Douleur et maladies rares

29/11/2024 - 10:30-12:00

Modérateur.rice : Eric SERRA

Douleur et maladie de Charcot-Marie-Tooth - Léah GUICHARD

Les érythermalgies - Christelle CREAC'H

Besoins non couverts des patients atteints de syndromes hypertrophiques : Étude COSY-SHS - Charlène DAVAL

Douleur et maladie de Charcot-Marie-Tooth

L. Guichard 1

1 Hôpital Raymond Poincaré - Garches (France)

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est l'une des neuropathies héréditaires les plus fréquentes, avec une prévalence mondiale d'environ 1 sur 2 500. Elle est caractérisée par une dégénérescence axonale due à des mutations génétiques, affectant à la fois les nerfs moteurs et sensitifs. Les différents types de CMT sont classés selon trois critères : la partie du nerf atteinte (Myéline ou axone), le mode de transmission génétique et l'anomalie génétique en cause. La plus fréquente étant la CMT1A.
Les patients présentent généralement une atrophie musculaire progressive associée à une faiblesse et une perte de sensation dans les extrémités. Parmi les symptômes rapportés, la douleur est fréquente, avec une forte prévalence de douleurs neuropathiques, mais aussi musculosquelettiques et mécaniques.
Douleur neuropathique dans la CMT : La douleur neuropathique, résultant des lésions nerveuses, est un symptôme majeur dans la CMT. Elle se manifeste souvent par des sensations de brûlure, des décharges électriques, et des paresthésies. Elle est souvent localisée dans les membres inférieurs, notamment les pieds, les jambes, mais aussi les mains. Cette douleur est fréquente dans la CMT de type 1A, liée à des lésions des fibres nerveuses de type Aδ. Les patients rapportent également une allodynie, et une hyperalgésie.
Douleurs musculosquelettiques et mécaniques : En plus de la douleur neuropathique, les patients atteints de CMT souffrent souvent de douleurs musculosquelettiques, dues à l'atrophie musculaire et aux déformations articulaires comme le pied creux. Ces douleurs sont souvent causées par une surcharge mécanique ou une mauvaise posture, et se manifestent par des crampes, des douleurs musculaires, et des douleurs articulaires. Les déformations des pieds, peuvent entraîner une douleur chronique due à une mauvaise répartition des charges corporelles.
Prise en charge de la douleur dans la CMT : Le traitement de la douleur dans la CMT est complexe et multidimensionnel. La douleur neuropathique est prise en charge par des traitements généraux et locaux selon les recommandations.
Une prise en charge chirurgicale peut être proposée pour les douleurs musculosquelettiques notamment pour les déformations articulaires
La rééducation et la kinésithérapie sont essentielles dans la prise en charge des patients
Conclusion : La prise en charge des douleurs dans la CMT doit tenir compte à la fois des douleurs neuropathiques, musculosquelettiques et mécaniques. Une approche pluridisciplinaire est nécessaire pour offrir aux patients un soulagement efficace et améliorer leur qualité de vie.

Bibliographie

1- Alessia Peretti , Giovanna Squintani , Federica Taioli , Matteo Tagliapietra , Tiziana Cavallaro , Gian M Fabrizi .Neuropathic pain in Charcot-Marie-Tooth disease: A clinical and laser-evoked potential study. Eur J Pain. 2022 Apr;26(4):929-936.
2- Stefano Tozza , Maria Gabriella Aceto, Chiara Pisciotta , Dario Bruzzese , Rosa Iodice , Lucio Santoro , Fiore Manganelli .Postural instability in Charcot-Marie-Tooth 1A disease. Gait Posture 2016 Sep:49:353-357.
3- Berger, P., Young, P., Suter, U. (2002). Molecular cell biology of Charcot-Marie-Tooth disease. Neurogenetics, 4, 1–15.

Les érythermalgies

C. Créac'h 1

1 Cetd Chu Saint-Etienne & Neuropain - Saint-Etienne (France)

L'érythromélalgie (EM) est un acrosyndrome paroxystique rare (incidence de moins de 2/100 000 hab/an), associant des crises douloureuses des extrémités avec rougeur et augmentation de la chaleur locale. D'autres localisations ont été décrites mais de façon beaucoup plus rares.Sur le plan clinique on distingue trois principaux types d'EM :
Des EM primaires débutant dès l'enfance, possiblement associées à une mutation du gène SCN9A codant pour le canal sodique nav 1.7 . Ces crises sont la particularité d'être aggravées par les efforts ou la chaleur, et d'être soulagées par le froid et la surélévation des membres
Des EM primaires débutant après 20 ans, considérées comme idiopathiques, associées à des dysfonctions microcirculatoires et/ou à des atteintes neuropathiques des fibres sensitives de petit calibre
Des EM secondaires associées aux syndromes myéloprolifératifs (thrombocytémie essentielle, polyglobulie…), à la prise de médicaments ou à d'autres pathologies pathologies pour lesquelles le traitement peut soulager l'EM ou pas.
La prise en charge de l'EM comprend la correction des facteurs déclenchants, la limitation des facteurs iatrogènes, l'essai des traitements locaux, de l'aspirine, des traitements classiques des douleurs neuropathiques., voire l'essai de bloqueurs de canaux sodiques, comme la mexiletine, le funapide.

Bibliographie

Références : Drenth JP &Michiels JJ Int J Dermatol 1994 ; Waxman SG et al, The lancet neurol 2014 ; Davis et al., Arch Dermatol 2003; Lazareth I & Yannoutsos A. J Med Vasc 2021 ; Raef HS et al. Dermatol Ther 2022 ; Ma JE et al Mayo Cli Proc 2023 ; Caldito et al, J Am Acad Dermatol. 2024

Besoins non couverts des patients atteints de syndromes hypertrophiques : Étude COSY-SHS

C. Daval 1, A. Masselin-Dubois 2, L. Faivre 3, L. Hendoux 2, P. Ancet 4, A.S. Lefeuvre 5, M. Elias 6, M.L. Asensio 7, N. Meunier-Beillard 7, C. Lejeune 7

1 Chu Dijon Bourgogne, Fédération Hospitalo-Universitaire Médecine Translationnelle Et Anomalies Du Développement (translad) - Dijon (France), 2 Laboratoire Psy-Drepi Ea-7458, Université De Bourgogne - Dijon (France), 3 Chu Dijon Bourgogne, Fédération Hospitalo-Universitaire Médecine Translationnelle Et Anomalies Du Développement (translad), Dijon, France ; Inserm, Université Bourgogne-Franche-Comté, Umr1231, Équipe Gad, Dijon, France (France), 4 Lir3s Umr 7366 Cnrs Université De Bourgogne - Dijon (France), 5 Association Cloves - Nantes (France), 6 Association M-Cm France - Douarnenez (France), 7 Chu Dijon Bourgogne, Inserm, Université De Bourgogne, Cic 1432, Module Épidémiologie Clinique, F21000 - Dijon (France)

Contexte :
Les syndromes hypertrophiques, regroupés sous le terme de syndromes PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Syndromes), se caractérisent par une croissance anormale des cellules et des tissus dans certaines parties du corps. Peu connus avant leur identification étiologique en 2012, ces syndromes génétiques rares entraînent de nombreux symptômes, souvent douloureux et invalidants [1]. Les patients souffrent notamment de douleurs chroniques liées aux malformations lymphatiques, aux thromboses, ainsi que de douleurs post-opératoires. Des traitements antidouleur et anti-inflammatoires, tels que le Lovenox, la codéine et le Tramadol pour les cas les plus sévères, peuvent être proposés. Toutefois, il subsiste un manque de connaissances pour optimiser leur prise en charge. Les récentes avancées thérapeutiques, notamment via des traitements compassionnels et des essais cliniques, offrent un espoir d'amélioration de la qualité de vie des patients.
Objectifs :
Identifier les besoins non couverts des patients atteints de syndromes PROS en matière d'inclusion sociale, d'accès aux soins et de réalisation des activités quotidiennes. Un objectif secondaire est de cerner les déterminants de ces besoins, les difficultés quotidiennes des patients ainsi que leurs attentes, particulièrement en ce qui concerne la gestion de la douleur et les solutions thérapeutiques possibles.
Matériels et méthodes :
L'étude a été menée par une équipe pluridisciplinaire (professionnels de santé, chercheurs en sciences humaines et sociales), et par des associations de patients. Des focus groups ont été réalisés avec des patients de tous âges (6-10 ans ; 11-17 ans ; adultes), des proches-aidants et des professionnels médico-sociaux. Nous avons choisi pour cette communication de nous intéresser strictement au focus group mené avec les adultes atteints du syndrome de CLOVES, mené en mai 2024 en visioconférence.
Résultats préliminaires :
D'après les 8 adultes participants au focus group, la douleur s'est révélée être un élément central dans la trajectoire de la maladie. Les participants ont souligné que les essais thérapeutiques leur ont fait prendre conscience des années de douleurs qui ont précédé la prise du traitement. Certains patients ont pu réduire l'usage d'antalgiques puissants au profit de traitements plus légers, comme le paracétamol. Pour ceux qui ne bénéficient pas de traitement, la douleur est perçue comme un indicateur des limites corporelles. Qu'elle

s'intensifie ou diminue, la douleur constitue un bouleversement permanent affectant à la fois la vie familiale et professionnelle.

Conclusion :

Cette étude met en lumière la manière dont la douleur des patients atteints de syndromes PROS est vécue et les moyens mis en œuvre pour la soulager. Une meilleure compréhension de cette dimension est cruciale pour améliorer leur prise en charge et leur qualité de vie

Bibliographie

1. Haute Autorité de Santé HAS. Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale - Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay [Internet]. Saint-Denis La Plaine; 2020. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/p_3226373/fr/syndromes-hypertrophiques-lies-au-gene-pik3ca-pros-sans-atteinte-cerebrale-les-syndromes-cloves-et-de-klippel-trenaunay