

**Unité de Médecine Interne : Maladies Auto-immunes et Pathologie Vasculaire (UF 04),
Hôpital St-Louis, AP-HP, 1 Avenue Claude Vellefaux, 75010 PARIS, Université Denis Diderot, France
RCP MATHEC**

Centre de Référence des Maladies auto-immunes systémiques Rares d'Ile-de-France, Filière FAI2R

Compte rendu de la RCP MATHEC exceptionnelle du 06 Mai 2019

Présents : Dr M. Puyade (Médecine Interne, Poitiers), Dr G. Pagnet (Hématologie, Toulouse), Dr P. Cintas (Neurologie, Toulouse), Dr B. Ackett (Neurologie, Toulouse), Dr C. Castilla-Llorente (Hématologie, Institut Gustave Roussy, Villejuif), Dr Céline Labeyrie (Neurologie, Bicêtre), Pr D. Farge (Médecine Interne, St-Louis, Paris). **Absent excusé :** Dr T. Martin (Médecine Interne, Toulouse) :

Conformément à l'ordre du jour, le dossier suivant a été présenté en urgence vu la sévérité du dossier qui avait déjà été discuté en RCP du 3 avril 2019 :

1/ Patiente PS, femme âgée de 39 ans atteinte d'une Polyradiculonévrite Inflammatoire Démyélinisante Chronique (PIDC) présentée par les Dr Labeyrie (Kremlin-Bicêtre), Dr Ackett et Dr Cinta (Toulouse).

- Début des symptômes en janvier 2018 : avec d'emblée diplégie faciale et ataxie proprioceptive s'aggravant rapidement et continuellement depuis, malgré les traitements (voir ci-dessous : ivIG échange plasmatique corticoïdes) et depuis juillet 2018 requérant l'usage d'une canne, en septembre 2018 de deux cannes
- Novembre 2018 : traitement de deuxième ligne par Rituximab
- Et poursuite de l'aggravation avec passage en fauteuil roulant depuis février 2019 et Apparition de trouble de déglutition depuis quelques semaines sur une atteinte purement sensitive oropharyngée (absence de trouble de la motilité) qui est théoriquement de bon pronostic sous rééducation.
- Amaigrissement de 44-46 kg poids de forme antérieur à actuellement 43 kg (IMC 17,27).
- Inefficacité des traitements successifs 1^{ère}, 2^{ème} ligne
- Les différentes explorations retrouvent :
 - EMG subnormal, PES ralentissement proximal et IRM plexique hypersignal et hypertrophie des structures nerveuses compatibles avec le diagnostic de PIDC
 - Bilan étiologique large négatif dont :
 - Recherche d'amylose : TTR -, variant lipoprotéine non A1 mais forme typiquement cutanée, biopsies de peau et BGSA – en Congo, recherche pic et CL négatifs.
 - Recherche de cancer pour hypothèse paranéoplasique : PET TDM négatif, TAP N, Ac antineuronaux négatifs
 - Recherche d'autoAc démyélinisant : antigangliosides 1 fois + 2 fois négatifs, Ac anti NF et contactine négatifs
 - Recherche de lymphome : PET -, pas de sd tumoral, pas de pic, phénotypage Lc sanguin N, BOM *résultat oral N, définitif en attente*
 - Recherche de cause métabolique : chromatogramme AA AO négatives, porphyrines normales, dosage riboflavine B12 B9 B1 B6 normales

L'ensemble des membres de la RCP présents ce jour s'accorde sur :

- ***L'absence de contre-indication à l'autogreffe sous réserve de s'assurer de l'absence d'amylose ou de lymphome) en complétant le bilan ce qui rend nécessaire la réalisation prévue ce vendredi 11 mai une d'une biopsie de racine nerveuse plexique pour écarter les diagnostics différentiels***
- ***A débiter une renutrition entérale par sonde nasogastrique cette semaine à effectuer avec des EFR DLC, afin dans l'hypothèse d'un diagnostic de CIPD confirmé de pouvoir amener la patiente renutrie à la procédure de mobilisation des CSH (2g/m² cyclophosphamide plus GCSF) et à l'autogreffe rapidement devant l'évolutivité de la pathologie neurologique,***

Professeur Dominique FARGE



Prochaine RCP le 15 mai 2019 à 14 H 30