12 : Fréquence relative des sous types de maladies neuromusculaires.....	47
Figure 13 : Répartition selon les tranches d'âge .....	47
Figure 14 : Répartition selon le groupe ethnique .....	48
Figure 15 : Répartition selon la région de résidence .....	49
Figure 16 : Répartition selon la profession .....	49
Figure 17 : Répartition selon le mode d'admission dans le service .....	50
Figure 18 : Répartition selon le motif de consultation .....	51
Figure 19 : Répartition selon les antécédents .....	51
Figure 20 : Répartition selon le type de pathologie neuromusculaire .....	52
Figure 21: Répartition selon les groupes étiologiques .....	53

Table des tableaux :

Tableau I : Classification neuroanatomique des affections neuromusculaires .....	30
Tableau II : Caractéristiques cliniques principales des différents groupes d'affections neuromusculaires.....	35
Tableau III : Répartition selon la durée d'évolution .....	52
Tableau IV : Signes neurologiques des affections musculaires .....	54
Tableau V : Signes neurologiques de la myasthénie.....	55
Tableau VI : Signes paracliniques des affections musculaires .....	56
Tableau VII : Signes paracliniques de la myasthénie.....	58

## **1-Introduction :**

Les maladies neuromusculaires sont un groupe de pathologies hétérogènes atteignant les nerfs périphériques, le muscles ou la jonction neuromusculaire et ayant en commun le dysfonctionnement de la fonction orthopédique. Elles ont une prévalence globale variant entre 1-10 pour 100,000 habitants dans le monde. [1] Elles constituent de façon isolée ou ensemble des maladies relativement rares en pratique neurologique. [2] Sur le plan anatomique, elles se caractérisent par l'altération de l'un des composants de l'unité motrice, parfois associées à une autre atteinte neurologique. [3] Bien que l'origine, l'expression clinique et l'évolution de ces maladies soient différentes, elles ont toutes en commun une perte progressive de la force musculaire qui retentit principalement sur les fonctions orthopédique, respiratoire et cardiaque. [2] Sur le plan clinique, ces pathologies se manifestent, dépendamment du type, par une faiblesse musculaire, des paresthésies, des fasciculations, des troubles de la sensibilité, une douleur musculaire ou neuropathique, un ptosis, une diplopie, un trouble de la déglutition et de la vision et des troubles respiratoire et cardiaque. [4] Elles peuvent être secondaires ou génétiques dont certaines sont présentes dès la naissance. [5] Leur diagnostic est établi sur la base des signes cliniques et paracliniques (biologique, génétique, imagerie et anatomopathologique).

La gestion de ces pathologies dont la prise en charge est multidisciplinaire, [6, 7] s'avère difficile et plus spécifiquement dans les pays en développement, liée à un déficit de plateau technique et à un manque de personnel qualifié. Le pronostic de ces pathologies est fonction de la précocité et de la qualité de la prise en charge. [8]

La littérature portant sur les pathologies est relativement bien fournie dans les pays occidentaux, cependant très peu de cas ont été rapportés en Afrique Sub-Saharienne. [9, 10, 11] Les données au Mali sont parcellaires et portent essentiellement sur les patients vus en consultation externe [9, 10, 12-15], par conséquent la situation épidémiologique-clinique chez les

Etudes épidémiologique, clinique et paraclinique des maladies neuromusculaires en hospitalisation dans le service de Neurologie du CHU du Point G

patients hospitalisés demeurent peu connue, d'où ce travail qui a pour but d'étudier les affections neuromusculaires chez les patients hospitalisés dans le Service de Neurologie du CHU du Point G.

## **2-Objectifs**

### **2-1 Objectif général :**

- Etudier les aspects épidémiologiques, cliniques et paracliniques des affections neuromusculaires dans le Service de Neurologie du CHU du Point G

### **2-2 Objectifs spécifiques :**

- Déterminer la fréquence des affections neuromusculaires dans le Service de Neurologie du CHU du Point G
- Identifier les différentes typologies cliniques
- Décrire leurs aspects cliniques et paracliniques
- Evaluer le pronostic

### **3-Généralités**

#### **3-1 Définition**

Les maladies neuromusculaires sont un groupe de pathologies hétérogènes atteignant le nerf périphérique, le muscle ou la jonction neuromusculaire et ayant en commun le dysfonctionnement de la fonction motrice. [1]

#### **3-2 Intérêt**

##### **- Epidémiologique :**

Les maladies neuromusculaires sont des maladies relativement rares avec une prévalence globale variant entre 1 et 10 pour 100.000 personnes. Cette prévalence et l'incidence dépendent du type de maladie en cause et aussi de la région ou du pays d'origine. L'amyotrophie spinale progressive a une prévalence et une incidence globale de 11,5 pour 100.000 et 14,9 pour 100.000 habitants aux USA tandis qu'elle est de 4,4 pour 100.000 habitants et 1,3 pour 100.000 au Royaume-Uni respectivement. [1] La prévalence et l'incidence globale de la sclérose latérale amyotrophique est rapportée entre 2,9 et 7,89 pour 100.000 personnes en Italie et au Japon, elles sont de 2,2 et 9,9 pour 100.000 habitants. [1] La prévalence et l'incidence pour la polyradiculonévrite inflammatoire chronique est rapportée à 0,36 et 3,58 pour 100.000 en Italie alors qu'elles sont rapportées à 1,6 et 8,9 pour 100.000 habitants respectivement. Au Mali quelques fréquences hospitalières ont été rapportées par divers auteurs. [10, 12, 13]

##### **- Diagnostique :**

Les maladies neuromusculaires sont très hétérogènes sur le plan clinique. [16] Leur diagnostic nécessite un faisceau d'arguments cliniques et paracliniques. Certains de ces examens sont peu accessibles notamment les bilans immunologiques et génétiques dont il existe plus de



1000 types de maladies neuromusculaires dans le monde selon l'anomalie génétique en cause.

[17]

### **- Thérapeutique :**

Le traitement des maladies neuromusculaires est multidisciplinaire et implique plusieurs spécialistes d'organes tels que le neurologue, le cardiologue, le pneumologue, le réanimateur, l'urgentiste, le médecin physique et de la réadaptation et le nutritionniste. [18] Il est à la fois symptomatique et curatif en fonction des maladies en cause. Dans certains cas on a recours à des médicaments spécifiques lourds tels que les corticoïdes, immunosuppresseurs, la thérapie génique. [19]

### **- Pronostique :**

Le pronostic global dans le sens des maladies neuromusculaires est mauvais ; prises isolément, certains types ont un bon pronostic vital comme la maladie de Charcot-Marie-Tooth tandis que d'autres ont un très mauvais pronostic tel que l'amyotrophie spinale progressive de type 0 et 1, les myopathies de Duchenne et Becker, les polyradiculonévrites aiguës ou syndrome de Guillain Barré qui assez souvent nécessitent des mesures de réanimation. [5]

## **3-3 Rappels anatomophysiologiques du système nerveux**

### **3-3-1 Anatomique**

#### **➤ Système nerveux central**

Le système nerveux est l'organe le plus complexe et le mieux organisé chez l'homme, il comprend le système nerveux central (SNC) et le système nerveux périphérique (SNP). Le SNC est lui-même constitué de l'encéphale et de la moelle épinière (Figure 1). L'encéphale elle-même comprend le cerveau, le tronc cérébral et le cervelet. Le cerveau est organisé en

lobes qui sont au nombre de 5 paires notamment les lobes frontaux, occipitaux, temporaux et insulaires. Le cortex cérébral porte sur sa surface externe des gyri ou des circonvolutions.

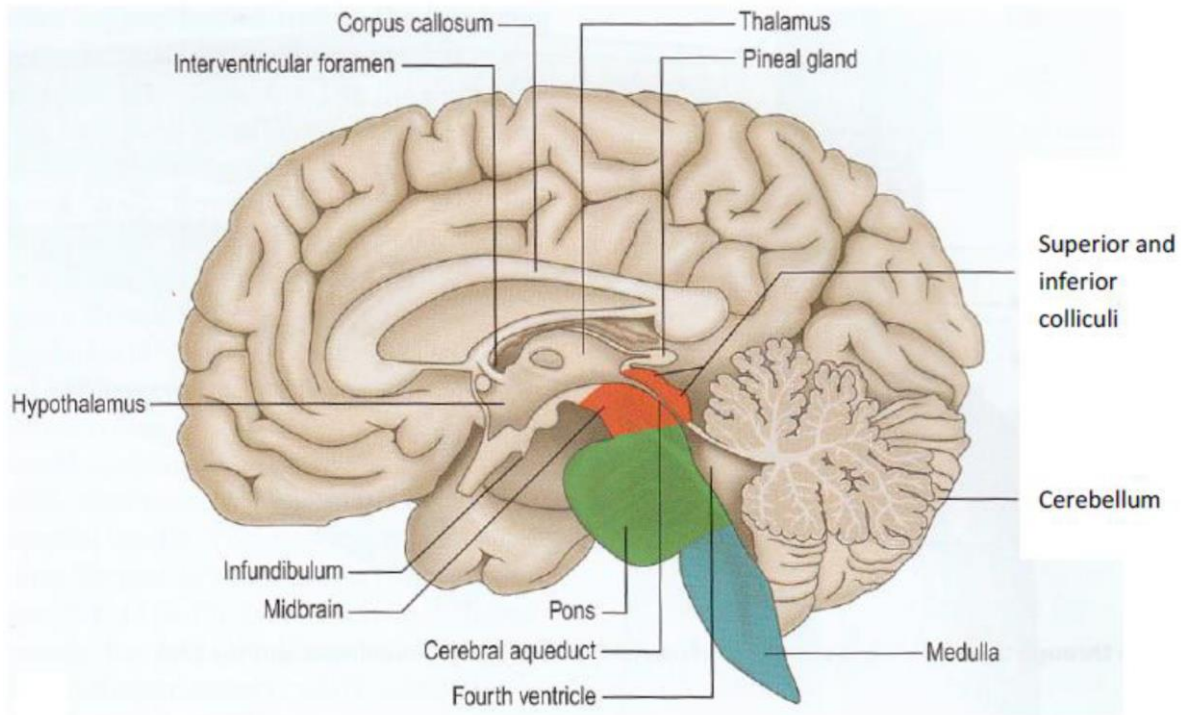
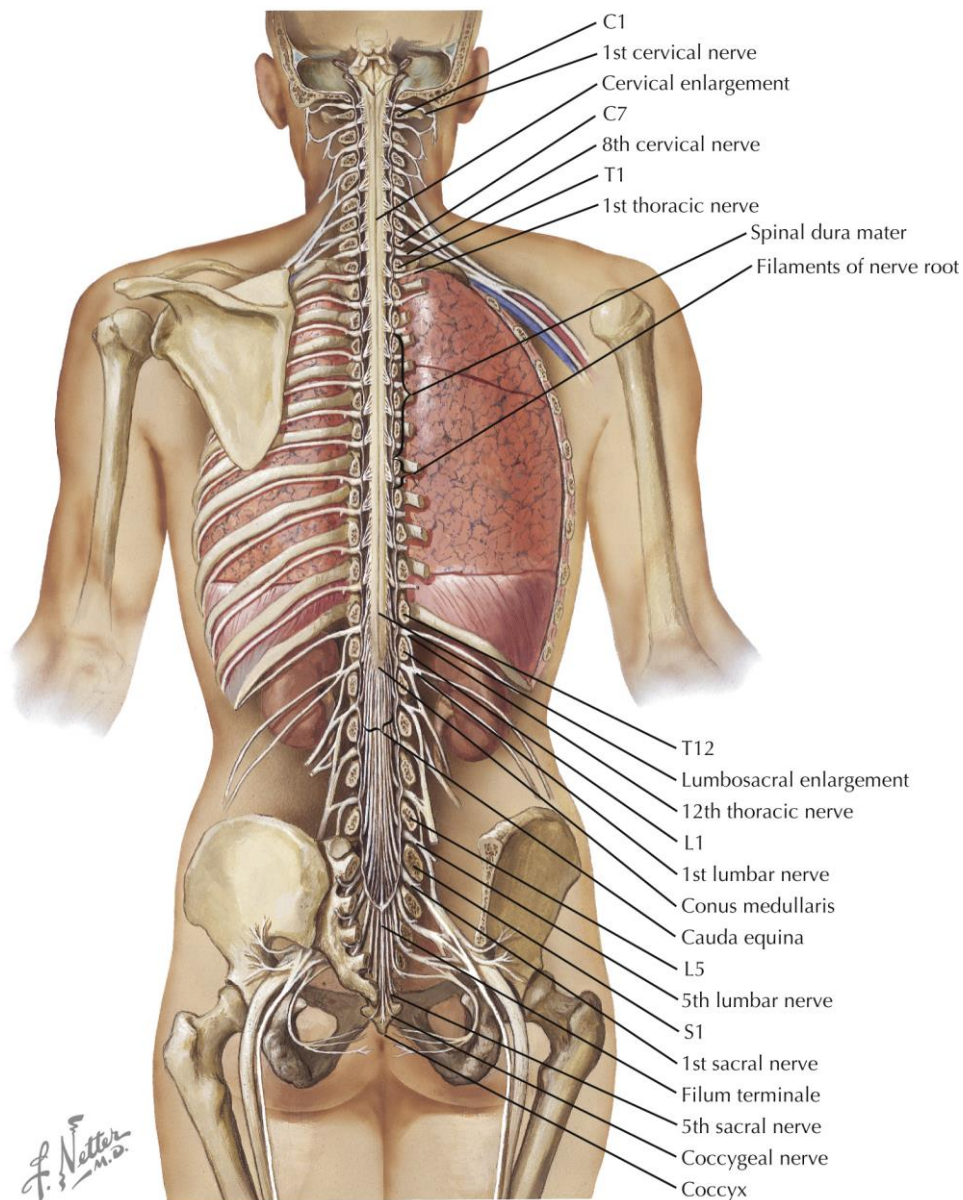


Figure 1 : Coupe sagittale de l'encéphale (Crossman A R 2010b)

### ➤ **Système nerveux périphérique**

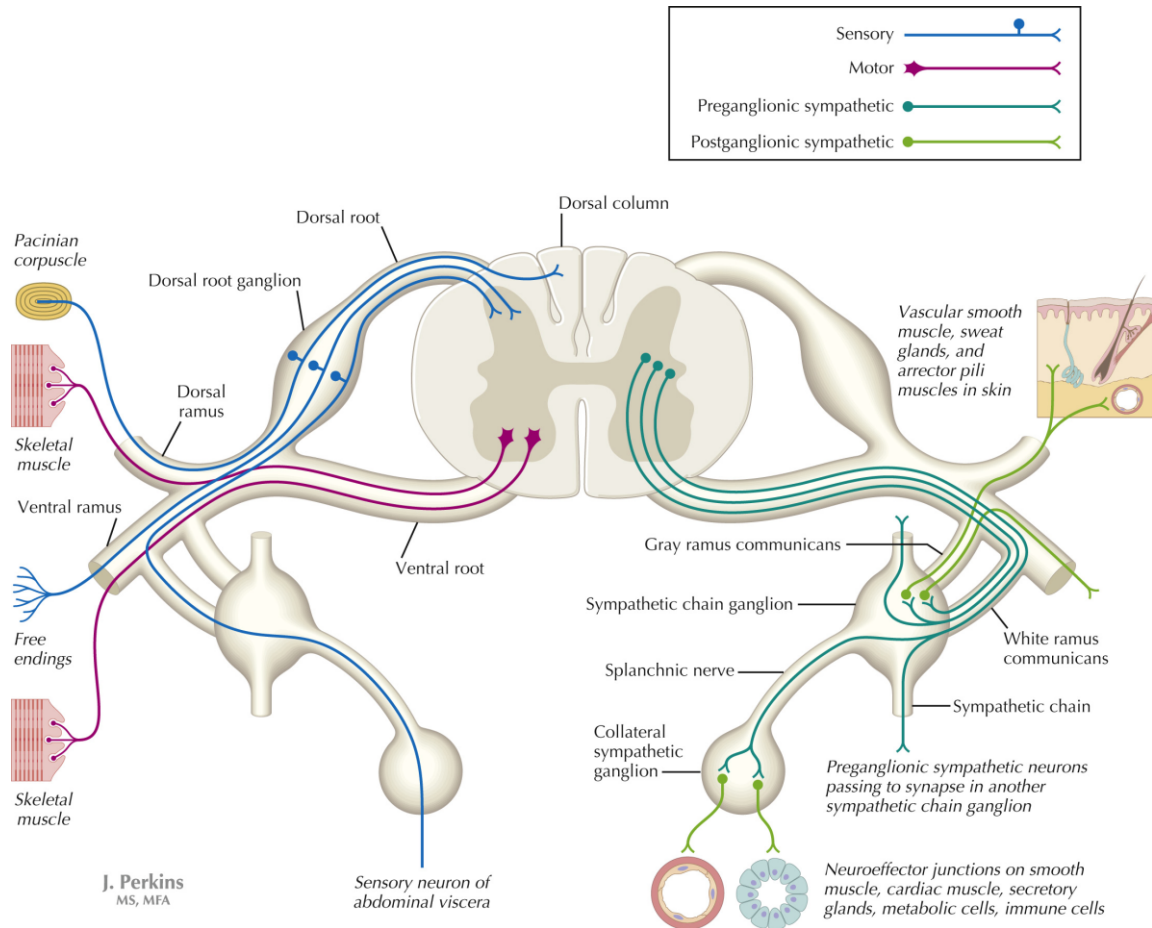
Le système nerveux périphérique est constitué de 12 paires de nerfs crâniens et de 31 paires de nerfs rachidiens dont huit cervicaux, douze thoraciques, cinq lombaires, cinq sacrés et un au niveau coccygien. [23] Ces nerfs constituent le relais entre le muscle et le système nerveux central (Figure 2).



**Figure 2 : Vue postérieure du rachis montrant l'émergence des nerfs spinaux (David L. Felten, 2016 Atlas de Neurosciences)**

Ces nerfs périphériques sont constitués d'axones provenant de neurones sensoriels primaires, de neurones moteurs inférieurs (NMI) et de neurones autonomes pré ganglioniques et post ganglioniques. [23] Les axones sensoriels primaires ont des récepteurs sensoriels (éléments transducteurs) à leurs extrémités périphériques (distales), contigus avec le segment initial de l'axone. La partie proximale de l'axone pénètre dans le système nerveux central (SNC) et se termine par des noyaux sensoriels secondaires associés à des canaux réflexes, cérébelleux et

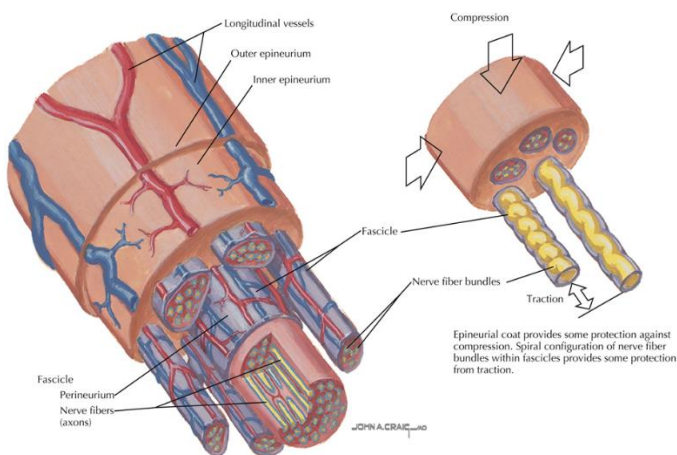
lemniscaux. Les neurones moteurs dans la corne antérieure de la moelle épinière envoient des axones par les racines ventrales (antérieures) pour voyager dans les nerfs périphériques vers les muscles squelettiques, avec lesquels ils forment des jonctions neuromusculaires (Figure 3).



**Figure 3 : Organisation des neurones moteurs et sensitifs au niveau de la moelle épinière (David L. Felten, 2016)**

➤ **Anatomie fonctionnelle des nerfs périphériques**

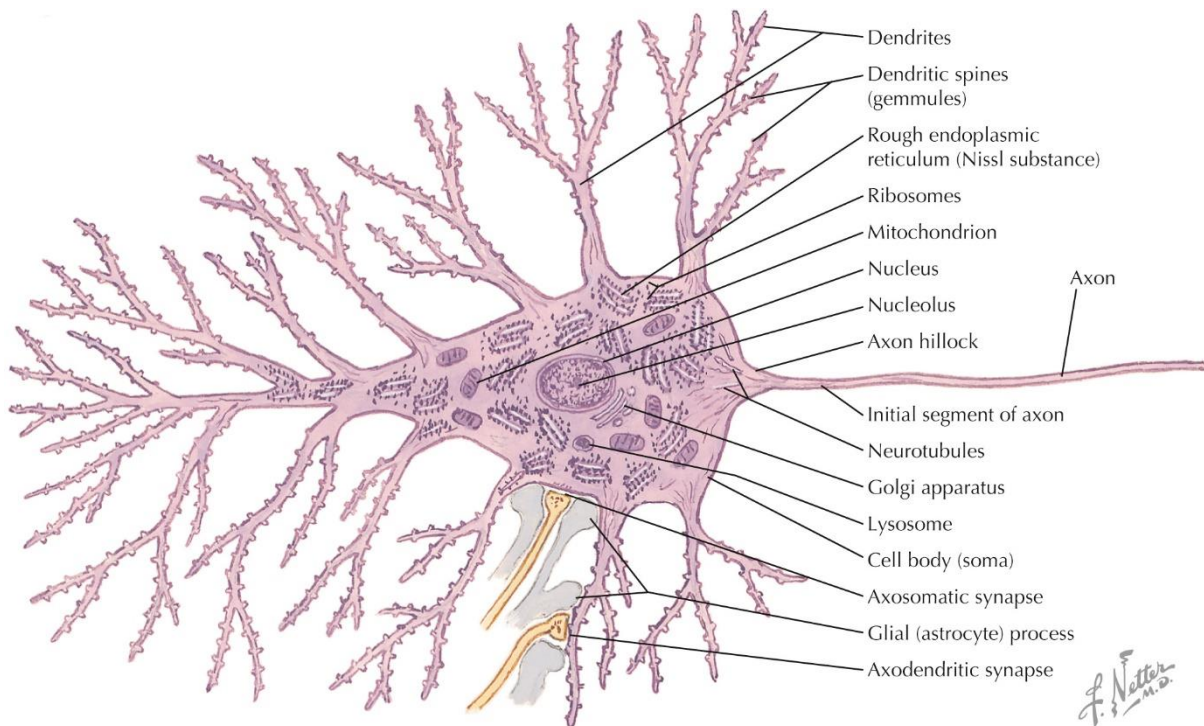
Un nerf périphérique est composé d'axones non myélinisés et myélinisés, les gaines conjonctives auxquelles ils sont associés ; et les vaisseaux sanguins locaux, le vasa nervorum. Les axones non myélinisés sont entourés par le cytoplasme des cellules de Schwann, appelé gaines cellulaires de Schwann. Chaque segment individuel d'un axone myélinisé est enveloppé par une gaine de myéline, fournie par une cellule individuelle de Schwann. L'espace nu entre chaque gaine de myéline est appelé un nœud de Ranvier. Il est le site sur la membrane où les canaux de sodium sont présents et est également le site d'initiation ou de réinitiation du potentiel d'action. L'endoneurium est un tissu lâche, solidaire et conjonctif que l'on trouve entre les axones individuels dans un fascicule. [23] Les fascicules des axones multiples sont enveloppés par une gaine des cellules de support et du tissu conjonctif collagène ; ce périneurium fonctionne comme une barrière de nerf sanguin et aide à protéger les axones de la diffusion locale de substances potentiellement dommageables. Cette barrière périneurale peut être perturbée dans des conditions neuropathiques telles que la neuropathie diabétique. L'épineurium est la couche la plus externe du tissu conjonctif de soutien qui enveloppe tout le nerf (Figure 4)



**Figure 4 : Anatomie fonctionnelle du nerf périphérique (David L. Felten, 2016 Atlas de Neurosciences)**

➤ **Neurones :**

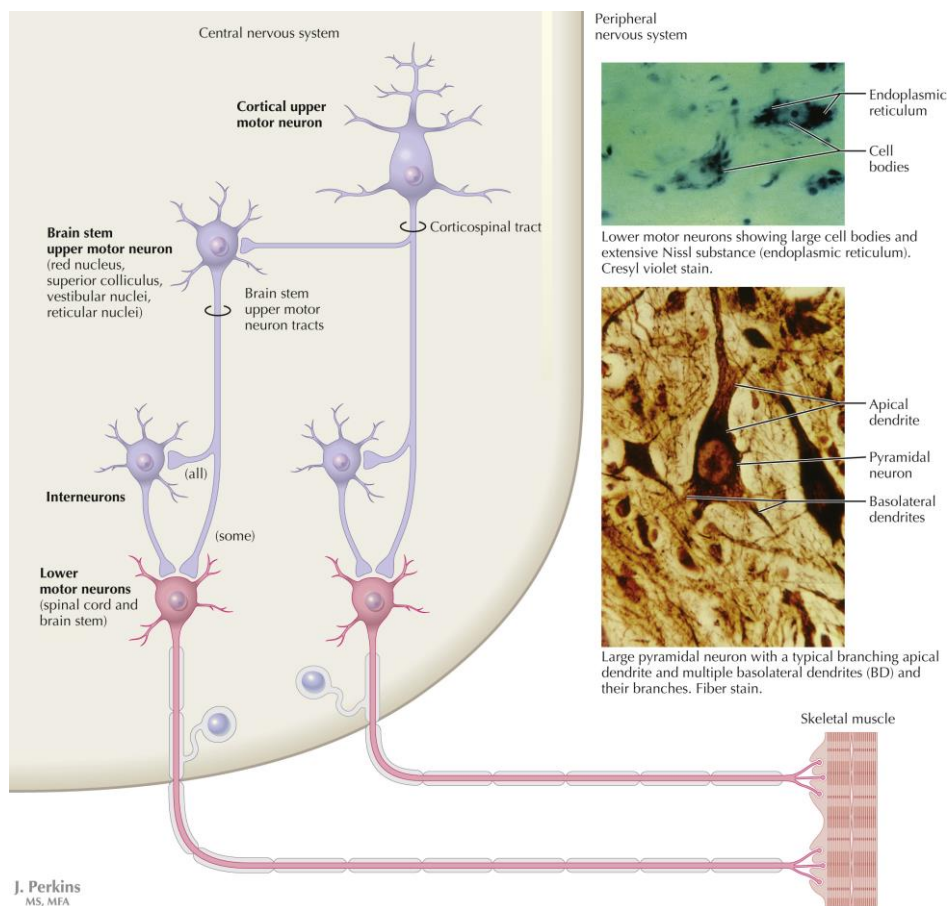
Le neurone est l'unité anatomique et fonctionnelle du système nerveux. Il comprend un corps ou soma, un axone et des dendrites (Figure 6). [23] Les neurones ont besoin de ressources métaboliques extraordinaires pour maintenir leur intégrité fonctionnelle, en particulier celle liée au maintien des potentiels membranaires pour l'initiation et la propagation des potentiels d'action. Les neurones ont besoin d'un métabolisme aérobie pour la production d'adénosine triphosphate (ATP) et n'ont pratiquement pas de réserve d'ATP, de sorte qu'ils nécessitent une livraison continue de glucose et d'oxygène, généralement dans la gamme de 15% à 20% des ressources de l'organisme, ce qui est une consommation disproportionnée de ressources.



**Figure 5 : Anatomie du neurone (David L. Felten, 2016 Atlas de Neurosciences)**

➤ **Organisation basique du neurone moteur**

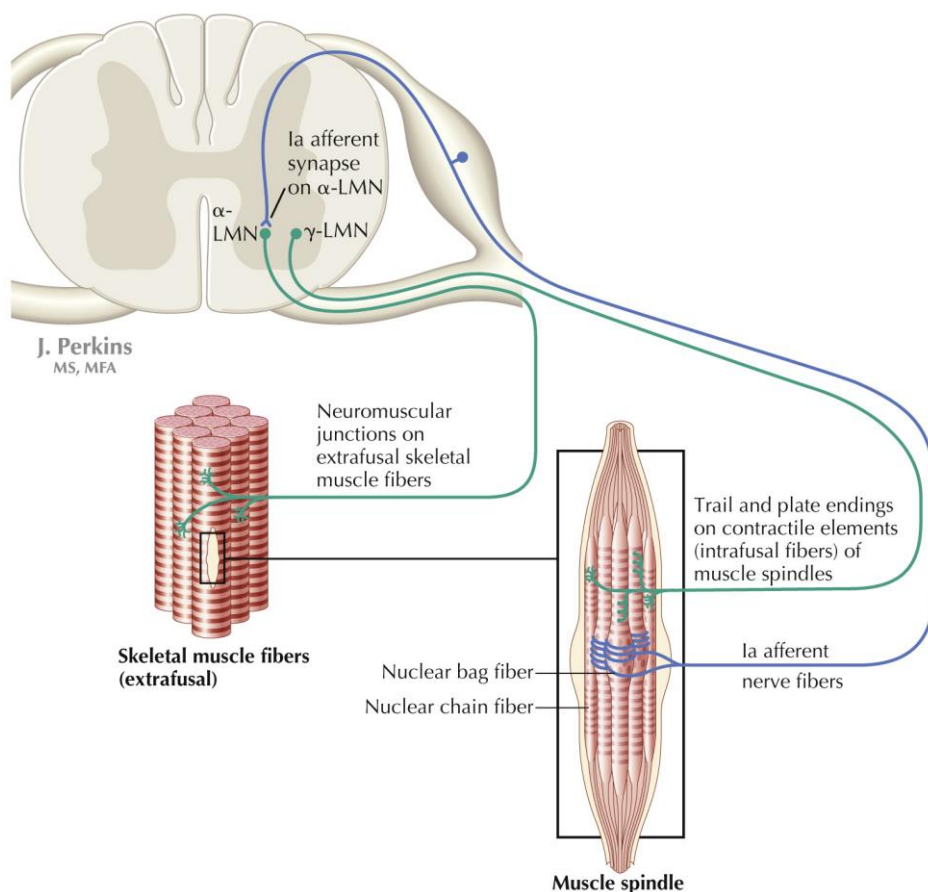
On trouve les neurones moteurs (NM) dans la corne antérieure de la moelle épinière et dans les noyaux moteurs du nerf crânien dans le tronc cérébral. Leurs axones sortent par les racines ventrales ou les nerfs crâniens pour fournir les muscles squelettiques. [23] Les synapses NM inférieurs (NMI) avec des fibres musculaires forment des jonctions neuromusculaires et libèrent l'acétylcholine neurotransmetteur, qui agit sur les récepteurs nicotiques sur les fibres musculaires squelettiques. Une unité motrice se compose d'un NMI, son axone, et les fibres musculaires de l'axone qui innerve. Les NMI sont régulés et coordonnés par des groupes de neurones moteurs supérieurs (NMS) (Figure 6)



**Figure 6 : Organisation basique du neurone moteur (David L. Felten, 2016 Atlas de Neurosciences)**

➤ **Distribution des neurones moteurs dans la moelle épinière**

Les NMI se trouvent sous forme d'amas de neurones dans la corne antérieure (ventrale) de la moelle épinière, représenté sous le nom de lamina IX de Rexed. Des grappes distinctes de NMI fournissent des muscles squelettiques distincts avec innervation motrice. [23] Les NMI se distribuant aux muscles du tronc et du cou se trouvent médialement, et les NMI se distribuant aux muscles des extrémités distales se trouvent latéralement. Dans les segments de la moelle épinière, les NMI qui distribuent aux groupes musculaires fléchisseurs se retrouvent dorsalement, et les NMI qui distribuent aux groupes musculaires extenseurs se trouvent ventralement (Figure 8).



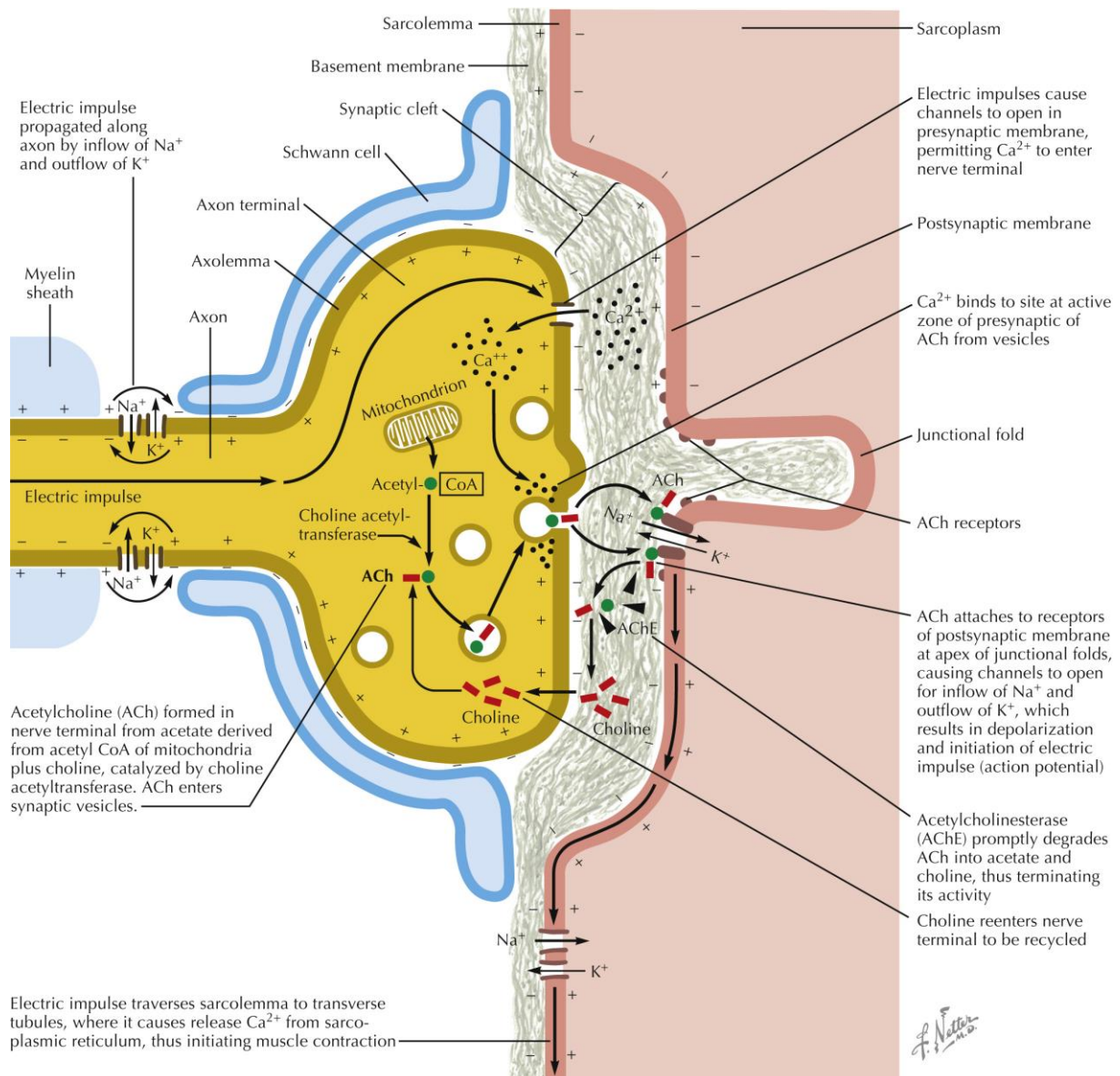
**Figure 7 : Distribution du neurone moteur dans la moelle épinière (David L. Felten, 2016 Atlas de Neurosciences)**



➤ **Anatomie et physiologie de la jonction neuromusculaire**

Les axones des motoneurons inférieurs qui font synapses sur la forme de muscle squelettique ont élargi les terminaux appelés jonction neuromusculaire ou encore appelées plaque motrice. [24] L'axone moteur perd sa gaine de myéline et se dilate dans un terminal étendu qui réside dans la fibre musculaire et est couvert par une couche de cytoplasme des cellules de Schwann. La membrane postsynaptique est jetée dans des plis secondaires. [24] Lorsqu'un potentiel d'action envahit le terminal moteur, plusieurs centaines de vésicules libèrent simultanément leur acétylcholine (ACh) dans la fente synaptique. L'ACh se lie aux récepteurs nicotiques sur le sarcolemme musculaire, initiant un potentiel moteur de plaque d'extrémité, qui est normalement d'une ampleur suffisante pour entraîner le déclenchement d'un potentiel d'action musculaire, conduisant à la contraction de la fibre musculaire.

Le mécanisme par lequel le potentiel d'action initie la libération de l'acétylcholine, activant les récepteurs nicotiques cholinergiques sur la membrane musculaire, initiant la contraction musculaire est le processus appelé le couple excitation-contraction. Ce processus est la base du fonctionnement neuromusculaire (Figure 8). [24]



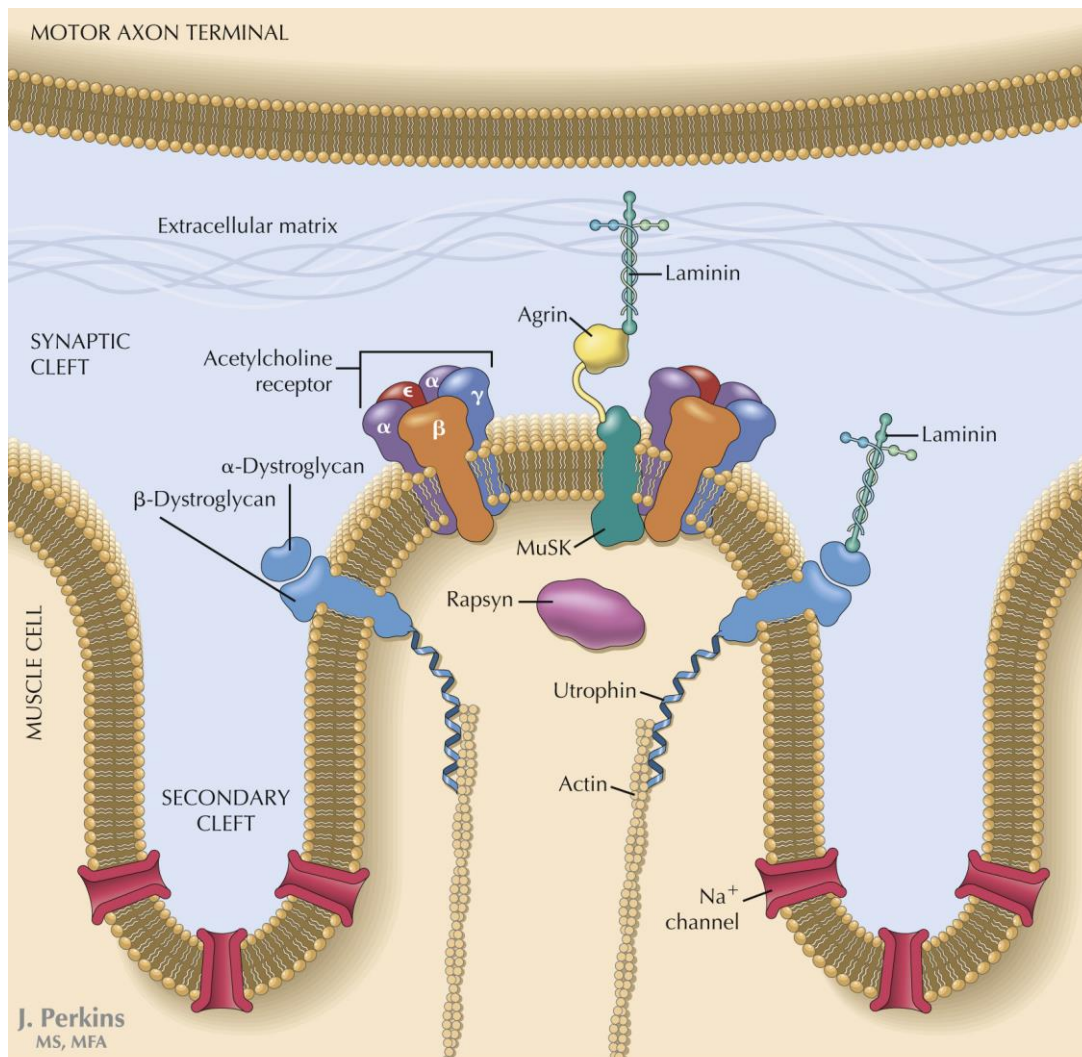
**Figure 8 : Anatomie de la jonction neuromusculaire (David L. Felten, 2016 Atlas de Neurosciences)**

➤ **Structures protéiques de la jonction neuromusculaire :**

Pour comprendre les anomalies structurales au niveau protéinique pouvant conduire aux pathologies liées à la jonction neuromusculaire, nous proposons ce schéma ci-dessous qui donne une vue plus détaillée.

Les axones moteurs innervent les fibres musculaires squelettiques à travers une série d'interactions qui comprennent le nerf allant le long d'un substrat de Laminine ; une

importante famille de protéines trimériques aidant à établir le lamina basal de la membrane de la jonction neuromusculaire (JNM). Le Muscle Specific Kinase (MuSK) est une kinase de tyrosine de récepteur qui est indispensable pour former la JNM ; il est activé par la caséine kinase 2 (CK2), Dok-7, et Rapsyn pour former et maintenir JNM et orchestrer le regroupement des récepteurs d'ACh au niveau de la JNM. [24] L'Agrine, une glycoprotéine au niveau de l'axone moteur, se lie à MuSK et aide à ce processus. Laminin-alpha4 agit comme un organisateur présynaptique et se lie à l'Agrine, qui agit comme un organisateur postsynaptique. Ces molécules sont nécessaires pour maintenir les appositions des spécialisations présynaptiques et postsynaptiques de la JNM. L'Utrophine forme un lien entre la matrice extracellulaire et les filaments hélicoïques minces de F-actin, une partie de la machinerie contractile de la fibre musculaire, avec la myosine, et aide à empêcher les filaments d'actine de dépolymériser. L'Utrophine et les Dystroglycanes (glycoprotéines associées à la dystrophine), qui se lient également aux filaments de F-actine, servent également de récepteur Agrine et d'aide dans le regroupement des récepteurs à ACh au site postsynaptique de la JNM. Ces protéines sus-citées sont le plus souvent la cible de processus auto-immun à l'origine des maladies de la JNM. [24]



Representation of the normal neuromuscular junction, adult acetylcholine receptor in the postsynaptic muscle membrane and other important associated proteins

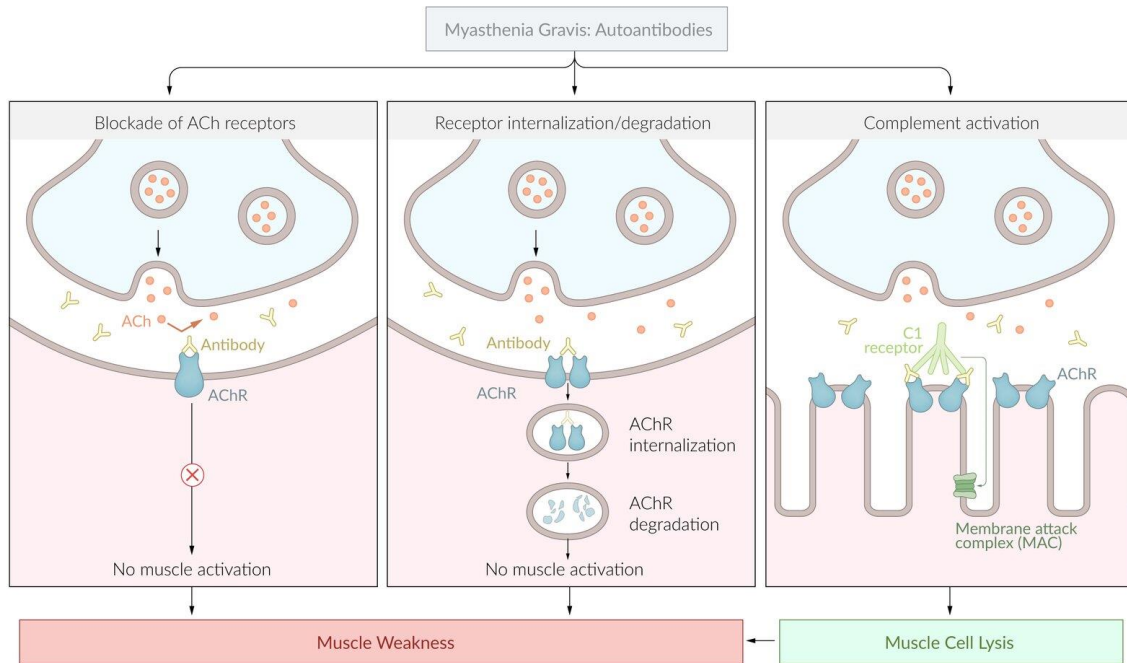
**Figure 9 : Protéines au niveau de la jonction neuromusculaire (David L. Felten, 2016 Atlas de Neurosciences)**

### **3-4 Physiopathologie**

Dans la mesure où les maladies neuromusculaires revêtent diverses étiologies, il n'existe donc pas de mécanisme physiopathologique uniforme pour toutes les affections neuromusculaires. Par souci de clarté nous allons prendre le modèle pour des atteintes de la jonction neuromusculaire pour la suite de cette étude.

#### **3-4-1 Physiopathologie de la myasthénie gravis**

La jonction neuromusculaire normale libère de l'acétylcholine (ACh) dans la terminaison nerveuse motrice en paquets discrets (quanta). Les quanta d'ACh diffusent à travers la fente synaptique et se lient aux récepteurs sur la membrane de la plaque d'extrémité du muscle plié. La stimulation du nerf moteur libère de nombreux quanta d'ACh qui dépolarisent la région de la plaque d'extrémité motrice, puis la membrane musculaire provoquant la contraction musculaire. [25] Dans la myasthénie acquise, la membrane musculaire post-synaptique est déformée et modifiée, ayant perdu sa forme pliée normale. La concentration des récepteurs ACh sur la membrane de la plaque d'extrémité musculaire est réduite et les anticorps sont fixés à la membrane. L'ACh est libérée normalement, mais son effet sur la membrane post-synaptique est réduit. La membrane post-jonctionnelle est moins sensible à l'ACh appliquée, et la probabilité qu'une impulsion nerveuse provoque un potentiel d'action musculaire est réduite (Figure 10). [26]



**Figure 10 : Mécanisme physiopathologique de la myasthénie**

### 3-5 Types de maladies neuromusculaires

Les maladies neuromusculaires peuvent être regroupées en fonction du mode évolutif et mais aussi en fonction de la classification neuroanatomique c'est-à-dire le siège primitif de la lésion. Le tableau 1 résume les affections neuromusculaires les plus fréquentes.

**Tableau I : Classification neuroanatomique des affections neuromusculaires courantes**

Classification neuroanatomique	Types de maladies neuromusculaires
<b>Corne antérieure de la moelle</b>	Amyotrophie spinale progressive
	Sclérose latérale amyotrophique
	Syndrome post poliomyélitique
<b>Nerfs périphériques</b>	Syndrome de Guillain Barré
	Polyradiculoneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique
	Polyneuropathies
<b>Jonction neuromusculaire</b>	Myasthénie gravis
<b>Muscle</b>	Dystrophie musculaire de Duchenne
	Dystrophie musculaire de Becker
	Polymyosites
	Dermatopolymyosite
	Myopathie à inclusion
	Rhabdomyolyse

**Maladies des motoneurones :** Pour des raisons inconnues ou génétiques, les neurones moteurs inférieurs (et parfois aussi supérieurs) meurent graduellement. Certains des différents types de maladies génétiques (héréditaires) des motoneurones comprennent l'amyotrophie spinale progressive infantile (SMA1), l'amyotrophie spinale progressive intermédiaire (SMA2), l'amyotrophie spinale progressive juvénile (SMA3) et l'amyotrophie spinale progressive adulte. La forme la plus courante de maladie des motoneurones, connue simplement sous le nom de maladie des neurones moteurs ou de sclérose latérale amyotrophique ou de maladie de Lou Gehrig, n'est généralement pas héréditaire et sa cause reste inconnue même si dans 10 à 20% des cas il y a une origine génétique. [31]

**Les neuropathies périphériques :** Le système nerveux périphérique est affecté. Certaines des différentes maladies du nerf périphérique incluent la maladie génétique comme Charcot-

Marie-Tooth, la polyneuropathie diabétique, les troubles métaboliques, les causes inflammatoires, les maladies auto-immunes telles que la neuropathie démyélinisante inflammatoire chronique (CIDP).

**Maladies de la jonction neuromusculaires :** Dans ces maladies, la transmission du signal du nerf au muscle est bloquée. La plus fréquente de ces maladies est la myasthénie gravis, une maladie auto-immune où le système immunitaire produit des anticorps qui s'attachent à la jonction neuromusculaire et empêchent la transmission de l'influx nerveux au muscle.

**Myopathies :** Y compris les dystrophies musculaires, de nombreux types différents de dystrophie musculaire sont causés par diverses mutations génétiques qui empêchent l'entretien et la réparation des tissus musculaires. Certains des différents types incluent la dystrophie musculaire de Becker, la dystrophie musculaire congénitale, la dystrophie musculaire de Duchenne et la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale. D'autres myopathies peuvent être causées comme un effet secondaire rare des médicaments (par exemple, les médicaments hypocholestérolémiants connus sous le nom de statines ou les ARV, les maladies auto-immunes telles que la polymyosite ou la polymyalgie rhumatismale ou les troubles hormonaux tels que l'hypothyroïdie. [32]

### **3-6 Diagnostic**

#### **3-6-1 Positif**

##### **3-6-1-1 Interrogatoire**

L'interrogatoire est une étape cruciale, dans le diagnostic positif d'une maladie neuromusculaire. Il cherchera à préciser les antécédents personnels, familiaux et les facteurs de risque. Il cherchera l'âge de début, le mode de début, les signes de début, le profil évolutif, une notion de cas similaire dans la famille et aussi des facteurs de complications possibles. Chez les enfants, l'information doit être obtenue sur la période prénatale et l'accouchement,



surtout si le patient était un « bébé floppy », et aussi le détail des étapes de développement du patient doit être enregistré. Il est important d'identifier les problèmes médicaux généraux parce que certaines des maladies neuromusculaires sont associées à d'autres pathologies. Les médicaments doivent également être pris en considération, par ce que beaucoup sont connus pour produire des complications neurologiques à type de MNM. La faiblesse musculaire est un symptôme courant, sauf chez les patients neuropathie sensorielle ou autonome ou dans certaines radiculopathies et syndromes de piégeage. Le profil évolutif varie selon le type de MNM par exemple dans le syndrome de Guillain-Barré (SGB), la neuropathie toxique, et la myopathie associée à la rhabdomyolyse, il est rapide ; tandis que dans la myasthénie gravis (MG), la faiblesse fluctue pendant la journée.

### **3-6-1-2 Examen physique**

#### **Signes fonctionnels :**

Les signes fonctionnels moteurs comme la fatigabilité à l'effort, le trouble de la marche, des crampes, des fasciculations spontanées, des difficultés d'usage des membres, des raideurs musculaires, des notions de paresthésies, des douleurs musculaires ou neuropathiques, trouble de vision, de la déglutition.

#### **Signes généraux :**

L'examen général va évaluer l'état général du patient, la présence des signes comme la fièvre, la pression artérielle, le pouls, la fréquence respiratoire, l'état nutritionnel, l'état des conjonctives, l'œdème des membres inférieurs.

#### **Signes physiques :**

#### **Neuropathies périphériques**

La neuropathie périphérique est caractérisée par la présence du déficit moteur et sensitif de distribution variée qui peut être distale ou proximo-distale. Le déficit moteur et sensitif sont distaux dans les polyneuropathies ou proximo-distaux à prédominance distale. Ils peuvent concerner les quatre membres. On retrouve une amyotrophie, une hypotonie des membres et les réflexes ostéotendineux (ROT) sont diminués ou abolis de façon diffuse et le réflexe cutané plantaire est abolis.

### **Maladies du motoneurone**

Ces maladies sont caractérisées par l'absence exclusive des troubles de la sensibilité. Le motoneurone inférieur peut être atteint dans le cadre de la SMA et le syndrome post poliomyélitique. Le déficit moteur concerne les membres et assez souvent l'axe. L'association de l'amyotrophie et l'hypotonie au déficit moteur définit cliniquement les amyotrophies spinales. Les réflexes sont constamment abolis. Ces signes peuvent être associés aux signes pyramidaux dans le cadre de la sclérose latérale amyotrophique avec un signe de Babinski, les ROT vifs et une hypertonie et des fasciculations.

### **Myopathies**

Le déficit moteur dans les myopathies est symétrique, et concerne les quatre membres. Il est de distribution proximale. Le réflexe idiomusculaire est aboli, les ROT sont classiquement normaux mais peuvent être diminués ou même abolis. Il n'y a pas de troubles de la sensibilité superficielle ni profonde. Il s'associe fréquemment à des signes d'atteinte cardiaque.

### **Myasthénie**

Les signes de myasthénie sont purement moteurs et sont caractérisés par la fluctuation dans le temps (fatigabilité, ou phénomène myasthénique). La fatigabilité, ou le phénomène myasthénique apparaît ou augmente à l'effort, augmente en fin de journée et se corrige au repos ; peut se manifester dans les muscles directement mis en action au cours de l'effort ou à

distance d'eux. Il y'a une combinaison fréquente et évocatrice de signes : ophthalmoplégie (ptosis et diplopie), faiblesse musculaire des membres, troubles de la déglutition. [33]

**Tableau II : Les caractéristiques cliniques principales des différents groupes d'affections neuromusculaires**

Paramètres cliniques	Maladie du motoneurone	Polyneuropathies	Myopathies	Maladies JNM
Type de déficit moteur	Variable, plutôt, symétrique, parfois asymétrique (SLA)	distal >proximal	Proximal >distal implique souvent les muscles oculaires	Proximal et distal dans la plupart des cas
Fasciculations	présentes	parfois présentes	absentes	absentes
Réflexes ostéotendineux	Variable, plutôt diminués, vifs dans la SLA	Diminués ou abolis	normaux en général mais peuvent être diminués	Normaux au début puis diminués à des phases tardives
Déficit sensitif	absent	habituellement présent	absent	absent

**Examens complémentaires :**

Les MNM sont polymorphes sur le plan clinique et paraclinique ; ce qui nécessite un certain nombre d'examens complémentaires. D'abord pour les myopathies la créatine kinase (CK ou CPK pour créatine phosphokinase), l'aldolase, la lactico-déshydrogénase et les transaminases qui sont les marqueurs biochimiques d'une atteinte musculaire. Pour les causes inflammatoires le dosage des anticorps (anti-SRP, anti-MDA-5) doit être réalisé. Pour les myasthénies, essentiellement deux autoanticorps font l'objet d'un dosage en pratique clinique à savoir anticorps anti-RaCh et anti-MuSK respectivement dirigés contre les récepteurs de l'acétylcholine et de la tyrosine kinase, la sérologie HIV, VHC, VHB. L'examen électroneuromyographique (ENMG) à la recherche soit d'un tracé myogène ou de la présence d'un décrétement évocateur d'une myasthénie. L'IRM musculaire tend à être de plus en plus

utilisée, en raison de la grande qualité des images obtenues. L'IRM est très utile en particulier si on suspecte une composante inflammatoire associée à la myopathie, car elle permet de différencier les signaux liés à l'inflammation de ceux liés aux remaniements graisseux visibles dans les dégénérescences musculaires. L'IRM est aussi utile dans le diagnostic différentiel pour les SLA, les neuropathies, les myasthénies, les myopathies avec les pathologies du système nerveux central. La liste des analyses faisables dans le cadre de la maladie neuromusculaire n'est pas exhaustive et ces bilans sont prescrits au cas par cas après une démarche rigoureuse.

### **3-6-2 Etiologique**

Il existe non pas une étiologie mais plutôt des étiologies des maladies neuromusculaires qui peuvent être regroupées en étiologies génétiques, acquises et inconnues. Les causes acquises comme les infections, les troubles endocriniens et métaboliques, les toxiques, les troubles dysimmunitaires. Les maladies neuromusculaires d'origine génétique sont nombreuses. Parmi elles y en a qui sont complètement génétiques comme les dystrophies musculaires de Duchenne et Becker, la maladie de Steinert, la maladie de Charcot-Marie-Tooth, les amyotrophies spinales progressives, les scléroses latérales amyotrophiques familiales. Cependant d'autres sont génétiques et environnementales comme les myasthénies.

### **3-6-3 Différentiel**

Les diagnostics différentiels des maladies neuromusculaires se font avec les pathologies du SNC (moelle épinière et encéphale). Les plus courantes sont les pathologies médullaires quel que soit la cause, peuvent être confondues avec les pathologies neuromusculaires. L'IRM et le scanner permettent rapidement de confirmer ou d'exclure les pathologies morphologiques. Il s'agit couramment des maladies cérébrovasculaires qui sont caractérisées par le mode d'installation brutale, le caractère unilatéral du déficit. C'est par esprit de simplification que

nous avons discuté seulement les affections cérébrales et médullaires globalement. En pratique, différencier ces pathologies est un exercice à la fois important et difficile surtout que leurs étiologies sont parfois communes et la fréquence importante de l'association de pathologie du SNC et des maladies neuromusculaire.

### **3-6-4 Evolution et Complications**

La perte musculaire progressive générée par les maladies neuromusculaires à un impact sur toutes les fonctions de l'organisme dépendantes des muscles : motrice, respiratoire, cardiaque, digestive et nutritionnelle. Elle augmente les risques fonctionnels et vitaux : développement pulmonaire et thoracique insuffisant dans l'enfance, difficultés respiratoires allant jusqu'à l'insuffisance respiratoire et la détresse respiratoire, rétractions (raccourcissement) des muscles et des tendons limitant l'amplitude articulaire, perte d'autonomie motrice, malnutrition (dénutrition, obésité), insuffisance cardiaque, risque de mort subite. Dans certaines maladies, une atteinte cognitive peut exister, avec un retentissement sur les apprentissages scolaires, le travail, le comportement et les interactions sociales. Sur le plan psychologique, s'adapter à la maladie nécessite beaucoup d'énergie et de ressources personnelles. L'épuisement physique et moral est un risque réel pour la personne atteinte, et aussi pour les proches aidants. [35]

### **3-7 Prise en charge**

#### **3-7-1 Buts**

- Traiter la cause si possible
- Améliorer le déficit musculaire
- Eviter les infections respiratoires récurrentes
- Préserver au mieux possible l'autonomie des patients
- Prévenir les complications

### 3-7-2 Moyens

#### Médicaux :

- **Médicamenteux** : les antibiotiques, les corticoïdes, les immunoglobulines, les antiviraux, le riluzole, compléments nutritionnels, les électrolytes, anticholinestérasiques, immunosuppresseurs.
- **Non médicamenteux** : Kinésithérapie, psychothérapie, orthophonie, nutrition, thérapies de soutien familial.

### 3-7-1 Indications

#### 3-7-1-1 Myasthénie gravis :

- **Anticholinestérasés** : Le plus couramment utilisé est la Pyridostigmine, mais néostigmine est une alternative possible. La dose maximale est de 360 mg par jour (divisé en 4 ou 5 doses). Au-delà, les effets secondaires suivants peuvent survenir diarrhée, douleur abdominale, des troubles urinaires. Des doses plus élevées peuvent précipiter une crise cholinergique. Des médicaments comme la Propatheline, ou d'autres médicaments anti muscariniques sont nécessaires pour corriger les effets adverses notamment gastro-intestinaux. [34]
- **Corticoïdes et les immunosuppresseurs** : Les corticostéroïdes comme la prednisonne et aussi les immunosuppresseurs sont utilisés dans le traitement de la myasthénie. La preuve évidente reste limitée quant à leur efficacité mais des experts les recommandent après plusieurs années d'expérience. L'introduction des corticoïdes peut être associée à une aggravation transitoire de la crise myasthénique. Cependant son instauration doit être faible et à dose progressive surtout s'il y a un déficit musculaire sévère ou une atteinte des musculaire d'innervation bulbaire. Une dose massive ne doit être instaurée qu'en hospitalisation dans un service spécialisé. Dans

les formes généralisées la dose cible est de 1.5 mg/kg ou (maximum 100 mg par jour) et dans les formes localisées 0.75 mg/kg (maximum 60 mg) à des jours alternés. Quand on a une amélioration clinique la dose doit être réduite progressivement jusqu'à la dose minimale nécessaire. Les effets secondaires potentiels sont : troubles de l'humeur, insomnie, prise de poids, irritation gastrique, diabète, HTA, ostéoporose, cataractes, susceptibilité aux infections mais très rarement une myopathie peut survenir. D'autres médicaments apparentés comme azathioprine, mycophenolate, mofetil, ciclosporine, tacrolimus, methotrexate, and cyclophosphamide sont largement utilisés mais la preuve de leurs efficacités est faible. [35]

- **Plasmaphérèse** : La plasmaphérèse permet d'éliminer les auto-anticorps par filtration membranaire ou par centrifugation. Traditionnellement 2-3 litres sont filtrés en cinq occasions et l'amélioration est nette chez environ 75 % des patients [36] et cette efficacité dure environ 2-3 mois. Son efficacité à court terme est indiscutable mais son effet à long terme ne semble pas conférer un avantage par rapport au traitement immunosuppresseur. [37]
- **Effets indésirables** : Thrombose veineuse, infections locales, saignement, hypotension, pneumothorax et arythmies cardiaques peuvent survenir à la suite d'une plasmaphérèse.
- **Immunothérapie** : La dose typique est de 2 g/kg en IV donnée sur 5 jours. Cette dose semble avoir une efficacité similaire à la plasmaphérèse. [37] L'amélioration peut prendre 1-2 semaines pour durer aussi à 3 mois.
- **Effets indésirables** : fièvre, rash cutanées, céphalées, thrombose artérielle et veineuse, des effets cardiaques et rénaux.

### 3-7-1-2 Rhabdomyolyse :



- **Correction des troubles électrolytiques** : L'hydratation agressive et la correction rapide des anomalies électrolytiques notamment l'hypokaliémie constituent le pilier du traitement de la rhabdomyolyse. L'hyperhydratation doit commencer avec 1,5-2 litres en préhospitalier suivie de 1.5-2 litres par heure.
- **Complications et surveillance** : Le traitement de la rhabdomyolyse nécessite une surveillance rigoureuse compte tenu du taux de mortalité jusqu'à 8 %, une surveillance étroite est essentielle pour prévenir les complications courantes des lésions rénales aiguës (dans jusqu'à 33 % des cas), le syndrome du compartiment, les dysrythmies cardiaques par des anomalies électrolytiques, et coagulation intravasculaire disséminée. [38]

### **3-7-2 Prévention**

La prévention dans les maladies neuromusculaires permet de lutter contre l'aggravation de la maladie et d'en limiter les complications. Elle s'appuie sur un suivi médical précoce, régulier et pluridisciplinaire qui permet de savoir, le plus tôt possible, où en est la maladie et quel est son impact sur les différentes fonctions (respiratoire, orthopédique, cardiaque, digestive, nutritionnelle et cognitive). La prise en charge au quotidien permet de limiter la progression de la maladie, par des mesures spécifiques de prévention, adaptées en fonction du type de pathologie neuromusculaire et du profil individuel du patient. Parallèlement, la mise en place d'aides techniques et d'un accompagnement en aide de nursing permet d'accroître l'autonomie et d'améliorer la qualité de vie et la participation sociale. Prise en charge et accompagnement permettent de limiter les situations à risque au patient.



## **4- Méthodologie**

### **4-1- Cadre et lieu d'étude**

#### **Cadre de l'étude :**

C'est une étude descriptive et rétro-prospective qui s'est déroulée dans le Service de Neurologie du Centre Hospitalier Universitaire du Point G (CHU du Point "G") Bamako, Mali. Le CHU du Point "G" est un hôpital de troisième référence et occupe le sommet de la pyramide sanitaire dans l'organisation du système sanitaire du Mali. Il est situé sur la colline du Point "G", au Nord-Est de la ville de Bamako.

#### **Lieu d'étude :**

Cette étude s'est déroulée dans le Service de Neurologie du CHU du Point "G" dirigé par un Professeur titulaire de neurologie (Chef du service), le personnel est composé de trois Maîtres-Assistants et quatre médecins spécialistes, douze étudiants en DES (Diplômes d'études spécialisées), huit internes thésards, deux majors d'infirmiers, neuf infirmiers et quatre techniciens de surface.

Le service dispose de deux salles de consultations et deux salles d'exams d'électroneurophysiologie (EEG et EMG) ainsi que deux unités d'hospitalisations au niveau du rez-de-chaussée répartis comme suit :

**Unité d'hospitalisation :** Composée de deux unités (A et B) constituées de 20 salles avec 37 lits d'hospitalisations.

**Unité A :** (18 lits, 10 salles dont 2 VIP, une salle de 1<sup>ère</sup> catégorie, 6 salles de 2<sup>ème</sup> catégorie et 1 salle de 3<sup>ème</sup> catégorie) avec un bureau major et une salle des infirmiers. L'unité comprend trois médecins spécialistes, Six DES, quatre thésards, un major, quatre infirmiers et deux techniciens de surface.

**Unité B :** (19 lits, 10 salles dont deux VIP, une salle de 1<sup>ère</sup> catégorie, 5 salles de 2<sup>ème</sup> catégorie et deux salles de 3<sup>ème</sup> catégorie) avec un bureau major, une salle des infirmiers et

une salle de techniciens de surface. Elle comprend également quatre médecins spécialistes, six DES, quatre thésards, un major et deux techniciens de surface.

A l'étage se trouve le bureau et le secrétariat du Professeur (chef du service), six bureaux pour les médecins spécialistes, une salle des internes thésards, une salle des DES, une salle de formation, une salle de réunion, 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 descriptive, rétro-prospective. Elle s'est déroulée sur une période 10 mois (janvier à octobre 2021) et a concerné les patients hospitalisés dans le Service de Neurologie du CHU du Point "G" du 1<sup>er</sup> janvier 2019 au 31 décembre 2020.

#### **Termes opérationnels :**

Dans la suite de ce travail nous nous intéresserons qu'aux pathologies spécifiques du muscle et de la jonction neuromusculaire et seront exclus les affections neuropathiques.

#### **4-3- Population d'étude :**

Patients ayant été hospitalisés dans le Service de Neurologie du CHU du Point G durant la période de l'étude et répondant aux critères définis ci-dessous :

#### **Critères d'inclusion :**

- Tout patient présentant les signes cliniques et/ou paracliniques évocateurs de pathologies des muscles et/ou de la jonction neuromusculaire
- Et qui a été hospitalisé dans le Service de Neurologie du CHU Point G.

#### **Non inclusion :**

- Patients dont les dossiers étaient incomplets ou inexploitable
- Patients présentant une atteinte neuromusculaire d'origine mécanique
- Pathologie des nerfs périphériques

## **4-5 Examen clinique et paraclinique**

### **4-5-1 Clinique, paraclinique et génétique**

Les patients ont bénéficié d'un examen clinique complet réalisé par une équipe multi disciplinaire comprenant des neurologues, DES et internes du CHU du Point G; le tout a été rédigé sous forme de dossiers médicaux.

Selon le cas, les analyses sanguines suivantes ont été faites: Numération formule sanguine (NFS), vitesse de sédimentation (VS), Protéine C réactive (CRP), Sérologie HIV, VHB, glycémie, créatininémie, ionogramme sanguin, anticorps anti-RAch, Anti-Musk, anticorps anti-DNA, Facteurs rhumatoïdes, ANCA, l'électroneuromyographie, les créatines phosphokinases, aldolase, lactico-déshydrogénase, transaminases, électrocardiogramme, échographie cardiaque.

Tomodensitométrie thoracique à la recherche d'un thymome ou des lésions tumorales thymiques. Ensuite, des consultations spécialisées en ophtalmologie, ORL, cardiologie et en dermatologie selon l'orientation clinique et les plaintes du patient ont été faites pour compléter le dossier médical des patients.

### **4-6 Variables :**

Les variables sociodémographiques telles que l'âge du patient, le sexe, l'ethnie, la résidence, la profession, la notion d'alcoolisme, l'exposition aux produits toxiques ont été mesurées.

Les variables cliniques comme l'âge de début des symptômes, le type de pathologie neurologique, les signes neurologiques et extra neurologiques (ORL, ophtalmologiques, cardiaques, dermatologiques) ont également été mesurées.

Sur le plan paraclinique, les examens biologiques, radiologiques ci-dessus cités ont constitué les différentes variables.

#### **4-7 Recueil et analyses des données :**

Le recueil des données a été fait à partir des dossiers médicaux, sous forme de questionnaire (annexe 1) et la rédaction du texte sur un fichier word 2010. Les graphes ont été générés à partir de fichiers Excel 2010 et les références par le logiciel EndNote X9.1 (Bld 12691).

#### **4-8 Considérations éthiques :**

Cette étude ne constitue pas un risque majeur pour les participants. Les dossiers des patients hospitalisés ont été exploités. Le coût des examens biologiques et d'imagerie ont été à la charge de la famille.

#### **4-10 Limites de l'étude :**

L'accès difficile de certains patients à certaines analyses clés comme le dosage des autoanticorps, la biopsie musculaire, l'ENMG a constitué une limite dans notre étude.

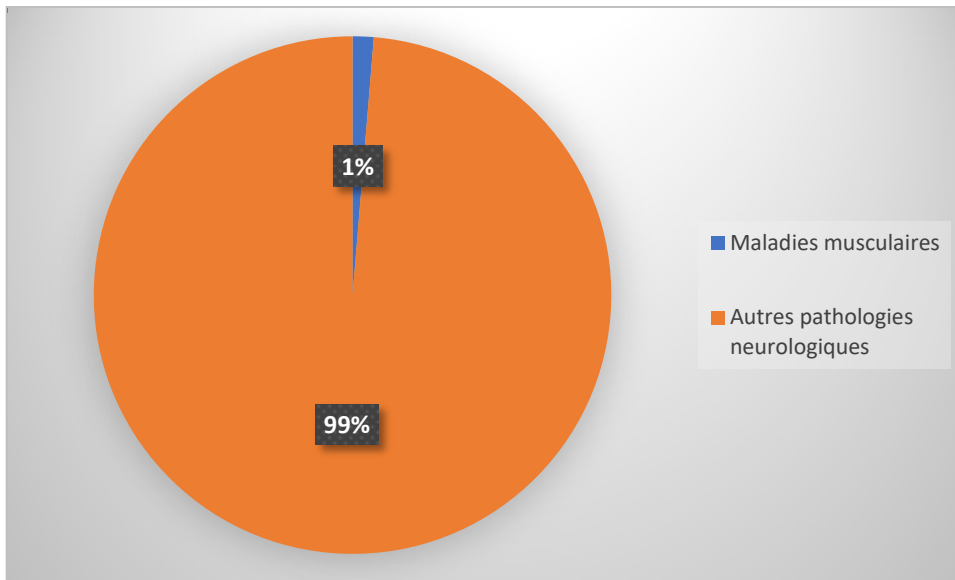
#### **4-11- Conflit d'intérêt :**

Nous ne déclarons aucun conflit d'intérêt matériel ou financier lié à cette étude.

## 5 Résultats

### 5-1 Aspects sociodémographiques et épidémiologiques

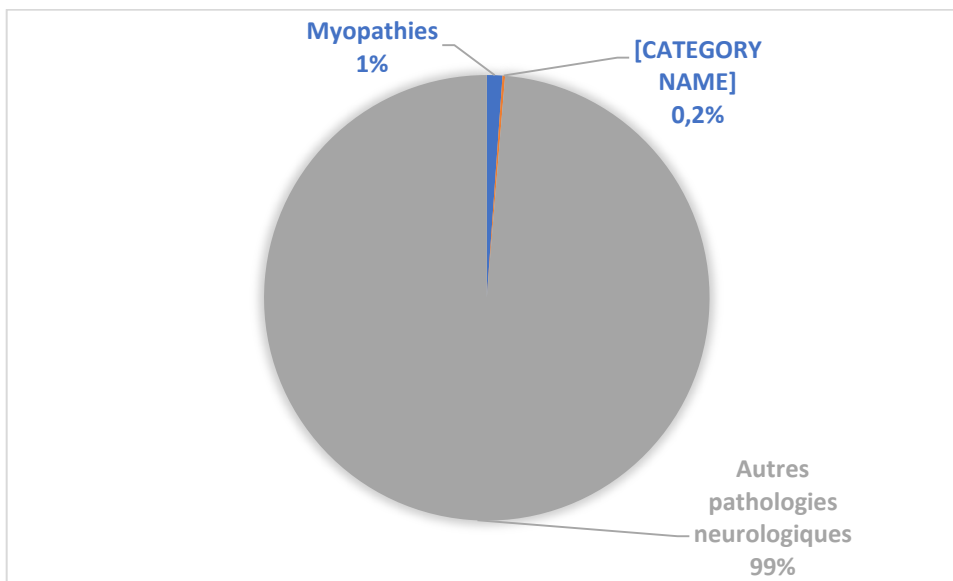
#### ➤ Fréquence globale



**Figure 11: Fréquence globale des affections neuromusculaires**

Sur 1052 hospitalisations durant la période d'étude, 14 cas de maladies neuromusculaires ont été diagnostiqués, soit environ 1%.

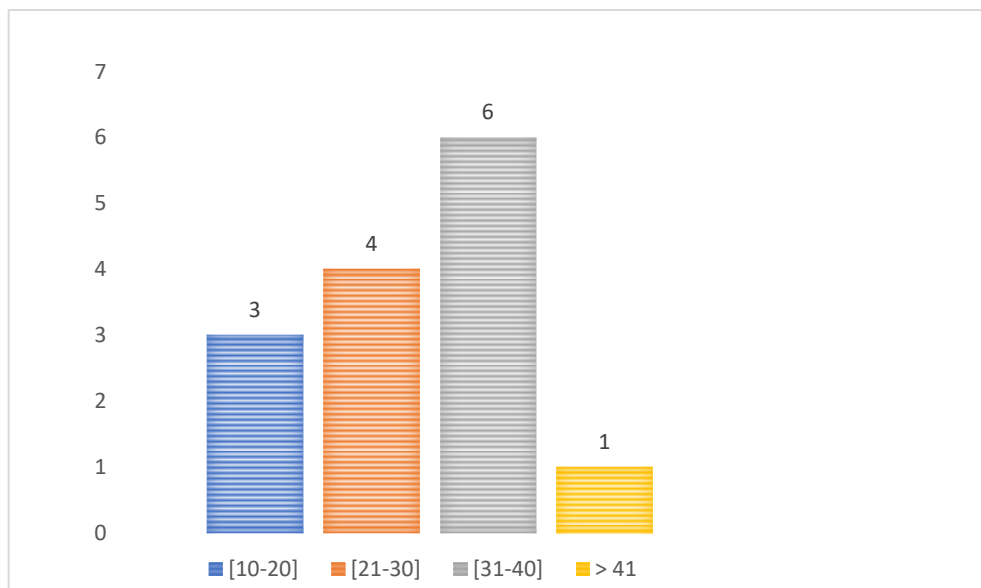
### Fréquences relatives



**Figure 12: Fréquence relative des sous types de maladies neuromusculaires**

Les affections musculaires étaient retrouvées environ dans 1% et les myasthénies dans environ 0,2%.

#### ➤ Age

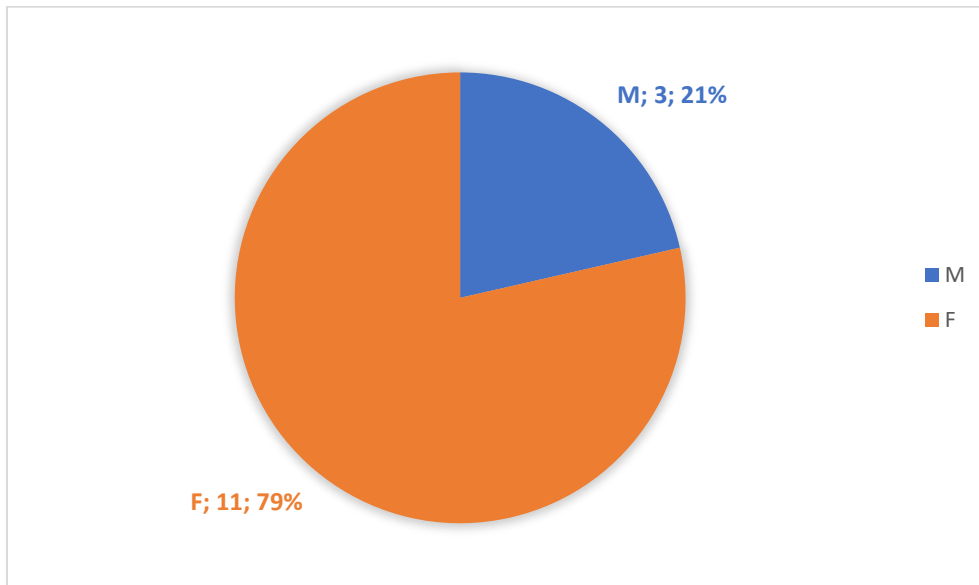


**Figure 13: Répartition selon les tranches d'âge**

L'âge moyen de nos patients était de 29,9 ans allant de 12 à 63 ans. Les tranches d'âge les plus représentées étaient 31-40 ans, retrouvée dans 42,9%.



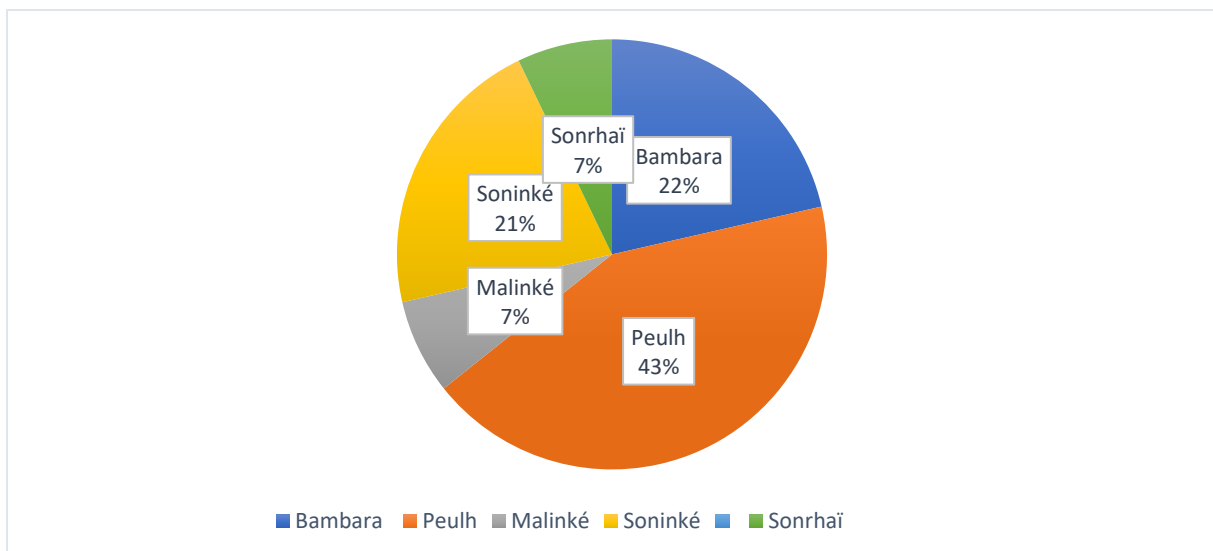
➤ **Sexe**



**Figure 14: Répartition selon le sexe**

Le sexe féminin était prédominant avec un ratio H/F à 0,3.

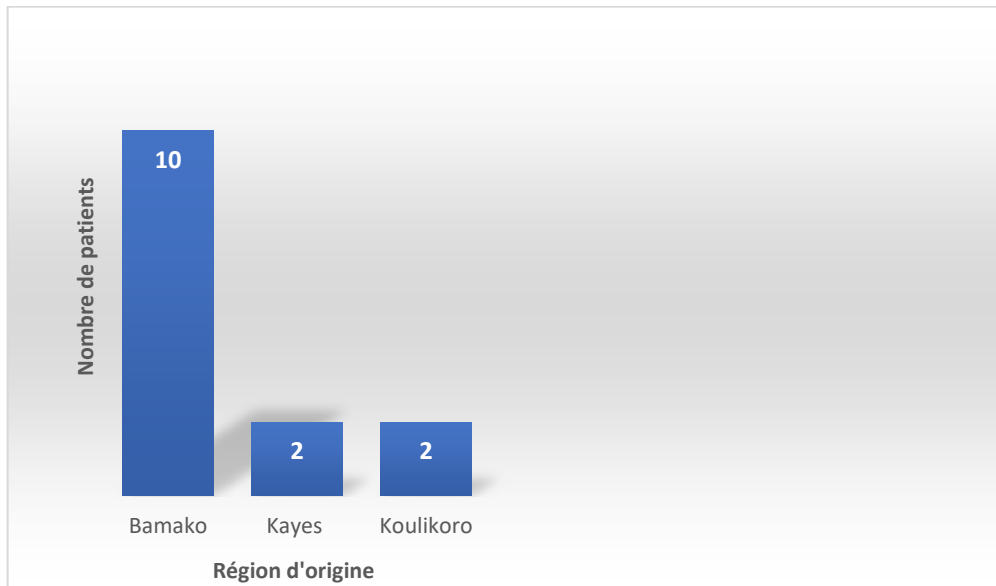
➤ **Ethnie**



**Figure 15: Répartition selon le groupe ethnique**

Les groupes ethniques les plus représentés étaient les Peulhs et les Bambaras avec 43% et 22%, respectivement.

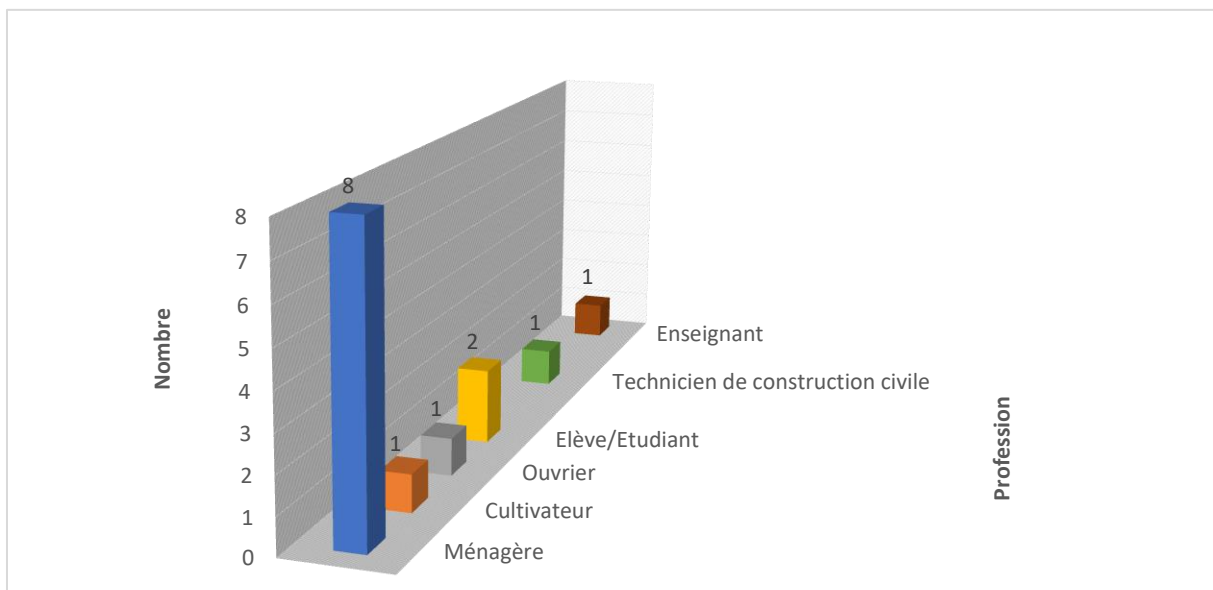
➤ **Lieu de résidence**



**Figure 16: Répartition selon la région de résidence**

La plupart des patients résidaient à Bamako, soit 71,4%.

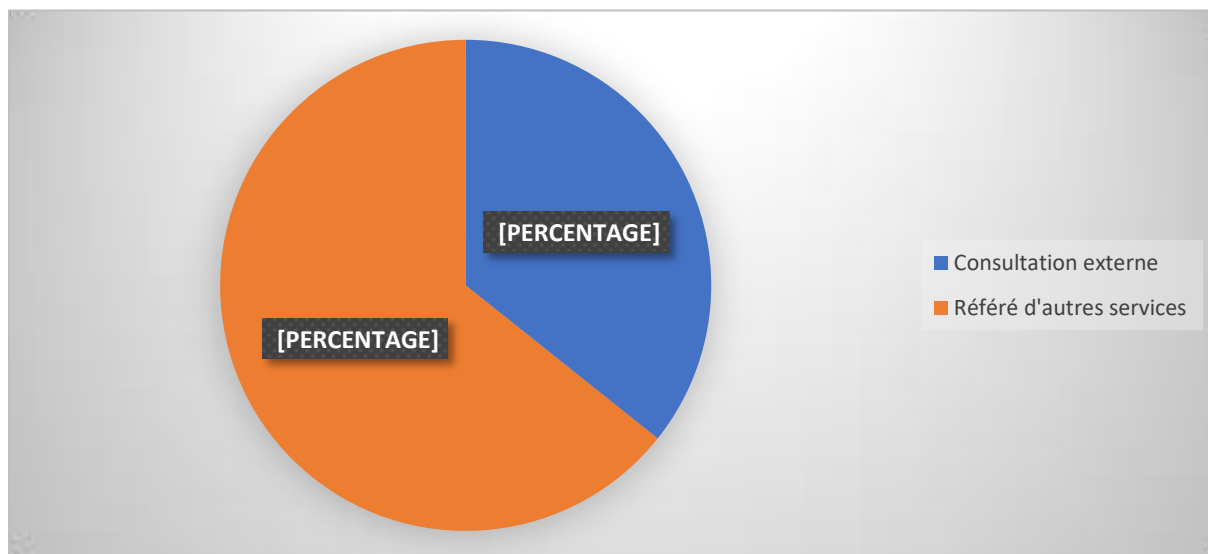
➤ **Profession**



**Figure 17: Répartition selon la profession**

Dans 57,1 % des cas, les participants étaient des ménagères.

➤ **Mode d'admission**



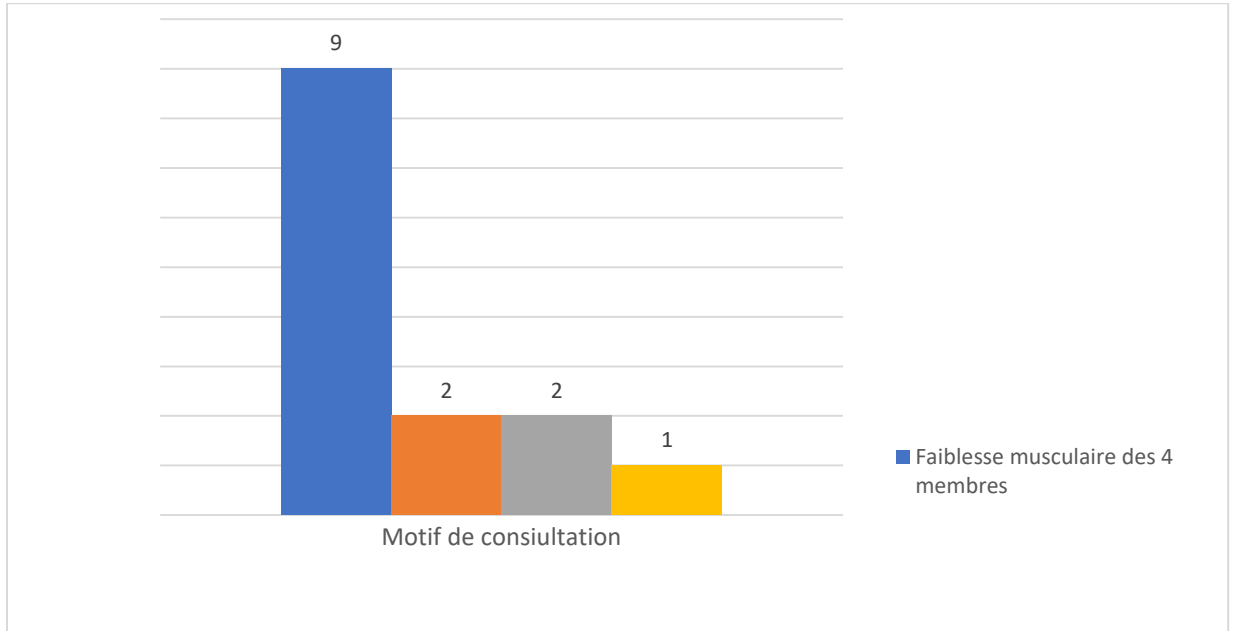
**Figure 18: Répartition selon le mode d'admission dans le service**

Plus d'un patient sur deux venait d'un autre service, soit 64%.

## 5-2 Aspects cliniques et paracliniques

### 5-2-1 Aspects cliniques

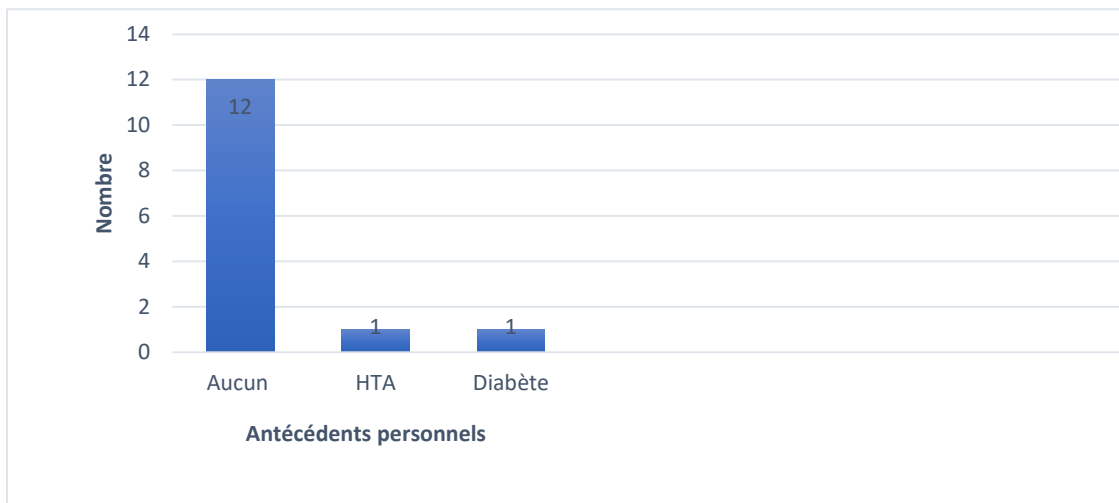
#### ➤ Motif de consultation



**Figure 19: Répartition selon le motif de consultation**

Le motif de consultation le plus fréquent était un déficit moteur des 4 membres, soit 64,3% suivi d'un déficit moteur des membres inférieurs dans 14,3%.

#### ➤ Antécédents



**Figure 20: Répartition selon les antécédents**

Les patients n'avaient aucun antécédent médical particulier connu dans 85,7%.

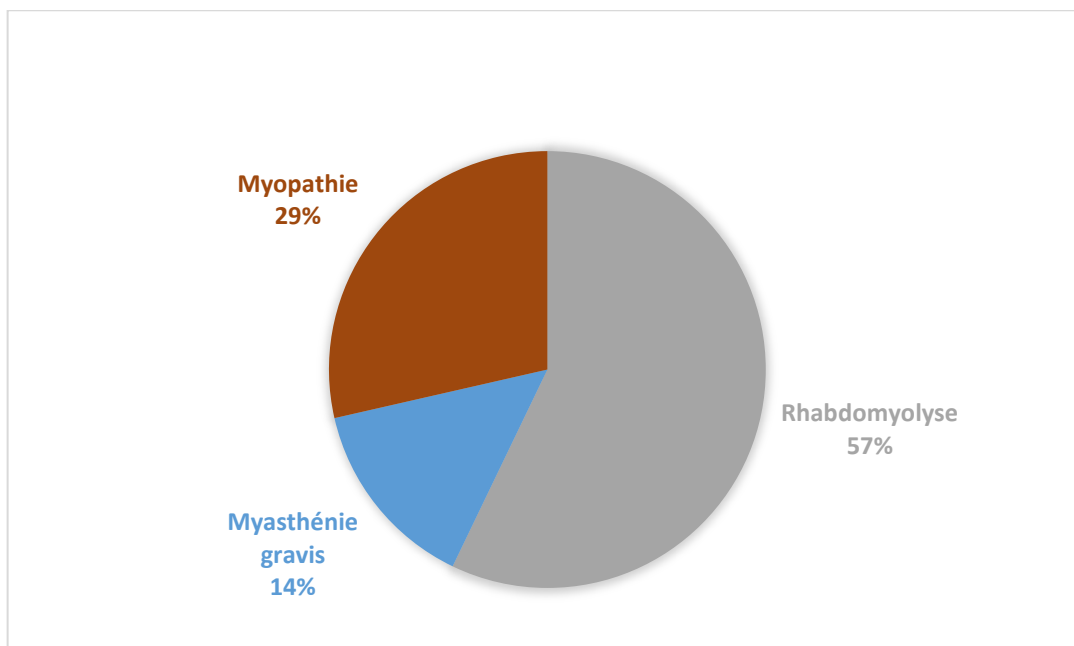
#### ➤ Mode d'installation des troubles

Mode d'installation des troubles	Nombre	Pourcentage
< 30 jours	9	63,3
> 1 mois	5	36,7

**Tableau III : répartition selon la durée d'évolution**

Dans 63,3% les maladies avaient une durée d'évolution inférieure à 30 jours.

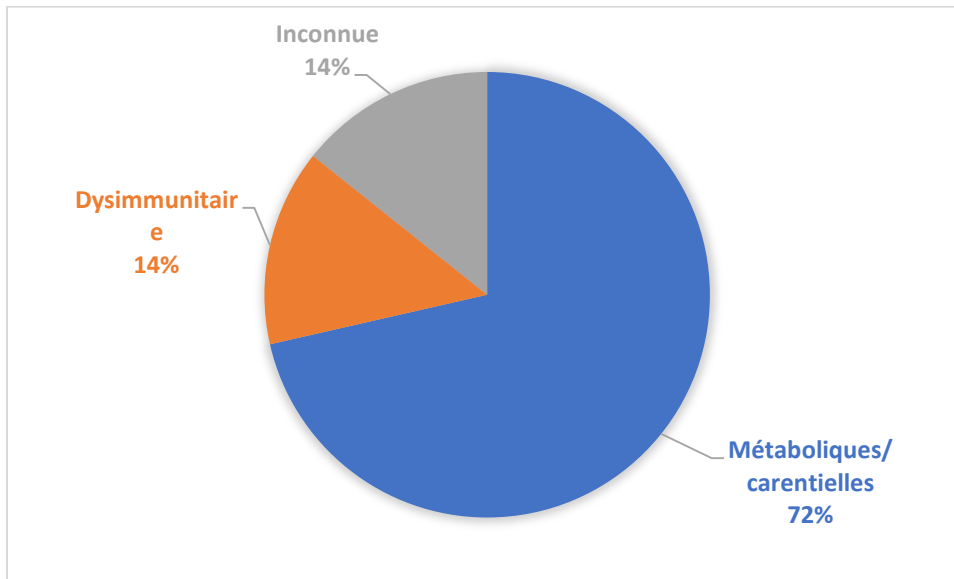
➤ **Types de pathologie neuromusculaires**



**Figure 21: Répartition selon le type de pathologie neuromusculaire**

Le sous type le plus fréquent était les rhabdomyolyses aiguës soit, 57% suivies des myopathies dans 29%.

➤ **Etiologies**



**Figure 22: Répartition selon les groupes étiologiques**

La cause la plus fréquente était carentielle/métabolique dans 72%.

**Tableau VI : Signes neurologiques des affections musculaires**

	<b>Types de</b>	<b>Patients</b>	<b>Signes moteurs</b>	<b>Autres signes</b>
<b>Maladies musculaires</b>	<b>Rhabdomyolyse</b>	<b>1</b>	FM cotée à 3/5 MS et 2/5 MI à prédominance proximale, RIM abolis diffuse ROT normaux	Sans autres signes
		<b>2</b>	Tétraparésie proximale cotée à 2/5, myalgie diffuse, RIM abolis, ROT normaux	Crises épileptiques, altération de la conscience, un SRIS
		<b>3</b>	Tétraparésie proximale cotée à 1/5, myalgie locale, RIM abolis, ROT normaux	Aspect coca cola des urines
		<b>4</b>	FM cotée à 3/5 aux 4 membres en proximale, myalgie locale et RIM abolis	Aspect coca cola des urines
		<b>5</b>	FM cotée à 1/5 aux 4 membres en proximale, myalgie diffuse et RIM abolis	SRIS avec des leucorrhées nauséabondes
		<b>6</b>	Syndrome myogène des quatre membres associés à une myalgie	Aspect coca cola des urines
		<b>7</b>	Syndrome myogène des 2 membres inférieurs associé à une myalgie	Contexte de vomissement gravidique
		<b>8</b>	Syndrome myogène des 4 membres	Contexte de vomissement gravidique
		<b>9</b>	Syndrome myogène des 4 membres avec myalgie diffuse	Aspect coca cola des urines
	<b>Myopathies</b>	<b>1</b>	Hypotonie axiale, déficit proximal coté à 1/5 aux 4 membres, reflexe idiomusculaire aboli	Sans autres signes
		<b>2</b>	Déficit moteur coté à 3/5 proximal et ROT vifs aux MI	
		<b>3</b>	FM 0/5 aux MS en proximale, ROT diminués aux MS, 0/5 aux MI en proximale RCP indifférents	

RIM : réflexe idiomusculaire, MI : membre inférieur, MS/ membre supérieur, FM : Force musculaire, NR : non réalisé, ROT : réflexe ostéotendineux, RCP : réflexe cutané plantaire

**Tableau VII : Signes neurologiques de la myasthénie**

Types de pathologie	Patients	Signes cliniques moteurs	Signes sensitifs
Myasthénie gravis	1	Ptosis bilatéral, troubles de la phonation et voix nasonnée, fluctuation des symptômes et syndrome myasthénique	Absents
	2	Ptosis bilatéral, troubles de la phonation de la déglutition, fluctuante, score myasthénique 85 puis 95 après le test à la Prostigmine	Absents
	2	FM 2/5 aux 4 membres et hypotonie, ROT vifs aux 4 membres et fasciculation aux MS, signe de Hoffmann bilatérale	Absents

MI : membre inférieur, MS membre supérieur, FM : Force musculaire, NR : non réalisé, ROT : réflexe ostéotendineux, RCP : réflexe cutané plantaire



5-2-2 Aspects paracliniques

Tableau X : Signes paracliniques des affections musculaires

Type de maladies neuromusculaires		Analyses sanguines													ECG	ENMG
		NFS	VS	CRP	Créat	HIV	VHB	VHC	Ionogramme	CPK	LDH	Aldolase	Glycémie	Transaminases		
Rhabdomyolyse	1	Anémie normocytaire et normochrome	Normale	Positive	485umol/l	Négative	Ac VHB+ ; Ac anti Hbe +	NR	Hypokaliémie à 1,32mmol/l	735U/L	NR	NR	Normale	ASAT: 555,7 et ALAT: 1565,2 UI	Onde plate en faveur d'une hypokaliémie	NR
	2	Hyperleucocytose	Normale	Négative	897umol/l	NR	NR	NR	Hypokaliémie	1044 UI/L (153-214)	1192 (153-214)	NR	Normale	ASAT:342UI/l	Normale	NR
	3	NR	Normale	Négative	Normale	NR	NR	NR	Hypokaliémie à 1,17mmol/l	6560 UI/L	NR	NR	Normale	ASAT 117UI/Let ALAT 46UI/L	Normale	NR
	4	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	Hypokaliémie à 1,48 mmol/l	3161 UI/L	NR	NR	Normale	ASAT à 340 UI/L et ALAT à 41	Normale	NR
	5	Hyperleucocytose à 15.000/mm <sup>3</sup> à prédominance neutrophiles	80 mm et 110 mm	Positive	Normale	NR	NR	NR	Hypokaliémie à 1,89 mmol/l ; Hypomagnésémie à 0,48 mmol/l ; Hyponatrémie à 128 mmol/l	4565 UI/L	NR	NR	NR	ASAT à 110 UI/L et ALAT à 80	Normale	NR
	6	Normale	NR	NR	NR	NR	NR	NR	Hypokaliémie à 1,40 mmol/l	6410 UI/L	NR	NR	NR	ASAT à 118 UI/L et ALAT à 68	Normale	NR
	7	Normale	NR	NR	NR	NR	NR	NR	Hypokaliémie à	4250	NR	NR	NR	ASAT à 83	Normale	NR

Etudes épidémiologique, clinique et paraclinique des maladies neuromusculaires en hospitalisation dans le service de Neurologie du CHU du Point G

									2,1mmol/l	UI/L				UI/L et ALAT à 64		
	8	Normale	Normale	Négative	Normale	NR	NR	NR	Hypokaliémie à 1,40mmol/l	10788 UI/L	NR	NR	NR	ASAT à 88 UI/L et ALAT à 62 UI/L	Normale	NR
	9	Normale	Normale	Négative	Normale	NR	NR	NR	Hypokaliémie à 1,6 mmol/l	4523 UI/L	NR	NR	NR	ASAT était à 104 UI/L et ALAT à 40	Sous décalage du segment ST en faveur d'une hypokaliémie	NR
Myopathies	1	Anémie normocytaire et hypochrome	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	Tracé myogène
	2	Anémie à 11g/dl	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	
	3	Normale	Normale	Négative	Normale	NR	NR	NR	Hypokaliémie à 2,4 mmol/l, Hypocalcémie 1,97mmol	2865U/L	NR	NR	NR	NR	NR	NR

NR: non réalisé, Ac: anticorps

**Tableau XI : Signes paracliniques de la myasthénie**

Type de maladies neuromusculaires	Patients	Analyses sanguines								ENMG	Scanner/IRM
		NFS	VS	CRP	Créatininémie	Glycémie	VIH	Ac anti-Rach	Ac anti-Musk		
Myasthénie gravis	1	Anémie microcytaire et normochrome	NR	NR	NR	Normale	NR	NR	NR	Tracé en faveur d'une myasthénie	NR
	2	Normale	NR	NR	NR	Normale	NR	NR	NR	NR	Processus thymique a composante tissulaire et graisseuse de 76x11x29mm

NR : non réalisé, NA : non applicable

**Résultats ENMG :** Seulement deux patients ont réalisé l'ENMG, dont un patient atteint de myopathie et un patient atteint de myasthénie

## **5- Traitement**

### **➤ Rhabdomyolyse**

La correction des troubles hydroélectrolytiques notamment la kaliémie en raison de 2 grammes chlorure de potassium injectable dans une solution isotonique toutes les 8 heures et l'hyperhydratation à 3 litres par jour, et une analgésie à base de paracétamol en perfusion 1g toutes 6 heures. Les deux cas avec une insuffisance rénale ont bénéficié d'une prise en charge spécialisée en hémodialyse.

### **➤ Myopathies**

Le patient avec la carence en potassium a bénéficié d'une correction avec une solution injectable à raison de 1,5 gramme par jour. Les deux autres ont bénéficié de la réhydratation et du traitement symptomatique avec du Paracétamol en perfusion 3 grammes par jour. En plus de ces traitements, la kinésithérapie a été instaurée chez tous ces patients.

### **➤ Myasthénie**

Tous les patients avec le diagnostic de myasthénie ont bénéficié d'un traitement symptomatique à base de Pyridostigmine (Mestinon) en raison de 60 mg trois fois par jour associée à la corticothérapie à base de Prednisone (Cortancyl) à 1 mg/Kg/jour). La réhydratation était à base de Sérum salé isotonique 0,9% à 1,5 litre par jour.

## **5-6 Evolution**

La durée moyenne d'hospitalisation a été de 9,5 jours (allant de 4-20 jours). L'évolution sous traitement fut favorable chez la plupart de nos patients. Cependant, une patiente atteinte de rhabdomyolyse a signé la décharge après 8 jours d'hospitalisation. Deux cas de rhabdomyolyse (patients P1 et P2) s'étaient compliqués d'une insuffisance rénale et ont été transférés au Service de Néphrologie pour hémodialyse. Nous n'avons pas constaté de décès durant la période d'hospitalisation. L'évolution était favorable chez les patients atteints de myasthénie.

## **6- Commentaires et discussion**

Les maladies neuromusculaires constituent un groupe hétérogène de maladies rares qui atteignent les nerfs périphériques, la jonction neuromusculaire et les muscles. [1] Il existe plus de 1.000 maladies neuromusculaires distinctes identifiées à ce jour selon l'anomalie moléculaire en dessous. [39] Les manifestations cliniques sont toutes aussi diversifiées que les étiologies qui peuvent être classées en génétiques, acquises et inconnues. Ce sont des maladies très handicapantes avec un pronostic global mauvais pour la plupart. Elles peuvent être classées selon l'aspect clinico-anatomique, selon leur mode d'installation ou selon leurs étiologies. A l'exception de quelques-unes, leur évolution se fait par aggravation progressive et un risque important de complications respiratoire et cardiaque très mortelles à moyen et long terme [40]. Notre étude s'est déroulée dans le service de neurologie du CHU du Point G. C'était une étude rétro-prospective, descriptive qui a porté sur des patients hospitalisés avec le diagnostic d'affections musculaires et/ou de la jonction neuromusculaire, colligés sur une période de deux ans allant du 1<sup>er</sup> janvier 2019 au 31 Décembre 2020. Cette étude est la première du genre portant sur les malades hospitalisés en Neurologie ayant des maladies neuromusculaires même si des études antérieures ayant porté sur des sous-groupes spécifiques d'affections neuromusculaires et beaucoup plus en consultation externe ou sur des populations spécifiques avaient été réalisés dans divers centres de santé du Mali. [9, 10, 12-15] Cette étude a permis de décrire les aspects épidémiologiques, cliniques et paracliniques de ces pathologies chez les patients hospitalisés. En plus d'avoir permis d'identifier les différents types d'affection courante en hospitalisation, elle a permis de préciser les difficultés qu'il y a dans la description paraclinique de ces pathologies très coûteuses. Nous avons rencontré des difficultés dans la collecte des données des patients surtout pour les cas rétrospectifs dont les dossiers étaient incomplets pour certains. La non-accessibilité à certains examens complémentaires cruciaux tels que l'ENMG, les bilans immunologiques, le scanner ou l'IRM

a limité la caractérisation clinique de la plupart de ces maladies. Elle a permis néanmoins de connaître leur pronostic à court terme. Cependant, le pronostic à moyen et long terme n'a pas été déterminé puisque cette étude n'avait pas pour objectif le suivi au long court des patients.

### **Epidémiologie :**

Durant la période de l'étude, la fréquence globale des maladies musculaires et de la jonction neuromusculaire a été estimée à 1% parmi toutes les maladies neurologiques en hospitalisation, suggérant que ces pathologies sont relativement peu fréquentes en hospitalisation dominée par les affections du SNC. Une fréquence de  $193/10^5$  a été rapportée par Emar hedr 2016 sur l'ensemble des maladies neurologiques incluant les neuropathies périphériques dans la population générale. [40] Dans cette étude nous avons trouvé la fréquence relative des maladies musculaires à environ 1% et les myasthénies dans 0,2% chacune. Comme rapporté dans le monde, les maladies musculaires sont donc les plus fréquentes dans notre cohorte. Dans une étude portant sur 46 parturientes présentant un trouble neurologique quelle que soit la nature, Guindo A et al ont estimé la fréquence des PRNs à 13% et la polyneuropathie à 2,2% parmi l'ensemble des pathologies neurologiques sur grossesse. [15] Cette différence pourrait se baser sur la méthode d'approche car leur étude portait sur une population spécifique, des parturientes. Durant la période de 2017 à 2019, Dramé M *et al.* avait rapporté une fréquence de 0,61 % de cas de Rhabdomyolyse parmi tous les cas d'hospitalisation. Cette fréquence est similaire à celle retrouvée dans notre étude dans le même service. L'âge moyen au moment du diagnostic était de 29,9 ans allant de 12 à 63 ans. Ce résultat montre que ce sont des pathologies qui peuvent survenir à tout âge comme décrit dans la littérature. [41, 42] Le sexe féminin prédominait dans cette étude, cela pourrait s'expliquer par la forte proportion des cas de rhabdomyolyse chez les femmes enceintes ou en post-partum.

### **Groupe ethnique :**

Les groupes ethniques majoritaires étaient les Peulhs suivis des Bambaras dans 43% et 22%, chacun. Ce résultat montre que ces pathologies n'ont pas un tropisme ethnique particulier parce que ces différentes ethnies suivent le même ordre de fréquence dans la population générale, excepté la large différence entre Bambara et Peulh.

#### **Lieu de résidence et profession :**

Le lieu de résidence de nos patients était Bamako dans la majorité des cas, soit 71,4 %. Cela pourrait s'expliquer par le fait que Bamako a été le lieu de l'étude, ce qui aurait facilité l'accès à la plupart des patients. La plupart de nos patients étaient des ménagères, soit 54,1%. Ces résultats pourraient s'expliquer par le fait que les femmes étaient majoritaires dans cette étude, la plupart d'entre elles étant des ménagères à cause de leur faible taux de scolarisation. Aussi, la préférence pour les structures privées des plus nantis pourrait expliquer cette tendance.

#### **Antécédents :**

La majorité des patients n'avaient pas d'antécédents particuliers connus. Le diabète et l'HTA étaient retrouvés chez un patient, chacun. Ceci pourrait s'expliquer par le nombre limité de cas de pathologies neuromusculaires dans notre cohorte.

#### **Aspects cliniques :**

Le déficit moteur à type de tétraparésie ou tétraplégie représentait le motif de consultation le plus fréquent avec 60,3% des cas. Ces données concordent avec celles rapportées dans la littérature qui montrent une prédominance des troubles moteurs dans les maladies neuromusculaires. [4]

La plupart des patients provenaient d'autres services en l'occurrence le service de gynécologie obstétrique dans 57,1% des cas et le reste des patients ont été vus en consultation externe de neurologie. Cela démontre la nécessité de la coopération interdisciplinaire pour le diagnostic et la prise en charge efficiente des patients atteints de maladies neuromusculaires.

Le mode d'installation des troubles était moins de 30 jours dans 63,3%. Cela pourrait s'expliquer par la prédominance des affections aiguës notamment les rhabdomyolyses.

Le type le plus fréquent était les rhabdomyolyses. Ces données corroborent les données de la littérature qui rapportent la prédominance des maladies musculaires parmi les affections neuromusculaires. [43]

L'étiologie de ces maladies était métabolique (carence en potassium) dans 72% suivi des étiologies dysimmunitaires et inconnue dans 14%, chacun. La carence en potassium a, en effet, été associée à la rhabdomyolyse dans beaucoup d'études. [44, 45] Ces étiologies sont les plus fréquentes parmi les causes acquises courantes de pathologies neuromusculaires.

Les patients ont bénéficié d'un traitement symptomatique et, selon les cas, d'un traitement spécifique ou étiologique. Cette prise en charge a amélioré l'état clinique des patients durant l'hospitalisation dans la majorité des cas. Comme décrites dans la littérature, les carences potassiques, malgré leur gravité, connaissent une amélioration spectaculaire en cas de prise en charge précoce.

### **Aspects paracliniques :**

Les signes à l'hémogramme étaient plus une anémie suivie d'une hyperleucocytose. La créatininémie avait révélé une insuffisance rénale chez des patients souffrant de rhabdomyolyse. Ceci confirme ce qui est rapporté dans la littérature comme quoi l'une des complications les plus courantes au cours de la rhabdomyolyse est l'insuffisance rénale [46].

Les enzymes musculaires ont été dosées chez les patients ayant une maladie musculaire et étaient fortement élevées, ce qui constituent le signe biologique d'une souffrance musculaire.

En effet les CPKs sont les enzymes musculaires les plus sensibles et reflètent au mieux la lyse musculaire. [47]



L'ENMG faite chez quelques patients avait confirmé myogène selon les pathologies suspectées.

Cependant, des examens complémentaires très importants comme le dosage des autoanticorps, les bilans inflammatoires, mais aussi le scanner ou l'IRM qui pouvaient nous permettre de mieux caractériser ces maladies n'ont pas été réalisés. [48, 49, 50] Ce manque de réalisation des examens réside en grande partie dans le faible pouvoir d'achat de la plupart des patients. Aussi la réalisation de l'ENMG qui devait être systématique n'était pas disponible pour la majorité des patients.

### **Conclusion et perspectives :**

Les maladies neuromusculaires sont rares en général et particulièrement en hospitalisation neurologique, dominée par les maladies du SNC en l'occurrence les accidents vasculaires cérébraux. Dans notre étude, les formes les plus fréquentes étaient les rhabdomyolyses. La prise en charge était symptomatique et curative avec des médicaments spécifiques selon le type de pathologie diagnostiquée. La cause de la maladie n'a pas été déterminée chez 14% des cas. La prochaine étape est de continuer à recenser les nouveaux cas de maladies neuromusculaires, continuer les investigations chez les patients n'ayant pas fait les analyses nécessaires et chez qui l'étiologie n'a pas été déterminée. Un suivi à moyen et long terme s'avère nécessaire pour établir l'histoire naturelle de ces pathologies dans nos populations et déterminer leur pronostic à long terme en raison de leurs complications mortelles.



**Références :**

- 1- Deenena J.C.W, Corinne G.C, Horlingsa, Jan J.G.M, Verschuurenb, André L.M. Verbeekc and Baziel G.M. van Engelena : Journal of Neuromuscular Diseases 2015 ; 2 : 73–85
- 2-Haisam I, Elizabeth R, Peter Z : Neuromuscular Disorders and the Role of the Clinical Electrophysiologist. J Am Coll Cardiol EP 2017; 3:1069–79
- 3-Arash S, José B. The Hospital Neurology Book, New York 2016. McGraw-Hill Education. pp 267-276
- 4-John H. J. W, Pieter A.V.D, Jessica E.H, Marianne V. Neuromuscular Disease: A Case-Based Approach. Cambridge University press 2013.  
<https://www.cambridge.org/core/terms>.<https://doi.org/10.1017/CBO9780511735905.002>
- 5-Jaydeep M. B. The Epidemiology of Neuromuscular Diseases. Neurol Clin. 2016 Nov; 34 : 999-1021
- 6-Giuseppe V, Gian LV, Olimpia M, Carmelo R, Sonia M: Genetic neuromuscular disorders: living the era of a therapeutic revolution. Part 2: diseases of motor neuron and skeletal muscle. Neurological Sciences 2019, 40: 671–681
- 7-Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research 2018; 5: 89–95
- 8-Tracy JA, Dyck PJ. Porphyria and its neurologic manifestations. Handb Clin Neurol 2014; 120 : 839–849
- 9-Youssoufa M, Oumar S, Fatoumata K, Seybou D, Souleymane P C et al. Neuropathic pain in Mali: The current situation, comprehensive hypothesis, which therapeutic strategy for Africa? eNeurologicalSci 2021, 22: 1003-12

10-Abdoulaye Y, Seybou HD, Thomas C, Lassana C, Salimata D, Oumar S et al. A novel mutation in the GARS gene in a Malian family with Charcot-Marie-Tooth disease. *Mol Genet Genomic Med* 2019, 7: e00782

11-Wonkam-Tingang E, Nguéfack S, Esterhuizen AI, Chelo D, Wonkam A. DMD-related muscular dystrophy in Cameroon: Clinical and genetic profiles. *Mol Genet Genomic Med* 2020; 8: e1362

12-Sacko M. Thèse de Méd 2016, Bamako: Etudes cliniques, paracliniques et thérapeutiques de la myasthénie autoimmune

13-Yalcouyé A. Thèse de Méd 2017, Bamako : Etudes cliniques, paracliniques et génétique de la maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 au Mali

14-Maiga AB . Thèse de Méd 2018; Bamako: Etudes cliniques, paracliniques et génétiques des dystrophinopathies au service de Neurologie du CHU du Point G

15-Guindo A. Thèse de Méd 2015, Bamako: pathologies neurologiques associées à la grossesse et au postpartum dans le service de neurologie du CHU Gabriel Touré

16-David HJ, Martin RT. Oxford Textbook of neuromuscular disorders. Oxford University press. Pp 20-25

17-David HJ, Martin RT. Oxford Textbook of neuromuscular disorders. Oxford University press. Pp 32-35

18-Marianne V, David JO. Palliative care in neuromuscular diseases. *Curr Opin Neurol* 2017, 30:686–691

20-Arash S, José B. The Hospital Neurology Book, New York 2016. McGraw-Hill Education. pp 267-276

- 21-David LF, Kerry M, Mary SS. Netter's Atlas of Neuroscience: 4, 71-75
- 22-David LF, Kerry M, Mary SS. Netter's Atlas of Neuroscience, 5, 77-83
- 23- David LF, Kerry M, Mary SS: Netter's Atlas of Neuroscience, 1, 1-42
- 24- David LF, Kerry M, Mary SS. Netter's Atlas of Neuroscience, 9, 153-231
- 25-Robert P. Lisak, Daniel D. Truong, William M. Carroll, Roongroj Bhidayasiri (2017). International Neurology. Wiley & Sons, Inc., 2016. Pp 549
- 26-<https://myasthenia.org/Professionals/Clinical-Overview-of-MG>. consulté le 24/04/2021
- 27-Yuki N, Hartung HP. Guillain–Barré syndrome. N. Engl. J. Med 2012. 366 ;2294–2304
- 28-Islam Z. Axonal variant of Guillain–Barré syndrome associated with Campylobacter infection in Bangladesh. Neurology 2010, 74, 581–587
- 29-Jacobs BC. The spectrum of antecedent infections in Guillain–Barré syndrome: a case–control study. Neurology 1998. 51, 1110–1115
- 31-Robert HB, Ammar A. Amyotrophic Lateral Sclerosis. N Engl J Med 2017; 377:162-72
- 32-<https://www.betterhealth.vic.gov.au/health/ConditionsAndTreatments/neuromuscular-disorders#classifications-of-neuromuscular-disorders>. Consulté le 26/09/2021
- 33-Bertorini TE. Clinical-Evaluation-Diagnostic-Neuromuscular-Disorders. pp 1396-356
- 35-David HJ, Martin RTurner. Oxford Texbook of neuromuscular disorders. Oxford University press. Pp 201-209
- 36-Mayer SA. Intensive care of the myasthenic patient. Neurology 1997; 48 (Suppl): 70S–75S

- 37-Gajdos P, Simon N, Rohan-Chabot P, Raphael JC, Goulon M. Long-term effects of plasma exchange in myasthenia. Results of a randomized study. *Presse Med* 1983; 12: 939–42
- 38-Bagley WH, Yang H, Shah KH. Rhabdomyolysis. *Intern Emerg Med* 2007; 2: 210–18
- 39-[www.musclegenetable.fr](http://www.musclegenetable.fr). consulté le 04/04/2021
- 40-Marianne V, David JO. Palliative care in neuromuscular diseases. *Curr Opin Neurol* 2017, 30: 686–691
- 41-Khedr. Prevalence of Neuromuscular Disorders in Qena/Egypt. *Neurological Research* 2016; 38: 12
- 42- Lidia GQ, Maria JR, Jordi DM, Jorge AP, Eduard G, Andres N et al. Targeted Next-Generation Sequencing in a Large Cohort of Genetically Undiagnosed Patients with Neuromuscular Disorders in Spain. *Genes* 2020; 11: 539
- 43-Carr AS, Cardwell CR, McCarron PO, McConville J. A systematic review of population based epidemiological studies in Myasthenia gravis. *BMC Neurol* 2010 ; 10 :46
- 44-Worms PM. The epidemiology of motor neuron diseases: a review of recent studies. *J Neurol Sci* 2001; 42: 191-3
- 45-Nochel JP. Neuromuscular manifestations of electrolyte disorders. *Am J Med* 1982 ;72 :521
- 46- Edwards G, Dora K A, Gardener M J, Garland C J, Weston A H. K<sup>+</sup> is an endothelium-derived hyperpolarizing factor in rat arteries. *Nature* 1998; 396 :269
- 47-Bosch XPE, Grau JM. Rhabdomyolysis and acute kidney injury. *N Eng J Med* 2009; 361 :62

48-Bohlmeyer TJ, Wu AH, Perryman MB. Evaluation of laboratory tests as a guide to diagnosis and therapy of myositis. *Rheum Dis Clin North Am* 1994; 20:845

49- José VD, Jorge AP, Claudia NP, Giorgio T, John V, Volker S et al. Accuracy of a machine learning muscle MRI- based tool for the diagnosis of muscular dystrophies. *Neurology* 2020; 2020; 94: 10

50- Alison MB, Rebecca JW, William TT, Sean CF, Michael J D, Saptarshi C et al. MR biomarkers predict clinical function in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 2020; 94: 9

## **FICHE SIGNALÉTIQUE**

**Nom:** YALCOUYE

**Prénom:** Abdoulaye

**Email:** abdallahyal@yahoo.fr

**Titre:** Etudes épidémiologique, clinique, et paraclinique des affections neuromusculaires en hospitalisation dans le Service de Neurologie du CHU Point G.

**Année universitaire:** 2020-2021

**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)

**Secteurs d'intérêt:** Neurologie, Neurosciences, Recherche clinique

**Résumé:** Cette étude a concerné des patients atteints de maladies neuromusculaires spécifiquement les atteintes musculaires et de la jonction neuromusculaire en hospitalisation dans le Service de Neurologie du CHU du Point G, Bamako, Mali. Elle s'est déroulée durant la période allant du 1<sup>er</sup> janvier 2019 au 31 Décembre 2020. Elle a comporté deux phases, une première qui était rétrospective et une seconde prospective, ayant duré une année chacune. Au terme de notre étude, nous avons inclus au total 14 patients ayant le diagnostic d'une affection neuromusculaire, représentant 1% parmi l'ensemble des pathologies neurologiques en hospitalisation. L'âge moyen au moment du diagnostic était de 29,9 ans avec des extrêmes allant 12 à 63 ans. Le sexe féminin prédominait avec un sexe ratio H/F de 0,3. Les ethnies les plus représentées étaient les Peulhs et les Bambaras soient, 43% et 22%, chacune. Le motif de



consultation le plus fréquent était le déficit moteur des quatre membres, soit 63,4%. Les groupes d'affection les plus courantes étaient les rhabdomyolyses, soient 57%. Les étiologies les plus courantes étaient métaboliques/carentielles suivies des causes dysimmunitaires respectivement dans 71,4 % et 14,3%. Les patients ont bénéficié d'une prise en charge symptomatique et aussi étiologique dépendamment de la pathologie en cause. La durée moyenne d'hospitalisation était de 9,5 jours (variant de 4-20 jours). L'évolution sous traitement fut favorable chez la plupart de nos patients. Cependant, elle s'était compliquée d'une insuffisance rénale aigue chez deux patients souffrant de Rhabdomyolyse.

**Mots clés:** Maladies Neuromusculaires, Myopathies, Rhabdomyolyse, Myasthénie, Neurologie, Neurosciences, Mali, Afrique.

## Annexe 1 : Questionnaire de recueil de données

### A-Aspects sociodémographiques

1-Numéro dossier =...

2-Age =...

2-Intervalle d'âge: [10 - 20]= 1 [21 - 30]= 2 [31 - 40]= 3 > 41 = 4

4-Sexe: M= 1 F= 2

5-Région de résidence: Bamako= 1 Kayes= 2 Koulikoro= 3 Sikasso= 4 Ségou= 5

Mopti= 6 Tombouctou= 7 Gao= 8 Kidal= 9 Autres=...

6-Profession: Ménagère= 1 Cultivateur=2 commerçant= 3 Enseignant/instructeur =4

Elève=5 autres=6

7-Ethnie : Bambara= 1 Peulhs= 2 Malinké= 3 Senoufo= 4 Sonhrai= 5 Bozo= 6

Maure= 7 Dogon= 8 Minianka= 9 Soninké= 10 autres= ....

### B-Aspects cliniques et paracliniques

8-Facteurs de risque : HTA= 1 Diabète= 2 Tabac= 3 Contraceptifs = 4

Sédentarité= 5

9-Antécédents médicaux: HTA=1 Diabète=2 tuberculose=3 UGD=4 Asthme=5

Drépanocytose= 6 Insuffisance rénale= 7 cardiopathie= 8 autres=...

10- Mode d'admission dans le service : Consultation externe= 1 Autres services= 2

10-1 Si d'autres services préciser le service d'origine: Gynéco-obstétrique= 1

Urgences= 2 Médecine Interne= 3 Néphrologie= 4 Rhumatologie= 5 autres= ...

11- Motif de consultation : Tétraparésie/tétraplégie= 1 paraparésie/paraplégie= 2

ptosis= 3 diplopie= 4 fatigabilité= 5 crampes musculaires= 6

12- Durée d'évolution de la maladie : < 30 jours= 1 >30 jours= 2

13- Date d'admission dans le service : .....

14-Durée d'hospitalisation: .....Jours

5- Signes cliniques :

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

16- Signes paracliniques :

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

17- Traitement instauré :

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

