

H. Jeulin^a, L. Pruna^b, J.F. Lesesve^c, A. Lozniewski^a, P. Kaminsky^d

^a Département de microbiologie, CHU Nancy Brabois, Vandœuvre lès Nancy, France

^b Médecine interne, hôpital de Brabois, Vandœuvre lès Nancy, France

^c Laboratoire d'hématologie biologique, CHU Nancy Brabois, Vandœuvre lès Nancy, France

^d Service de médecine interne, centre hospitalier universitaire, Nancy, France

Introduction.– La dystrophie myotonique (DM1) est une maladie héréditaire autosomique dominante liée à une expansion anormale de triplets CTG dans le gène DMPK. Elle est caractérisée par une myopathie, une myotonie, et une atteinte systémique endocrinienne, cardiaque, pneumologique et neurologique centrale. La classique hypogammaglobulinémie constatée dans cette affection est liée à un défaut d'affinité des IgG pour leur récepteur FcRn qui les protège de leur catabolisme.

L'objet de ce travail était de vérifier si l'hypogammaglobulinémie est responsable d'un déficit immunitaire dans la DM1.

Patients et méthodes.– L'étude a porté sur 22 hommes et 39 femmes DM1 âgés de $42,6 \pm 12,9$ ans. Les variables étudiées étaient la concentration sérique d'IgG, les sérologies pour les virus Herpes simplex (HSV), Varicelle zona (VZV), Epstein Barr (EBV), ainsi que les taux résiduels sériques post-vaccinaux pour les vaccins contre le virus de l'hépatite B (VHB), la poliomyélite et le tétanos.

Résultats.– La concentration moyenne d'IgG était de $6,63 \pm 2,35$ g/l, 56,7 % et 26,7 % des patients ayant un taux d'IgG inférieur respectivement à la normale ($n > 6,8$ g/L) et à 5 g/L. Une séropositivité était observée chez 65,6 % des patients pour HSV, 93,2 % pour VZV et 93,3 % pour EBV, ce qui est comparable aux prévalences observées dans la population générale (respectivement 50,3 %, 98,8 % et 94 %). Les taux sériques d'IgG antiviraux étaient cependant corrélés au taux d'IgG totales (VZV : $r = 0,28$, $p = 0,04$; HSV : $r = 0,40$, $p = 0,01$; EBV ECNA : $r = 0,28$, $p = 0,04$), mais il n'existait aucune différence entre les taux d'IgG sériques chez les patients séropositifs et séro-négatifs. Vingt deux patients avaient été vaccinés contre le VHB et présentaient des taux résiduels comparables à ceux observés chez 372 patients VIH négatifs ayant consulté dans un CDAG (groupe contrôle). Enfin les taux résiduels d'IgG pour les vaccins obligatoires (poliomyélite et tétanos) étaient comparables à ceux observés dans la population générale.

Conclusion.– Cette étude montre que malgré la fréquence élevée de l'hypogammaglobulinémie, il n'existe pas d'argument pour évoquer un déficit de l'immunité humorale chez les patients DM1.

doi:10.1016/j.revmed.2011.03.293

CA167

Association non fortuite d'une neutropénie chronique et d'une maladie de Charcot-Marie-Tooth en rapport avec une mutation de la dynamine 2

A. Saint-Lézer^a, E. Ribeiro^a, G. Solé^b, P. Mercie^a, M. Longy-Boursier^a

^a Médecine interne et maladies tropicales, hôpital Saint-André, CHU de Bordeaux, Bordeaux, France

^b Hôpital Haut-Lévêque, neurologie, CHU Bordeaux, Pessac, France

Introduction.– La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une neuropathie héréditaire sensitivomotrice.

Patients et méthodes.– Nous rapportons un cas de CMT en rapport avec une mutation de la dynamine 2 associée à une neutropénie chronique.

Observation.– Un patient de 46 ans était adressé pour une neutropénie chronique modérée connue depuis 20 ans, et découverte sur un bilan systématique. On notait dans les antécédents une chirurgie des tendons d'Achille dans l'enfance. Il n'y avait jamais eu d'évènement infectieux notable. À l'examen, il existait aux membres inférieurs des pieds creux, des rétractions des tendons

d'Achille, une amyotrophie des mollets, de la loge antéro-externe des jambes avec déficit moteur prédominant en flexion dorsale et steppage, une hypoesthésie avec hypopallesthésie distale ainsi qu'une aréflexie achilléenne. Aux membres supérieurs, on notait une amyotrophie du tiers distal des avant-bras sans déficit moteur. Le reste de l'examen était sans particularité. Biologiquement, il existait une neutropénie à $1240/\text{mm}^3$, isolée, avec leucocytes normaux à $5100/\text{mm}^3$, une élévation de la créatine kinase à $2,5 \text{ n}$. Le myélogramme montrait une dysgranulopoïèse. Les anticorps anti-granulocytes étaient négatifs. L'électromyogramme était en faveur d'une forme intermédiaire de maladie de CMT. L'association d'une neutropénie et d'un tableau clinique et électrophysiologique de maladie de CMT justifiait l'étude moléculaire du gène codant pour la dynamine 2 qui retrouvait la mutation p.K562del.

Discussion.– La maladie de CMT correspond à un groupe hétérogène de neuropathies héréditaires sensitivo-motrices. Le phénotype clinique classique [1] est caractérisé par un déficit moteur et une amyotrophie des muscles distaux prédominant sur la loge antéro-externe des jambes responsables d'un steppage, avec atteinte moins fréquente et plus tardive des mains. La diminution ou l'abolition des réflexes ostéo-tendineux touche les quatre membres, les réflexes achilléens étant principalement affectés. L'atteinte sensitive est surtout distale, pouvant affecter les différentes modalités sensitives. De manière fréquente s'associent des anomalies orthopédiques avec déformations des pieds et rachidiennes. La classification actuelle des différentes formes de CMT repose sur les données électrophysiologiques et sur le mode de transmission. L'étude électrophysiologique permet de distinguer les formes démyélinisantes, axonales et intermédiaires. Le mode de transmission peut être autosomique dominant, autosomique récessif ou lié à l'X. Le dernier niveau de classification est moléculaire. La dynamine 2 est une protéine ubiquitaire impliquée dans plusieurs fonctions cellulaires, notamment d'échange membranaire [2]. La dynamine 2 est responsable de deux entités pathologiques distinctes : la maladie de CMT [3] et la myopathie centro-nucléaire. Il s'agit d'une forme intermédiaire et de transmission autosomique dominante de CMT. Une neutropénie a été rapportée pour 2 familles porteuses de la maladie de CMT avec mutations p.K558del et p.K558E de la dynamine 2 ainsi que chez un patient porteur de la mutation p.K559del. Le mécanisme physiopathologique de cette neutropénie n'est pas élucidé. La présence d'une dynamine 2 normale pourrait être nécessaire à l'endocytose du récepteur du GCSF (granulocyte colony-stimulating factor) qui joue un rôle primordial dans la prolifération, la maturation et la survie des polynucléaires neutrophiles. Les neutropénies associées à une mutation de la dynamine 2 ne semblent pas entraîner d'infections plus fréquentes ou plus sévères.

Conclusion.– La maladie de Charcot-Marie-Tooth correspond à un groupe hétérogène de neuropathies périphériques. Nous rapportons un cas original de neutropénie chronique associée à une maladie de Charcot-Marie-Tooth chez un patient porteur d'une mutation du gène codant pour la dynamine 2.

Références

Birouk N et al. Presse Med. 2009;38:200-9.

Heymann JA et al. J Cell Sci. 2009;122:3427-31.

Züchner S et al. Nat Genet. 2005;37:289-94.

doi:10.1016/j.revmed.2011.03.294

CA168

Hypotension post prandiale sévère à propos d'un cas

M. Arthuis^a, P. Belenotti^a, M. Migerel^a, N. Ené^a, C. Ferreira^a, L. Swiader^a, J. Serratrice^a, A. Benetos^b, P.J. Weiller^a

^a Médecine interne, CHU Timone, Marseille, France

^b Centre de gériatrie, CHU Nancy Brabois, Nancy, France

Introduction.– Chutes et syncopes sont des accidents fréquents chez les personnes âgées, et sont dues à une grande variété de causes. L'hypotension post prandiale (HPP) survient particulièrement, chez