

ATAXIE AVEC APRAXIE OCULOMOTRICE TYPE I : À PROPOS D'UN CAS

N,AGARRAB ,K.LARBI OUASSOU, A.LAARAJ, A,RADI , A.OURRAI, A.HASSANI,
R.ABILKACEM

SERVICE DE PÉDIATRIE- HÔPITAL MILITAIRE D'INSTRUCTION MOHAMMED V

P117

Introduction

L'ataxie avec apraxie oculo-motrice de type 1 (AOA1) est une maladie neurologique qui appartient au groupe des ataxies cérébelleuses autosomiques récessives. Sa prévalence est inconnue. Elle associe classiquement une ataxie, apraxie oculomotrice (AOM), poly-neuropathie, hypoalbuminémie et hypercholestérolémie. Nous rapportons dans ce travail le cas d'une AOA1 diagnostiqué dans notre formation.

Observation

Youssef, enfant de 5 ans, issu d'un mariage consanguin de 1er degré, ayant un bon développement psychomoteur, qui présente depuis l'âge de 3 ans une marche ébrieuse avec difficultés d'élocution, associés à un strabisme ayant motivé une consultation dans notre formation. L'examen à l'admission a objectivé des troubles d'élocution, une marche instable, position assise et debout possibles avec appui, une aréflexie et une hypotonie périphérique. On a noté également la présence d'un strabisme avec asynchronisme entre les mouvements oculaires et ceux de la tête. L'examen cutanéomuqueux a objectivé la présence de 3 taches café au lait, et de télangiectasies. Le reste de l'examen était sans particularités. Sur le plan para-clinique, l'alphafoetoprotéine, l'albuminémie et le bilan lipidique étaient normaux ; l'IRM cérébrale a objectivé une atrophie cérébelleuse débutante, l'électromyogramme a montré une diminution des amplitudes sensitives aux membres supérieurs, l'examen ophtalmologique a objectivé un strabisme convergent accommodatif. Le séquençage haut débit de l'ADN de notre patient a révélé la présence du variant d'ADN c.875-1G>A à l'état homozygote. Le diagnostic de l'ataxie avec apraxie oculomotrice type 1 a été donc retenu.



Figure N°1: strabisme avec asynchronisme des mouvements oculaires

Figure N°2: Atrophie cérébelleuse sur des coupes d'IRM

Résultats

L'AOA1 est hérité d'une manière autosomique récessive. À la conception, chaque membre de la famille d'une personne affectée a 25 % de chances d'être atteint, 50 % de chances d'être porteur asymptomatique et 25 % de ne pas être affecté et ni porteur. Les tests pour les membres de la famille à risque et les tests prénatals pour les grossesses à risque accrues sont possibles si les deux allèles causant la maladie dans une famille sont connus. Le diagnostic d'AOA1 est basé sur les résultats cliniques (y compris les antécédents familiaux) et l'exclusion du diagnostic d'ataxie-télangiectasie. Une atrophie cérébelleuse est visible à l'IRM chez tous les sujets atteints. L'EMG révèle une neuropathie axonale chez 100 % des personnes atteintes d'AOA1. Le test génétique moléculaire de APTX, le seul gène associé à AOA1, est disponible en clinique.

Conclusion

L'ataxie avec apraxie oculomotrice type 1 conduit vers un handicap neurologique majeur ; chez notre patient, le diagnostic a été retenu bien que le taux d'albuminémie et de cholestérol soient normal, et ce après confirmation génétique. Le traitement demeure la greffe par cellules souches qui a été discutée chez notre patient.

References

1. Rossor AM, Carr AS, Devine H et al. Peripheral neuropathy in complex inherited diseases: an approach to diagnosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2017 ; 88 : 846-63.
2. Anheim M, Tranchant C. Peripheral neuropathies associated with hereditary cerebellar ataxias. Rev Neurol 2011 ; 167 : 72-6.
3. Pradeep S, Ali T, Guduru Z. Ataxia with Vitamin E Deficiency with Predominant Cervical Dystonia. Mov Disord Clin Pract 2020 ; 7 : 100-3.
4. Hall DA, Berry-Kravis E. Fragile X syndrome and fragile X-associated tremor ataxia syndrome. 5. Tchikviladze M, Gilleron M, Maisonnobe T et al. A diagnostic flow chart for POLG-related diseases based on signs sensitivity and specificity. J Neurol Neurosurg Psychiatry 6. Escorcio Bezerra ML, Pedrosa JL, Spinola Pinheiro D et al. Pattern of peripheral nerve involvement in Machado-Joseph disease: neuronopathy or distal axonopathy?