



# Face-à-face : le nerf

## Yann Péréon

Laboratoire d'Explorations Fonctionnelles  
Centre de Référence Maladies Neuromusculaires AOC  
Hôtel-Dieu, Nantes, France

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.




**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

- Network Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD)
- Member CHU de Nantes — France

26<sup>e</sup> édition

JOURNÉES  
DE LA SOCIÉTÉ  
FRANCOPHONE  
DU NERF  
PÉRIPHÉRIQUE



21 & 22  
janvier  
2022

## Déclaration de conflits d'intérêts

**Nom : Yann Péréon**

**J'ai ou ai eu** durant les trois dernières années, une affiliation, des intérêts financiers ou autres intérêts avec un organisme industriel ou commercial de type :

- Rémunération / Bourse / Honoraires
- Orateur / Consultant

*Nom des organismes :*

*Akcea, Alnylam, Avexis, Biogen, Boehringer, Genzyme, Ipsen, Janssen, LFB, Lilly, Lupin, Natus, Novartis, Pharnext, PTC Therapeutics, Pfizer, Roche, Sanofi, Sarepta, UCB, Ultragenix*

Chute de la paupière

Atrophie de la face

Paralysie faciale

Atrophie de la langue



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

# Paralysie faciale périphérique : un piège à éviter

1

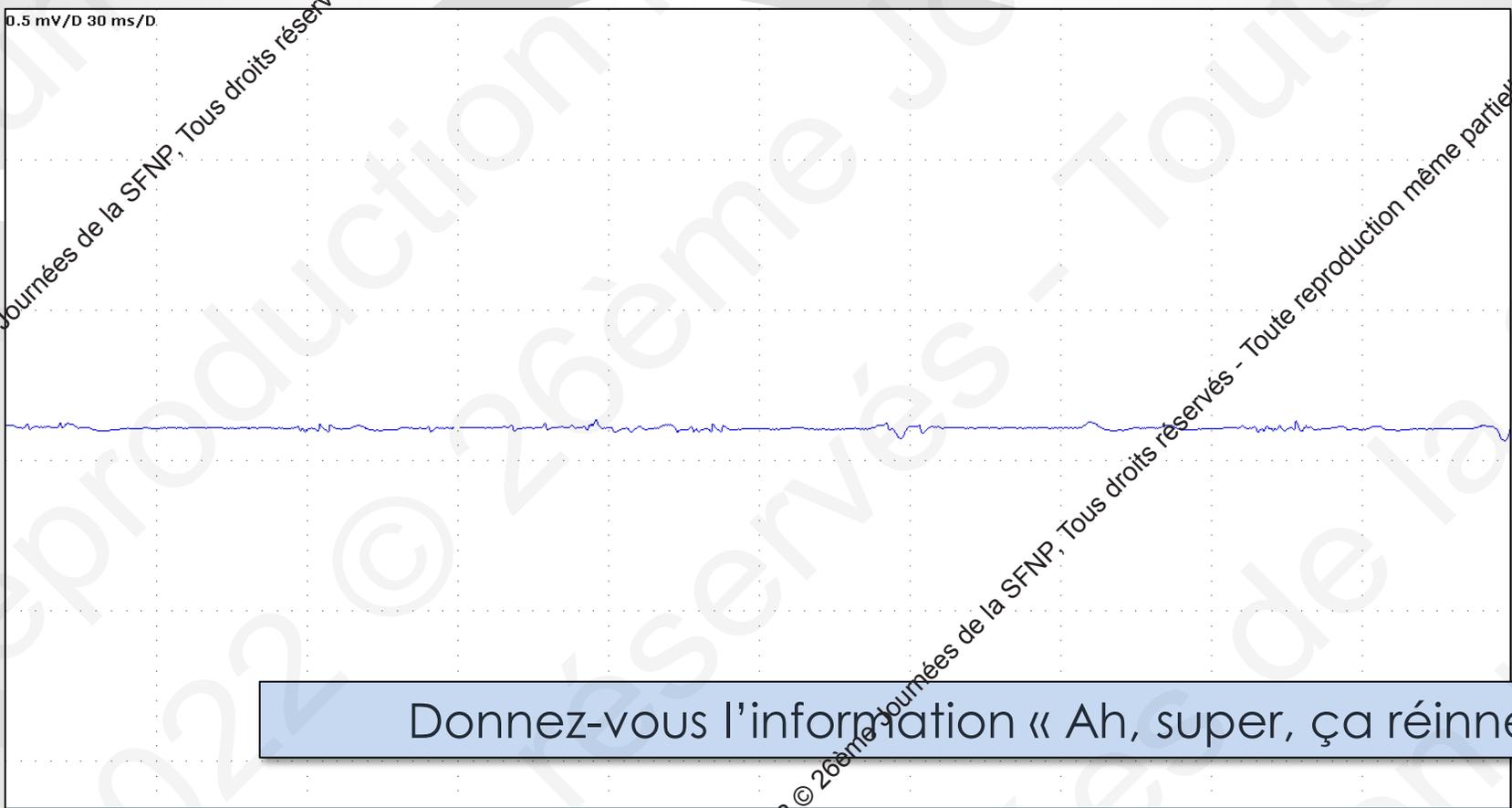


2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

# Paralysie faciale périphérique : un piège à éviter

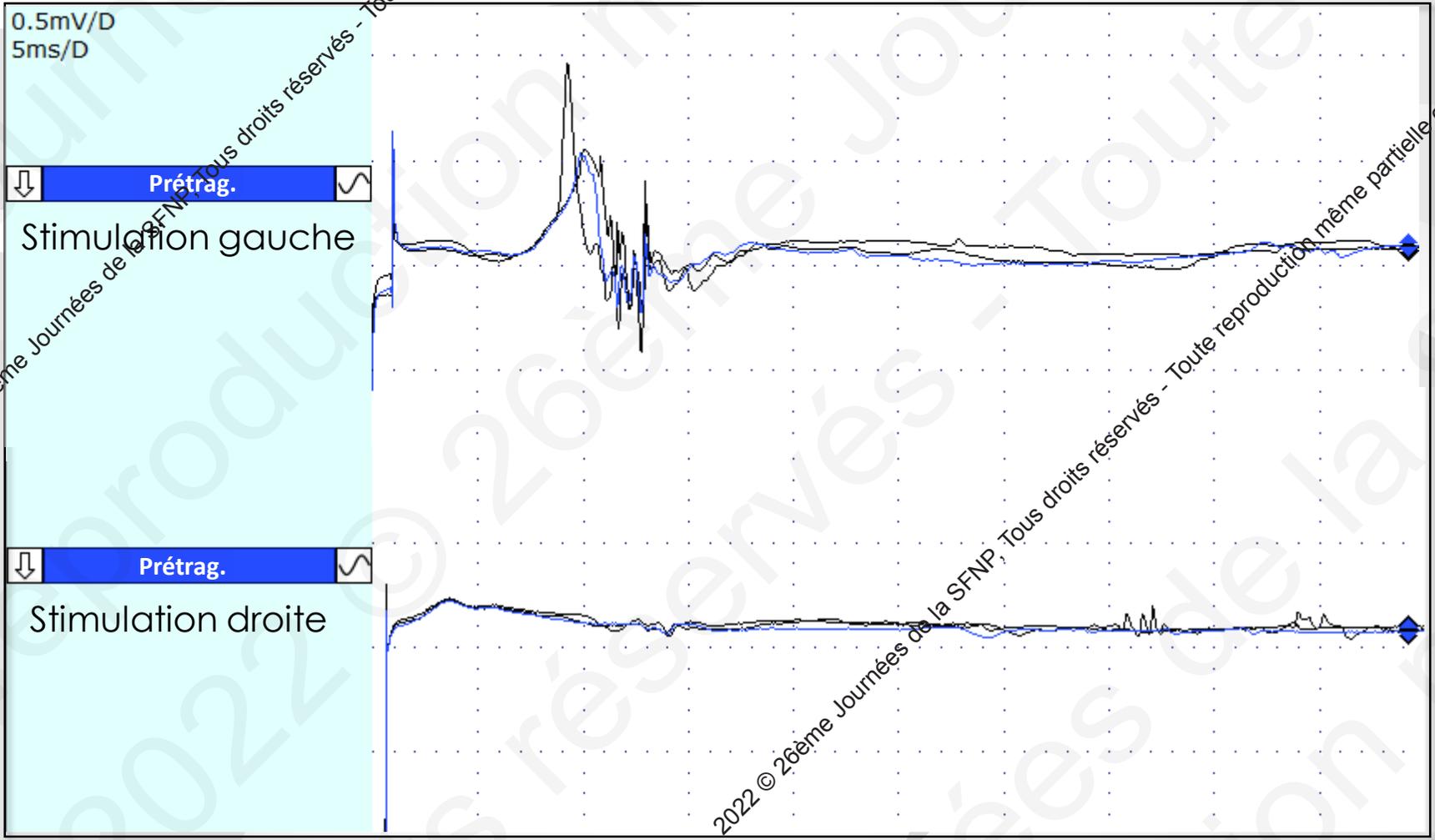
- **Léa, 39 ans**, PFP a frigore droite depuis 4 mois
- Neurographie et blink : pas de réponse
- Détection à l'aiguille dans l'orbiculaire de la lèvre inférieure droite



Donnez-vous l'information « Ah, super, ça réinnerve ! » ?

# Paralysie faciale périphérique : un piège à éviter

- **Léa, 39 ans**, PFP a frigore droite depuis 4 mois
- Recueil à l'aiguille dans l'orbiculaire de la lèvre inférieure droite, stimulation du VII D / G



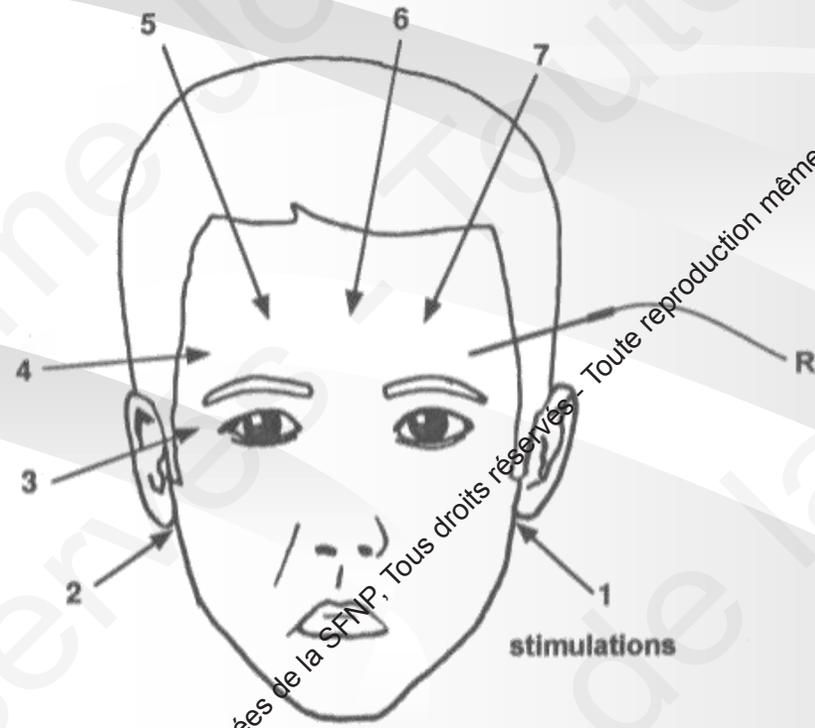
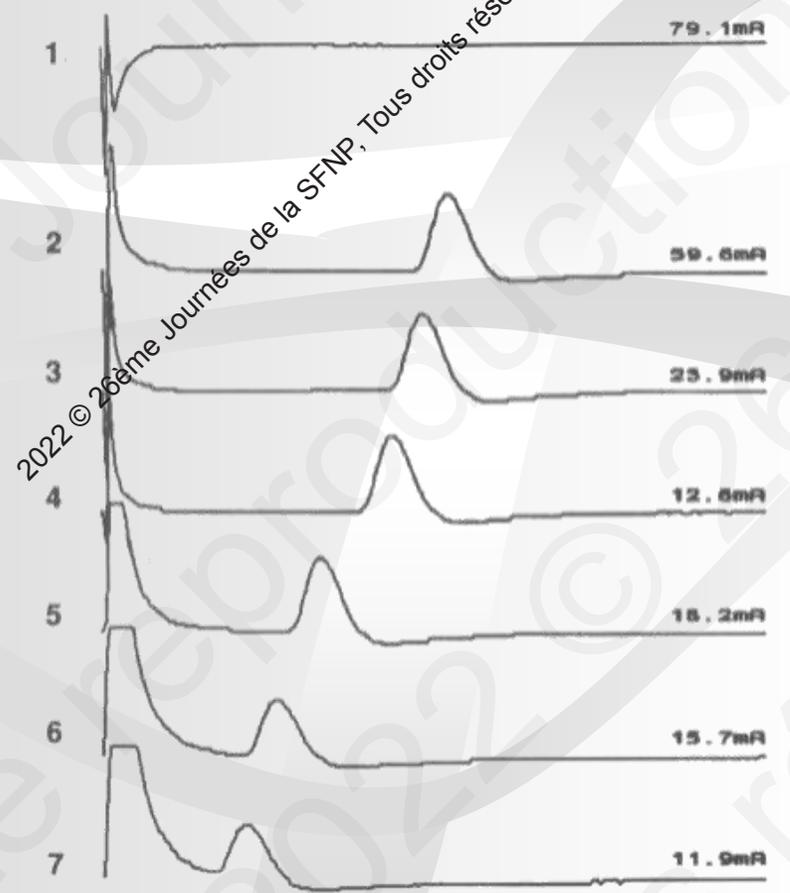
2022 © 26ème Journées de la SFNP - Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP - Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

# Paralysie faciale périphérique : un piège à éviter

## Attention à la réinnervation croisée (front +++ bouche +/-)

PFP a frigore : ne dépasse pas 3 cm de la ligne médiane  
Sinon : PFP progressive chercher une cause +++



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

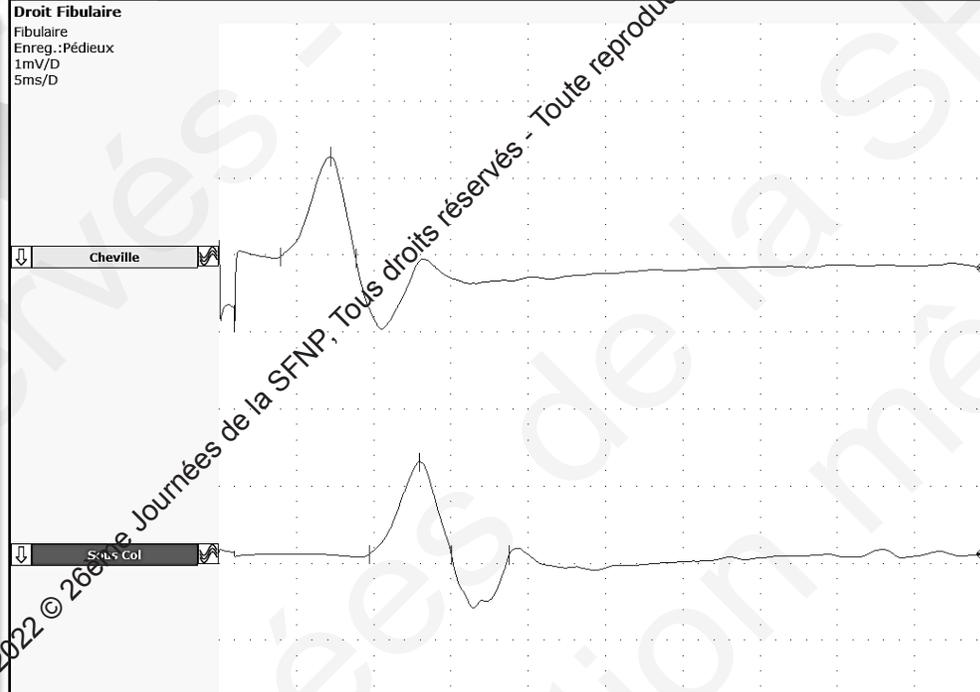
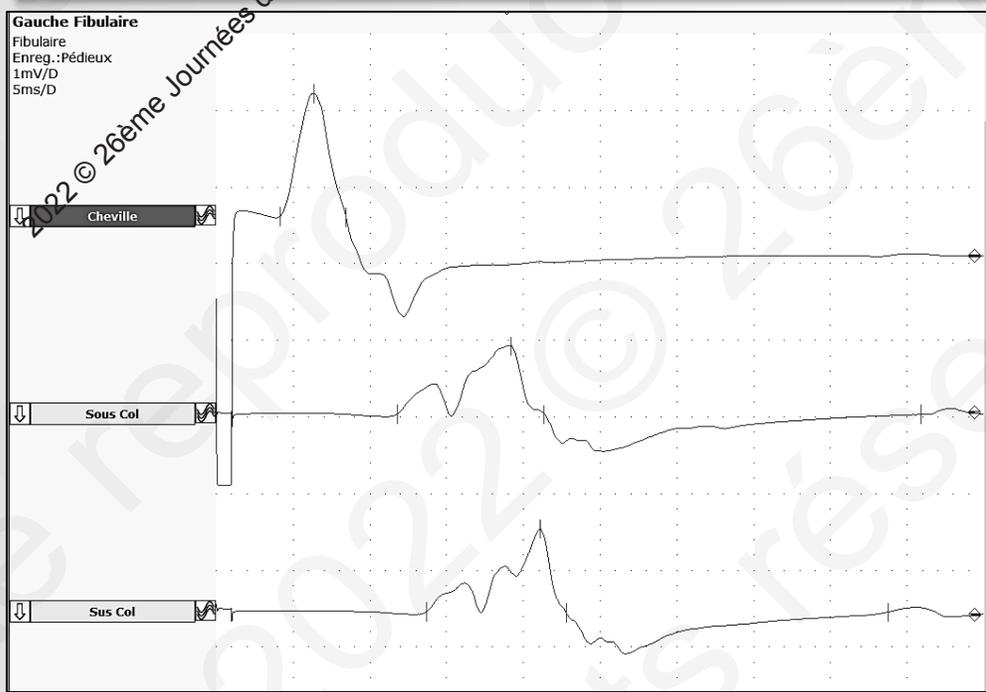
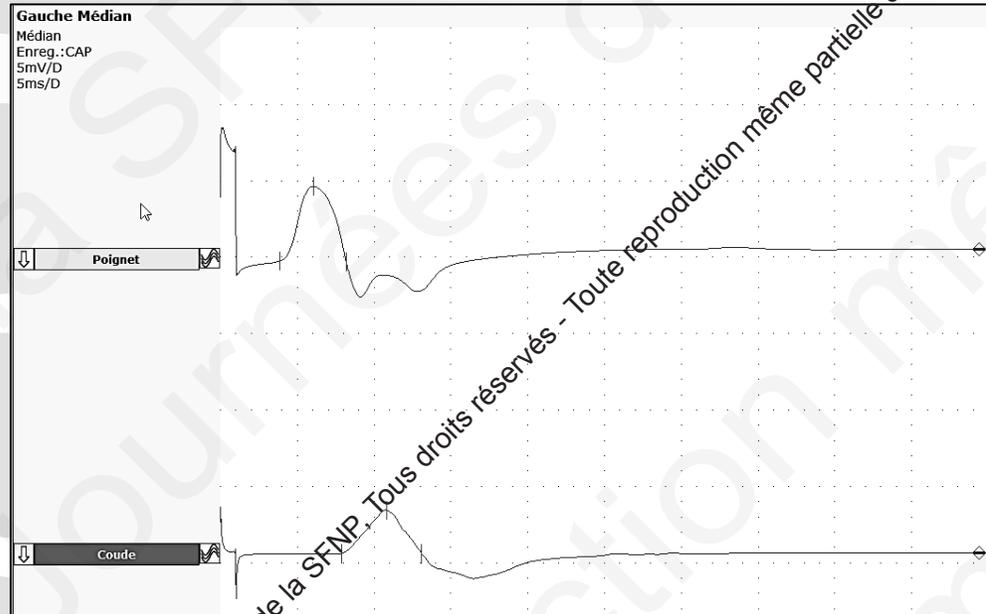
# Chute de la paupière

2



- **Marie-Céline, 51 ans**
- Comptable, ATCD hypothyroïdie (Levothyrox)
- **HDM** : 2 épisodes d'atteinte du III gauche dans un contexte de fièvre, 13 ans et 2 ans auparavant. IRM : prise de contraste tronculaire du III gauche
- Actuellement, diplopie dans le regard latéral droit, ptosis gauche, gêne fonctionnelle dans les mains ; paresthésies du pied gauche, crampes du mollet
- **Examen clinique** : RT absents aux MI sauf rotulien G peu vif ; peu vifs aux MS; testing 4/5 intrinsèques des mains ; hypopallesthésie des MI, hypoesthésie superficielle du dos du pied
- **ENMG** :
  - bloc de conduction ulnaire gauche, médian droit  $\pm$  fibulaire gauche
  - ralentissements hétérogènes des VCN, désynchronisation
  - pas d'anomalie en stimulation nerveuse répétitive

# Chute de la paupière



2022 © 26ème Journées de la SFNP. Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP. Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

# Chute de la paupière

2



- **Marie-Céline, 51 ans**
- Comptable, ATCD hypothyroïdie (Levothyrox)
- **HDM** : 2 épisodes d'atteinte du III gauche dans un contexte de fièvre, 13 ans et 2 ans auparavant. IRM : prise de contraste tronculaire du III gauche
- Actuellement, diplopie dans le regard latéral droit, ptosis gauche, paresthésies du pied gauche, crampes du mollet
- **Examen clinique** : RT absents aux MI sauf rotulien G peu vif ; peu vifs aux MS; hypopallesthésie des MI, hypopallesthésie superficielle du dos du pied
- **ENMG** : bloc de conduction ulnaire gauche, médian droit ± fibulaire gauche, ralentissements hétérogènes des VCN, désynchronisation ; pas de décréments
- **IRM** : persistance de la prise de contraste tronculaire du III gauche
- **Biologie** : anticorps anti-gangliosides négatifs, LCR normal
- *Hypothèse d'une atteinte du III gauche d'origine inflammatoire, dans le cadre d'une polyradiculonévrite chronique*

Table 2 Involved cranial nerve palsy in CIDP

**P01 - Neuropathie crânienne avec diplégie faciale liée à une délétion des exons 4 et 5 du gène PMP22**  
 Thème 1 - Neuropathies héréditaires - Cas clinique  
**Auteurs :** FERNÁNDEZ-EULATE G. (1), GUIRAUD-BATAILLE M. (1), LE GUERN E. (1), STOJKOVIC T. (1), LEONARD-LOUIS S. (1)

K. Shibuya, A. Tsuneyama, S. Misawa, T. Suichi, Y. Suzuki, Y. Kojima, K. Nakamura, H. Kano, M. Prado and S. Kuwabara

European Journal of Neurology 2020, 27: 2658–2661

Cranial Nerve	Involved	Not Involved	Total
III	0	0	0
IV	0	0	0
V	2 <sup>a</sup>	2	4
VI	0	3	3
VII	7 <sup>a</sup>	4 (1 bilateral)	11
VIII	0	2 (1 bilateral)	2
IX	6 <sup>a</sup>	5 (4 bilateral)	11
X	0	0	0

Table 1 Clinical characteristics of 132 CIDP cases

Male:female	67:65
Age at first visit (years)	52.5 (SD 10.5)
Disease duration (months)	35.0 (SD 25.0)
Hughes functional scale at first visit	1.9 (SD 0.2)
Hughes functional scale at last visit	2.2 (SD 0.2)
Cranial nerve palsy (%)	100

Table 1 lists the possible neuro-ophthalmic findings of CIDP.

Finding	Possible Symptoms and Signs
Ophthalmoplegia <sup>[1]</sup>	Diplopia, variable forms of ophthalmoplegia (horizontal, vertical, oblique, internuclear ophthalmoplegia, oscillopsia, ptosis <sup>[1][6]</sup> )
Papilloedema <sup>[1]</sup>	Headache, vomiting, ataxia, altered consciousness, diplopia <sup>[7]</sup>
Proptosis <sup>[1]</sup>	Exophthalmos
Optic neuropathy <sup>[1]</sup>	Decreased vision, relative afferent pupillary defect (RAPD), or pain with ocular movement <sup>[8]</sup>
Pupillary abnormalities <sup>[1]</sup>	RAPD in cases of optic neuropathy. Anisocoria with miosis or mydriasis may be present. <sup>[1][10]</sup>

Le diabète!

Parameter	P value (typical versus MADSAM)
Age at first visit (years)	0.83
Disease duration (months)	0.27
Hughes functional scale at first visit	0.037
Hughes functional scale at last visit	0.049
Cranial nerve palsy (%)	0.40
Optic neuropathy (%)	0.000002

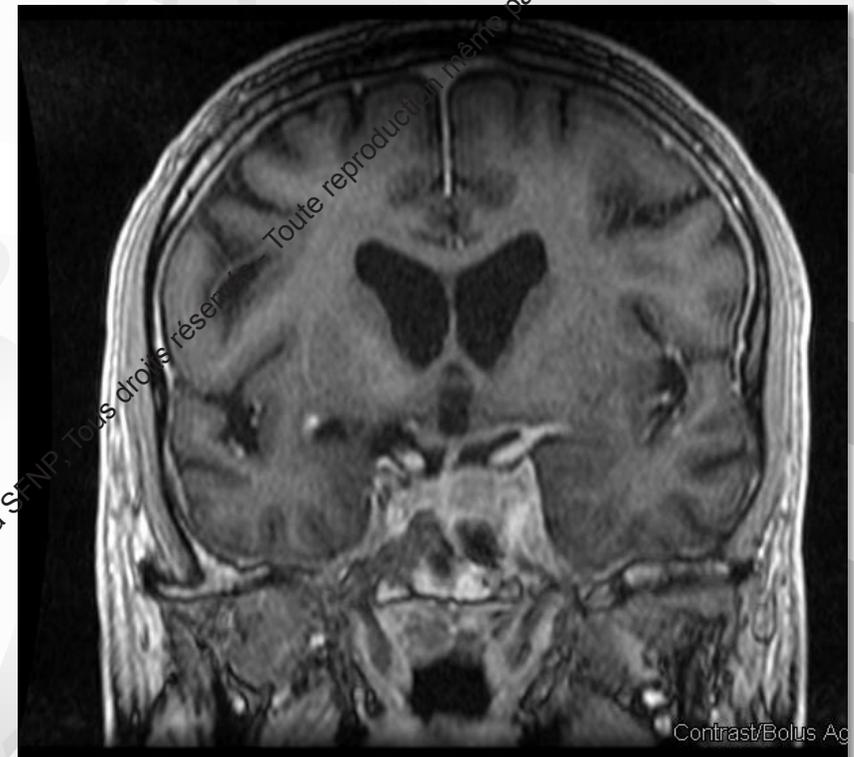
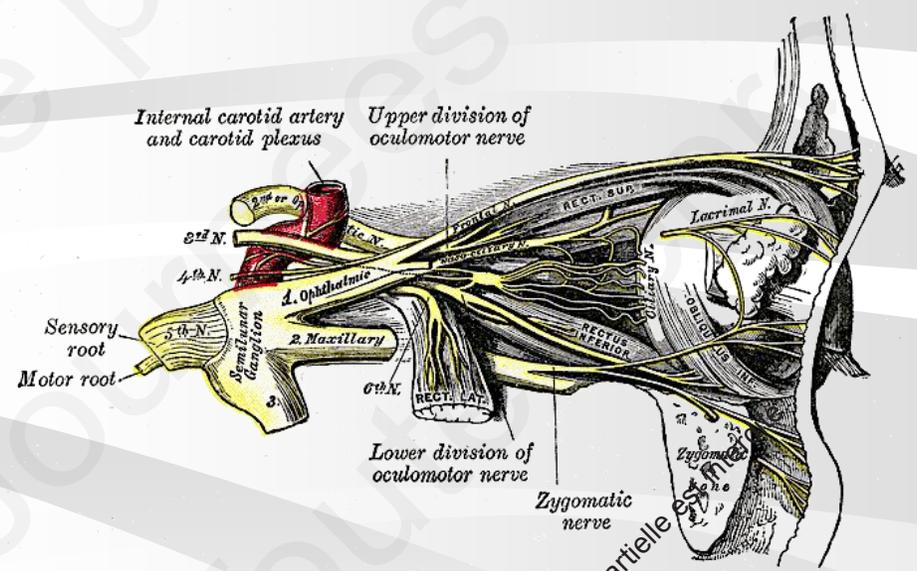
CIDP, chronic inflammatory demyelinating sensory and motor. Data are given as mean (SD). Metric; MADSAM, multifocal acquired sensory and motor neuropathy.

# Chute de la paupière

- **Atteinte du III à proximité du sinus caverneux**
- III unilatéral, partiel, moins vulnérable que VI
- Associé à VI, IV, V1, CBH (masque mydriase)

- **Compression / infiltration, inflammation du III**

- Anévrismes, fistule carotido-caverneuse
- Thrombose, ischémie
- Tumeur (méningiome, métastase)
- Lymphome, sarcoïdose
- Méningite (Lyme, syphilis, carcinomateuse)
- Wegener
- Apoplexie pituitaire
- Zona
- Engagement
- Tolosa Hunt

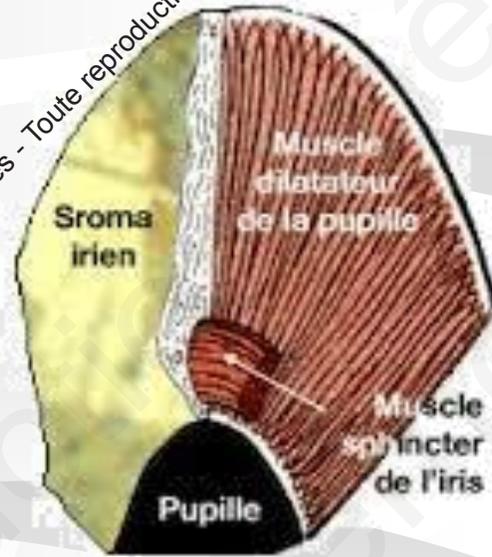
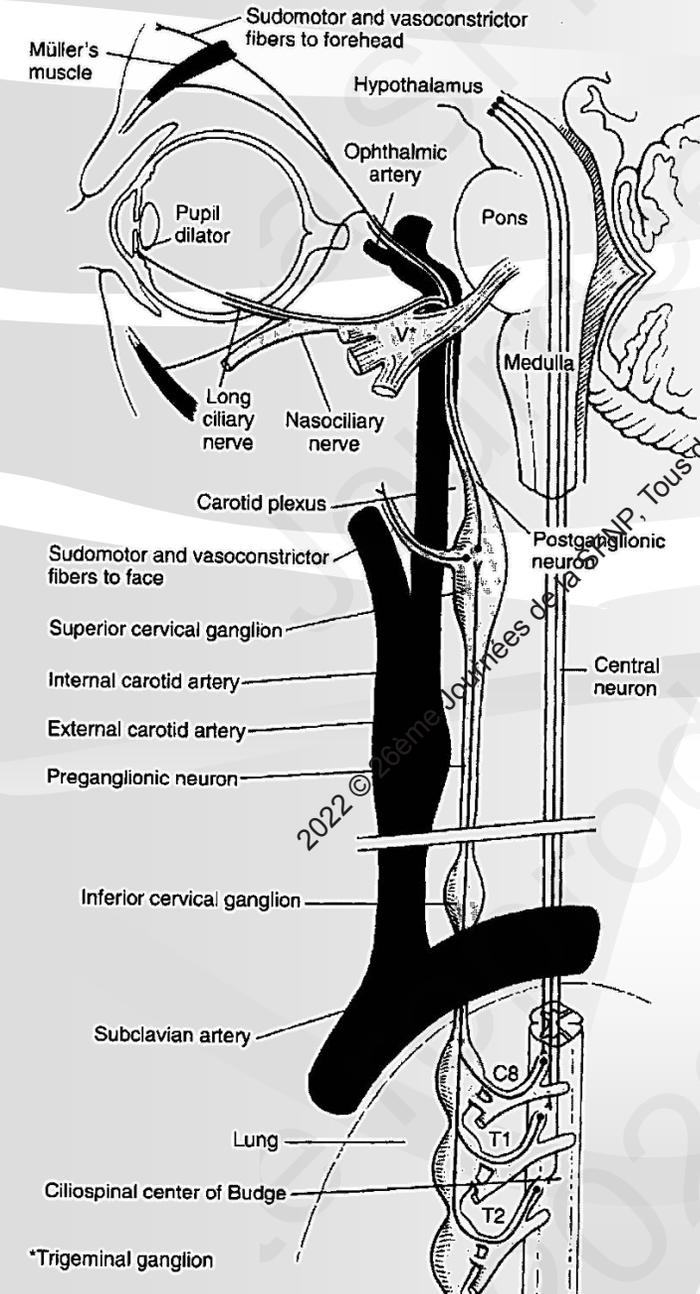


Infiltration métastatique du sinus caverneux

2022 © 26ème Journées de la SFNP - Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

# Chute de la paupière

## Claude Bernard-Horner



1. Ptôsis par relâchement des muscles de Müller supérieur et inférieur  
 → Chute de 2-3 mm de la paupière supérieure  
 → Ascension de la paupière inf
2. Pseudo énoptalmie
3. Myosis

# Atrophie de la face

Une idée d'un diagnostic ?

Facial onset sensory motor neuronopathy (FOSMN)

## • Bernard 70 ans

- Diplégie faciale asymétrique +
- Aggravation progressive, sans déficit moteur segmentaire associé
- Pas de diplopie ou de trouble de la phonation initialement, puis dysarthrie paralytique
- Imagerie normale (TDM et IRM cérébrales)
- Perte de 5 kg en 1 an mais dans contexte de diminution des apports

## • Examen

- PFP bilatérale, Charles Bell, langue rôtie avec amyotrophie bilatérale du visage
- Abolition du réflexe nauséeux ; nerfs crâniens OK par ailleurs
- RT rotuliens vifs D>G, achilléens plus faibles G>D, pas de Babinski, de Hoffman
- Pas d'autre anomalie au testing aux membres supérieurs et inférieurs, pas d'amyotrophie hormis légère atrophie sus-épineux droit (tendinopathie, coiffe des rotateurs)

## • ENMG

- Neuropathie axonale sensitivo-motrice sévère
- Blink reflex aboli
- Tracés très neurogènes dans la sphère bulbo-protubérantielle + MI
- Pas de signe d'atteinte de la jonction neuro-musculaire ou une atteinte du motoneurone

# Atrophie de la face

## Facial onset sensory motor neuropathy (FOSMN)

- Début 5<sup>ème</sup>-7<sup>ème</sup> décades
- **Phénotype clinique**
- Début bulbaire moteur et sensitif (paresthésies faciales), amyotrophie
- Aggravation progressive, mode rostro-caudal vers les épaules, les membres supérieurs puis inférieurs, parfois asymétrique
- Dysgueusie, dysphagie, dysarthrie, enrouement, amyotrophie linguale, massétérine, temporale, réflexes cornéen et nauséux diminués
- Crampes, fasciculations, réflexes tendineux diminués ou absents, RCP en flexion
- **ENMG** : blink reflex R1, R2 absents ou retardés, dénervation motrice bulbaire, atteinte axonale SM
- Evolution prolongée comparativement à SLA
- **Origine** ? (dysimmunitaire – Ac antisulfatides ? Proche SLA - TDP-43 ?)



Broad & Leigh, 2015

# Atrophie de la face

• **Hélène, 58 ans**

• **Antécédents**

- Gammapathie biconale IgG lambda
- Maladie de Castleman sur adénopathie inguinale diagnostiquée en 2007, enlevée
- Récidive en 2014, nouvelle exérèse

• Mars 2015 : AEG, anomalies cutanées, dysesthésies des mains et des pieds

• **Examen**

- Œdème des MI
- RT achilléens diminués

• **ENMG**



Courtoisie : Armelle Magot

# Atrophie de la face

Quel examen biologique demandez-vous ?

VEGF 2544 (N < 500)

- **Hélène, 58 ans**

Nerf	Latence distale (ms)	Amplitude (mV or $\mu$ V)	VCN (m/s)
<b>Neurographie motrice</b>			
Fibulaire D	7.0	0.15	24
Fibulaire G	--	--	--
Tibial G	8.0	0.6	
Médian D	4.5	7.0	36
Ulnaire G	4.6	5.0	30
<b>Neurographie sensitive</b>			
Médian G	3.2	2.6	33
Fibulaire superficielle D et G		0	-
Radial D	2.2	8.3	28.3
<b>EMG aiguille</b>		<b>Repos</b>	<b>Recrutement</b>
Tibial ant	fibr++	2	neurogène

**POEMS syndrome**

- **P**olyneuropathy
- **O**rganomegaly
- **E**ndocrinopathy
- **M**onoclonal gammopathy
- **S**kin abnormalities

**Mandatory major criteria**

1. Polyneuropathy (typically demyelinating)
2. Monoclonal plasma cell-proliferative disorder (almost always  $\lambda$ )

**Other major criteria (one required)**

3. Castleman disease<sup>a</sup>
4. Sclerotic bone lesions
5. Vascular endothelial growth factor elevation

**Minor criteria**

6. Organomegaly (splenomegaly, hepatomegaly, or lymphadenopathy)
7. Extravascular volume overload (edema, pleural effusion, or ascites)
8. Endocrinopathy (adrenal, thyroid,<sup>b</sup> pituitary, gonadal, parathyroid, pancreatic<sup>b</sup>)
9. Skin changes (hyperpigmentation, hypertrichosis, glomeruloid hemangiomas, plethora, acrocyanosis, flushing, white nails)
10. Papilledema
11. Thrombocytosis/polycythemia<sup>c</sup>

**Other symptoms and signs**

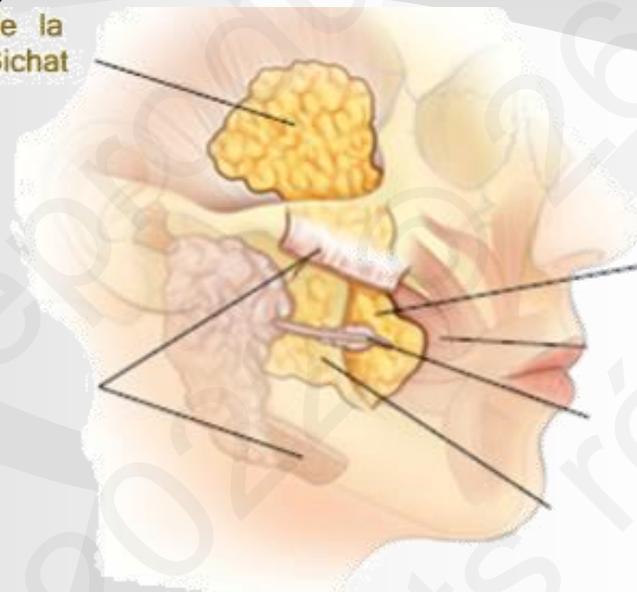
- Clubbing, weight loss, hyperhidrosis, pulmonary hypertension/restrictive lung disease, thrombotic diatheses, diarrhea, low vitamin B<sub>12</sub> values



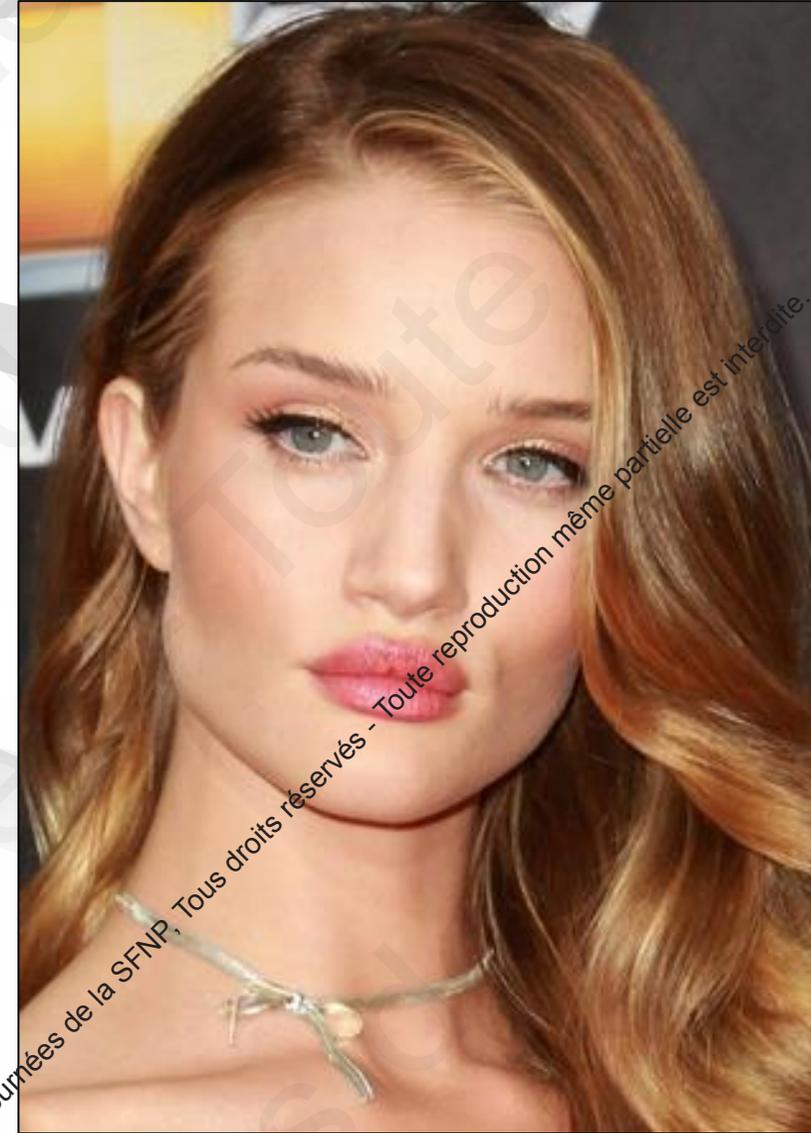
# Atrophie de la face



extension de la  
boule de Bichat



Corps de la  
boule de  
Bichat



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

# Atrophie de la langue

**Leila, 46 ans**

Origine marocaine, pas de consanguinité

## ATCD

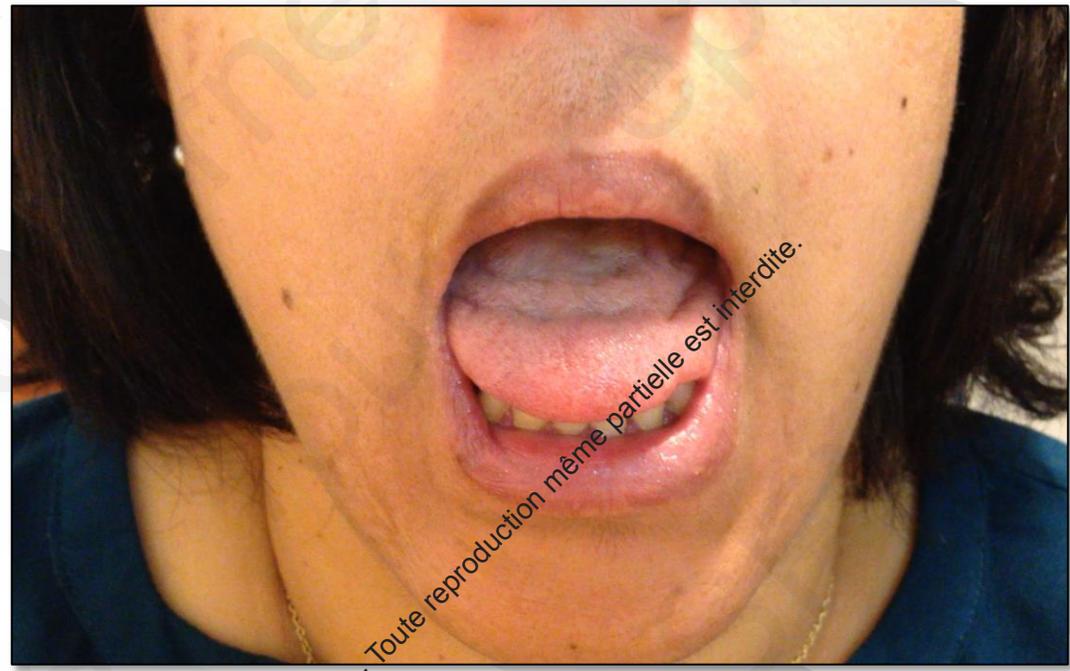
- Souffrance néonatale
- Surdit  de perception s v re depuis l' ge de 8 ans  
→ implant cochl aire

## HDM

- G ne   lire sur les l vres observ e par l'orthophoniste  
→ bilan neurologique
- Ptosis bilat ral asym trique
- Mouvements p ri-buccaux dont la patiente ne se plaint pas
- Pas d'intol rance   l'effort, de notion d' pilepsie

## Examen clinique

- Amyotrophie de la langue avec fasciculations linguales
- Pas de syndrome pyramidal, de notion de troubles de la d glutition
- Pas d'atteinte sensitivo-motrice, de trouble de la coordination
- RT vifs sym triques, pas de BBK
- Pas de g ne respiratoire ou cardiaque



2022 © 26 me Journ es de la SFNP, Tous droits r serv s - Toute reproduction m me partielle est interdite.

# Atrophie de la langue

Leila, 46 ans

- **EMG à l'aiguille**

- *Repos* : pas d'activité spontanée anormale
- *Contraction* : tracés neurogènes très chroniques avec potentiels géants au niveau de la langue et de la face mais normaux ailleurs (V moteur, SCM, membres)



Quel diagnostic plus difficile faites-vous ?

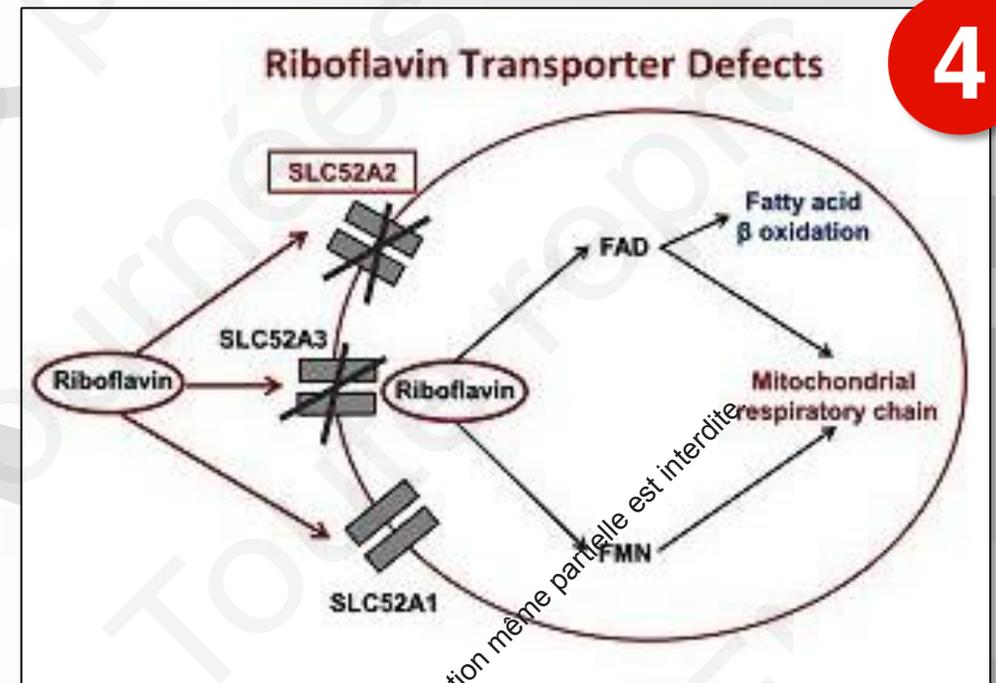
Génétique : mutation (double hétérozygote) sur le gène SLC52A2

→ **Syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere**

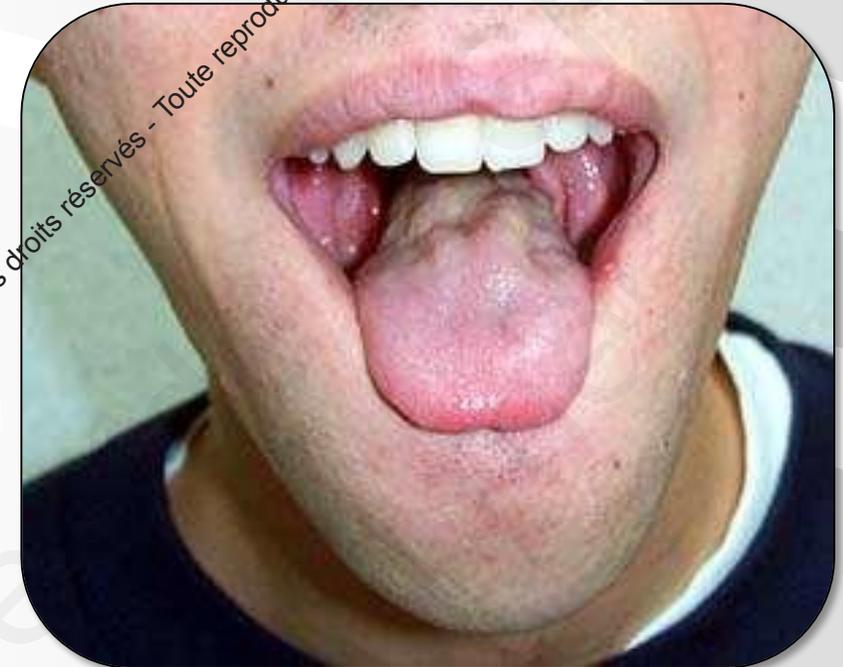
# Atrophie de la langue

## Brown-Vialetto-Van Laere

- Gènes *SLC52A3*, *SLC52A2*,
- Protéines transmembranaires, transporteurs de la riboflavine
- Transmission autosomique récessive; souvent sporadique
- Début 1<sup>ère</sup>-2<sup>ème</sup> décades, souvent par surdité de perception
- Atteinte bulbaire étendue (VII-XII) : amyotrophie linguale, fasciculations, dysphagie, atteinte faciale
- Atteinte du tronc (cou +++ ) et des membres possibles
- RT normaux, parfois scoliose
- Insuffisance respiratoire chronique, atrophie optique (90%)
- Variante : Fazio-Londe



4

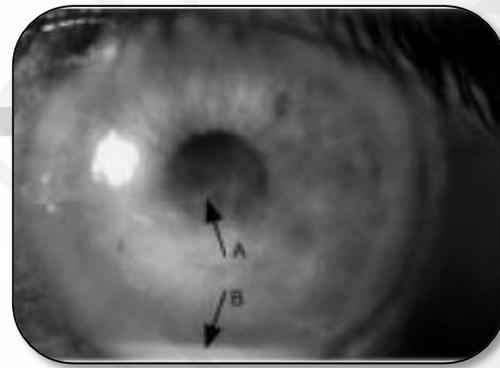


# Atrophie de la langue

4

## Neuropathie amyloïde / gelsoline

- GSN : forme 'finlandaise', 3 familles rapportées en France
- Transmission autosomique dominante
- Début 4<sup>ème</sup> / 7<sup>ème</sup> décennies
- Yeux secs, photophobie, dystrophie cornéenne « grillagée »
- Face : atonie + relâchement cutané (→ ptosis), myokimies
- Dysarthrie, dysphagie, amyotrophie linguale
- Pas de déficit des membres, peu de troubles sensitifs (distaux)
- EMG de la face : myokimies, tracés neurogènes; peu/pas de NP
- Attention à l'atteinte cardiaque → Bilan nécessaire

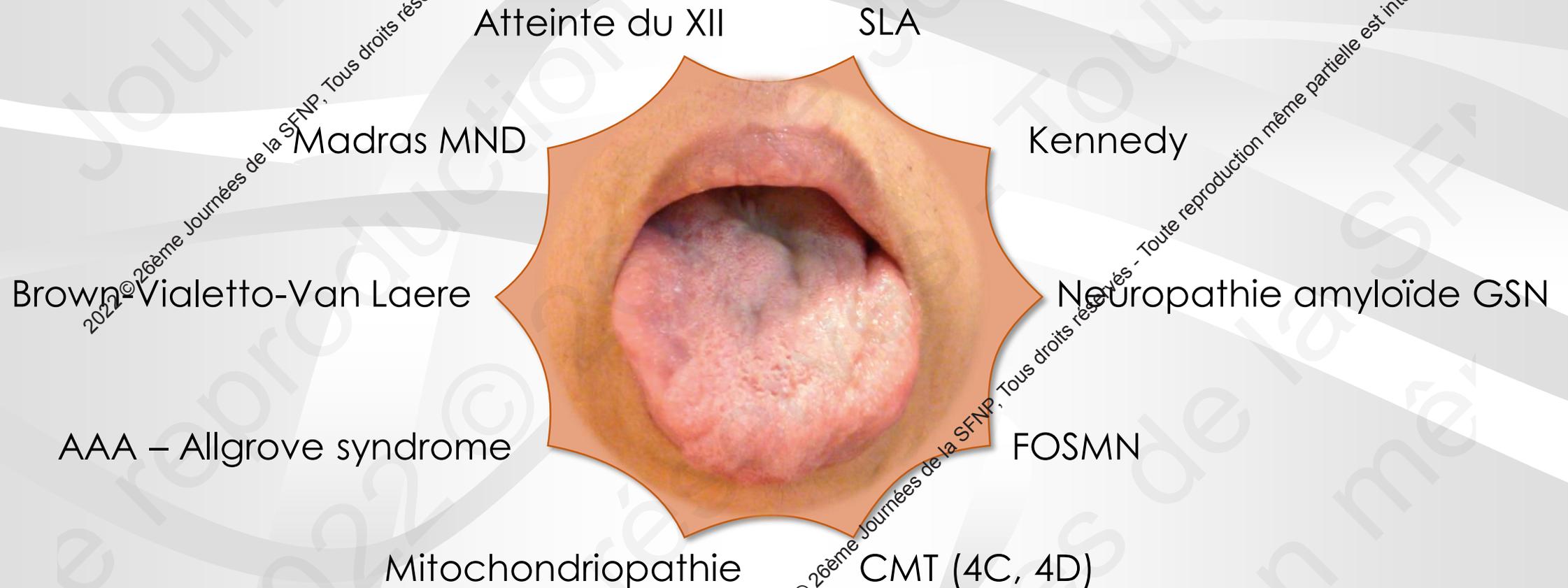


Chastan et al, 2006

# Atrophie de la langue

Contexte évident (traumatisme, maladie musculaire, myasthénie...)

Si non : EMG → le plus souvent neurogène



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

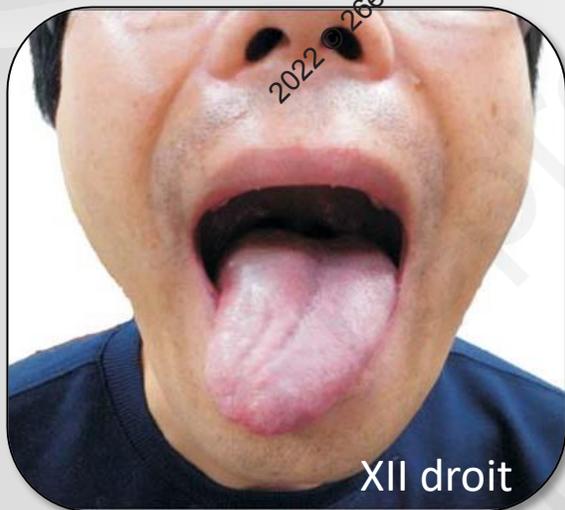
2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.



Merci de votre attention



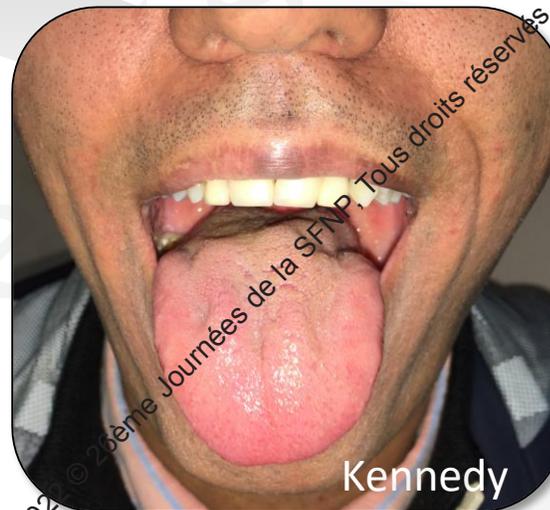
DOK7



XII droit



SLA SOD1



Kennedy



Anti-Musk