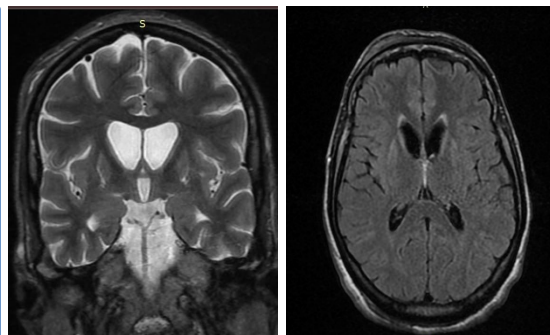


**Introduction :**

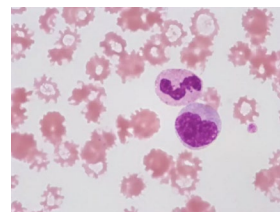
La Neuroacanthocytose (NA) est un groupe des maladies neurodégénératives sévère et rare, d'expression clinique polymorphe, associant des manifestations neuropsychiatriques systémiques, avec présence des globules rouges spiculés ou acanthocytes au frottis sanguin .

**Observation :**

Il s'agit d'une femme âgée de 35 ans mariée et mère de 2 enfants, issue d'un mariage consanguin de premier degré, avec comme antécédant familial deux décès dans la fratrie par un état de mal épileptique probable, et qui présente depuis 05 ans des crises tonico-cloniques généralisées et des crises atoniques. Depuis 2 ans, le tableau clinique s'est aggravé par l'apparition de troubles de comportements avec des automutilations, un langage incohérent et des mouvements anormaux. L'examen clinique révèle des mouvements choréiques handicapants, une aréflexie et un déclin cognitif global. L'IRM cérébrale a objectivé une atrophie du noyau caudé et hypersignal du striatum en bilatéral ( figure1) . Le frottis sanguin a révélé un taux d'acanthocytes à 15 % (figure 2 ). L'ENMG a objectivé une neuropathie de mécanisme axonal. Le bilan lipidique et l'examen ophtalmologique étaient normaux. Une consultation génétique a été prévue pour le conseil génétique. La patiente a été mise sous valproate de sodium, rispéridone, clonazépam avec une bonne amélioration clinique.



**Figure 1 :** L'IRM cérébrale montre une atrophie du noyau caudé et hypersignal du striatum en bilatéral



**Figure 2 :** aspect d'acanthocytose sur le frottis sanguin

**Discussion :**

La NA est une affection autosomique récessive rare d'évolution progressive. Le tableau clinique associe des mouvements anormaux intéressant principalement la région bucco-faciale, à type de dyskinésies, dystonies, mouvements choréiformes et des tics , Les patients ont des mouvements bucco-faciaux incessants, associés à une dysarthrie, et à des bruits surajoutés (claquement de langue, bruits de succion, vocalisations involontaires exceptionnellement) (1). Ces mouvements peuvent avoir des conséquences graves, notamment des morsures mutilantes de la langue ou des lèvres (le très classique « lip-biting » anglo-saxon qui est plus spécifique ), ou une dysphagie fonctionnelle secondaire aux dyskinésies linguales. On observe également des mouvements choréiques des membres, prédominant aux membres inférieurs. Il peut apparaître secondairement un syndrome parkinsonien. Une épilepsie est fréquemment associée, et elle peut être le symptôme initial et révélateur, comme le cas de notre patiente. La neuropathie périphérique, la démence frontale, les troubles neuropsychiatriques à savoir des troubles anxieux- dépressifs et des TOC sont aussi fréquentes dans cette affection (2) . L' imagerie montre souvent une atrophie de striatum . La présence d'acanthocytes au frottis sanguin à un taux supérieur à 5 % apporte un argument diagnostique majeur (3). il n'existe pas de corrélation entre le taux d'acanthocytes et la sévérité de la maladie. Le traitement reste symptomatique, associant les neuroleptiques, et les antiépileptiques .

**Conclusion**

La NA est un groupe des maladies neurodégénératives très hétérogène. Le neurologue doit garder en mémoire l'éventualité de cette affection dans sa démarche diagnostique devant l'association de mouvements anormaux et de crises épileptiques, et demander le frottis sanguin.

**Références :**

1. Fang Yi, Wenwen Li, Nina Xie, Yafang Zhou, Hongwei Xu, Qiying Sun\* and Lin Zhou\* Department of Geriatrics, Xiangya Hospital, Central South University, Changsha, China. Chorea-Acanthocytosis in a Chinese Family With a Pseudo-Dominant Inheritance Mode. doi: 10.3389/fneur.2018.00594
2. Meierkord H, Shorvon S. Epilepsy in neuroacanthocytosis. Nervenarzt. 1990; 61:692-694
3. Hardie RJ, Pullon HWH, Harding AE, Owen JS, Pires M, Daniels GL et al. Neuroacanthocytosis : a clinical , haematological and pathological study of 19cases. Brain. 1991; 114 ( Pt 1A):1349