COPMAN

8-9-10 et 11 Octobre 2025

Programme

Palais des ~~Congrès-Cotonou~~ (BENIN)

Thème

Les Maladies Neuromusculaires en Afrique : DéfisDiagnostiques,ThérapeutiquesetPerspectives

MERCREDI 08 OCTOBRE 2025

Master class sur les Maladies Neuromusculaires
(Organisé par la Société Béninoise de Neurologie)

Heures	Activités
08h30 - 13h00	**Diagnostic et Prise en charge des Maladies neuromusculaires (Modérateur : Thierry Adoukonou & Pr Eric Azabou)**
08h30 - 09h10	Approche diagnostique et prise en charge des neuropathies **Pr Guillaume Nicolas**
09h10 - 09h50	Approche diagnostique et prise en charge des myopathies **Pr Andoni Urtizbéréa**
09h50 - 10h30	Approche diagnostique et prise en charge des myasthénies **Pr Andoni Urtizbéréa & Pr Lomppo Labodi**
10h30 - 10h50	**Pause-café**
10h50 - 11h30	Le syndrome de Guillain Barré **Pr David Orlikowsky**
11h30 - 12h10	Explorations Génétiques dans les maladies neuromusculaires **Pr Ridha Mrad**
12h10 - 13h00	Présentation de cas cliniques **Pr Moustapha N'Diaye**
13h00 - 14h00	**Pause déjeuner**

Heures	Activités
14h00 - 17h00	**Explorations Fonctionnelles des maladies neuromusculaires (Modérateurs : Pr Eric Azabou & Pr I. Ben Youssef Turki)**
14h00 - 14h40	Quelle place pour l'EEG et les Potentiels Evoqués dans les MNMs ? **Pr Eric Azabou**
14h40 - 15h20	Les explorations de la fonction respiratoire dans les MNMs **Pr Hélène Prigent**
15h20 - 16h00	L'examen électro-neuromyographie des MNMs **Pr Christian Napon**
16h00 - 17h00	Workshop ENMG **Pr Guillaume Nicolas & Pr Christian Napon**
17h00	**Fin de la journée**
	JEUDI 09 OCTOBRE 2025
08h30 - 09h30	Accueil des participants
09h30 - 10h00	Cérémonie d'ouverture du Congrès
	Allocution du Ministre de la Santé du Bénin **Professeur Benjamin Hounkpatin**
	Mot de la Présidente du Congrès **Professeure Ilhem Ben Youssef Turki**
	Mot du Président du Comité Local d'Organisation **Professeur Dieudonné Gnonlonfoun**
	Mot du Président du Comité Scientifique **Professeur Eric Azabou**
	Mot du Président de l'Association Myo Care **Pr Myo'Care**
	Mot du Président de la Société Béninois de Neurologie (SBN) **Professeur Thierry Adoukonou**
10h00 - 11h00	**Session 1 - Myasthénies (Modérateurs : Pr Leila Laouar & Pr Adjien Constant)**
10h00 - 10h15	La physiopathologie de la myasthénie auto-immune **Pr Thouraya Ben Younes**

Heures	Activités
10h00 - 10h15	La physiopathologie de la myasthénie auto-immune **Pr Thouraya Ben Younes**
10h15 - 10h30	La prise en charge de la poussée myasthénique **Pr Andoni Urtizbéréa & Pr Lomppo Labodi**
10h30 - 10h45	Les autres syndromes myasthéniques **Pr Ange -Eric Kouamé Assouan**
10h45 - 11h00	Échanges et discussions
11h00 - 11h30	**Pause-café - Visite des posters CA1 à CA5**
11h30 - 13h00	**Session 2 : Myopathies** **(Modérateurs : Pr Thouraya Ben Younes & Dr Dieudonné Gnonlonfoun)**
11h30 - 11h50	Les myopathies des ceintures : Variabilité clinique et génétique **Pr Sonia Nouioua**
11h50 - 12h10	Actualités thérapeutiques dans les Maladies neuromusculaires **Pr Andoni Urtizbéréa**
12h10 - 12h30	Les Myopathies inflammatoires **Pr Zavier Zomalètho**
12h30 - 12h45	Echanges et discussions
12h45 - 13h45	Symposium Strides
13h45 - 15h00	**Pause déjeuner- Visite des posters CA6 à CA10**
15h00 – 16h00	**Session 3 : Neuropathies Périphériques** **(Modérateurs : Pr Guillaume Nicolas – Pr Ange Éric Kouame Assouan)**
15h00 - 15h15	Actualités diagnostiques et thérapeutiques des neuropathies **Pr Guillaume Nicolas**
15h15 - 15h30	Prise en charge de la poussée du syndrome de Guillain Barré **Pr David Orlikowski**
15h30 - 15h45	Prise en charge de la douleur neuropathique dans les MNMs **Pr Abass Fodé Cissé**
15h45 - 16h00	Echanges et discussions

Heures	Activités
16h00 – 16h45	**Session 4 : Conférence Plénière** **La réhabilitation des patients souffrant de maladies neuromusculaires** **Pr Kossi Oyéné**
16h45 – 17h15	**Pause-café- Visite des posters : de CA11 à CA17**
17h15 - 19h15	**Session 5 : Communications orales libres CO1 à CO19**
19h15	**Fin de la journée**

VENDREDI 10 OCTOBRE 2025

08h30 - 09h00	Accueil des participants
09h00 - 11h15	**Session 6 - Maladies Neuromusculaires et Grossesse** **(Modérateurs : Pr Kumaran Deiva & Pr Ridha Mrad)**
09h00 - 09h30	Gestion Grossesses et MNMs **Pr Marc Dommergues**
09h30 - 10h00	Le conseil Génétique des MNMs **Dr France Leturcq**
10h00 - 10h30	Aspects Psycho-sociaux **Pr Emilie Kpadonou**
10h30 - 10h45	Echanges et discussions
10h45 - 11h15	Rôle et cartographie des associations de patients œuvrant dans les MNM **Pr Myo'Care**
11h15 - 11h45	**Pause-café – Visite des posters CA1 à CA10**
11h45 - 13h15	**Session 7 : Maladies Neuromusculaires Pédiatriques** **(Modérateurs : Pr Sonia Nouioua & Pr Abass Fodé Cissé)**
11h45 - 12h05	Approche clinique des motifs de consultation chez l'enfant porteur d'une MNM **Pr Kumaran Deiva**
12h05 - 12h25	Quel accompagnement de l'enfant porteur d'une MNM ? **Pr Ilhem Ben Youssef Turki**
12h25 - 12h45	Formes trompeuses et pièges diagnostiques dans les MNMs **Pr Thouraya Ben Younes**

Heures	Activités
12h45 - 13h05	Place des Nouvelles technologies dans les MNMs de l'enfant **Pr Jean Bergounioux**
13h05 - 13h15	Echanges et discussions
13h15 - 14h30	**Pause Déjeuner**
14h30 - 16h30	**Session 8 : Complications respiratoires et orthopédiques des MNMs (Modérateurs : Pr Emilie Kpadonou & Pr Samy Bouchoucha)**
14h30 - 14h50	Complications respiratoires des MNMs **Pr Hélène Prigent**
14h50 - 15h10	Sommeil dans les MNMs : Quoi de neuf ? **Dr Maxime Patout**
15h10 - 15h30	Prise en charge respiratoire chez l'enfant MNM en réanimation **Dr Blaise Mbieleu**
15h30 - 15h50	Kinésithérapie respiratoire chez l'adulte MNM en réanimation **Dr Matthieu Lacombe**
15h50 - 16h10	Prise en charge orthopédique des MNMs **Pr Sami Bouchoucha**
16h10 - 16h30	Activité physique adaptée dans le contexte des MNMs **Pr Kossi Oyéné**
16h30 - 16h40	Echanges et discussions
16h40 - 17h00	**Pause-café – Visite des posters CA11 à CA17**
17h00 - 19h00	**Session 9 : Communications orales libres CO20 à CO38**
19h00 - 19h15	Le Mot de la Fin : Recommandations et perspectives
18h15 - 18h30	**Clôture du COPMAN 2025**

SAMEDI 11 OCTOBRE 2025

Course et Marche pour la sensibilisation et le dépistage des Maladies Neuromusculaires

Organisées avec les Forces Armées Béninoises et la Protection Civile du Bénin

COPMAN

8-9-10 et 11 Octobre 2025

Programme

Palais des Congrès-Cotonou (BENIN)

Thème

Les Maladies Neuromusculaires en Afrique : DéfisDiagnostiques,Thérapeutiqueset Perspectives

Merci

pour votre participation

Les partenaires

Ils nous soutiennent

LIVRE DES RESUMES

COMMUNICATIONS ORALES/COMMUNICATIONS AFFICHEES

SOMMAIRE

CO1: Corrélation diagnostic entre l'électroneuromyographie et l'échographie du poignet dans le syndrome du canal carpien....6

CO2 : Les radiculopathies L5-S1 en consultation de neurologie dans un hôpital de référence dans la ville de Douala....8

CO3: Respirer ou périr : enjeux et perspectives de la prise en charge respiratoire des maladies neuromusculaires en Algérie....10

CO4 : Myopathies auto-immunes : Quand l'articulaire se greffe au musculaire....12

CO5 : Spectre clinique et génétique des dystrophinopathies : étude d'une cohorte Algérienne....13

CO6: Quand l'analyse génétique fait défaut qu'apporte l'ENMG pour les diagnostics positif et différentiel des amyotrophies spinales (SMA) ?....15

CO7 : Myasthénie auto-immune au Burkina Faso: comparaison de l'évolution clinique avec ou sans thymectomie....16

CO8 :Neuropathies héréditaires sensitives et autonomes : Étude d'une série pédiatrique Tunisienne....18

CO9 : Une myopathie nécrosante auto-immune de l'enfant mimant une dystrophie musculaire des ceintures.....20

CO10: Une variante récurrente du gène PLOD1 provoque le syndrome d'Ehlers-Danlos cyphoscoliotique chez huit patients sénégalais présentant une hypotonie néonatale....22

CO11 : Neuropathies héréditaires au service de Neurologie de FANN : caractéristiques, évolution et défis de la prise en charge....24

CO12 : Histoire naturelle de la SMA type 1 : étude d'une série hospitalière et intérêt d'une la prise en charge multidisciplinaire....26

CO13 : Utilité de l'évaluation de la fonction sudorale dans le dépistage du diabète de type 2 : étude cas-témoins au Togo en 2022....28

CO14 : Disponibilité et accessibilité financière des médicaments anti-douleurs neuropathiques au Togo en 2022....30

CO15 : A propos d'un cas de malformation de chiari de type 1 révélé par un syndrome cérébelleux à Lomé en 2025....32

CO16 : « Prise en soins des troubles phonatoires et de déglutition chez les enfants souffrants de la maladie neuromusculaire au Bénin par le Neuropsycholinguiste Cognitiviste clinicien »....34

CO17 : Chirurgie moderne des scolioses neuromusculaires : innovations techniques et impact fonctionnel....36

CO18: Répercussions psycho-affectives de la défaillance neuromusculaire de l'enfant sur les parents. Cas de huit familles à Ouagadougou....38

CO19 : La myasthénie : aspects cliniques, thérapeutiques et évolutifs dans les CHU de Lomé en 2023....39

CO20 : La Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA) : Profil épidémiologique, diagnostique et thérapeutique à propos de huit cas colligés au Togo en 2025....40

CO21 : Convulsions et syndrome de Guillain Barré faisant découvrir un lupus systémique : cas d'un adolescent à Lomé et revue de la littérature....42

CO22 : Maladies neuromusculaires : ne laissons pas le cœur en reste "L'approche cardiologique des maladies neuromusculaires"....44

CO23 : Motor Neuron Disorder in the Context of Sjögren's Syndrome: A Case Report....46

CO24: Juvenile Idiopathic Inflammatory Myopathies: Antibodies and phenotypes.48

CO25: MALADIE DE CHARCOT MARIE TOOTH A LOME: A PROPOS D'UN CAS AVEC RETARD DIAGNOSTIQUE.....50

CO26 : Maladie de Pompe infantile au CHU-MEL de Cotonou : effort de confirmation moléculaire....51

CO27 : Myasthénie : à propos de 2 cas observés en Guinée et revue de la littérature....52

CO28 : Neuropathie diabétique au service de neurologie de l'Hôpital National Ignace Deen : à propos d'un cas et revue de la littérature....54

CO29 : Profil clinique, histologique et génétique des myopathies congénitales : Étude d'une cohorte pédiatrique tunisienne....56

CO30 : La masse du biceps : un signe clinique partagé entre LGMD R1 et LGMD R2....58

CO31 : Le défi du diagnostic des dystrophies musculaires en Afrique de l'Ouest....60

CO32 : LA MYOPATHIE DE DUCHENNE A ABIDJAN DE 2017 A CE JOUR : ETUDE DE CAS ET REVUE DE LA LITTERATURE....61

Kamissoko Y. ; Hien R. ; Kofane A. ; Aguessy S. ; Gangak J. Alloh A.....61

CO33 : Polyradiculoneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique au Burkina Faso : étude descriptive inaugurale à Ouagadougou.....62

CO34 : Prise en charge de la Paralysie Obstétricale du Plexus Brachial par la Rééducation au CNAOM.....64

CO35 : Comparaison des neuropathies périphériques au Sudoscan et à l'électroneuromyogramme (ENMG) chez les patients diabétiques suivis au CNHU-HKM de Cotonou en 2022.....66

CO36 : Syndromes myasthéniques congénitaux : aspects cliniques, électrophysiologiques, génétiques et évolutifs d'une cohorte Tunisienne.....68

CO37 : Corrélation entre Gravité de l'Accident Vasculaire Cérébral et Indépendance Fonctionnelle Post-AVC à Cotonou.....70

CO38 : Gestion de l'hypertension artérielle après un accident vasculaire cérébral : expérience de la Clinique Universitaire de Neurologie du Centre National Hospitalier et Universitaire Hubert Koutoukou Maga de Cotonou en 2024.....72

CA1 : Diagnostic génétique de l'Amyotrophie Spinale Infantile : A propos de la plus large cohorte tunisienne.....74

CA2 : Apport du diagnostic moléculaire dans les dystrophies musculaires : Expérience du service de Génétique de l'Hôpital Charles Nicolle de Tunis.....77

CA3 : LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE SYNDROMIQUE : QUE NOUS APPORTE LE NGS ?.....79

CA4 : LE SYNDROME DE JOUBERT: UN AUTRE EXEMPLE DE L'HETEROGENEITE CLINIQUE INTRAFAMILIALE.....80

CA5: A COHORT STUDY OF TUNISIAN PATIENTS WITH ANGELMAN SYNDROME: WHAT ABOUT EPILEPSY ?.....83

CA6: Clinical and molecular characterization of 28 Tunisian patients with Rett syndrome.....85

CA7 : DIAGNOSTIC PRENATAL DE L'AMYOTROPHIE SPINALE TYPE I : ÇA A COMMENCÉ IL Y A 20 ANS.....86

CA8: Chirurgie moderne des scolioses neuromusculaires : innovations techniques et impact fonctionnel.....88

CA9: Charcot-Marie-Tooth et cancer bronchique : complexité du diagnostic et limites du traitement chirurgical.....91

CA10: Insuffisance respiratoire sans dyspnée : un piège clinique dans les myopathies. Observation clinique....93

CA11 : Syndrome d'hyperventilation lié à l'exclusion scolaire chez un enfant atteint de dystrophie musculaire des ceintures dans un contexte de précarité socioéconomique : à propos d'un cas....94

CA12 : Enquête de satisfaction des patients amputés trans-tibiaux et trans-fémoraux appareillés à la Clinique Universitaire de Médecine Physique et Réadaptation du Centre National Hospitalier Universitaire Huber K. MAGA de COTONOU....95

CA13 : Pollakiurie : un mode rare et unique de révélation d'une syringomyélie dorsale silencieuse chez un jeune homme – à propos d'un cas....96

CA14 : EPILEPSIE ET PALUDISME CHEZ LES ENFANTS AGES DE 1 A 15 ANS DANS LA VILLE DE PARAKOU EN 2018 : ETUDE CAS-TEMOINS....97

CA15 : Etude pilote sur l'Activité Physique en groupe pour l'Améliorer la Participation Sociale des Survivants d'Accident Vasculaire Cérébral : EPAPASS essai clinique randomisé....99

CA16: Implementation of training and awareness sessions on the prevention of surgical site infections (SSI) among Community Relays and Qualified Community Health Workers in the commune of KLOUEKANME in Benin....101

CA17 SYNDROME D'ENCEPHALOPATHIE POSTERIEURE REVERSIBLE (PRES) : A PROPOS D'UN CAS AU CNHU-HKM DE COTONOU....103

COMMUNICATIONS ORALES

CO1 : CORRELATION DIAGNOSTIC ENTRE L'ELECTRONEUROMYOGRAPHIE ET L'ECHOGRAPHIE DU POIGNET DANS LE SYNDROME DU CANAL CARPIEN

Eric Gueumekane Bila Lamou[1,2], Yannick Onana[1,8], Noel Edisari Désirée Mbango Ekouta[1,2],Martine Nida[1,2], Arlette Géraldine Nguea Ndjame[1,2] , Annick Mélanie Magnerou[2,4], and ……,, Yacouba Njankouo Mapoure[2,3]

[1] Hôpital gynéco obstétrique et pédiatrique de Douala
[2]Faculté de Médecine et des Sciences Pharmaceutiques de Douala
[3]Hopital général de Douala
[4]Hopital Laquintinie de Douala
[5]Faculté de Médecine de Douala
[6]Faculté Médecine et des Sciences Biomédicale de Yaoundé
[7]Université de Dschang
[8]Faculté de médecine de Garoua

Corresponding author: Eric Gueumekane Bila Lamou; bilaeric307@gmail.com / bilaeric@yahoo.fr Phone: 00237 659261060

Introduction : L'Electroneuromyographie (ENMG) est l'examen de référence pour le diagnostic et le grading du syndrome du canal carpien (SCC), mais son accès est limité dans les milieux à ressources réduites. L'échographie du poignet, non invasive et largement disponible, pourrait être une alternative dont la performance dépend de la sévérité. Notre étude a comparé la concordance échographique ENMG/échographie pour déterminer les stades cliniques où l'échographie peut remplacer de manière fiable l'ENMG. **Méthodologie** : 40 patients consécutifs atteints de SCC à l'hôpital gynéco-obstétrique et pédiatrique de Douala ont bénéficié d'une échographie standardisée du poignet (section transversale du nerf médian, signes de compression) et d'une ENMG classée en léger, modéré ou sévère. Les critères d'inclusion étaient le diagnostic clinique de SCC et le consentement éclairé. Les données ont été analysées sous SPSS v26 avec calcul des taux de concordance échographie–ENMG, de la sensibilité de l'US selon la sévérité et estimation des intervalles de confiance. **Résultats :** Quarante patients consécutifs (70 % de femmes) ; 45 % femmes au foyer, 35 % secrétaires ont été inclus. L'ENMG a classé 16 cas en SCC léger, 12 en modéré et 12 en sévère. L'échographie a montré une sensibilité de 100 % pour le SCC sévère, 83 % pour le modéré et 44 % pour le léger. **Conclusion** : L'échographie du poignet affiche une excellente sensibilité pour les SCC modérés à sévères (formes sensori-motrices) et une spécificité globale élevée. Elle reste insuffisante pour détecter les SCC légers à présentation sensible uniquement. En

l'absence d'ENMG, l'US peut servir d'outil fiable pour diagnostiquer les SCC modérés à sévères selon le contexte clinique.

Mots clés : Electroneuromyographie, Echographie du poignet, syndrome du canal carpien

CO2 : LES RADICULOPATHIES L5-S1 EN CONSULTATION DE NEUROLOGIE DANS UN HOPITAL DE REFERENCE DANS LA VILLE DE DOUALA

Eric Gueumekane Bila Lamou[1,2], Yannick Onana[1,8], Noel Edisari Désirée Mbango Ekouta[1,2],Martine Nida[1,2], Arlette Géraldine Nguea Ndjame[1,2] , Marlene Dzobosse[1,] ,and ....., Yacouba Njankouo Mapoure[2,3]

[1]Hôpital gynéco obstétrique et pédiatrique de Douala
[2]Faculté de Médecine et des Sciences Pharmaceutiques de Douala
[3]Hopital général de Douala
[4]Hopital Laquintinie de Douala
[5]Faculté de Médecine de Douala
[6]Faculté Médecine et des Sciences Biomédicale de Yaoundé
[7]Université de Dschang
[8]Faculté de médecine de Garoua

Corresponding author: Eric Gueumekane Bila Lamou; bilaeric307@gmail.com / bilaeric@yahoo.fr **Phone**: 00237 659261060

Introduction : La radiculopathie lombo-sacrée, principalement liée à une hernie discale postéro-latérale ou à une sténose foraminale aux étages L4–L5 et L5–S1, se manifeste par lomboradiculalgie, paresthésies et déficit moteur, et se diagnostique par IRM/scanner et EMG. Cette étude rétrospective décrit les caractéristiques cliniques, diagnostiques, thérapeutiques, pronostiques et les facteurs de risque de ces radiculopathies. **Méthode :** Étude rétrospective descriptive (janvier 2020–juin 2025) de 200 patients adultes atteints de radiculopathie L4–S1, recrutés à l'hôpital gynéco-obstétrique et pédiatrique de Douala selon des critères d'inclusion/exclusion stricts, avec collecte des données démographiques, cliniques, d'imagerie et d'électromyogramme à partir des registres de neurologie et rhumatologie. L'analysé a été faite sous SPSS v26 (statistiques descriptives, chi-2, ANOVA, régression logistique, $p < 0,05$)

Résultat : âge moyen 47,2 ± 12,5 ans ; 64 % de femmes, 92 % présentaient une lomboradiculalgie, 68 % des troubles sensitifs et 34 % un déficit moteur ; l'imagerie (85 % scanner, 15 % IRM) a révélé 60 % d'hernie discale postéro-latérale et 30 % de sténose foraminale, et l'EMG a confirmé la radiculopathie dans 85 % des 40 % examinés. Le traitement conservateur (antalgiques, AINS, prégabaline, kinésithérapie) a réussi dans 70 % des cas (30 % ont nécessité une chirurgie), 82 % des patients ont récupéré partiellement ou totalement ; l'obésité (38 %), le port de charges lourdes (45 %) et la sédentarité (52 %) étaient les principaux facteurs de

risque, et l'analyse multivariée a identifié l'obésité (OR = 2,1), le déficit moteur préopératoire (OR = 3,4) et une durée des symptômes > 6 mois (OR = 2,8) comme prédicteurs indépendants de mauvais pronostic (p < 0,01). **Conclusion :** La prise en charge initiale strictement conservatrice (antalgiques, AINS, prégabaline, kinésithérapie) a été efficace dans 70 % des cas, avec une évolution partielle ou complète favorable chez 82 % des patients. L'obésité, le port de charges lourdes, la sédentarité et les antécédents familiaux se sont avérés facteurs de risque majeurs, tandis que l'obésité, le déficit moteur préopératoire et la chronicité des symptômes ont prédit de façon indépendante un mauvais pronostic, justifiant un dépistage et une intervention précoce.

Mots clés : radiculopathies L5-S1, hôpital de référence dans la ville de Douala

CO3 : RESPIRER OU PERIR : ENJEUX ET PERSPECTIVES DE LA PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES EN ALGERIE.

Leila Laouar[1,2]*, Nadia Dammene Debbih[1,3], Nadia Hammadi[1,4], Sonia Nouioua[1,5]
[1]Laboratoire Neurosciences, Université des sciences de la santé Youcef El Khatib, Algérie
[2]Service de Pneumologie, Centre hospitalo-universitaire Mustapha, Faculté de Médecine d'Alger, Université des sciences de la santé Youcef El Khatib, Algérie
[3]Service de Cardiologie, Centre hospitalo-universitaire Mustapha, Faculté de Médecine d'Alger, Université des sciences de la santé Youcef El Khatib, Algérie
[4]Institut National Paramédical Alger, Algérie. [5]Service de Neurologie, Centre hospitalo-universitaire Al Maham, Faculté de Médecine Tipaza
* Auteur correspondant : laouar_leila@yahoo.fr Tél : 213555814590

Introduction : Dans les maladies neuromusculaires (MNM), l'atteinte respiratoire constitue un déterminant majeur de la survie. Souvent insidieuse, elle progresse vers une insuffisance respiratoire chronique. La ventilation non invasive (VNI), lorsqu'elle est initiée précocement, améliore nettement la qualité de vie et la survie. Elle s'intègre dans une stratégie globale incluant l'aide à la toux et le maintien des soins à domicile.

Objectif : Décrire les pratiques actuelles de prise en charge respiratoire des MNM en Algérie, identifier les obstacles rencontrés et envisager les perspectives d'amélioration dans un contexte de réformes sanitaires.

Méthodes : Étude rétrospective multicentrique analysant les parcours de patients atteints de MNM avec atteinte respiratoire suivis dans plusieurs centres hospitaliers algériens entre 2015 et 2024. Les modalités diagnostiques, l'accès à la VNI et la disponibilité des soins à domicile ont été évalués.

Résultats : Le diagnostic de la faiblesse respiratoire est souvent tardif. Malgré un accès inégal, la VNI a permis d'améliorer le confort, de réduire les hospitalisations pour décompensation aiguë et de prolonger la survie. Les freins majeurs sont le retard diagnostique, l'absence de protocoles nationaux et la disponibilité limitée d'outils techniques (capnographe, polygraphie, dispositifs d'aide à la toux, VNI). Les soins à domicile restent embryonnaires, bien que certaines initiatives locales existent. L'implication croissante des neurologues et l'intégration du pneumologue dès les premiers stades ont favorisé une amélioration sensible des pratiques.

Perspectives : L'inclusion récente des MNM dans le Plan National Algérien des Maladies Rares ouvre la voie à des programmes structurants visant le dépistage précoce, l'élargissement de l'accès à la VNI et le développement des soins à domicile dans une approche multidisciplinaire.

Conclusion : Une réponse efficace à cette urgence silencieuse repose sur trois piliers : anticipation, organisation des parcours de soins et formation des équipes.

Mots-clés : maladies neuromusculaires ; insuffisance respiratoire ; ventilation non invasive ; Algérie

CO4 : MYOPATHIES AUTO-IMMUNES : QUAND L'ARTICULAIRE SE GREFFE AU MUSCULAIRE

S. Abdellaoui (1), S. Nouioua (2)
(1) Rhumatologie, CHU Beni messous
(2) Neurologie, EHS Cherchell

Introduction. Les myopathies inflammatoires (MI) sont des maladies auto-immunes rares et hétérogènes caractérisées notamment par une atteinte inflammatoire musculaire et articulaire. Par conséquent, le pronostic fonctionnel sera doublement compromis lorsque les deux atteintes sont associées. Notre objectif était de déterminer le phénotype auto-immun cible pourvoyeur d'un rhumatisme sévère et d'identifier les facteurs qui s'associent à la survenue de l'atteinte articulaire au cours des MI. **Patients et méthodes.** Étude prospective multicentrique incluant 108 patients atteints de MI définis selon les critères ACR/EULAR2017, ont été analysé le profil clinique et paraclinique afin d'identifier les facteurs prédictifs de présence d'une composante articulaire. Le logiciel SPSS.26 a été utilisé pour l'analyse statistique de cette étude. **Résultats.** Les patients avec versant articulaire : 11 hommes et 49 femmes d'âge moyen de 51,9 ans et de BMI moy : 23,81Kg /m2, 8,3% étaient fumeurs. Le déficit musculaire de départ (MMT8) était ≤3/5 chez 61,6%, 81,6% avaient un Raynaud sévère et 63% avaient une pneumopathie (PID) à la TDM. Un nombre≥ 4 articulations douloureuses (NAD) chez 90%, 13,3% avaient une arthrite. Le DAS28 à au moins activité modérée > 3,2 était retrouvé chez 61,6% et le HAQ était ≥1 chez 73,3% avec dommage structural à la radiographie chez 15% et anomalies à l'échographie chez 6,6% des patients appuyant le caractère peu destructeur de cette entité. Les anticorps PM-Scl, Jo1, PL7 étaient le plus associés à une arthrite et à des anomalies structurales. Le profil anti-Mi1β était associé aux NAD et à la fibromyalgie. Les patients recevaient en majorité des corticoïdes, methotrexate et/ou hydroxychloroquine. Le sexe masculin (p = 0,039), MMT8≤3 au départ (p = 0,035), le Raynaud sévère (p=0,025), la PID à la TDM (p = 0,03), les calcinoses (0,04), le sous-groupe MDA5, PM-Scl et SAS (Jo1-PL7) (p=0,02) étaient significatifs chez avec atteinte articulaire plus sévère, Il n'existe pas de différence concernant l'âge, le tabac, le BMI bas et la positivité des anti-CCP. **Conclusion.** L'atteinte articulaire est sous diagnostiquée au cours des MI. Ce travail a permis de clusteriser les patients avec handicap, éligibles à l'ergo-rééducation soulignant l'intérêt de la multicollaboration. Davantage d'études similaires sont nécessaires pour conforter ces résultats.

Mots clés : myopathie inflammatoire, arthrite, radiographie, handicap fonctionnel

CO5 : Spectre clinique et génétique des dystrophinopathies : étude d'une cohorte Algérienne

Abdelkrim. A, Nouioua. S, Benchaabi. O, Ramdane Cherif. F

Service de neurologie EHS Cherchell Tipaza Algérie

Type de communication souhaité : Poster

Email : abdelmadjid.abdelkrim@gmail.com

Introduction : Les dystrophinopathies sont des affections musculaires récessives liées à l'X, dues à des mutations du gène *DMD*. Elles se distinguent par un spectre clinique très large, allant de la forme sévère de Duchenne (DMD) à la forme plus modérée de Becker (BMD).

Objectifs : Etude rétrospective afin d'analyser les corrélations phénotype-génotype et décrire le spectre mutationnel d'une cohorte de patients algériens, pour caractériser la maladie dans cette population.

Méthodes : Étude rétrospective d'une cohorte de 60 patients (dont 3 femmes symptomatiques) issus de 40 familles, présentant des critères cliniques évocateurs. L'investigation moléculaire du gène DMD a été menée par différentes techniques : PCR multiplexe, MLPA ou NGS. La majorité des patients ont bénéficié d'une prise en charge standardisée, incluant une corticothérapie et un traitement cardioprotecteur par IEC à partir de 10 ans.

Résultats : L'analyse moléculaire a permis d'identifier dans la majorité des cas des macro-délétions touchant un ou plusieurs exons (42/60 : 70%), suivies des duplications (8 /60 : 13%) et des mutations ponctuelles (5/60 : 8%). La particularité dans cette cohorte est l'identification de deux variants pathogènes inédits : une mutation silencieuse et une quadruplication du gène DMD. Cliniquement, le phénotype prépondérant est celui de Duchenne, avec un début à 4 ans en moyenne et la présence de 03 femmes conductrices symptomatiques présentant un déficit moteur proximal, de gros mollet et hyperCKémie. La corrélation génotype-phénotype, basée sur l'intégrité du cadre de lecture, s'est avérée absolue.

Discussion : Le spectre phénotypique des cas Algériens de dystrophinopathies est très large et est parfaitement corrélé aux différentes mutations génétiques selon la règle de Monaco et la préservation du cadre de lecture, avec la présence de cas rares de femmes symptomatiques.

Conclusion : Il existe une bonne corrélation phénotype-génotype selon la règle de Monaco.

Les thérapeutiques actuelles sont pour l'instant essentiellement symptomatiques mais l'émergence de thérapies innovantes offre des perspectives prometteuses.

Mots clés : Dystrophinopathies, Corrélation phénotype-génotype, maladie génétique.

CO6 : QUAND L'ANALYSE GENETIQUE FAIT DEFAUT QU'APPORTE L'ENMG POUR LES DIAGNOSTICS POSITIF ET DIFFERENTIEL DES AMYOTROPHIES SPINALES (SMA) ?

Dr Djamila MAHMOUDI
Neurologue ; Alger (Algérie).
Cabinet médical de Neurologie et de d'Electrodiagnostic clinique
4, rue Patrice Lumumba Alger (Algérie)
Mail : mahmoudineuro@gmail.com

Résumé

De nos jours, l'analyse génétique et l'identification des mutations particulièrement du gène SMN1 est devenue la pierre angulaire du diagnostic des Amyotrophies Spinales (SMA) sans avoir recours à l'ElectroNeuroMyoGraphie (ENMG) qui est parfois mal vécu par les patients (ou les parents des enfants) atteints de maladies neuromusculaires (MNM) en général et de SMA en particulier.

Cependant quand cette analyse n'est pas disponible ou quand elle fait défaut l'ENMG reste un outil essentiel dans le diagnostic positif des SMA et surtout leur diagnostic différentiel d'autant que ces SMA appartiennent à « la grande famille » des maladies neuromusculaires qui présentent assez souvent des similitudes phénotypiques (amyotrophie , déficit moteur , déformations , détresse respiratoire) et l'ENMG permet de différencier les atteintes neurogènes des atteinte myopathiques ou de la jonction neuromusculaire et de ce fait réduit l'errance diagnostique permettant ainsi une prise en charge personnalisée des patients.

L'idéal serait de confronter les données cliniques aux données ENMG et les intégrer aux avancées de la génétique, pour mieux classer les phénotypes et orienter les patients éligibles vers les thérapies innovantes disponibles de nos jours.

A travers cette présentation qui est illustrée par des vignettes cliniques nous verrons que l'ENMG conserve toute sa pertinence, en classant les patients en fonction de l'atteinte (neurogène, myogène, atteinte de la jonction neuromusculaire), réduisant ainsi l'errance diagnostique et permettant d'orienter l'analyse génétique moléculaire, qui reste le gold standard pour la confirmation diagnostique.

Mots clés : Amyotrophies spinales (SMA), maladies neuromusculaires (MNM), Electroneuromyographie (ENMG), analyse génétique.

CO7 : MYASTHENIE AUTO-IMMUNE AU BURKINA FASO: COMPARAISON DE L'EVOLUTION CLINIQUE AVEC OU SANS THYMECTOMIE

LOMPO Djingri Labodi[1, 2], ZOUNGRANA Alassane[1], GNAMPA Melody Z, KERE Fabienne[1], NAPON Chritian[2,3], MILLOGO Athanase[1, 2]

[1]Université Joseph Ki-Zerbo, UFR/SDS, Département de Neurologie, Ouagadougou, Burkina Faso

[2]CHU Tengandogo, Service de Neurologie, Ouagadougou, Burkina Faso

[3]CHU Bogodogo, Service de Neurologie, Ouagadougou, Burkina Faso

E-mail : labodilompo@yahoo.fr

Introduction :

Notre étude visait à comparer l'évolution clinique de la myasthénie auto -immune avec ou sans thymectomie au Burkina Faso.

Patients et méthodes :

Il s'est agi d'une étude prospective de suivi longitudinal qui s'est déroulée de Mars 2015 à Juillet 2024, qui a concerné une population de 46 patients suivis pour myasthénie auto-immune sous traitement médicamenteux (anticholinéstérasiques, corticoïdes et/ou immunosuppresseurs) dont 18 ont eu une thymectomie chirurgicale et 28 sous traitement exclusivement médicamenteux. Ces patients ont été suivis pendant au moins 24 mois après la thymectomie. Les données évolutives été comparées entre les deux groupes de patients, à l'aide d'une analyse bivariée (test de Chi carré pour la comparaison des pourcentages et test t de Student pour la comparaison des moyennes), avec un seuil de significativité $p < 0,05$.

Résultats :

En tout 46 patients suivis pour MAI ont été colligés, dont 28 cas (61%) sont restés sous traitement médicamenteux exclusif et 18 cas (39%) ont bénéficié d'une thymectomie. Le délai médian entre le diagnostic de MAI et la thymectomie était de 18 mois et Le délai médian entre le début des symptômes et la thymectomie était de 39 mois. Les caractéristiques socio-démographiques, cliniques, biologiques et thérapeutiques médicamenteuses, étaient comparables dans les 2 groupes ; l'hyperplasie thymique ou le thymome à la TDM thoracique étaient significativement plus fréquent dans le groupe des thymectomies (94% vers 52% ; p=0,007). Au terme

du suivi post thymectomie d'au moins 24 mois, le taux de rémission clinique était significativement plus important dans le groupe thymectomie que le groupe traitement médicamenteux (33% versus 7% ; p=0,042).

Conclusion :

Notre étude a démontré que l'association de la chirurgie à la prise en charge pharmacologique permet une meilleure amélioration clinique de la MAI au Burkina Faso, confirmant que la thymectomie constitue une option thérapeutique efficace chez les patients atteints de MAI.

Mots-clés : MAI ; traitement médicamenteux ; thymome ou hyperplasie thymique ; thymectomie ; rémission clinique ; Burkina Faso.

CO8 : NEUROPATHIES HEREDITAIRES SENSITIVES ET AUTONOMES : ÉTUDE D'UNE SERIE PEDIATRIQUE TUNISIENNE

M. Ben Hafsa, T.Ben Younes, Z.Miladi, A. Zioudi, M. Jamoussi, H.Benrhouma, I.Ben Youssef-Turki, H.Klaa, I.Kraoua

LR 18SP04 et Service de Neurologie de l'Enfant et de l'Adolescent. Institut Mongi Ben Hmida de Neurologie. Tunis. Tunisie

Introduction : Les neuropathies héréditaires sensitives et autonomes (NHSA) représentent un groupe rare et hétérogène de neuropathies héréditaires pouvant mettre en jeu le pronostic fonctionnel et vital. Notre objectif était de décrire les caractéristiques cliniques, paracliniques et évolutives des NHSA d'une population Tunisienne.

Méthodologie: Nous avons inclus les patients ayant une NHSA suivis au service de neurologie pédiatrique de l'Institut National de Neurologie de Tunis, de 2004 à 2024. Les données cliniques, électro physiologiques, génétiques,thérapeutiques et évolutives ont été analysées.

Résultats :Six patients (SR=1), issus de quatre familles ont été inclus. Une consanguinité était retrouvée dans cinq cas. Trois patients avaient des cas similaires dans la famille. L'âge moyen de début était de 2.2 ans [6-15 ans]. L'âge moyen de la première consultation était de 5,4 ans. Le tableau clinique révélateur était : une insensibilité à la douleur dans quatre cas et des signes cutanés dans cinq cas. Les signes cliniques retrouvés étaient : une hypo/anesthésie thermique(n=4), algique(n=4), thermo-algique(n=1), un syndrome sensitif profond(n=1) et des troubles trophiques dans six cas(des ulcérations(n=6), une xérose cutanée(n=3),des automutilations(n=2), des infections cutanées(n=2) et une hyperkératose(n=1)). L'électro-neuro-myogramme a montré une neuropathie sensitive axonale chez tous les patients. La biopsie nerveuse a montré une prédominance de fibres type I(n=1), une inégalité de la taille des fibres(n=1), et une diminution des fibres myélinisées de grand diamètre et de petit diamètre(n=2).L'étude génétique pratiquée chez quatre patients a confirmé une NHSA de type 2.L'évolution était marquée par la survenue de complications orthopédiques : déformations des pieds(n=4), scoliose(n=1), amputation(n=1) et micro-fractures(n=1).

Conclusion:

Le diagnostic de NHSA doit être évoqué devant des signes dysautonomiques associés à des lésions cutanées inexpliquées. Cette pathologie reste sous-

diagnostiquée, en raison de sa présentation clinique variée et hétérogène. La prise en charge est multidisciplinaire et basée sur des mesures symptomatiques permettant d'améliorer la qualité de vie.

Mots clès : Neuropathie, sensitive, dysautonomie, génétique

Mail : bythouraya@yahoo.fr

CO9 : UNE MYOPATHIE NECROSANTE AUTO-IMMUNE DE L'ENFANT MIMANT UNE DYSTROPHIE MUSCULAIRE DES CEINTURES.

Kerriche.H, Nouioua. S, Abdelhak. S, Benchaabi. O, Ramdane Cherif.F

Service de neurologie EHS Cherchell Tipaza Algérie

Introduction (40 mots) :

La myopathie nécrosante auto-immune juvénile représente une entité rare ; elle constitue un piège diagnostique devant un tableau pseudo-dystrophique. Un bilan exhaustif et spécifique permet un diagnostic précoce, conditionnant la rapidité de la prise en charge thérapeutique et le pronostic fonctionnel.

Observation (108 mots) :

Une fillette âgée de 7 ans, issue d'une famille non consanguine et au développement psychomoteur normal, présente depuis l'âge de 3 ans un déficit moteur proximal et axial, associé à une hyperCKémie majeure (43 fois la normale). Le diagnostic de dystrophie musculaire des ceintures, type gamma-sarcoglycanopathie, a été posé initialement, mais le NGS d'un panel large de gènes a exclu une myopathie génétique. Le test "dot myosite" a révélé une forte positivité pour l'anticorps anti-HMG-coenzyme A réductase, confirmant le diagnostic de myopathie nécrosante auto-immune. Un traitement par corticoïdes, immunoglobulines IV et rituximab (300 mg) a permis une amélioration spectaculaire des troubles moteurs et une normalisation des scores fonctionnels.

Discussion (112 mots) :

La MNAI est fréquente chez l'adulte, mais rarement décrite chez l'enfant, où la dermatomyosite juvénile prédomine largement, avec une incidence de 3,2 pour un million d'enfants. La positivité pour les anticorps anti-HMGCR et anti-SRP54 n'était présente que dans 1 à 2,2 % des séries pédiatriques. Une dystrophie musculaire d'origine génétique a d'abord été évoquée, avant que la présence d'auto-anticorps spécifiques (anti-SRP ou anti-HMGCR) n'établisse le diagnostic de MNAI. La présentation clinique chez l'enfant illustre la difficulté diagnostique, comme dans le cas décrit, où le phénotype clinique était très évocateur d'une LGMD, voire d'une dystrophinopathie féminine. Un traitement par corticoïdes, IgIV et anti-CD20 (rituximab) a entraîné une amélioration spectaculaire des troubles moteurs.

Conclusion (35 mots) :

Malgré leur rareté, les MNAIJ à anticorps anti-HMGCR doivent être évoquées devant toute myopathie inexpliquée chez l'enfant. La nécessité d'un dépistage précoce des auto-anticorps permet d'instaurer à temps des immunothérapies efficaces, modifiant ainsi le pronostic.

Mot clé : dot myosite /dystrophie/ HMGCR / MNAIJ

CO10 : UNE VARIANTE RECURRENTE DU GENE PLOD1 PROVOQUE LE SYNDROME D'EHLERS-DANLOS CYPHOSCOLIOTIQUE CHEZ HUIT PATIENTS SENEGALAIS PRESENTANT UNE HYPOTONIE NEONATALE.

Henriette V.F. Senghor[1], Moustapha Ndiaye [1,2], Amadou Gallo Diop [1,2], Alassane Diop[3], Papa Moctar Faye [2,4], Khalifa Ababacar Mbaye[5], Rokhaya Diagne [4], Adjaratou Dieynabou Sow [1,2], Phillipe Séne [6], Pedro M Rodríguez Cruz[1,7,8]

[1] Département de neurologie, Centre Hospitalier National Universitaire de Fann, Dakar, Senegal
[2] Université Cheikh Anta Diop de Dakar, Senegal
[3] Département de neurologie, Centre Hospitalier National de Pikine, Senegal
[4] Centre Hospitalier National d'Enfant Albert Royer, Dakar, Senegal
[5] Centre Hospitalier Régional de la paix, Ziguinchor, Senegal
[6] Centre National d'Appareillage Orthopédique, Dakar, Senegal
[7] Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), Barcelona Institute of Science and Technology, Barcelona, Spain.
[8] Department of Neuromuscular Diseases, Queen Square, Institute of Neurology, University College London, London, UK
Email: henriettevfsenghor@gmail.com

L'hypotonie néonatale constitue un signe clinique fréquent mais non spécifique, pouvant révéler un large éventail de maladies génétiques, dont certaines atteintes rares du tissu conjonctif. Parmi elles, le syndrome d'Ehlers-Danlos cyphoscoliotique de type 1 (kEDS-PLOD1, MIM #254300) est une affection héréditaire rare due à des variantes pathogènes du gène PLOD1 (MIM #153454), codant pour la lysyl hydroxylase 1, enzyme essentielle à la stabilité du collagène. Nous rapportons l'étude clinique, paraclinique et génétique de huit patients sénégalais non apparentés diagnostiqués avec kEDS-PLOD1. Tous présentaient un phénotype homogène caractérisé par une hypotonie généralisée dès la naissance, un retard des acquisitions motrices, une cyphose dorsale marquée et une hyperlaxité ligamentaire, alors que le développement cognitif et les fonctions supérieures étaient préservées. L'âge au moment de l'évaluation variait entre 9 et 26 mois.

Le séquençage d'exome a identifié une variante homozygote intronique (c.1756-13C>A) chez sept patients et une double hétérozygotie composite (c.1470+5G>T et c.955C>T) chez un autre. La variante c.1756-13C>A correspond à une substitution nucléotidique localisée 13 paires de bases en amont de l'exon 17, suggérant un impact sur le processus d'épissage de l'ARNm. L'analyse comparative avec la

population gambienne du projet 1000 Génomes a révélé que les haplotypes porteurs de cette variante sont plus proches les uns des autres que ceux de la Gambie, renforçant l'hypothèse d'un effet fondateur régional. La datation indique que cette variante serait présente depuis environ 4 000 ans. Ces résultats soutiennent la pathogénicité de la variante c.1756-13C>A et illustrent l'importance de considérer le contexte génétique spécifique des populations dans l'étude des maladies rares. Cette étude fournit également des données uniques sur l'histoire évolutive d'un variant pathogène dans une population ouest-africaine.

Mots-clés : Hypotonie néonatale, Syndrome d'Ehlers-Danlos, PLOD1, Effet fondateur, Sénégal.

CO11 : NEUROPATHIES HEREDITAIRES AU SERVICE DE NEUROLOGIE DE FANN : CARACTERISTIQUES, EVOLUTION ET DEFIS DE LA PRISE EN CHARGE

Ayoub Mohamed Saleh[1], Henriette V.F. Senghor[1], Maouly FALL[2,3], Marième Soda Diop-Sène[1,2], Anna Modji Basse Faye[1,2], Pedro Rodriguez Cruz[1,5,6]

[1] Département de neurologie, Centre Hospitalier National Universitaire de Fann, Dakar, Sénégal

[2] Université Cheikh Anta Diop de Dakar, Sénégal

[3] Département de Neurologie, Centre Hospitalier National de Pikine, Sénégal

[5] Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), Barcelona Institute of Science and Technology, Barcelona, Spain.

[6] Center of Neuromuscular Diseases, Queen Square, Institute of Neurology, University College London, London, UK

Email : dr.ayoubmohamed@gmail.com

Introduction : Les neuropathies héréditaires (NH) regroupent un ensemble hétérogène de maladies neuromusculaires rares, souvent sous-diagnostiquées en Afrique subsaharienne. L'objectif de cette étude était de décrire leurs caractéristiques cliniques, électrophysiologiques, génétiques et évolutives dans une cohorte sénégalaise suivie au service de Neurologie de Fann.

Matériels et méthodes : Il s'agit d'une étude transversale rétrospective et observationnelle incluant 56 patients suspects de neuropathie héréditaire, évalués cliniquement, par électroneuromyographie et, selon les cas, par analyse génétique ciblée ou séquençage exomique.

Résultats : Un diagnostic moléculaire a été confirmé chez 27 patients (48 %), tandis que 29 présentaient un phénotype évocateur sans confirmation, soulignant la nécessité de techniques plus performantes. La consanguinité concernait 41 % des cas. L'âge de début était majoritairement de 10–20 ans, avec 40 % de formes précoces (2–5 ans). Le délai de consultation le plus fréquent était de 7–10 ans (29,6 %). Les signes dominants comprenaient une faiblesse distale (52 %), une tétraparésie (70 %), une aréflexie (74 %) et des myalgies (81 %). Des déformations, surtout un pied creux, étaient retrouvées dans 37 %. L'électroneuromyographie révélait des polyneuropathies sensitivo-motrices mixtes (30 %). Les mutations principales impliquaient MFN2 (22 %, CMT2A) et GJB1 (15 %, CMTX1), avec un cas rare lié à COX18 (3,7 %). La kinésithérapie n'était prescrite qu'à 33 % des patients. L'évolution était stationnaire (93 %), avec 7 % de décès.

Discussion : Cette étude met en évidence la prédominance des formes axonales, l'impact du retard diagnostique et la répartition génique dominée par MFN2 et GJB1. L'absence de confirmation moléculaire reflète les limites technologiques. Le renforcement des collaborations internationales et l'accès aux outils génétiques, associés à une meilleure rééducation, restent essentiels.

Conclusion : La création de bases génétiques africaines et la systématisation de la kinésithérapie sont des priorités pour optimiser le diagnostic et le suivi des NH au Sénégal.

Mots-clés : Neuropathies héréditaires, Charcot-Marie-Tooth, MFN2, GJB1, Sénégal.

CO12 : HISTOIRE NATURELLE DE LA SMA TYPE 1 : ETUDE D'UNE SERIE HOSPITALIERE ET INTERET D'UNE LA PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE

Imouloudene. A (1), Nouioua. S (1), Benchaabi. O (1), Laouar. L (2), Oulhissane. A, (3), Hallal.S (4), Kacem. A (1) Beledgham. K (5), Ramdane Cherif.F(1)

1 : service de neurologie EHS Cherchell, Tipaza Algérie
2 : Service de Pneumophtisiologie CHU Mustapha Alger, Algérie
3 : Institut de myologie Hôpital la pitié Salpetrière Paris France
4 : Laboratoire central, Unité de génétique CHU Mustapha Alger, Algérie
5 : Clinique de neuropédiatrie Ain Temouchent Algérie

Introduction : L'amyotrophie spinale de type 1 (maladie de Werdnig-Hoffman) est une maladie du motoneurone autosomique récessive liée au gène SMN1, se traduisant par une hypotonie et une insuffisance respiratoire. Elle représente la forme la plus sévère des amyotrophies spinales proximales 5q. **Méthodes** : Étude rétrospective descriptive incluant 20 patients atteints de SMA1 confirmée génétiquement, hospitalisés et suivis entre 2021 et 2025. Les données collectées concernent : l'âge du début et du diagnostic, les signes cliniques initiaux, les complications respiratoires et nutritionnelles, ainsi que l'évolution motrice et la survie. **Résultats** : La cohorte comporte 20 patients (11 garçons et 9 filles), diagnostiqués en moyenne à l'âge de 3,5 mois (3-4mois). Les premiers signes cliniques rapportés sont une hypotonie (70%), une faiblesse proximale (5%), retard des acquisitions psychomotrices (15%) et diminution des mouvements actifs fœtaux (10%). Aucun enfant n'ayant acquis la station assise. Les complications respiratoires (infections, insuffisance ventilatoire) et les troubles de la déglutition sont survenus précocement, constituant la principale cause de morbi-mortalité. La survie médiane observée est de 8 mois, avec une variabilité selon la qualité de la prise en charge respiratoire et nutritionnelle. **Discussion :** La SMA1 demeure la forme la plus grave des amyotrophies spinales infantiles. Nos patients présentaient une hypotonie précoce, une absence d'acquisitions motrices et des complications respiratoires sévères. La survie médiane était de 8 mois, confirmant la nécessité d'un diagnostic rapide et d'un accès aux traitements innovants en pré symptomatique. **Conclusion** : Cette série hospitalière illustre la sévérité et l'évolution rapidement défavorable de la SMA1 en l'absence de traitements spécifiques. Elle souligne l'importance d'un diagnostic précoce, d'une prise en charge multidisciplinaire et de l'accès aux

thérapies innovantes en phase présymptomatique permettant ainsi de modifier radicalement l'histoire naturelle de cette affection fatale

Mots clés : SMA, SMN1, thérapie innovante, détresse respiratoire

CO13 : UTILITE DE L'EVALUATION DE LA FONCTION SUDORALE DANS LE DEPISTAGE DU DIABETE DE TYPE 2 : ETUDE CAS-TEMOINS AU TOGO EN 2022

Kossivi APETSE [x] 1, Banfantini Pikabe LARE 2, Jérémy JOST 2, Laurence SALLE 2, Pierre Marie PREUX 2, Koffi Agnon BALOGOU 1, Julien MAGNE 2

[x] kapetse@hotmail.com

1 Université de Lomé /CHU Campus

2 Inserm U1094, IRD U270, Univ. Limoges/CHU Limoges

Introduction

L'évaluation de la fonction sudorale pourrait jouer un rôle dans le dépistage précoce du diabète de type 2 en vue de limiter les complications dont la neuropathie périphérique. L'objectif de cette étude était d'évaluer l'utilité de l'évaluation de la fonction sudorale par mesure de la conductance électrochimique cutanée (CES), pour le diagnostic du diabète.

Matériel et méthodes

Cette étude cas-témoins menée au CHU de Lomé (Togo) a inclus 304 diabétiques et 475 témoins. Les CES des mains et des pieds ont été mesurées à l'aide d'un seul appareil (Sudoscan2, version SU2 01266) chez chaque sujet, puis moyennées. Des données démographiques, anthropométriques et cliniques ont été recueillies.

Résultats

Les diabétiques étaient significativement plus âgés, plus corpulents et plus fréquemment des hommes que le groupe témoin. Ils avaient des CES moyennes des mains et des pieds significativement plus faibles que le groupe témoin (respectivement 68 [58–75] contre 57 [47–69] µS, et 74 [66–80] contre 62 [45–71] µS). Des résultats similaires ont été trouvés chez les hommes et les femmes dans tous les groupes d'âge. En régression linéaire multiple, le diabète a été indépendamment associé à une CES plus faible, même après ajustement pour l'âge, le sexe et l'IMC. L'aire sous les courbes ROC pour le diagnostic de diabète était de 0,73 (0,68–0,77) et de 0,76 (0,71–0,80) pour les CES moyennes des mains et des pieds, respectivement. Les seuils de CES identifiés pour la détection du diabète étaient de 56 µS (sensibilité = 83 %, spécificité = 34 %) pour les mains et de 66 µS (sensibilité = 86 %, spécificité = 45 %) pour les pieds.

Conclusion : La mesure de la CES avec une bonne sensibilité pourrait être utile pour dépister les patients à risque de diabète, permettant ainsi un diagnostic plus précoce.

Mots clés : Sudoscan, dépistage, diabète, Togo.

CO14 : DISPONIBILITE ET ACCESSIBILITE FINANCIERE DES MEDICAMENTS ANTI-DOULEURS NEUROPATHIQUES AU TOGO EN 2022

Kossivi APETSE [x] 1, Banfantini Pikabe LARE 2, Jérémy JOST 2, Laurence SALLE 2, Pierre Marie PREUX 2, Koffi Agnon BALOGOU 1, Julien MAGNE 2

[X] kapetse@hotmail.com

1 Université de Lomé /CHU Campus

2 Inserm U1094, IRD U270, Univ. Limoges/CHU Limoges

Introduction

Les douleurs neuropathiques (DN) constituent une affection fréquente en population générale avec un potentiel impact sur la qualité de vie des patients. La disponibilité et l'accessibilité des médicaments anti-DN sont un facteur déterminant dans la prise en charge de ces patients. L'objectif de cette étude était de décrire la disponibilité et l'accessibilité financière des médicaments anti-DN sur le marché formel et informel togolais.

Matériel et méthodes

Une enquête transversale a été menée de juin à novembre 2022 à Lomé la capitale du Togo auprès des pharmacies, hôpitaux, centres médico-sociaux et marchés dispensant des médicaments. Une méthodologie standardisée selon les directives de l'Organisation mondiale de la Santé et d'Action Santé Internationale (2008), a été utilisée. La disponibilité a été exprimée par la proportion de pharmacies disposant du médicament en stock au moment de l'enquête. L'accessibilité financière a été évaluée en calculant le nombre de jours de salaire nécessaires à l'agent non qualifié du secteur public le moins bien rémunéré pour acheter un mois de traitement standard.

Résultats

Au total, 124 pharmacies de ville, 4 pharmacies hospitalières publiques, 22 centres médico-sociaux et 14 marchés ont été investigués. La carbamazépine et l'amytriptiline étaient les médicaments anti-DN les plus disponibles respectivement dans plus de 80 % et 90 % des pharmacies de ville. Aucun médicament anti-DN n'a été retrouvé dans les pharmacies hospitalières publiques, les centres médico-sociaux ou les marchés. Le nombre moyen de jours d'approvisionnement nécessaires pour un mois de traitement était de 0,60 ± 0,4 jour.

Conclusion : Les pharmacies de ville proposent des médicaments anti-DN mais le choix est réduit, ce qui limite les stratégies d'adaptation, notamment en cas d'intolérance ou de contre-indication. Il apparaît essentiel de prendre en compte ces déterminants pour améliorer la prise en charge de cette population.

Mots clés : disponibilité, accessibilité, médicaments anti-douleurs neuropathiques, Togo.

CO15 : A PROPOS D'UN CAS DE MALFORMATION DE CHIARI DE TYPE 1 REVELE PAR UN SYNDROME CEREBELLEUX A LOME EN 2025

Bitankadé KABASSEM[1], Kossivi APETSE[2], Adama EPHOEVI-GA[1], Magnim KADOUA[1], Marzouk AFODA[3], GBAFA Eugène, Nyénevi ANAYO[1], Komi ASSOGBA[1], Mofou BELO[4], Agnon BALOGOU[1]

1 : Centre Hospitalier Universitaire Campus Lomé
2 : Centre Hospitalier Régional Atakpamé
3 : Centre Hospitalier de Kpalimé
4 : Cabinet Médical le Point du Jour

Introduction : La malformation de Chiari de type 1 est une anomalie congénitale de la charnière occipito-cervicale qui se caractérise par la descente caudale des amygdales cérébelleuses à travers le foramen magnum. Elle est habituellement asymptomatique ou se manifeste par des symptômes diverses. La découverte est souvent fortuite l'imagerie cérébrale. Nous rapportons un cas de malformation de Chiari de type 1. **Observation** : Le cas clinique rapporté concerne un patient de 43 ans sans comorbidités . Ce patient a présenté depuis de neuf ans un trouble de la marche et de l'équilibre d'installation et d'aggravation progressive. Il n'y a pas d'autres symptômes neurologiques et extra neurologiques. L'examen clinique retrouve des fonctions cognitives préservées, une nuque souple, un nystagmus horizontale dans le regard à gauche, une motricité normale. Les reflexes ostéotendineux étaient vifs et le cutanéo-plantaire indifférents ; il n'y a pas de trouble sensitif superficiel. La pallesthésie est diminuée aux membres inférieurs . Il y a une discrete ataxie des membres et un Romberg latéralisé à gauche. A l'examen de la marche et de la station debout nous avons objectivé une danse des tendons et un élargissement du polygone de sustentation. Il y avait également des troubles sphinctériens urinaires. L'IRM encéphalique retrouve une anomalie de la jonction cervico-àccipitale de type malformatif avec hernie amygdalienne sous le foramen magnum à 10 mm (flèche rouge de figure 1). L'IRM médullaire est normale par ailleurs(pas de syringomyélie associé).

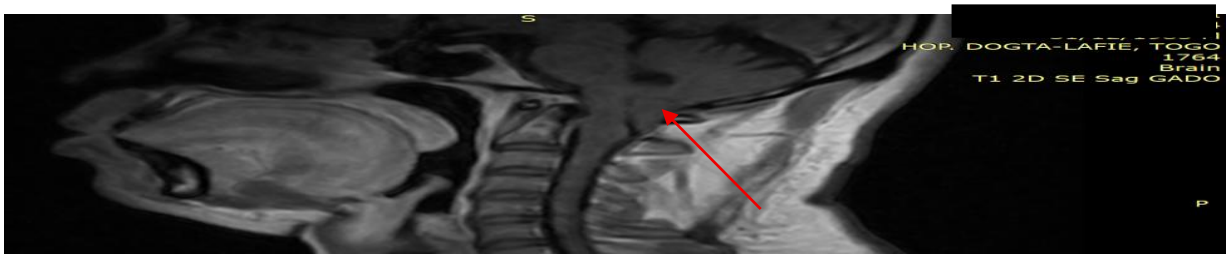

Figure 1 : descente des amygdales cérébelleuses dans le canal vertébral par le trou occipital

Discussion

Ce cas illustre une malformation de Chiari de type 1 qui est une affection rare et souvent asymptomatique. Bien que congénitale, cette affection peut rester muette pendant des années.

Conclusion :

Ce cas de malformation de Chiari de type 1 met en évidence cette pathologie rare et souvent asymptomatique. Il faut y penser devant un syndrome cérébelleux persistant.

Mots clés : malformation de Chiari de type 1; syndrome cérébelleux; Lomé ; Togo.

CO16 : « PRISE EN SOINS DES TROUBLES PHONATOIRES ET DE DEGLUTITION CHEZ LES ENFANTS SOUFFRANTS DE LA MALADIE NEUROMUSCULAIRE AU BENIN PAR LE NEUROPSYCHOLINGUISTE COGNITIVISTE CLINICIEN »

Mikaël P-D VIEGBE, Université d'Abomey-Calavi (Bénin), en Poste au Service de Neuroréhabilitation CHUDB (Parakou)

vimdepio@gmail.com

RESUME

Introduction

Les maladies neuro-musculaires (MNM) constituent un ensemble de pathologies qui perturbent le langage oral et la déglutition chez les enfants. Au Bénin, plusieurs enfants se trouvent dans une situation de handicap entravant leur autonomie au plan langagier et alimentaire.

Matériels et méthodes

Une fois reçus en consultation, ces enfants sont évalués avec une épreuve de praxies qui consiste à relever la tonicité des muscles buccophonateurs pour réaliser les gestes praxiques (tirer la langue, gonfler les joues…), une épreuve de Pataka pour ressortir les phonèmes mal articulés, une épreuve de ELO (répétition des mots). A ces épreuves s'ajoute le test de déglutition aux liquides, semi liquides et solides. Une psychothérapie de soutien est mise en place aux parents afin de renforcer leur estime de soi.

Résultats

Il est constaté à l'issue de ces tests que trois groupes d'enfants sont identifiés. Le groupe des enfants qui présentent rien que les troubles phonatoires, ceux qui présentent les troubles de déglutition et les enfants qui vivent avec les troubles phonatoires et de déglutition. Tous les enfants présentent une hypotonie des lèvres, des joues et une difficulté de tirer la langue ce qui perturbe l'articulation des voyelles orales [o, i, ɥ..] et les consonnes [p]/[b], [f]/[v], [t, d, n] pour la plupart. Au niveau de la déglutition, 03 enfants ne parviennent pas à s'alimenter aux liquides mais aux solides, 02 enfants portent les sondes-naso-gastriques.

Conclusion

Au terme de 100 séances de prise en soins, chacun des enfants a fait de bons progrès où les phonèmes sont bien articulés et les troubles de déglutitions sont améliorés.

Donc le spécialiste en neuropsycholinguistique Cognitive Clinique joue un important rôle aux côtés des enfants présentant la maladie Neuromusculaire.

Mots clés : *Déglutition- Neuropsycholinguistique – Phonation- Cognition – Maladies Neuromusculaires*

CO17 : CHIRURGIE MODERNE DES SCOLIOSES NEUROMUSCULAIRES : INNOVATIONS TECHNIQUES ET IMPACT FONCTIONNEL

Bekkali M.K., Benmamar S.M., Benmansour F., Benagouch A., Issad A., Miladi L., Azzouni S., Kebbas K.
EH Dr Benzerdjeb, Service de Chirurgie Pédiatrique, Aïn Témouchent
EHS Mère et Enfant, Tlemcen
Faculté de Médecine, Tlemcen, Algérie

Objectif

L'objectif de cette étude était d'évaluer les résultats préliminaires d'une technique innovante d'**instrumentation rachidienne sans greffe avec fixation ilio-sacrée**, et d'analyser son double impact sur l'alignement sagittal global de la colonne vertébrale et sur l'équilibre pelvien chez les enfants atteints de scoliose neuromusculaire.

Matériels et méthodes

Il s'agit d'une étude rétrospective, clinique et radiographique, portant sur 60 patients présentant une scoliose neuromusculaire : 36 d'origine neurologique (paralysie cérébrale, spina bifida, encéphalopathie, ataxie cérébelleuse familiale, etc.) et 24 d'origine myopathique (Duchenne, Becker, myopathie maghrébine…). L'échantillon comprenait 42 filles et 18 garçons, âgés de 7 à 22 ans.
Tous ont bénéficié d'une instrumentation rachidienne sans greffe par abord postérieur mini-invasif, utilisant un montage à double tige (tiges maîtresses et tiges de réserve de croissance), reliées par connecteurs transverses et fixées au bassin par des vis ilio-sacrées. La correction progressive a été préparée par traction bipolaire ou unipolaire selon les rétractions musculaires. Le recul moyen était de 36 mois, avec un suivi allant jusqu'à 5 ans.

Résultats

La correction moyenne de la déformation était de **70 %**, avec un gain staturo-pondéral variant de **1,5 à 10,2 cm**.
Les complications observées incluent 5 fractures de tige et 7 infections du site opératoire.
L'acquisition d'une position assise stable a été obtenue dans **60 %** des cas.
La satisfaction parentale était unanimement positive (**100 %**).

Discussion

Cette technique permet une correction significative du déséquilibre rachidien et pelvien tout en respectant la croissance vertébrale. La fixation pelvienne par vis ilio-sacrées s'est révélée suffisamment robuste pour autoriser une **verticalisation**

précoce, sans contention externe, et favoriser aussi bien la position assise que la marche chez les patients ambulatoires.

Conclusion

L'instrumentation rachidienne sans greffe avec fixation ilio-sacrée constitue une approche **sûre, efficace et fonctionnelle** pour la prise en charge des scolioses neuromusculaires. Elle offre des bénéfices notables en termes d'alignement, d'équilibre postural et de qualité de vie, avec un taux de complications maîtrisé dans une population particulièrement vulnérable.

CO18 : REPERCUSSIONS PSYCHO-AFFECTIVES DE LA DEFAILLANCE NEUROMUSCULAIRE DE L'ENFANT SUR LES PARENTS. CAS DE HUIT FAMILLES A OUAGADOUGOU

Carama EA [1], Ido BJF[1], Kabré S[1], Niamba C[1], Kaboré T[1], Ganame KL[1] Napon C [1]

1 Service de neurologie du Centre Hospitalier Universitaire de Bogodogo (CHUB)

Introduction : L'expérience parentale de la vie avec un ou plusieurs enfants ayant une pathologie neuromusculaire est unique, peut influencer la qualité de vie. L'objectif de l'étude est d'évaluer chez les parents, le poids psycho-affectif de la vie avec un enfant déficient neuromusculaire.

Matériels et méthode : Il s'est agi d'une étude descriptive à collecte prospective de mars à juin 2025. L'échelle HADS a permis d'évaluer l'anxiété et dépression chez l'un des parents de huit familles ayant au moins un enfant malade.

Résultats : Nous avons évalué 8 parents dont cinq femmes trois hommes. Deux familles étaient monoparentales. Le nombre d'enfants malades étaient respectivement de 1,2 et 3 pour 5,2 et une famille. Il s'agissait d'une myopathie des ceintures à différents stades évolutifs. Le parent 1 avait un garçon de 7 ans scolarisé avec un déficit mineur et le parent 2, un garçon de 12 ans, non scolarisé avec un trouble de la marche sans perte d'autonomie. L'anxiété et la dépression avaient des scores respectifs de 8 et 4 pour 1 et 7 et 6 pour 2. Le parent 5 (mère) avait 3 garçons atteints sur 4 avec des défaillances mineures à modérées mais conservant leur autonomie et sont scolarisés. Le score de l'anxiété est à 14 et la dépression à 10. Le parent 8 (mère) avait deux filles toutes deux atteintes et la cadette en perte d'autonomie. L'anxiété et la dépression sont cotées respectivement à 14 et 12 selon l'échelle HADS.

Conclusion : L'anxiété et la dépression sont le corollaire psychologique de nombreux parents ayant un ou plusieurs enfants en déficit neuromusculaire d'où la nécessité du suivi et du soutien psychosocial de l'enfant et des parents. Les associations seront salutaires dans notre contexte.

Mots-clés : Anxiété, dépression, parents, HADS, maladie neuromusculaire

CO19 : LA MYASTHENIE : ASPECTS CLINIQUES, THERAPEUTIQUES ET EVOLUTIFS DANS LES CHU DE LOME EN 2023.

Nyinèvi Komla Anayo [1] ; Adama Ephoevi-ga [1] ; Kokou Guinhouya [3] ; Kossivi Apétsè [2] ; Assogba Komi [3] ; Mofou Bélo [3] ; Agnon Ayélola Koffi Balogou [1]

[1] Service de neurologie, CHU Campus, Togo

[2] Service de neurologie CHR Atakpamé, Togo

[3] Service de neurologie CHU Sylvanus Olympio, Togo

Email : anayokomla2@gmail.com

RESUME

Introduction : La myasthénie est une affection auto-immune rare, difficile à prendre en charge en Afrique Noire. L'objectif général était de décrire les aspects cliniques, thérapeutiques et évolutifs dans les CHU de Lomé sur une période de 6 ans.

Méthodes : Nous avons mené une étude transversale à visée descriptive avec une collecte de données rétrospectives dans les services de neurologie des CHU Sylvanus OLYMPIO et Campus allant du 01/01/ 2018 au 31/12/ 2023.

Résultats : Quatorze patients, soit 12 femmes (85,7%) et 2 hommes (14,3%) ont été colligés, représentant une fréquence annuelle de 2,33 cas. La forme de l'adulte jeune avec 8 cas (57,14%) était prédominante. Le délai moyen entre le premier signe révélateur et le diagnostic de la maladie est de 29 ± 44,24 mois (1 - 132 mois). La diplopie avec ou sans ptosis (64,3%) et une fatigabilité musculaire généralisée (21,4%), étaient les présentations cliniques révélatrices les plus fréquentes. A l'admission, 9 patients (64,29%) avaient une myasthénie généralisée avec atteinte respiratoire dans 35,71%. Le test à la Prostigmine était positif dans 100% des cas. Le dosage de l'Anticorps anti-RACh était positif dans 66,67% des cas. L'électroneuromyogramme a objectivé un décrément de plus de 10% dans 81,82% des cas. La tomodensitométrie thoracique a objectivé un thymome dans 14,29% des cas. Tous les patients étaient sous anticholinestérasiques, 14,29% sous corticothérapie et 14,29% sous immunosuppresseurs. 64,29% des patients s'étaient améliorés, 21,43% ont présenté une crise myasthénique, 21,43% étaient perdus de vue.

Conclusion : La myasthénie est une maladie neuromusculaire chronique rare, caractérisée par un retard diagnostic, une prédominance féminine et des formes généralisées. Une prise en charge adéquate améliore le pronostic de cette maladie.

Mots clés : Myasthénie, électroneuromyogramme, Lomé-Togo

CO20 : LA SCLEROSE LATERALE AMYOTROPHIQUE (SLA) : PROFIL EPIDEMIOLOGIQUE, DIAGNOSTIQUE ET THERAPEUTIQUE A PROPOS DE HUIT CAS COLLIGES AU TOGO EN 2025

Nyinèvi Komla Anayo [1] ; Adama Ephoevi-ga [1] ; Kokou Guinhouya [3] ; Kossivi Apétsè [2] ; Assogba Komi [3] ; Mofou Bélo [3] ; Agnon Ayélola Koffi Balogou [1]

[1] Service de neurologie, CHU Campus, Togo

[2] Service de neurologie CHR Atakpamé, Togo

[3] Service de neurologie CHU Sylvanus Olympio, Togo

Email : anayokomla2@gmail.com

Résumé :

Introduction : La sclérose latérale amyotrophique(SLA) est une affection dégénérative rare de motoneurones de la partie latérale de la moelle épinière. Au Togo très peu d'études ont été réalisées. L'Objectif général était de décrire les caractéristiques épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques des patients atteints de SLA diagnostiqués aux services de neurologie des CHU de Lomé.

Méthodes : C'est une étude transversale à visée descriptive avec la collecte rétrospective des données d'une série de 8 cas de SLA colligés aux servies de neurologie des CHU de Lomé (Campus et Sylvanus Olympio) sur une période de 10 ans allant de janvier 2013 à décembre 2023.

Résultat : Huit cas ont été inclus dans cette étude dont tous souffraient d'une SLA sporadique sous réserve des tests génétiques. La fréquence a été estimée à 0.04 % (8 cas sur 19889 patients hospitalisés). L'âge moyen des patients était de 50 ans avec une prédominance masculine (sex-ratio H/F était à 3). Nous avons enregistré deux formes cliniques, 75 % pour la forme pyramidale et 25 % pour la forme bulbaire. Un trouble de la marche a été noté chez 75 % des cas, de même pour le déficit moteur des membres supérieurs à type de parésie pour la quasi-totalité des cas. Le déficit moteur des membres inférieurs a été également représentatif (50 % des cas) également à type de parésie. Les fasciculations ont été présente chez tous les patients ainsi que les réflexes ostéotendineux vifs. Les troubles de la déglutition et les troubles de la phonation étaient respectivement chez 37.5 % et 50 % des cas. La prise en charge était symptomatique. Le cout onéreux du Riluzole (165000 FCFA) et sa rareté dans nos pharmacies n'ont pas été en faveur de l'évolution clinique des patients. Tous étaient décédés dans un délai de 6 à 18 mois.

Conclusion : Au terme de cette étude, les résultats étaient globalement concordants avec les données de la littérature et avec les caractéristiques connues de la SLA.

Mots clés : Sclérose latérale amyotrophique ; diagnostic

CO21 : CONVULSIONS ET SYNDROME DE GUILLAIN BARRE FAISANT DECOUVRIR UN LUPUS SYSTEMIQUE : CAS D'UN ADOLESCENT A LOME ET REVUE DE LA LITTERATURE

EPHOEVI-GA Adama Mawulikplimi [1], GUINHOUYA Kokou Mensah [2], AGBA Léhleng [3], ANAYO Komla Nyinèvi [1], TALABEWUI Abidé [2], KABASSEM Bitankadé [1], ASSOGBA Komi [1], KUMAKO Vinyo [3] BELO Mofou [4], BALOGOU Agnon Koffi [1]

Contact : EPHOEVI-GA Adama Mawulikplimi mail adama986@yahoo.fr

1. service de neurologie CHU campus 2. Service de neurologie CHU SO 3. Service de neurologie CHU Kara 4. Cabinet de neurologie Le Point du jour

RESUME

Le lupus érythémateux systémique (LES) est une maladie auto-immune idiopathique chronique. Le syndrome de Guillain-Barré (SGB) est une polyradiculoneuropathie aiguë monophasique à médiation immunitaire. La présentation d'un SGB sévère en tant que manifestation inaugurale d'un LES reste exceptionnelle. Nous rapportons le cas d'un patient de 16 ans, qui a présenté en novembre 2023, un syndrome pseudo-grippal avec une diarrhée et des douleurs abdominales. Il a ensuite manifesté des hallucinations visuelles et une psychose puis des crises convulsives généralisées tonico-cloniques. Le dosage toxicologique urinaire était revenu positif (kétamine, methylènedioxymethemphétamine, benzodiazépine), il était noté une vitesse de sédimentation à 40 mm, un syndrome de cytolyse et de cholestase hépatiques. Il est évoqué une encéphalopahie et une hépatopathie toxiques et il est transféré dans un service de psychiatrie où il a persisté un syndrome infectieux, des hallucinations, un délire puis une tétraplégie flasque d'évolution ascendante avec dyspnée et détresse respiratoire. En janvier 2024, il existait une tétraplégie, des réflexes ostéo-tendineux (ROT) abolis aux 4 membres, une hypoesthésie à tous les modes aux 4 membres. L'examen du liquide cérébro-spinal a retrouvé une dissociation albumino-cytologique. Il a bénéficié d'un traitement par 500 mg de méthylprednisolone IV pendant 3 jours puis un relais per os par prednisolone 50 mg en plus de l'azathiopine (Aza) 50 mg x2/jour et d'une rééducation fonctionnelle. Les traitements ont été stoppés par le patient après 1 mois. En mars 2024, l'électroencéphalogramme a retrouvé une activité d'une épilepsie généralisée non structurelle. L'électroneuromyogramme a retrouvé un pattern neurophysiologique de polyradiculoneuropathie aiguë en phase de récupération. Dans l'évolution, un dosage des anticorps antinucléaires (immunofluorescence indirecte) est revenu positif à un titre à 1/160, d'aspect moucheté. Sur les bases de l'ACR avec un score à

19, le diagnostic de LES a été retenu et un traitement de fond par Aza 50 mg/jour poursuivi. Fin mai 2025, il persistait une tétraparésie prédominant en distalité, une abolition des ROT.

Mots clés : Syndrome de Guillain Barré, épilepsie, lupus systémique, Togo.

CO22 : MALADIES NEUROMUSCULAIRES : NE LAISSONS PAS LE CŒUR EN RESTE "L'APPROCHE CARDIOLOGIQUE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES"

Dammene Debbih Nadia[1,2], Laouar Leila[3,4]*, Nouioua Sonia[3,5]

[1] Laboratoire de recherche des arythmies sévères et de la prévention de la mort subite.

[2]Service de Cardiologie A1, Centre hospitalo-universitaire Mustapha, Faculté de Médecine d'Alger, Université des sciences et de la santé Youcef El Khatib, Algérie

[3]Laboratoire Neurosciences, Université des sciences et de la santé Youcef El Khatib, Algérie.

[4]Service de Pneumologie, Centre hospitalo-universitaire Mustapha, Faculté de Médecine d'Alger, Université des sciences et de la santé Youcef El Khatib, Algérie

[5]Service de Neurologie, Centre hospitalo-universitaire Al Maham, Faculté de Médecine Tipaza

- **Type de communication** : communication orale.
- **E-mail** : dammenedebbihn@gmail.com

Résumé :

Introduction: Les maladies neuromusculaires (MNM) constituent un ensemble hétérogène d'affections qui, au-delà de leurs manifestations motrices évidentes, dissimulent souvent une menace plus insidieuse : l'atteinte cardiaque. Dans notre Centre de Référence de Rythmologie et notre Laboratoire de Recherche dédié à la Mort Subite, nous sommes confrontés quotidiennement à cette réalité critique : le cœur peut être silencieusement fragilisé par ces pathologies, mettant les patients à risque de complications sévères, y compris la mort subite cardiaque. **Matériels et méthodes:** cette présentation mettra en vue notre expertise dans ce domaine, puisque'elle se concentre précisément sur la détection précoce, la caractérisation et la prise en charge des troubles du rythme cardiaque et des cardiomyopathies associés aux MNM. Des affections comme la dystrophie myotonique de Steinert, les dystrophies musculaires de Duchenne et Becker, ou encore les laminopathies, sont des exemples frappants où l'atteinte cardiaque, et en particulier les troubles de la conduction et les arythmies ventriculaires, représentent une cause majeure de morbidité et de mortalité. Dans notre approche, la surveillance rythmologique proactive est non négociable. Nous allons au-delà de l'examen clinique de routine pour intégrer des outils diagnostiques de pointe : Holter ECG de longue durée, l'imagerie cardiaque avancée (strain , travaille myocardique et IRM cardiaque), tests d'effort et évaluations électrophysiologiques dans les cas complexes. **Conclusion:** ne pas laisser le cœur en reste, c'est avant tout protéger la

vie de nos patients, améliorer leur qualité de vie, et repousser les frontières de la connaissance dans la lutte contre la mort subite liée aux maladies neuromusculaires. L'objectif de notre démarche est clair: identifier précocement ces complications pour mettre en place une prise en charge adaptée, qu'il s'agisse de traitements médicamenteux, de la pose d'un pacemaker ou d'un défibrillateur, ou d'autres interventions visant à préserver la fonction cardiaque et améliorer la qualité de vie des patients.

Mots-clés : maladies neuromusculaires, cardiomyopathies, mort subite cardiaque, troubles du rythme.

CO23 : MOTOR NEURON DISORDER IN THE CONTEXT OF SJÖGREN'S SYNDROME: A CASE REPORT

Authors : Dr N.Bahmani[1], Dr R.R.Adjmi[1] ,Pr S.Daoudi[1].
1 : Neurology Department University Hospital Center Of Tizi-Ouzou
Keywords : Overlap Syndrome, Sjögren's syndrome, Motor Neuron Disease.

Introduction:

Sjögren's syndrome is an autoimmune disease with glandular and extraglandular involvement. Neurological complications, particularly sensory neuropathy, are common, but motor neuron disease is exceptional. The occurrence of motor neuron disorders in Sjögren's patients presents a complex and under-researched challenge in clinical practice.

Methods:

A 63-year-old woman presented with a six-month history of progressive right upper limb weakness and cramping in the lower limbs for one year, without sensory disturbances. Neurological examination revealed pyramidal syndrome in the right upper limb with distal motor deficits, along with diffuse fasciculations and cramps in all limbs. Electromyography (EMG) showed axonal motor involvement in all limbs, suggesting a motor neuron disorder. Brain and spinal MRIs were unremarkable. Standard lab tests and lumbar puncture were normal. The patient had elevated CA 19.9 tumor markers. PET scan showed bilateral hypermetabolism in the palatine tonsils, suggesting an inflammatory process. A positive Schirmer test, salivary gland biopsy, and autoimmune panel confirmed Sjögren's disease.

Results:

After three courses of intravenous immunoglobulins (IVIg), the patient's condition worsened with increased muscle weakness and joint pain. Corticosteroids led to partial improvement, and cyclophosphamide (Endoxan) provided further benefit. However, the case remains complex due to the autoimmune overlap with motor neuron disease, making management challenging. The future treatment course remains uncertain.

Conclusion:

This case highlights a rare presentation of Sjögren's syndrome with progressive motor neuron disease resistant to immunotherapy. While initial treatments showed limited improvement, cyclophosphamide provided some benefit. The case underscores the

complexity of managing motor neuron symptoms in autoimmune overlap and calls for further research on the link between autoimmune mechanisms and motor neuron dysfunction.

CO24 : JUVENILE IDIOPATHIC INFLAMMATORY MYOPATHIES: ANTIBODIES AND PHENOTYPES

C. Karray[1], T. Ben Younes[1], M. Jamoussi[1], A. Ben Hmid[2], Z. Miladi[1], A. Zioudi[1], H. Benrhouma[1], M. Ben Ahmed[2], I. Ben Youssef-Turki[1], H. Klaa[1], I. Kraoua[1]

[1] LR18SP04 and Department of Pediatric Neurology, National Institute Mongi Ben Hmida of Neurology, Tunis, Tunisia

[2] Laboratory of Clinical Immunology, Pasteur Institute of Tunis, Tunis, Tunisia.

Introduction: Juvenile idiopathic inflammatory myopathies (JIIM) are rare autoimmune diseases with significant phenotypic variability, making diagnosis challenging. Myositis-specific and myositis-associated antibodies play a key role in the etiological assessment, guiding classification and management.

Methods: Retrospective descriptive study including patients followed at the Department of Pediatric Neurology in the National Institute of Neurology in Tunis between January 2004 and February 2025 for JIIM with positive antibodies. The 2017 ACR/EULAR criteria were considered for diagnosis. Epidemiological, clinical, paraclinical and outcome data were analyzed.

Results: Twelve patients (9 girls, 3 boys) were included. The mean age at onset was 12.8 years [range: 3–17 years]. A personal history of Shulman fasciitis (n=1), calpainopathy (n=1) and Emery Dreifuss muscular dystrophy (n=1) was noted. The subtypes of JIIM were overlap myositis (n=7), juvenile dermatomyositis (n=4) and immune-mediated necrotizing myopathy (n=1). Initial presentations were muscle weakness (n=5), myalgia (n=4), cutaneous symptoms (n=2) and dysphonia (n=1). Examination showed myopathic syndrome in all cases and skin involvement in 10 cases dominated by erythematous lesions (n=9), Gouttron papules (n=5) and oedema (n=4). Creatine kinase serum level was elevated in 8 cases. The electromyogram showed a myogenic pattern in 8 cases and a mixed pattern in 3 cases. The assay for autoantibodies revealed the positivity of anti-PL7 (n=4), anti-NXP2 (n=3), anti-Pm-Scl (n=4), anti-Mi-2 (n=1), anti-SRP (n=1), anti-OJ (n=1), anti-Jo-1 (n=1) and anti-HMGCR (n=1). All patients received corticosteroids associated to methotrexate (n=7) or azathioprine (n=3). Clinical improvement was noted in nine patients after a median of one month of treatment. One patient developed corticodependence. Two patients with positive anti-NXP2 developed calcinosis during the course of the disease. One patient with anti-Pm-Scl died of myocarditis.

Conclusion: Our study highlights clinical and immunological heterogeneity of JIIM. Antibodies play a crucial role in the diagnosis, classification, and predicting the prognosis of JIIM.

Keywords: juvenile, inflammatory myopathy, antibodies

CO25 : MALADIE DE CHARCOT MARIE TOOTH A LOME: A PROPOS D'UN CAS AVEC RETARD DIAGNOSTIQUE.

Adama M. EPHOEVI-GA [1], Mofou BELO [2], Kokou M. GUINHOUYA [3], Léhleng AGBA [4], Komla Nyinèvi ANAYO [1], Abidé TALABEWUI [3], Bitankadé KABASSEM[1], Iragi MAHANO [1], Muzaliwa RUKENGEZA [1], Komi ASSOGBA [1], Vinyo KUMAKO [4], Gamedzi K. AKAKPO-NUMADO[5], Agnon K. BALOGOU [1]

Contact : EPHOEVI-GA Adama Mawulikplimi mail adama986@yahoo.fr

1. service de neurologie CHU campus 2. Cabinet de neurologie le Point du Jour 3.Service de neurologie CHU SO 4. Service de neurologie CHU Kara 5. Service de chirurgie pédiatrique CHU campus

RESUME

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une neuropathie héréditaire sensitivomotrice et l'une des maladies héréditaires du système nerveux les plus fréquentes. Le phénotype clinique typique associe un déficit moteur et une amyotrophie de topographie distale, d'installation progressive qui débutent et prédominent aux muscles péroniers.

Les auteurs rapportent le cas d'une fillette de 11 ans ayant des antécédents familiaux maternels de déformations de pied, qui a présenté des douleurs aux membres inférieurs et des troubles de la marche évoluant depuis l'âge de 5 ans. L'examen neurologique a retrouvé un steppage bilatéral prédominant à droite, une amyotrophie du péronier latéral droit, des réflexes ostéo-tendino diminués à l'achilléen gauche, abolis à l'achilléen droit, une paraparésie prédominant en distalité, une déformation de l'hallux droit avec un aspect en « marteau ». L'électroneuromyogramme (ENMG) a retrouvé une polyneuropathie axonale. Sur la base de la clinique et de l'ENMG, il a été retenu une CMT2. Elle a bénéficié d'une rééducation fonctionnelle associée au port de chaussures orthopédiques et des orthèses des releveurs de pieds.

Mots-clés : Maladie de Charcot-Marie-Tooth, Togo.

CO26 : MALADIE DE POMPE INFANTILE AU CHU-MEL DE COTONOU : EFFORT DE CONFIRMATION MOLECULAIRE

Yakoubou A[1], Adjagba P[2] Afféto J[2], Houénassi LC[2], , Sory R[2], Alao MJ[1].

1- Service de Pédiatrie et Génétique Médicale, Centre Hospitalier Universitaire Mère Enfant Lagune, Cotonou, Bénin

2- Service de cardiologie adulte et pédiatrique, Centre Hospitalier Universitaire Mère Enfant Lagune, Cotonou, Bénin

Correspondance: YAKOUBOU Annatou, 06bp2265 Cotonou, annatouy@hotmail.com

Résumé :

Introduction : Les cardiopathies congénitales syndromiques représentent 25 à 30% de l'ensemble des cardiopathies congénitales. D'origine génétique ou non, elles représentent un enjeu majeur sur le plan diagnostique et également pronostique en raison du risque de récurrence surtout dans les formes génétiques.

Cas cliniques : Les auteurs rapportent trois cas de maladie de Pompe ou glycogénose de type II dans sa forme infantile. La suspicion diagnostique reposait sur une approche syndromique basée sur anomalies extracardiaques notamment le retard du développement psychomoteur et staturo pondéral, l'hypotonie globale à prédominance axiale, la macroglossie, l'hépatomégalie et la dysmorphie faciale. L'électrocardiogramme montrait un aspect de pré excitation ventriculaire et une hypertrophie bi ventriculaire. L'échocardiographie retrouvait une hypertrophie biventriculaire importante, avec dysfonction systolique sévère. La confirmation biochimique et moléculaire n'a été possible que dans un cas sur trois après transfert à l'étranger des prélèvements biologiques révélant la présence d'un déficit en alpha-glucosidase acide (ou maltase acide) et retrouvant un variant de séquence de l'exon 18 du gène GAA chez le propositus et chez ses ascendants.

Conclusion : Bien que l'approche syndromique dans la démarche diagnostique de la maladie de Pompe infantile permet le dépistage précoce, la confirmation moléculaire reste indispensable et devra être organisée.

Mots-clés : Maladie de Pompe, approche syndromique, confirmation moléculaire

CO27 : MYASTHENIE : A PROPOS DE 2 CAS OBSERVES EN GUINEE ET REVUE DE LA LITTERATURE

Sall A [1,2 *], Touré ML [1,2], Sacko AS [3], Soumah CO [1], Camara FM[2], Cissé FA [1,2,3].

1. Service de Neurologie, Hôpital National Ignace Deen, CHU de Conakry, Guinée

2. Polyclinique neurologique Pr CISSE Amara de Symbaya, Conakry, Guinée

3. Service de Neurologie, Hôpital Jean Paul II, Conakry, Guinée

*Auteur correspondant : Sall Alhassane (Service de Neurologie, Hôpital National Ignace Deen, CHU de Conakry, Guinée, Polyclinique neurologique Pr CISSE Amara de Symbaya, Conakry, Guinée)

Adresse email : hassanesall07@gmail.com

Téléphone : 00 224 620 364 938

Résumé

Introduction : La myasthénie est une maladie auto-immune rare de la jonction neuromusculaire, caractérisée par une fatigabilité musculaire fluctuante. Sa prise en charge reste un défi dans les pays à ressources limitées.
Objectif : Décrire les caractéristiques cliniques, paracliniques et évolutives de 2 cas de myasthénie observés au service de neurologie de l'Hôpital National Ignace Deen, Conakry, et discuter à la lumière de la littérature.
Méthodologie : Étude observationnelle de 2 patients suivis entre 2023 et 2024. Le diagnostic reposait sur les critères cliniques (fatigabilité musculaire, score MGFA), les tests pharmacologiques, l'électroneuromyogramme (ENMG). Les anticorps anti-récepteurs de l'acétylcholine (AcRACh) ou anti-MuSK n'ont pas été réalisées car non accessibles en Guinée.
Résultats : Deux patients jeunes adultes (1 femme, 1 homme) ont présenté une myasthénie généralisée avec atteinte bulbaire chez l'un. Les ENMG ont confirmé un bloc neuromusculaire décrementiel. L'évolution a été favorable sous traitement associant pyridostigmine, corticothérapie et physiothérapie, avec une amélioration significative du score clinique.
Conclusion : Ces observations soulignent la nécessité du diagnostic précoce et d'une prise en charge adaptée de la myasthénie en Guinée. Le renforcement du plateau technique (ENMG, anticorps anti-récepteurs de l'acétylcholine (AcRACh) ou

anti-MuSK) et l'accès aux traitements spécifiques (immunoglobulines intraveineuses ou plasmaphérèse) sont indispensables.

Mots-clés : Myasthénie, Guinée, Jonction neuromusculaire, Auto-immunité

CO28 : NEUROPATHIE DIABETIQUE AU SERVICE DE NEUROLOGIE DE L'HOPITAL NATIONAL IGNACE DEEN : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITTERATURE

Sall A [1,2,4 *], Touré ML [1,2], Barry SD[1], Sacko AS [3], Soumah CO [1], Camara FM[2], Camara DB[3], Cissé FA [1,2,3,4].

1. Service de Neurologie, Hôpital National Ignace Deen, CHU de Conakry, Guinée
2. Polyclinique neurologique Pr CISSE Amara de Symbaya, Conakry, Guinée
3. Service de Neurologie, Hôpital Jean Paul II, Conakry, Guinée
4. Clinique espérance médicale de Guinée

*Auteur correspondant : Sall Alhassane (Service de Neurologie, Hôpital National Ignace Deen, CHU de Conakry, Guinée, Polyclinique neurologique Pr CISSE Amara de Symbaya, Conakry, Guinée, Clinique espérance médicale de Guinée)

Adresse email : hassanesall07@gmail.com

Téléphone : 00 224 620 364 938

Résumé

Introduction : La neuropathie diabétique (ND) est une complication fréquente du diabète sucré, touchant jusqu'à 50 % des patients à long terme. Elle se manifeste par des symptômes sensoriels, moteurs ou autonomes, et reste sous-diagnostiquée en Afrique subsaharienne.

Méthodologie : Nous rapportons un cas de ND observé au service de neurologie de l'Hôpital National Ignace Deen. Le diagnostic a été basé sur les critères de l'American Diabetes Association (ADA) : symptômes typiques (paresthésies, douleurs neuropathiques), signes cliniques (hypoesthésie distale, diminution des réflexes), et exclusion d'autres causes de neuropathie. Les examens complémentaires comprenaient glycémie, HbA1c et électroneuromyogramme (ENMG).

Résultats : Il s'agit d'une patiente diabétique de type 2, âgée de 58 ans, présentant des paresthésies et douleurs brûlantes aux pieds depuis 6 mois. L'examen neurologique montrait une hypoesthésie distale et des réflexes achilléens diminués. L'ENMG confirmait une neuropathie périphérique distale symétrique. La mise en place d'un contrôle glycémique strict et d'un traitement symptomatique par gabapentine a permis une amélioration clinique notable après 6 semaines.

Conclusion : La ND demeure une complication fréquente du diabète. Le diagnostic repose sur une anamnèse et un examen clinique précis, confirmés par ENMG. La prise en charge combine contrôle glycémique et traitement symptomatique. Cette

observation souligne l'importance d'une vigilance accrue et d'une détection précoce pour améliorer la qualité de vie des patients.

Mots-clés : Neuropathie diabétique, douleur neuropathique, Guinée.

CO29 : PROFIL CLINIQUE, HISTOLOGIQUE ET GENETIQUE DES MYOPATHIES CONGENITALES : ÉTUDE D'UNE COHORTE PEDIATRIQUE TUNISIENNE

F. Dridi, T. Ben Younes, Z. Miladi, A. Zioudi, M. Jamoussi, H. Benrhouma, I. Ben Youssef-Turki, H. Klaa, I. Kraoua

LR18SP04 et Service de Neurologie Pédiatrique, Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie de Tunis, Tunisie

Introduction :

Les myopathies congénitales (MC) sont des maladies neuromusculaires héréditaires, caractérisées par une faiblesse musculaire lentement progressive débutant précocement. Les données épidémiologiques restent rares dans les pays du Maghreb. Cette étude vise à décrire les caractéristiques cliniques, histologiques, génétiques d'une série tunisienne de patients atteints de MC.

Matériels et Méthodes :

Étude rétrospective menée sur 20 ans (2005-2024) au service de neurologie pédiatrique de l'Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie de Tunis. Nous avons inclus les patients atteints de MC. Les données cliniques, biologiques, électrophysiologiques, histologiques, génétiques et évolutives ont été collectées à partir des dossiers médicaux.

Résultats :

Dix-huit patients ont été inclus (5 Garçons / 13 Filles). Une consanguinité était notée dans 11 cas. L'âge moyen à la première consultation était de 7,83 ans. L'âge médian de début des symptômes était de 2 ans. L'âge moyen de diagnostic était de 7,78 ans. Les signes inauguraux comprenaient des troubles de la marche (9 cas), un retard des acquisitions motrices (5 cas) ou une faiblesse musculaire (4 cas). L'examen avait objectivé un déficit proximal (17 cas), une atteinte faciale (11 cas), une hypotonie (11 cas), une aréflexie (3 cas), une ophtalmoplégie (3 cas), et un ptosis (3 cas). Le taux de CPK était élevé chez 2 patients. L'électroneuromyogramme montrait une atteinte myogène chez 14 patients. La biopsie musculaire révélait une myopathie centronucléaire (9 cas), à cores centraux (3 cas), à némaline (3 cas), une inégalité de taille des fibres (1 cas). Trois patientes ont eu une confirmation génétique : un cas de myopathie myofibrillaire secondaire à une mutation du gène KY, et 2 cas avec mutation du gène TTN. Tous les patients avaient présenté au cours de l'évolution des

complications orthopédiques. Neuf patients avaient développé un trouble ventilatoire restrictif. Un trouble du rythme cardiaque était noté chez un patient.

Conclusion :

Notre travail illustre la diversité clinique et étiologique des MC en Tunisie. Si la biopsie musculaire conserve une place clé dans le diagnostic des MC dans notre contexte Tunisien, l'analyse génétique en améliore considérablement la précision. Une prise en charge précoce est cruciale afin d'améliorer le pronostic et la qualité de vie de ces patients.

Mots clés :

Myopathie congénitale – Biopsie musculaire - génétique

CO30 : LA MASSE DU BICEPS : UN SIGNE CLINIQUE PARTAGE ENTRE LGMD R1 ET LGMD R2

Kamissoko Yaya MD (2)*, Emmanuel Simental-Aldaba MD (1)*, France Leturcq (3) J Andoni Urtizberea MD, MSc (4), Edoardo Malfatti, MD, PhD (1,5),

1. APHP, Centre de Référence de Pathologie Neuromusculaire Nord-Est-Ile-de-France, Henry Mondor Université Hospital, Créteil, France.
2. Médecine Physique et Réadaptation, CHU de Yopougon. Yopougon, Côte d'Ivoire.
3. APHP Centre Université Paris Cité, Service de Médecine Génomique des Maladies de Système et d'Organe, Hopital Cochin.Paris, France .
4. Institut de Myologie, Paris, France.
5. Université Paris Est Créteil, INSERM, IMRB, F-94010 Créteil, France.

* These authors have contributed equally to this work and share first authorship

La masse du biceps est un signe clinique caractérisé par une déformation sphérique du muscle brachial lors d'une contraction isotonique. Traditionnellement, ce phénomène est associé aux patients atteints de dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline (LGMD R2), et ce, dès les premiers stades de la maladie. Cependant, des recherches récentes ont mis en évidence la présence de ce même signe chez des individus souffrant d'une autre forme de la maladie, la dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne (LGMD R1), suggérant que ce symptôme n'est pas exclusif d'une seule entité génétique.

Une analyse clinique et génétique a été menée sur un homme ivoirien de 27 ans afin d'approfondir la compréhension de ce signe. Ce patient présentait une faiblesse musculaire proximale et axiale, accompagnée d'une masse bilatérale du biceps. Les examens médicaux ont permis de constater un profil myogénique dans les muscles proximaux à l'électromyographie et une élévation significative de la créatine kinase sérique, des indicateurs souvent associés à une dystrophie musculaire.

Pour confirmer le diagnostic, un séquençage de l'exome a été réalisé. Les résultats ont révélé une nouvelle mutation homozygote au niveau du gène CAPN3, ce qui a permis de poser un diagnostic précis de LGMD R1.

Cette découverte est cruciale, car elle remet en question la spécificité de la masse du biceps comme marqueur clinique exclusif de la LGMD R2. Elle démontre que ce signe peut également se manifester au début de la LGMD R1, et qu'il s'agit d'une

représentation clinique de l'infiltration graisseuse de la partie distale du chef court du biceps brachial.

En conclusion, la masse du biceps ne peut plus être considérée comme un signe pathognomonique de la LGMD R2. Sa présence chez un patient doit désormais inciter les cliniciens à explorer d'autres formes de dystrophies musculaires des ceintures, y compris la LGMD R1.

Mots clés : Maladies neuromusculaires, LGMD, calpaïnopathie, dysferlinopathie,

CO31 : LE DEFI DU DIAGNOSTIC DES DYSTROPHIES MUSCULAIRES EN AFRIQUE DE L'OUEST

KAMISSOKO Y. ; CHLOE L. ; ANDONI U. ; EDOARDO M. ; KARIMA G. FRANCE L.

Les dystrophies musculaires (DM) sont des maladies neuromusculaires présentes en Afrique de l'Ouest, mais leur diagnostic est rendu difficile par le manque de professionnels formés en myologie et par un contexte économique précaire. La plupart des initiatives de santé publique se concentrent sur des maladies infectieuses mortelles comme le VIH et le virus Ebola, laissant les maladies neuromusculaires sans aucune action spécifique.

Pour pallier ce manque, cette étude a pour objectif de concevoir un bilan diagnostic kinésithérapique (BDK), un outil simple et efficace pour aider au dépistage et à la différenciation clinique des dystrophies musculaires dans cette région.

La méthode a consisté en une revue de littérature approfondie sur des bases de données telles que PubMed et Science Direct. Seuls ont été retenus les articles décrivant les signes cliniques distincts de chaque dystrophie musculaire. Les études basées sur des examens complémentaires ou des analyses génétiques ont été exclues. Vingt articles, rédigés en français ou en anglais, ont été sélectionnés et analysés.

Les résultats de cette revue ont permis de dresser une liste des signes et symptômes cliniques les plus évocateurs de chaque dystrophie musculaire. Par ailleurs, la plupart des études analysées ont montré une corrélation entre les tests évaluant la capacité motrice et les données quantitatives de l'IRM, suggérant que des tests fonctionnels pourraient être des indicateurs fiables.

Toutefois, l'étude conclut que ces résultats ne peuvent être appliqués directement à la réalité de l'Afrique de l'Ouest. Beaucoup des tests identifiés sont peu adaptés ou irréalisables sur le terrain. Les auteurs suggèrent donc que les tests fonctionnels sont la meilleure approche pour le dépistage et la différenciation clinique. Ils insistent sur le besoin d'études futures qui prendraient en compte le seuil de vraisemblance, afin de développer un outil plus pertinent et plus adapté au contexte local.

CO32 : LA MYOPATHIE DE DUCHENNE A ABIDJAN DE 2017 A CE JOUR : ETUDE DE CAS ET REVUE DE LA LITTERATURE

Kamissoko Y. ; Hien R. ; Kofane A. ; Aguessy S. ; Gangak J. Alloh A.

Introduction :

La myopathie de Duchenne est la dystrophie musculaire la plus fréquente chez l'enfant. La rareté des données en Côte d'Ivoire pose le problème de son diagnostic et de sa prise en charge. Le but de la présente étude était de rapporter l'expérience des services de rééducation des centres hospitaliers universitaires d'Angré et de Yopougon sur la prise en charge de cette affection. Méthodologie : Il s'agit d'une étude de cas rétrospective de tous les patients atteints de myopathie de Duchenne suivis dans les services de médecine physique et de réadaptation d'Angré et Yopougon et d'une revue de la littérature.

Observations : Nous avons recensé pour cette étude deux cas. Pour le premier et le second patient, on notait respectivement le début des signes qui remontait à l'âge de 4 et 7 ans. La perte de la fonction de marche était survenue à 10 et 16 ans. Le diagnostic a été confirmé à 12 et 16 ans. Pour le premier patient, le dépistage des porteuses n'a pas pu être réalisé chez la mère. Chez le second patient, la mère a été identifié porteuse du gène défectueux. Dans les deux cas, la prise en charge n'a pu être efficiente du fait du coût financier élevé engendré par le suivi.

Conclusion : En Côte d'Ivoire, on retrouvait des patients atteints de myopathie de Duchenne. Cependant, la confirmation diagnostique n'était pas réalisable localement. Ce qui causait de longs délais avant d'avoir un diagnostic formel. De plus, la prise en charge était longue et coûteuse.

Mots clés : Myopathie de Duchenne - Maladie neuromusculaire - Enfant

CO33 : POLYRADICULONEUROPATHIE INFLAMMATOIRE DEMYELINISANTE CHRONIQUE AU BURKINA FASO : ETUDE DESCRIPTIVE INAUGURALE A OUAGADOUGOU

LOMPO Djingri Labodi[1, 2], ZOUNGRANA Alassane[1], GNAMPA Melody Z, KERE Fabienne[1], NAPON Chritian[2,3], MILLOGO Athanase[1, 2]

[1]Université Joseph Ki-Zerbo, UFR/SDS, Département de Neurologie, Ouagadougou, Burkina Faso

[2]CHU Tengandogo, Service de Neurologie, Ouagadougou, Burkina Faso

[3]CHU Bogodogo, Service de Neurologie, Ouagadougou, Burkina Faso

E-mail : labodilompo@yahoo.fr

Introduction : La polyradiculoneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC) est une neuropathie acquise rare, mais encore très peu documentée en Afrique subsaharienne. Nous réalisons au Burkina Faso, une étude descriptive inaugurale sur la PIDC.

Patients et méthodes : Il s'est agi d'une étude transversale descriptive à collecte prospective, réalisée de 2021 à 2024 dans 3 centres de santé privé de Ouagadougou au Burkina Faso. L'étude a consécutivement inclus les patients reçus en consultation pour PIDC diagnostiquée selon les critères l'EFNS/PNS (2010), actualisés par ceux de l'EAN/PNS de 2021. Les caractéristiques sociodémographiques, cliniques, ENMG et à l'étude du LCR, des patients, ont été analysées.

Résultats : Au total, 37 cas de PIDC ont été colligés, avec un âge médian de 53,3 ans et une prédominance masculine (62,2%) ; l'HTA et le diabète avec 45,9% des cas chacun, étaient les comorbidités les plus fréquentes. Une faiblesse motrice progressive (73%) et des paresthésies (48,6%) ont les principaux motifs de consultation. A l'examen clinique initial, un déficit moteur était présent chez 32 patients (86,5%), majoritairement à type de parésie (68,7%) proximo-distale (64,7%), des membres inférieurs (65,6%) ; les troubles sensitifs étaient dominés par les paresthésies (91,9%) et une hypoesthésie (83,8%) à prédominance distale (51,3%) des 4 membres (37,8%) ou des membres inférieurs (45,9%) ; les ROT étaient diminués dans 51,4% des cas. Une ataxie proprioceptive, une atteinte des nerfs crâniens et une atteinte dysautonomique, ont été retrouvées respectivement chez 81,1%, 13,5% et 16,2%. L'ENMG et la PL ont retrouvé, respectivement une

démyélinisation segmentaire ou multifocale (100%) et une dissociation albumino-cytologique (83,3%).

Conclusion : Une meilleure accessibilité et une disponibilité effective, des neurologues formés en neurophysiologie clinique, des outils diagnostiques comme l'ENMG et des examens biologiques immunologiques, contribuerait à améliorer et affiner le diagnostic de la PIDC.

Mots-clés : déficit moteur ; paresthésies ; hypoesthésie ; membres inférieurs ; ENMG ; démyélinisation ; dissociation albumino-cytologique ;

CO34 : PRISE EN CHARGE DE LA PARALYSIE OBSTETRICALE DU PLEXUS BRACHIAL PAR LA REEDUCATION AU CNAOM

Dr Aldiouma KODIO

Kinésithérapeute à l'Hôpital de Dermatologie de Bamako (HDB)

Email :aldiouma04@gmail.com ; Tél : 00223 74501371

Résumé

Peu de travaux ont été consacrés à la paralysie obstétricale du plexus brachial (POPB) au Mali. Les objectifs spécifiques de cette étude étaient de : (i) déterminer la fréquence de la paralysie obstétricale du plexus brachial au CNAOM ; (ii) déterminer le profil sociodémographique et cliniques des enfants atteints et de leurs mères ; (iii) déterminer le taux de guérison des enfants atteints de POPB au CNAOM et (iv) identifier les facteurs associés à la guérison. Nous avons réalisé une étude longitudinale d'octobre 2020 à décembre 2023. Les cas de POPB était inclus après consentement éclairé des parents. Les données ont été saisies et analysées sur SPSS 22.0. La fréquence de la POPB était de 3,8%. Parmi les 150 cas inclus, les mères avaient réalisé au moins 04 CPN dans 75,3% des cas. L'accouchement était dystocique dans 71,3% des cas et les enfants étaient admis avec la POPB dans les 3 premiers mois seulement dans 42,7% des cas. Le taux de macrosomie était de 38,7%. Les formes sévères de POPB ont constitué 25,2%. Après 36 mois de prise en charge, 78% des enfants étaient guéris. Les facteurs significativement associés à la guérison après analyse multivariée étaient : la forme partielle de POPB, l'âge maternel < 35 ans, la primiparité et le poids de naissance ou faible. Ces résultats peuvent être utilisés à la fois par les prestataires de services et les parents des enfants pour améliorer et la prévention et le traitement de la POPB.

Mots clés : facteurs associés à la guérison, paralysie, plexus brachial, rééducation.

Abstract

Little work has been devoted to obstetric brachial plexus palsy (POPB) in Mali. The specific objectives of this study were: (i) to determine the frequency of obstetric brachial plexus paralysis at CNAOM ; (ii) determine the sociodemographic and clinical profile of affected children and their mothers; (iii) determine the recovery rate of children with POPB and (iv) identifiant the factors associated with recovery. We carried out a longitudinal study from October 2020 to December 2023. POPB cases were included after informed consent from the parents. Data was entered and

analyzed using SPSS 22.0. The frequency of POPB was 3.8%. Among the 150 cases included, mothers performed at least 04 CPN in 75.3% of cases. Obstructed labor was observed in 71.3% of cases and children were admitted with POPB in the first 3 months only in 42.7% of cases. Severe forms of POPB constituted 25.2%. After 36 months of treatment, 78% of the children were cured. The factors significantly associated with recovery after multivariate analysis were: partial form of POPB, maternal age < 35 years, primiparity and normal or low birth weight. These results can be used by both service providers and parents of children to improve both the prevention and treatment of POPB.

Key-words: brachial plexus palsy, factors associated with recovery, paralysis, rehabilitation.

CO35 : COMPARAISON DES NEUROPATHIES PERIPHERIQUES AU SUDOSCAN ET A L'ELECTRONEUROMYOGRAMME (ENMG) CHEZ LES PATIENTS DIABETIQUES SUIVIS AU CNHU-HKM DE COTONOU EN 2022

Dieu donné GNONLONFOUN[1, 2, 3], Romain TOVIWANOU[2], Arlos SOWANOU[2], Pupchen GNIGONE[2], Blaise CHOKI[2], Cyrille DOSSOU[2], Wilson ABALLO[2], Julien MAGNE[2], Dismand HOUINATO[1, 2], Pierre-Marie PREUX[3]

1 : Laboratoire d'Épidémiologie des Maladies Chroniques et Neurologiques, Université d'Abomey-Calavi, Cotonou, Bénin

2 : Clinique Universitaire de Neurologie du CNHU-HKM de Cotonou, Bénin

3 : INSERM, Univ. Limoges, CHU Limoges, IRD, U1094 Neuroépidémiologie Tropicale, Institut d'Épidémiologie et de Neurologie Tropicale, GEIST, Limoges, France

Orateur : Dègnon Romain TOVIWANOU, Email : tdegnonromain@gmail.com , Tel : +2290167605287

Abstract

Introduction : Les neuropathies périphériques (NP) représentent l'une des complications les plus fréquentes et les plus invalidantes du diabète. L'électroneuromyogramme (ENMG) demeure l'examen de référence pour leur diagnostic, mais son accessibilité reste limitée dans les pays à ressources limitées. Le Sudoscan, méthode simple et non invasive, apparaît comme une alternative prometteuse pour le dépistage des NP chez les diabétiques.

Objectif : Évaluer la performance du Sudoscan par rapport à l'ENMG chez les patients diabétiques suivis au CNHU-HKM de Cotonou.

Méthodes : Il s'est agi d'une étude observationnelle, transversale et analytique conduite du 2 août au 31 décembre 2022. Ont été inclus tous les patients diabétiques âgés de 18 ans et plus, suivis à la Clinique Universitaire d'Endocrinologie, Métabolisme et Nutrition du CNHU-HKM ainsi qu'à la Banque d'insuline de Cotonou. Tous ont bénéficié d'un dépistage par Sudoscan et, pour une partie d'entre eux, d'un ENMG après confirmation clinique.

Résultats : Au total, 213 patients diabétiques ont été inclus dont 103 ont bénéficié à la fois d'un ENMG et d'un Sudoscan. La population comportait 54 % de femmes (sex-ratio = 0,84), avec un âge moyen de 52 ± 12 ans. La quasi-totalité des participants étaient atteints d'un diabète de type 2 (98 %). La fréquence des neuropathies périphériques au sudoscan est de 96,10% ; IC95% [93,5 -98,8]. L'ENMG, réalisé après

confirmation clinique, a permis de détecter une neuropathie périphérique chez 74,75 % des patients. La sensibilité du Sudoscan par rapport à l'ENMG était estimée à 96,7 % ; IC95 % [93,5–98,1] et sa spécificité à 95,8 % ; IC95 % [90,2–96,7].

Conclusion : Le Sudoscan démontre d'excellentes performances diagnostiques dans le dépistage des polyneuropathies diabétiques, sa simplicité d'utilisation en fait un outil particulièrement adapté aux contextes à ressources limitées, où l'ENMG n'est pas toujours disponible.

Mots-clés : Sudoscan – Polyneuropathies – Diabète – Cotonou

CO36 : SYNDROMES MYASTHENIQUES CONGENITAUX : ASPECTS CLINIQUES, ELECTROPHYSIOLOGIQUES, GENETIQUES ET EVOLUTIFS D'UNE COHORTE TUNISIENNE

Hedia Klaa[1], Thouraya Ben Younes[1], Damien Sternberg[2], Zouhour Miladi[1], Abir Zioudi[1], Maha Jamoussi[1], Hanene Benrhouma[1], Ilhem Ben Youssef Turki[1], Ichraf Kraoua[1]

1 : Service de neurologie pédiatrique LR18SP04. Institut National de Neurologie, Mongi Ben Hmida, Tunis

2 : Service de biochimie métabolique U.F de Cardiogénétique et Myogénétique à l'hôpital Universitaire Pitié Salpêtrière, Paris

Introduction

Le syndrome myasthénique congénital (SMC) est une pathologie génétique rare de l'enfant. Il est caractérisé par un dysfonctionnement de la jonction neuromusculaire (JNM) et constitue une entité nosologique hétérogène en pleine expansion. Notre objectif était d'étudier les caractéristiques cliniques, paracliniques, électrophysiologiques, thérapeutiques et évolutives des SMC.

Patients et méthodes

Nous avons mené une étude rétrospective sur une période de 15 ans entre 2005-2020 incluant les patients suivis pour SMC au service de neurologie pédiatrique à l'Institut National de Neurologie de Tunis. Les données cliniques, neurophysiologiques, génétiques et évolutives ont été précisées

Résultats

Nous avons inclus 20 patients (10 garçons et 10 filles) issus de 18 familles, d'âge moyen=10,3ans [un an, 20 ans]. L'âge moyen à la première consultation était de 17,8 mois. Les signes révélateurs étaient une fatigabilité à l'effort dans 12 cas, une hypotonie congénitale dans 7 cas, une diplopie dans 4 cas, des apnées dans un cas et une cyanose péribuccale avec dyspnée dans un autre cas. L'examen a trouvé un ptosis et un déficit musculaire proximal dans 14 cas, un déficit axial dans 10 cas, une voix nasonnée dans 4 cas et une déformation rachidienne dans 2 cas. L'électroneuromyogramme a montré un décrément dans 14 cas et une réponse bifide dans 2 cas. L'étude génétique faite chez 11 patients a révélé une mutation du gène *ColQ* (n=6), une mutation du gène *CHRNE* (n=3) et une mutation du gène *CHAT* dans un cas. Les patients ont étés traités par la Pyridostigmine, le Salbutamol ou la

Fluoxétine avec bonne évolution dans 17 cas. Une patiente porteuse d'une mutation *COLQ* a nécessité une ventilation non invasive à l'âge de 5 ans.

Discussion et conclusions

Notre étude illustre l'hétérogénéité clinique et génétique des SMC. L'identification du gène responsable est essentielle afin d'adapter l'attitude thérapeutique et proposer un conseil génétique.

Mots clès : syndrome myasthénique, congénital, génétique

CO37 : CORRELATION ENTRE GRAVITE DE L'ACCIDENT VASCULAIRE CEREBRAL ET INDEPENDANCE FONCTIONNELLE POST-AVC A COTONOU

Houeze R[1], Faton A[3], Agbetou-Houessou M[2], Dansou E[4], Djossou J[5], Djaouga S[1], Covi R[1], Toviwanou R[1], Affognon J[1], Balley G[1], Adjien KC[1]

1. Clinique Universitaire de Neurologie du CNHU-HKM Cotonou
2. Service de Neurologie du CHD Parakou
3. Clinique Universitaire de Médecine physique et de Réadaptation du CNHU-HKM Cotonou
4. Clinique Universitaire de Médecine Interne CNHU-HKM Cotonou
5. Clinique Universitaire de Rhumatologie CNHU-HKM Cotonou

Auteur Correspondant : **Houeze R,** Clinique Universitaire de Neurologie du CNHU-HKM Cotonou
Email : houezer3@yahoo.fr
Tel : 00229 0197606295

RÉSUMÉ

Introduction : L'accident vasculaire cérébral (AVC) peut être très sévère et entraîner une dépendance importante des patients. La réinsertion professionnelle et sociale constitue l'un des objectifs majeurs, nécessitant une bonne indépendance fonctionnelle. L'objectif de notre étude était d'évaluer la corrélation entre la gravité de l'AVC et l'indépendance fonctionnelle en post-AVC.

Méthodes : Il s'agissait d'une étude transversale descriptive et analytique menée du 25 juillet au 28 octobre au CNHU. Nous avons réalisé un recrutement exhaustif de tous les patients ayant présenté un AVC depuis au moins un mois et ayant consulté durant la période d'étude.

Résultats : Au total, 77 patients ont été inclus. L'âge moyen était de 57,74 ans avec un sex-ratio de 1,49. On notait 84,42 % de handicap et 55,55 % de dépendance fonctionnelle. Le délai moyen post-AVC était de 22,04 mois (extrêmes : 3,30 et 153,5 mois). La majorité des patients (66,23 %) avait bénéficié d'une rééducation fonctionnelle, avec en moyenne deux séances par semaine (49,02 %). L'indépendance fonctionnelle était fortement et négativement corrélée à la gravité de l'AVC ($p < 0,000$; $r = -0,735$). Une corrélation négative significative était également retrouvée entre l'indépendance fonctionnelle et le handicap physique ($p < 0,001$; $r = -0,711$).

Conclusion : Cette étude a montré que le degré de sévérité de l'AVC est négativement corrélé à l'indépendance fonctionnelle post-AVC. Un score NIHSS élevé constitue donc un facteur prédictif de dépendance fonctionnelle importante.

Mots clés : corrélation, sévérité d'AVC, indépendance fonctionnelle, Bénin

CO38 : GESTION DE L'HYPERTENSION ARTERIELLE APRES UN ACCIDENT VASCULAIRE CEREBRAL : EXPERIENCE DE LA CLINIQUE UNIVERSITAIRE DE NEUROLOGIE DU CENTRE NATIONAL HOSPITALIER ET UNIVERSITAIRE HUBERT KOUTOUKOU MAGA DE COTONOU EN 2024

Houeze R[1], Faton A[3], Agbetou-Houessou M[2], Dansou E[4], Djossou J[5], Djaouga S[1], Covi R[1],

Toviwanou R[1], Affognon J[1], Balley G[1], Adjien KC[1]

1. Clinique Universitaire de Neurologie du CNHU-HKM Cotonou
2. Service de Neurologie du CHD Parakou
3. Clinique Universitaire de Médecine physique et de Réadaptation du CNHU-HKM Cotonou
4. Clinique Universitaire de Médecine Interne CNHU-HKM Cotonou
5. Clinique Universitaire de Rhumatologie CNHU-HKM Cotonou

Auteur Correspondant : Houeze R, Clinique Universitaire de Neurologie du CNHU-HKM Cotonou
Email : houezer3@yahoo.fr
Tel : 00229 0197606295

Introduction : L'accident vasculaire cérébral (AVC) est une cause majeure de morbidité et de mortalité, dont l'hypertension artérielle constitue le principal facteur de risque modifiable. Le contrôle tensionnel post-AVC est essentiel pour prévenir les récidives et améliorer le pronostic fonctionnel, mais sa prise en charge reste complexe dans les pays à ressources limitées.

Méthodologie : Nous avons mené une étude rétrospective, descriptive et analytique sur les patients hospitalisés pour AVC à la Clinique Universitaire de Neurologie du CNHU-HKM de Cotonou, entre le 20 septembre 2022 et le 31 décembre 2024. Les patients décédés durant l'hospitalisation ont été exclus.

Résultats : Au total, 314 patients ont été suivis pour AVC, dont 62,68 % d'infarctus cérébraux. L'âge moyen était de 57,94 ± 17,67 ans avec un sex-ratio de 1,63. La majorité (75,2 %) recevait une bithérapie, contre 16,2 % de monothérapie et 8,6 % une trithérapie. Le traitement reposait principalement sur une prise unique quotidienne (88,5 %), facteur favorable à l'observance. Le coût mensuel des antihypertenseurs se situait entre 10 000 et 15000 FCFA chez 62,7 %, en dessous de 10 000 FCFA chez 31,2 % et au-delà de 15 000 FCFA chez 6,1 %. La bithérapie était

prédominante dans les AVC ischémiques (88,7 %), tandis que les trithérapies concernaient surtout les hémorragiques (96,6 %). Au suivi, 200 patients ont été évalués à M1, 143 à M3, 129 à M6 et 125 à M12. À un an, 88,8 % des patients restants avaient une pression artérielle contrôlée, avec un taux de bonne observance de 87,2 %. Le non-contrôle tensionnel était significativement associé à une mauvaise observance (p < 0,05).

Conclusion : La prise en charge de l'hypertension post-AVC au CNHU-HKM a permis un bon contrôle tensionnel à un an. Les schémas thérapeutiques simples et abordables ont favorisé l'observance, dont la qualité s'est révélée déterminante dans le maintien d'un contrôle optimal.

Mots clés : Management- HTA post-AVC, Bénin

COMMUNICATIONS AFFICHEES

CA1 : DIAGNOSTIC GENETIQUE DE L'AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE : A PROPOS DE LA PLUS LARGE COHORTE TUNISIENNE

E.KOUBAA1, M.ESSID[1], A. ACHOUR[1], S. BEN YAHYA[1], F. MAAZOUL[1], T. BEN YOUNES[2], S. KACEM[3], S.BLIBECH[4], N. BEN JABALLAH[5], E.BEN HMIDA[6,] I. KRAOUA[2], R. MRAD[1], M. TRABELSI[1]

1 : Service de Génétique, Hôpital Charles Nicolle, Tunis
2 : Service de Neurologie Pédiatrique, Institut National de Neurologie, Tunis
3 : Service de Néonatologie, Centre National de Maternité, Tunis
4 : Service de Néonatologie, Hôpital Militaire Principal d'Instruction de Tunis
5 : Service de Réanimation Pédiatrique Polyvalente, Hôpital d'Enfants de Tunis
6 : Service de Néonatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis

Introduction : L'amyotrophie spinale infantile (ASI) est une maladie neuromusculaire autosomique récessive secondaire à une délétion homozygote de l'exon 7 du gène *SMN1*(OMIM 600354) dans 95% des cas. Elle se caractérise par une dégénérescence des motoneurones alpha, conduisant à une atrophie musculaire et une paralysie progressive de sévérité variable. Le but de notre travail était de caractériser cliniquement et génétiquement la plus large cohorte de patients atteints d'ASI, en Tunisie.

Patients et méthodes : Nous avons inclus les patients adressés au service de Génétique de HCN de Tunis, pour suspicion d'ASI, sur une période de 30 ans allant de 1995 à 2024. Le diagnostic moléculaire était réalisé selon la technique de Van Der Steege

Résultats : le diagnostic génétique de l'ASI a été retenu dans 165 cas appartenant à 144 familles. Les principaux motifs de consultation étaient une hypotonie néonatale (52%), un retard des acquisitions motrices (27%) et des troubles de la marche (21%). L'enquête génétique a noté une consanguinité et une histoire familiale d'ASI dans 51% et 45% des cas respectivement. L'interrogatoire et l'examen clinique ont permis de classer nos patients en type 1 (55%), type 2 (28%), type 3 (14%) et en type 4 (3%). L'ENMG, réalisé chez 44% patients de nos patients, montrait un tracé compatible avec une neuropathie motrice. Un diagnostic prénatal a été fait chez 134 familles (143 prélèvements de liquide amniotique et 126 biopsies de trophoblaste). Le dépistage des hétérozygotes, devenu possible depuis l'introduction de la technique de PCR semi-quantitative en 2010, a été réalisé chez une cinquantaine de familles.

Conclusion : L'ASI est une maladie neurodégénérative lourde et de pronostic sombre. Un diagnostic moléculaire précoce est un élément crucial aussi bien dans le choix des nouvelles molécules, dans l'efficacité de la thérapie génique, que dans le conseil génétique.

Mots clés: amyotrophie spinale infantile, diagnostic moléculaire, conseil génétique

CA2 : APPORT DU DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DANS LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES : EXPERIENCE DU SERVICE DE GENETIQUE DE L'HOPITAL CHARLES NICOLLE DE TUNIS

S. Ben Yahia1,amira zanati1, A.Achour1, Thouraya Ben Younes2, maazoul F1, Emira Ben Hmida3, Samia Kacem4, Ichraf Kraoua2, R.Mrad1, M.Trabelsi1

Affiliation: Service de Génétique, Hôpital charles Nicolle de Tunis / Laboratoire de Génétique Humaine, Faculté de Médecine de Tunis

- E-mail: rmrad@yahoo.com /ridha.mrad@fmt.utm.tn

1 : Service de Génétique,, Hôpital Charles Nicolle, Tunis
2 : Service de Neurologie Pédiatrique, Institut National de Neurologie, Tunis
3 : Service de Néonatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis
4 : Service de Néonatologie, Centre National de Maternité, Tunis

Introduction : Les dystrophies musculaires (DM) sont une famille de maladies génétiques caractérisées par une faiblesse et une dégénérescence musculaire progressives. Plusieurs formes décrites dont la myotonie de Steinert (MS)et les DM des ceintures autosomiques récessives type 2C (LGMD2c) et 2I (LGMD2I) secondaires à des mutations au niveau des gènes *DMPK, SGCG, FKRP* respectivement. Notre objectif est d'exposer l'expérience de notre service dans le diagnostic moléculaire des DM sur une période de 13 ans(Janvier 2012-Décembre 2024).

Matériel et Méthodes : Etude rétrospective portant sur les patients adressés à notre service pour diagnostic moléculaire d'une : LGMD2C, LGMD2I ou MS. L'étude moléculaire a été réalisée par séquençage Sanger (*SGCG, FKRP*) et par PCR fluorescente semi-quantitative (*DMPK).*

Résultats : 115 individus nous ont été adressés pour suspicion clinique d'une MS (70/115) ,d'une LGMD2C (41/115) ou pour diagnostic prénatal (DPN) d'une LGMD2I (4/115). Le diagnostic de MS a été confirmé chez 9 patients.. Un DPN a été réalisé chez une de ces familles confirmées. Les 41 patients adressés pour suspicion de LGMD2C avaient un syndrome myopathique. L'ENMG a montré un tracé myogène chez 22/41 patients. La mutation fondatrice (NM_000231) c.525delT(p.Phe175LeufsTer20) a été retrouvée à l'état homozygote chez 17/41 patients. Deux DPN ont été réalisés chez une famille, revenus normaux. Cinq DPN de LGMD2I ont été réalisés chez quatre familles pour qui le diagnostic moléculaire a été réalisé dans la descendance. La recherche de la mutation fondatrice, (NM_024301.5) c.1364 C>A(p.Ala455Asp), sur villosités choriales, a révélé un fœtus atteint dans 1/5 des cas.

Conclusion : Le diagnostic moléculaire occupe une place importante dans les DM permettant de confirmer le diagnostic, d'adapter la prise en charge et de donner un conseil génétique adéquat. L'analyse NGS permettra d'avancer dans le diagnostic moléculaire des cas non résolus.

Mots clés: dystrophies musculaires, mutation fondatrice, DMPK

CA3 : LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE SYNDROMIQUE : QUE NOUS APPORTE LE NGS ?

Mahdi KAMMOUN1,Nesrine KERKENI[2], Cyrine ADHOUM1 Ahlem ACHOUR[1], Salwa BOUYAHYA[1], Lilia KRAOUA[1], Ikhlas BEN AYED[3,4], Ines OUERTANI[1], Sana SKOURI[1], Sana GABTENI[1], Rym MEDDEB[1], Neila BELGUITH[1], Faouzi MAAZOUL[1], Saber MASMOUDI[3], Ridha M'RAD[1], Mediha TRABELSI[1]

- Nom et prénom de l'auteur: Ridha Mrad

Affiliation: Service de Génétique, Hôpital charles Nicolle de Tunis / Laboratoire de Génétique Humaine, Faculté de Médecine de Tunis

- E-mail: rmrad@yahoo.com /ridha.mrad@fmt.utm.tn

1: Service de Génétique, Hopital Charles Nicolle, Tunis,

2: Laboratoire de Génétique Humaine, Faculté de Médecine de Tunis

3: Centre de Biotechnologie de Sfax, Université de Sfax

4: Service de Génétique Médicale Hôpital Hedi Chaker, Sfax

Introduction : La déficience intellectuelle (DI) représente un problème majeur de santé publique.

Elle peut être isolée ou syndromique (DISD). En l'absence d'orientation clinique ou lors de la suspicion d'un syndrome hétérogène sur le plan clinique et/ou génétique, le diagnostic génétique nécessite le recours au séquençage d'ADN à haut débit (SHD ou NGS). L'objectif de notre travail était d'illustrer l'apport du SHD dans le diagnostic génétique de la DISD chez une série de patients tunisiens.

Méthodes : Etude descriptive et rétrospective d'une série de patients tunisiens suivis pour DISD chez qui une étude moléculaire par SHD a été réalisée.

Résultats : Nous avons colligé 31 patients, issus de 30 familles. Une consanguinité a été observée dans 47% (14/30) des cas et des antécédents familiaux de DI étaient rapportés dans 17% (5/30) des cas. L'anamnèse a révélé une DI (31/31), un retard psychomoteur (18/31), des troubles du comportement (14/31) et une épilepsie (4/31). L'examen a objectivé des anomalies de la croissance (24/31), une dysmorphie faciale (31/31), des anomalies des extrémités (14/31) et des anomalies neurologiques (11/31). Les explorations ont révélé des anomalies ophtalmologiques (18/31), des troubles de l'audition (7/21), une imagerie cérébrale pathologique (12/23) et un bilan métabolique anormal (1/10). L'analyse par SHD était à type de panel (24/31), d'exome (7/31) et de génome (1/31). Elle a permis d'établir un diagnostic étiologique dans 67% (20/30) des cas. Un diagnostic prénatal (DPN) a été réalisé chez deux familles révélant un fœtus sain chez l'une d'entre elles.

Conclusion : Ce taux diagnostique de 67% (20/30) illustre à quel point les nouvelles technologies de séquençage ajoutent à la précision du diagnostic et à l'amélioration de la prise en charge et du conseil génétique nous situant ainsi dans une médecine de précision.

Mots clés: Déficience intellectuelle syndromique, NGS, conseil génétique

CA4 : LE SYNDROME DE JOUBERT: UN AUTRE EXEMPLE DE L'HETEROGENEITE CLINIQUE INTRAFAMILIALE

Nesrine KERKENI (1,2), Mahdi KAMMOUN (1,2), Cyrine ADHOUM (1,2), Faouzi MAAZOUL (1,2), Maher KHARRAT (1), Ichraf Kraoua(3), Ridha M'RAD (1,2), Mediha TRABELSI (1,2)

- Nom et prénom de l'auteur: Ridha Mrad

Affiliation: Service de Génétique, Hôpital charles Nicolle de Tunis / Laboratoire de Génétique Humaine, Faculté de Médecine de Tunis

- E-mail: rmrad@yahoo.com /ridha.mrad@fmt.utm.tn

(1) Service de Génétique – Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie
(2) Laboratoire de Génétique Humaine – Faculté de médecine de Tunis, Université Tunis ElManar, Tunis, Tunisie
(3) Service de Neurologie Pédiatrique, Institut National de Neurologie, Tunis

Introduction : Le syndrome de Joubert (JBTS) est une ciliopathie primaire neurodéveloppementale, qui est phénotypiquement et génétiquement très hétérogène. A ce jour, 40 entités cliniques ont été identifiées causées par des mutations de 40 gènes différents. Le JBTS est typiquement caractérisée par une malformation cérébrale à type d'hypoplasie vermine donnant le signe radiologique de dent molaire.
L'objectif de cette étude est la validation, par séquençage à haut débit, du diagnostic d'une famille atteinte d'une déficience intellectuelle syndromique sans orientation clinique.

Patients et Méthodes : Etude clinique et génétique, par séquençage de l'exome entier (WES), d'une forme familiale de déficience intellectuelle syndromique, suivie au service des maladies congénitales et héréditaires de l'hôpital Charles Nicolle.

Résultats : Il s'agit d'un frère et une sœur non consanguins, présentant un retard psychomoteur, et une dysmorphie faciale. La fille a un tableau clinique plus sévère avec une absence de toute acquisition psychomotrice, une microcéphalie congénitale, une microphtalmie, un retard de croissance postnatal, ainsi qu'une agénésie complète du corps calleux associée à une atrophie sus-tentorielle bi fronto temporale et du tronc cérébral. Le WES a objectivé une mutation frameshift de *KATNIP* chez nos deux patients, permettant de retenir chez eux le diagnostic de JBTS26. Afin d'expliquer la sévérité clinique de la fille, une relecture des données, en adoptant d'autres critères de filtration, a été réalisée. Ceci a permis de détecter deux

variations hétérozygotes en trans des *INPP5E* et *TOGARAM1* dont les mutations homozygotes sont responsables de JBTS. Ces résultats ouvrent la voie à deux hypothèses : celle d'un vrai digénisme ou d'une pseudo-hérédité digénique !

Conclusion : Les phénomènes digéniques, déjà décrits dans le JBTS, pourraient bien expliquer l'hétérogénéité phénotypique de notre famille. Néanmoins, une confirmation par des études fonctionnelles reste toujours nécessaire pour pouvoir confirmer le diagnostic et offrir un conseil génétique adapté.

Mots clés: syndrome de joubert, NGS, digénisme

CA5 : A COHORT STUDY OF TUNISIAN PATIENTS WITH ANGELMAN SYNDROME: WHAT ABOUT EPILEPSY ?

Wissal Tergui1, Asma Azaza, Achour Ahlem[1], Hanene Bel hadj Amor[1], Agrebi Feryel[1],Alaa Zaidi[1], Klaa Hedia2, Ridha Mrad[1], MedihaTrabelsi [1]

- Nom et prénom de l'auteur: Ridha Mrad

Affiliation: Service de Génétique, Hôpital charles Nicolle de Tunis / Laboratoire de Génétique Humaine, Faculté de Médecine de Tunis

- E-mail: rmrad@yahoo.com /ridha.mrad@fmt.utm.tn

1: department of Genetics of Charles Nicolle Hospital, Tunis, Tunisia.

2 : department of peadiatric neurology, National Institute of Neurology, Tunis, Tunisia

Introduction: Angelman syndrome (AS) is a neurogenetic disorder characterized by developmental delay, a happy sociable disposition, and unprovoked bursts of laughter. Epilepsy often severe, is present in 80–90% of AS patients.

The aim of our study is to characterize epilepsy in Tunisian AS patients.

Methods: We conducted a retrospective descriptive study of AS patients with epilepsy at the Genetics department of Charles Nicolle Hospital in Tunis over 19 years. Molecular diagnosis was confirmed by MS-PCR. FISH, UBE3A sequencing and uniparental disomy studies were performed for genetic mechanisms identification

Results: Out of 32 AS patients with epilepsy, two were excluded due to unavailable data. Among the remaining 30, 11 were males and 19 were females. The mean age of epilepsy onset was 18 months [from 10 days to 30 months], and the mean age at first genetic consultation and molecular diagnosis was 5 years and 3 months. Twenty-two patients had generalized epilepsy with tonic-clonic seizures being the most frequent (n=17) followed by tonic seizures (n=5).

Six patients had focal epilepsy; among them, three had epileptic spasms. Two patients displayed multiple seizure types (absence-myoclonic and tonic-atonic). Electroencephalogram data were normal for two patients and pathological for 28 patients, with generalized paroxysmal discharges being the most frequent. Hypsarrhythmia (n=3) and Theta wave activity (n=1) were also observed. Neuroimaging abnormalities were present in 10 patients. Depakine was the first-line treatment, leading to well-managed epilepsy in 21 patients. Genetic mechanisms were 15q11.2-q13 microdeletion (n=27), UBE3A mutation (n=2) and uniparental-

disomy (n=1). Nine patients with microdeletion, showed severe epilepsy and needed an association of anti-epileptic drugs to control their seizures.

Conclusion: Our study showcases the phenotype-genotype correlation of genetic mechanisms and epilepsy in AS. This clinical and genetic characterization of epilepsy in AS patients aids in early diagnosis and holds implications for genetic counseling.

Key words: Epilepsy, Angelman syndrome, Tunisian patients

CA6 : CLINICAL AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF 28 TUNISIAN PATIENTS WITH RETT SYNDROME

Wiem Essalah[1], Nesrine Kerkeni[1,2], Ahlem Achour[1,2], Wissal Tergui[1], Amira Zanati[1], Zouhour Miledi[3], Ichraf Kraoua[3], Ridha Mrad[1,2], Madiha Trabelsi[1,2]

Nom et prénom de l'auteur: Ridha Mrad

Affiliation: Service de Génétique, Hôpital charles Nicolle de Tunis / Laboratoire de Génétique Humaine, Faculté de Médecine de Tunis

- E-mail: rmrad@yahoo.com /ridha.mrad@fmt.utm.tn

1: Department of Genetics, Charles Nicolle Hospital, Tunis, Tunisia

2: Laboratory of Human Genetics (LR99ES10), Faculty of Medicine of Tunis, University of Tunis El Manar, Tunis, Tunisia

3: Department of pediatric neurology, National Institute Mongi Ben Hmida of Neurology, Tunis, Tunisia

Background: Rett syndrome (RTT, OMIM #312750) is a severe neurodevelopmental disorder primarily affecting females, with an incidence ranging from 1:10000 to 1:15000. It's characterized by developmental regression and stereotypic hand movements. More than 95% of classical and approximately 75% of atypical RTT cases arise from a pathogenic variant in *MECP2* gene. **Methods:** We carried out a retrospective descriptive study on a cohort of Tunisian female patients diagnosed with RTT by Sanger sequencing of MECP2 gene and followed up at the Department of Genetics of Charles Nicolle Hospital over a period of 20 years from June 2004 to December 2024. **Results:** Our patients presented classical (17/28) and atypical (11/28) RTT according to the 2010 diagnostic criteria. The mean age at first examination was 4 years old. They were mainly referred for developmental delay/regression (19/28), autistic features (13/28) and stereotypic hand movements (8/28). Molecular analysis revealed 15 different *MECP2* variants (six missense, five nonsense and four frameshift) all of them, except the p.(Pro384Hisfs*25), have been previously described 87% of variants were located in exon 4 (13/15). The most common variants, detected in 12/28 patients, were p.(Arg133Cys), p.(Arg255Ter) and p.(Arg168Ter). **Conclusion:** This study emphasizes the clinical and genetic heterogeneity of the RTT already described in literature. Despite the development of NGS technologies, Sanger sequencing of *MECP2* gene remain a reliable method to

confirm the diagnosis of RTTand provide an appropriate genetic counselling for the patients' families.

Mots clés: rett syndrome, MECP2, genetic heterogeneity

CA7 : DIAGNOSTIC PRENATAL DE L'AMYOTROPHIE SPINALE TYPE I : ÇA A COMMENCÉ IL Y A 20 ANS

M.Kammoun1, E.Koubaa1, A.Achour[1], S.Ben Yahia[1], M.Essid[1], S.Trojet[1], N.Belguith[1], F.Maazoul[1], M.Bouyahya[3], H.Kammoun[2], B.Bouguerra[4], R.M'rad[1], M.Trabelsi[1]

- Type de communication souhaité : poster
- Nom et prénom de l'auteur: Ridha Mrad

Affiliation: Service de Génétique, Hôpital charles Nicolle de Tunis / Laboratoire de Génétique Humaine, Faculté de Médecine de Tunis

- E-mail: rmrad@yahoo.com /ridha.mrad@fmt.utm.tn

1- Service de Génétique, Hopital Charles Nicolle, Tunis Tunisie
2- Service de Génétique, Hopital Hédi Chaker, Sfax, Tunisie
3- Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital Aziza Othmana, Tunis, Tunisie
4- Service de Gynécologie-Obstétrique A, Hôpital Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Introduction :

Les amyotrophies spinales (AMS) sont un groupe de maladies neuromusculaires caractérisé par une faiblesse musculaire progressive et due, dans 95% des cas, à une délétion des exons 7 et 8 du gène SMN1. le type I est le plus fréquent (60% des AMS) et le plus grave avec une évolution fatale survenant au cours des deux premières années de vie expliquant l'intérêt d'un diagnostic prénatal (DPN).

Notre objectif est de présenter la stratégie, les difficultés et les résultats du diagnostic prénatal de l'AMS, réalisé dans notre service sur une période de 20 ans..

Résultats :

Nous rapportons 269 prélèvements fœtaux de 174 femmes enceintes, pour un DPN d'AMS de type I. Les indications du DPN étaient, un antécédent dans la descendance d'AMS confirmée, une hétérozygotie parentale ou des signes échographiques à type d'immobilisme fœtal. Le DPN a été renouvelé chez 34 familles. Il s'agit de 143 prélèvements de liquide amniotique LA et de 126 prélèvements de villosités choriales PVC. Dans tous les cas, une vérification de la pureté de l'ADN fœtal a été réalisée. L'étude moléculaire a révélé une délétion des exons 7 et 8 sur 33 % des VC et 18% des LA. Pour tous les fœtus atteints, une interruption de grossesse (IMG) a été réalisée. Au fil des années le nombre de PVC a largement dépassé celui des LA pour passer de 30% à 71% des prélèvements fœtaux. Ceci est dû aux efforts de sensibilisation des parents au DPN précoce et à la proximité des services de gynécologie obstétrique spécialisés dans la biopsie de villosités choriales.

Conclusion :

Ces résultats illustrent la place du DPN dans les formes graves d'AMS. Il faut continuer à sensibiliser les parents à une consultation précoce en cas de grossesse permettant ainsi un PVC et donc un DPN précoce.

Mots clés: Amyotrophie spinale infantile, diagnostic prénatal, étude moléculaire, villosités choriales

CA8 : CHIRURGIE MODERNE DES SCOLIOSES NEUROMUSCULAIRES : INNOVATIONS TECHNIQUES ET IMPACT FONCTIONNEL

Auteur: BEKKALI Mohamed Khalil
Affiliation: Maitre Assistant En Chirurgie Pédiatrique à l'EHS Mère et Enfant Tlemcen, Université de Médecine Tlemcen, Algérie.
Email: bekkalimk@gmail.com Tel: +213661508323
Bekkali M.K., Benmamar S.M., Benmansour F., Benagouch A., Issad A., Miladi .L, Azzouni .S, Kebbas .K.
EH Dr Benzerdjeb, Service de Chirurgie Pédiatrique, Aïn Témouchent
EHS Mère et Enfant, Tlemcen
Faculté de Médecine, Tlemcen, Algérie

Objectif

L'objectif de cette étude était d'évaluer les résultats préliminaires d'une technique innovante d'**instrumentation rachidienne sans greffe avec fixation ilio-sacrée**, et d'analyser son double impact sur l'alignement sagittal global de la colonne vertébrale et sur l'équilibre pelvien chez les enfants atteints de scoliose neuromusculaire.

Matériels et méthodes

Il s'agit d'une étude rétrospective, clinique et radiographique, portant sur 60 patients présentant une scoliose neuromusculaire : 36 d'origine neurologique (paralysie cérébrale, spina bifida, encéphalopathie, ataxie cérébelleuse familiale, etc.) et 24 d'origine myopathique (Duchenne, Becker, myopathie maghrébine…). L'échantillon comprenait 42 filles et 18 garçons, âgés de 7 à 22 ans.Tous ont bénéficié d'une instrumentation rachidienne sans greffe par abord postérieur mini-invasif, utilisant un montage à double tige (tiges maîtresses et tiges de réserve de croissance), reliées par connecteurs transverses et fixées au bassin par des vis ilio-sacrées. La correction progressive a été préparée par traction bipolaire ou unipolaire selon les rétractions musculaires. Le recul moyen était de 36 mois, avec un suivi allant jusqu'à 5 ans.

Résultats

La correction moyenne de la déformation était de **70 %**, avec un gain staturo-pondéral variant de **1,5 à 10,2 cm**. Les complications observées incluent 5 fractures de tige et 7 infections du site opératoire. L'acquisition d'une position assise stable a été obtenue dans **60 %** des cas.
La satisfaction parentale était unanimement positive (**100 %**).

Discussion

Cette technique permet une correction significative du déséquilibre rachidien et pelvien tout en respectant la croissance vertébrale. La fixation pelvienne par vis ilio-sacrées s'est révélée suffisamment robuste pour autoriser une **verticalisation précoce, sans contention externe**, et favoriser aussi bien la position assise que la marche chez les patients ambulatoires.

Conclusion

L'instrumentation rachidienne sans greffe avec fixation ilio-sacrée constitue une approche **sûre, efficace et fonctionnelle** pour la prise en charge des scolioses neuromusculaires. Elle offre des bénéfices notables en termes d'alignement, d'équilibre postural et de qualité de vie, avec un taux de complications maîtrisé dans une population particulièrement vulnérable.

CA9 : CHARCOT-MARIE-TOOTH ET CANCER BRONCHIQUE : COMPLEXITE DU DIAGNOSTIC ET LIMITES DU TRAITEMENT CHIRURGICAL

Laouar Leila[1 *], Dammene Debbih Nadia[2], Nouioua Sonia[3]

[1] Department of Pulmonology, Mustapha University Hospital, Faculty of Medicine Algiers, Youcef El Khatib University of Health Sciences

[2] Department of Cardiology, Mustapha University Hospital, Youcef El Khatib University of Health Sciences

[3] Department of Neurology, El Maham Hospital, Cherchell, Tipaza

Auteur correspondant: Laouar Leila, laouar_leila@yahoo.fr Tél: 213 555814590

Poster

Introduction. La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une neuropathie périphérique héréditaire affectant les nerfs moteurs et sensitifs. Les complications respiratoires sont rares mais peuvent majorer la vulnérabilité pulmonaire. Nous rapportons le cas d'une enseignante suivie pour CMT, dont une toux chronique hémoptoïque a révélé un carcinome épidermoïde bronchique.

Observation clinique. Une femme de 58 ans, porteuse d'une CMT diagnostiquée trois ans auparavant, présentait une toux chronique évoluant vers une hémoptysie. Le scanner thoracique a montré une masse bronchique, confirmée histologiquement comme un carcinome épidermoïde. La patiente ne rapportait ni tabagisme ni exposition professionnelle à des cancérogènes connus. La prise en charge a nécessité une approche multidisciplinaire afin d'optimiser la fonction respiratoire et d'adapter le traitement oncologique à son terrain neuromusculaire.

Discussion. La CMT n'est pas associée à une incidence accrue de cancer bronchique. Cependant, les limitations neuromusculaires peuvent retarder la reconnaissance des symptômes respiratoires. L'absence de signes classiques, tels que dyspnée ou douleurs thoraciques, peut différer le diagnostic. Ce cas illustre l'importance d'une évaluation respiratoire attentive chez les patients neuromusculaires présentant une toux chronique, même atypique.

Conclusion. Ce cas souligne la nécessité d'une vigilance accrue dans l'évaluation des symptômes respiratoires chez les patients atteints de CMT. Une prise en charge multidisciplinaire est essentielle pour optimiser à la fois le suivi neuromusculaire et le traitement oncologique.

Mots clés : Charcot-Marie-Tooth ; complications respiratoires ; carcinome bronchique

CA10 : INSUFFISANCE RESPIRATOIRE SANS DYSPNEE : UN PIEGE CLINIQUE DANS LES MYOPATHIES. OBSERVATION CLINIQUE

Laouar Leila[1 *], Dammene Debbih Nadia[2], Nouioua Sonia[3]

[1] Service de Pneumologie, CHU Mustapha. Faculté de Médecine, Université des Sciences de la Santé Youcef El Khatib, Alger, Algérie

[2] Service de Cardiologie, CHU Mustapha. Faculté de Médecine, Université des Sciences de la Santé Youcef El Khatib, Alger, Algérie

[3] Service de Neurologie, Hôpital El Maham, Cherchell, Tipaza, Algérie

***Auteur correspondant** : Laouar Leila, laouar_leila@yahoo.fr Tél: 213 555814590

Poster

Introduction : L'atteinte des muscles respiratoires au cours des myopathies peut aboutir à une insuffisance respiratoire, souvent méconnue. Cette observation souligne la nécessité d'une évaluation respiratoire systématique et met en lumière des signes d'alerte fréquemment sous-estimés.

Observation : Nous rapportons le cas d'un homme de 22 ans atteint depuis l'enfance de gamma-sarcoglycanopathie, en fauteuil roulant depuis plusieurs années. Lors de l'évaluation clinique, il ne présentait pas de dyspnée mais se plaignait d'une toux persistante. Les explorations fonctionnelles respiratoires ont révélé un syndrome restrictif avec une capacité vitale forcée (CVF) à 53 % de la valeur théorique, traduisant une atteinte musculaire respiratoire.

Discussion : L'absence de perception de la dyspnée dans les myopathies avancées est bien documentée ; elle résulte de la réduction des efforts physiques imposée par l'usage du fauteuil roulant, qui masque l'installation progressive de l'insuffisance respiratoire.

Conclusion : Ce cas illustre l'importance d'un suivi respiratoire rigoureux chez les patients atteints de myopathies, même en l'absence de dyspnée. Le dépistage précoce du dysfonctionnement musculaire respiratoire, notamment par la surveillance de la CVF et des symptômes nocturnes, permet d'optimiser la prise en charge et de prévenir les complications. L'éducation des patients et de leurs proches demeure un élément clé de l'adaptation thérapeutique.

Mots-clés : dystrophie musculaire des ceintures, myopathies, dyspnée, insuffisance respiratoire.

CA11 : SYNDROME D'HYPERVENTILATION LIE A L'EXCLUSION SCOLAIRE CHEZ UN ENFANT ATTEINT DE DYSTROPHIE MUSCULAIRE DES CEINTURES DANS UN CONTEXTE DE PRECARITE SOCIOECONOMIQUE : A PROPOS D'UN CAS

[1] Service de Pneumologie, CHU Mustapha. Faculté de Médecine, Université des Sciences de la Santé Youcef El Khatib, Alger, Algérie
[2] Service de Cardiologie, CHU Mustapha. Faculté de Médecine, Université des Sciences de la Santé Youcef El Khatib, Alger, Algérie
[3] Service de Neurologie, Hôpital El Maham, Cherchell, Tipaza, Algérie
***Auteur correspondant** : Laouar Leila, laouar_leila@yahoo.fr Tél: 213 555814590

Résumé

Introduction : Les dystrophies musculaires des ceintures (LGMD) sont des maladies neuromusculaires progressives responsables d'un handicap moteur sévère. Outre les complications médicales, ces patients subissent souvent des inégalités socioéconomiques qui compromettent leur

Observation clinique : Nous rapportons le cas d'un garçon atteint de gamma-sarcoglycanopathie, en fauteuil roulant, initialement contraint d'abandonner l'école en raison des difficultés financières et logistiques liées au transport. Ses capacités cognitives restaient intactes, mais l'absence de soutien institutionnel et d'infrastructures adaptées a renforcé son isolement. Il a par ailleurs développé un syndrome d'hyperventilation, attribué à tort à une complication respiratoire de sa maladie neuromusculaire. Grâce à la mobilisation de dons, la reprise de sa scolarité a pu être rendue possible. Cette réinsertion a eu un effet inattendu : la réduction progressive de ses symptômes de dyspnée, suggérant que les troubles ventilatoires étaient d'origine psychogène et intimement liés à son exclusion scolaire.

Discussion et conclusion : Ce cas illustre l'impact des déterminants sociaux sur la santé respiratoire et l'intégration des enfants atteints de maladies neuromusculaires. Il souligne la nécessité d'une approche multidimensionnelle, combinant soutien médical, accompagnement éducatif et mesures sociales. Garantir un accès équitable à l'éducation ne constitue pas seulement un droit fondamental : il peut aussi contribuer à améliorer directement la santé et la qualité de vie des enfants vivant avec une maladie neuromusculaire.

Mots clés : Maladie neuromusculaire, sarcoglycanopathie, dysfonction respiratoire, syndrome d'hyperventilation, exclusion socio-éducative.

CA12 : ENQUETE DE SATISFACTION DES PATIENTS AMPUTES TRANS-TIBIAUX ET TRANS-FEMORAUX APPAREILLES A LA CLINIQUE UNIVERSITAIRE DE MEDECINE PHYSIQUE ET READAPTATION DU CENTRE NATIONAL HOSPITALIER UNIVERSITAIRE HUBER K. MAGA DE COTONOU

Auteurs : OUATTARA Maïmouna[1], NIKIEMA Germain[2], AHOUANDJINOU S Hermione[3], ALAGNIDE H Etienne[3], KPADONOU G Toussaint[3]

1.Centre Hospitalier Universitaire de Tengandogo (Burkina Faso)

2.Centre Hospitalier Universitaire SANOU Souro (Burkina Faso)

3.Centre National Hospitalier Universitaire Hubert K. MAGA de COTONOU (Bénin)

Introduction : Si l'amputation de membre est un geste qui sauve, elle reste cependant un geste traumatisant tant physique que psychique pour le patient.

Matériels et méthodes : Il s'est agi d'une étude rétrospective, transversale à visée descriptive et analytique sur une période de dix ans allant du 1er janvier 2010 au 31 décembre 2019. Conduite à la clinique Universitaire de Médecine Physique et Réadaptation du Centre National Hospitalier Universitaire Hubert K. MAGA de Cotonou, la collecte a été exhaustive et a concerné tous les patients appareillés pour une prothèse tibiale ou fémorale et répondant aux critères d'inclusion.

Résultats : Nous avons recruté 52 patients dont 31 de sexe masculin et 21 de sexe féminin soit un sex-ratio de 1,48. L'âge moyen était de 51 ans avec des extrêmes allant de 5 à 81 ans. Les traumatismes (42,3%) étaient l'étiologie majoritaire. Les amputations trans-tibiales étaient majoritaires avec 61,5% des cas. Concernant le degré de satisfaction, 71.2% des appareillés étaient satisfaits de leur prothèse. Les facteurs influençant la satisfaction étaient le confort et l'esthétique de l'appareillage. Il n'y a pas de lien statistiquement significatif d'une part entre la satisfaction générale des amputés et le sexe, et d'autre part entre la satisfaction générale et l'âge des amputés.

Conclusion : La majorité des patients amputés étaient satisfaits de leur appareillage. Cette satisfaction était statistiquement liée au confort et l'esthétique de la prothèse. Ces deux critères devraient donc être pris en considération par l'équipe d'appareillage pour une meilleure acceptation de la prothèse.

Mots clés : Satisfaction, amputation, prothèse, Cotonou.

maiouattara2014@gmail.com

CA13 : POLLAKIURIE : UN MODE RARE ET UNIQUE DE REVELATION D'UNE SYRINGOMYELIE DORSALE SILENCIEUSE CHEZ UN JEUNE HOMME – A PROPOS D'UN CAS

Richard Houeze 1 , Mendinatou A. Agbetou Houessou 2 , Alexandre Faton 3 , Salim Djaouga 1 ,
Richmine Covi 1 , Eugénie Dansou 4 , Martial Avoce 1 , Constant K. Adjien 1 .
1- University Neurology Clinic CNHU-HKM Cotonou, Benin
2- Neurology Department, University of Parakou, Benin ORCID ID 0000-0001-5037-2302
3- University Clinic for Physical Medicine and Rehabilitation CNHU-HKM Cotonou, Benin
4- University Internal Medicine Clinic CNHU-HKM Cotonou, Benin
Corresponding author: Houeze Richard houezer3@yahoo.fr
Phone 00229 97606295
https://orcid.org/0009-0002-9353-1662

Résumé

Introduction : La syringomyélie est une pathologie rare, dont la révélation par des troubles urinaires est exceptionnelle.

Observation : Nous rapportons le cas d'un homme de 20 ans présentant depuis deux ans une urgence mictionnelle persistante et une pollakiurie, sans cause organique identifiée malgré un bilan urologique approfondi. Un épisode transitoire d'atonie des membres inférieurs a motivé la réalisation d'une IRM médullaire, qui a montré une cavité syringomyélique isolée au niveau T6–T7, sans malformation de Chiari ni atteinte du cône terminal. Le diagnostic retenu était une dyssynergie vésico-sphinctérienne avec syndrome de vessie hyperactive secondaire à une syringomyélie thoracique idiopathique. Une prise en charge conservatrice, associant traitement anticholinergique et soutien psychologique, a permis une amélioration clinique notable.

Conclusion : Ce cas illustre que la syringomyélie peut se manifester exclusivement par des symptômes urinaires, bien que cela reste très rare. Il souligne l'importance d'évoquer une pathologie médullaire dans le diagnostic différentiel des troubles urinaires inexpliqués, même en l'absence de déficit neurologique évident.

Mots-clés : Urgence mictionnelle – Syringomyélie – Bénin

CA14 : EPILEPSIE ET PALUDISME CHEZ LES ENFANTS AGES DE 1 A 15 ANS DANS LA VILLE DE PARAKOU EN 2018 : ETUDE CAS-TEMOINS

Dovoedo Elodie[2], Bokossa Covalic[2], Adoukonou Thierry[1,2] , Agbeille Falilatou[3], Agbetou Mendinatou[1,2], Adedemy Didier[3], Noudamadjo Alphonse[3], and Agossou Joseph[3]

1 Unité d'enseignement et de recherche en neurologie, Université de Parakou, Parakou, Bénin
2 Clinique de neurologie, CHU de Parakou, Parakou, Bénin
3 Unité d'enseignement et de recherche en pédiatrie, Université de Parakou, Parakou, Bénin

Auteur Correspondant : DOVOEDO Elodie,
Mail : elodovoedo@gmail.com ; ORCID: https://orcid.org/0000-0003-3566-0589

Introduction : L'épilepsie, la plus courante des affections neurologiques graves, est l'une des maladies les plus répandues dans le monde. Le but de notre travail est de déterminer la relation entre le neuro-paludisme et l'épilepsie chez les enfants âgés de 1 à 15 ans dans la commune de Parakou.

Méthodes : Il s'agissait d'une étude observationnelle de type cas- témoins. Notre population d'étude est constituée des enfants des deux sexes, âgés de 1 à 15 ans, atteints d'épilepsie ou non. Chaque cas d'épilepsie étant apparié à deux témoins sur l'âge, le sexe et le quartier de résidence. Nous avons procédé à un recrutement exhaustif des cas d'épilepsie. L'observation, l'entrevue et la revue documentaire ont été utilisées pour collecter les données chez les enfants à travers les parents/tuteurs dans leur cadre de vie Les données recueillies ont été enregistrées et traitées avec les logiciels ÉPI INFO (version 7.2) et SPSS 21. Des odds ratios (OR) bruts ont été calculés afin de mesurer la force de l'effet de chaque variable indépendante sur la survenue de l'épilepsie. Pour tous ces tests, le seuil de significativité bilatéral était de 5 %.

Résultats : Au total 123 enfants dont 41 cas d'enfants épileptiques et 82 témoins ont été inclus dans le travail. Le nombre moyen d'épisode de paludisme par an dans les deux groupes était de 1,8± 0,9 épisode. Il existait une relation statistiquement significative entre les cas et les témoins sur le nombre moyen d'épisode de paludisme par an avec un P-value = 0,000. Parmi les enfants épileptiques, 13 (31,71%) avaient souffert d'un neuropaludisme alors que seulement 2 (2,44%) des témoins en

avaient souffert. Les différents facteurs associés à la survenue de l'épilepsie chez les enfants atteints de paludisme sont : le paludisme grave (P= 0,000) ; le niveau d'instruction des parents (p=0,003); les portes et fenêtres grillagées (p=0,018); le nombre d'épisode de paludisme par an (p=0,000) et l'âge de la survenue du paludisme (p=0,003). En ce qui concerne les différentes formes de paludisme grave, il existait une relation statistiquement significative entre le neuropaludisme, l'anémie, l'hémolyse et la survenue d'une épilepsie avec les P-value respectives (p=0,000 ; p=0,004, p=0,003).

Conclusion : Au terme de notre étude il ressort qu'il existe une relation statistiquement significative entre le neuropaludisme et la survenue de l'épilepsie. L'épilepsie semble être donc une complication fréquente dans les régions où sévit le plasmodium falciparum.

Mots Clés : Epilepsie, paludisme, enfant, Parakou.

CA15 : ETUDE PILOTE SUR L'ACTIVITE PHYSIQUE EN GROUPE POUR L'AMELIORER LA PARTICIPATION SOCIALE DES SURVIVANTS D'ACCIDENT VASCULAIRE CEREBRAL : EPAPASS ESSAI CLINIQUE RANDOMISE.

Bokossa K. CM[1235], Kossi O[12], Agbetou M[12], Adoukonou TA[125], Houinato D[34]

[1]*École Nationale de Formation des Techniciens Supérieurs en Santé Publique et en Surveillance Épidémiologique, Université de Parakou, Bénin.*

[2]*Unité d'Enseignement et de Recherche de Neurologie de l'Université de Parakou*

[3]*Ecole Doctorale des Sciences de la Santé, Faculté des Sciences de la Santé de Cotonou*

[4]*Laboratoire d'Epidémiologie des Maladies Chroniques et Neurologiques*

[5] *Fondation Africaine pour la Recherche Multidisciplinaire*

Auteur Correspondant : BOKOSSA K. Covalic Melic ; Msc, PhD Student Public Health

Email : covalicbokossa@gmail.com

ORCID : https://orcid.org/0000-0002-5068-7483

Conflit d'interet: Aucun

RÉSUMÉ :

Introduction : Les accidents vasculaires cérébraux (AVC) constituent une cause majeure de handicap chez l'adulte, particulièrement en Afrique sub-saharienne. L'activité physique pourrait améliorer la récupération fonctionnelle et la participation sociale des survivants d'AVC. L'objectif était d'évaluer l'effet d'un programme d'activité physique en groupe sur la participation sociale et la récupération fonctionnelle des survivants d'AVC, différemment à des activités sédentaires.

Méthodes : Essai clinique randomisé contrôlé mono-insu incluant 10 patients post-AVC chroniques, répartis en deux groupes : intervention (activité physique de groupe) et contrôle (jeux à caractère sédentaires). Les participants ont été évalués à l'inclusion et après quatre semaines à l'aide des échelles PMS, IPAQ, NIHSS, Rankin, Barthel et WHOQOL. Le Test exact de Fisher a été utilisé pour la comparaison des proportions avec un seuil de significativité inférieur à 0,05.

Résultats : À T1, les participants du groupe actif avaient un niveau d'activité faible ou modéré selon l'IPAQ, tandis que les inactifs présentaient un niveau modéré. À la quatrième semaine en fin d'intervention, la majorité des participants dans les deux groupes atteignaient un niveau élevé d'activité physique (≈80 %). Les participants actifs présentaient une plus marquée de l'autonomie (Barthel) et de la participation

sociale (PMS), bien que ces différences n'étaient pas statistiquement significatives. Le niveau d'instruction semblait associé à la pratique d'activité physique (p = 0,048).
Conclusion : L'activité physique de groupe semble favoriser l'autonomie fonctionnelle et la participation sociale des survivants d'AVC, contrairement aux activités à caractère sédentaires. Ces résultats révèlent la pertinence d'intégrer des programmes structurés d'activité physique dès la phase subaiguë de la rééducation post-AVC et de conduire cette étude à une échelle plus grande.
Mots-clés : Accident vasculaire cérébral, activité physique, participation sociale, essai clinique randomisé, Parakou.

CA16 : IMPLEMENTATION OF TRAINING AND AWARENESS SESSIONS ON THE PREVENTION OF SURGICAL SITE INFECTIONS (SSI) AMONG COMMUNITY RELAYS AND QUALIFIED COMMUNITY HEALTH WORKERS IN THE COMMUNE OF KLOUEKANME IN BENIN

Ismaïl Lawani[1,2,3], **Covalic Melic Bokossa K.[2,3],** Souliath Lawani[2,3], Apollinaire Bamai[2], Sandrine Zola[2], Ahouéfa Toï[2], Taissirath Akanni[2], Ortiz Sallan[2], Charlie Zola[2].

Affiliations:

1 Faculty of Health Sciences of Cotonou, University of Abomey-Calavi, Republic of Benin

2 NIHR GSU Benin Hub, Faculty of Health Sciences of Cotonou, University of Abomey-Calavi, Republic of Benin

3 African Foundation for Multidisciplinary Research, Republic of Benin

Corresponding Author: Prof Ismaïl Lawani, NIHR Global Surgery Unit Benin Hub, Faculty of Health Sciences of Cotonou, University of Abomey-Calavi, Benin Republic. Email: ismaillawani@gmail.com, ORCID ID: 0000-0001-5022-6313

ABSTRACT

1. The impact

KLOUEKANME is a rural commune located in the Couffo department, in the southwest of Benin. It benefited from the training of 76 Community Relays and 7 Qualified Community Health Workers on the prevention of SSIs who are the primary community health workers in the commune. The level of knowledge on SSI prevention among the 83 Community Health Workers increased from the average level of 52.88% during the first pre-training assessment to the high level of 100% at the post-training assessment 1 month after the training.

2. Process and method

Initially, the Benin Hub of the NIHR GSU coordinated with the competent authorities of KLOUEKANME for the organization of the training sessions.

Then, on the day of the training, participants receive an information note and sign a consent form liberally to participate in the training.

The training focuses on prior knowledge of SSIs, knowledge of the signs of SSIs and self-management of the wound, then the different means of preventing SSIs and finally the conduct to adopt in the event of SSIs.

Three levels of knowledge assessment related to SSI prevention are carried out. These are the pre-training assessment, the immediate post-training assessment and the post-training assessment one month after the training.

3. Description and Learning

The training of community relays and qualified community health workers was carried out face to face. The pre-training evaluation was carried out on written data collection sheets and the post-training evaluations were carried out on tablets using Kobotoolbox software.

The trained agents are invited to carry out awareness sessions in the households under their care on an ongoing basis to bring the community to a change in behavior with a view to reducing surgical site infections in KLOUEKANME.

Keyword: Prevention of surgical site infections, Community Health Workers, Klouekanme

CA17 : SYNDROME D'ENCEPHALOPATHIE POSTERIEURE REVERSIBLE (PRES) : A PROPOS D'UN CAS AU CNHU-HKM DE COTONOU.

AYI MEGNANGLO CA[1], WHENU SPU[1], ZAMBA AK[1], ADJANAYO AS[2], AGAI JB[2], ADJADOHOUN SBMG[1], AKANNI DMM[2], SAVI DE TOVE KMS[2], YEKPE AHOUANSOU P[1].

[1] : Clinique Universitaire d'Imagerie Médicale CNHU-HKM

[2] : Service d'Imagerie Médicale CHUD-BA

AYI MEGNANGLO CA[1], macod55@yahoo.fr, Cotonou-Bénin, +229 0195454430

RESUME

Introduction : le syndrome d'encéphalopathie postérieure réversible (PRES) est un syndrome neurotoxique potentiellement réversible, caractérisé par des troubles neurologiques aigus et des anomalies typiques à l'imagerie cérébrale. Fréquemment associé à l'hypertension aiguë, la prééclampsie et l'intoxication médicamenteuse, c'est une urgence diagnostique sous-évaluée sous nos cieux. Nous rapportons un cas confirmé à l'IRM cérébrale.

Observation : patiente de 35 ans, sans antécédents, G3P3, admise pour placenta accréta sur grossesse de 37 SA et ayant bénéficié d'une césarienne. Les suites opératoires ont été compliquées d'hémorragie du post-partum avec état de choc nécessitant une hystérectomie d'hémostase et d'insuffisance rénale aiguë motivant des séances de dialyse. Un état de mal convulsif survenu à la 4ème séance de dialyse a motivé le transfert en réanimation. L'examen clinique a objectivé une HTA de grade 3, une altération de l'état de conscience (SG = 7/15) et une hémiparésie gauche proportionnelle. Le scanner cérébral initial à J10 post-opératoire était normal. Un contrôle à J17 a montré des plages d'hypodensités cortico-sous-corticales à prédominance occipitale bilatérale. L'IRM réalisée le lendemain a révélé des hypersignaux bilatéraux de la substance blanche sous-corticale occipitale sur les séquences T2 SE et FLAIR, correspondant à un œdème vasogénique bilatéral cérébral dans les régions postérieures, typique du PRES. Un traitement codifié a été

instauré, permettant une amélioration progressive de l'état neurologique, l'arrêt des convulsions et la régression du déficit moteur.

Conclusion : Le PRES est une urgence neurologique réversible si diagnostiqué précocement. L'imagerie vasculaire en coupe est d'un apport majeur dans le diagnostic et la prise en charge.

Mots clés : PRES, encéphalopathie postérieure réversible, IRM cérébrale, œdème vasogénique