

Reconstruction Labiale Chez Un Enfant Atteint D'une Insensibilité Congénitale A La Douleur

A.ACHBOUK¹, M.A.MOKFI¹, Y .RIBAG ¹, S.BESRI², S.AMHAGER²,
Y.KRIOUILE², S. MAZOUZ ³, M.K.ELKHATIB¹

1. service de chirurgie plastique et reconstructrice, Hôpital Militaire D'Instruction Mohamed V, Rabat

2. Service de pédiatrie 2, unité neuro-pédiatrie, hôpital des enfants, rabat Maroc.

3. service de chirurgie plastique et reconstructrice, CHU IBN SINA, Rabat

RESUME :

L'insensibilité congénitale à la douleur (ICD) est une affection très rare, le plus souvent d'origine génétique. Les auteurs rapportent le cas d'une jeune fille de 10 ans, suivie pour une ICD suite à des auto-mutilations notamment oro-digitales graves et qui est adressée dans notre formation pour une reconstruction labiale.

L'ICD avec anhidrose est une pathologie très rare. Elle se caractérise par des accès fébriles, une anhidrose, une absence de sensation douloureuse, des automutilations et parfois un retard mental. Les complications de cette insensibilité (fractures négligées, brûlures, mutilations oro-digitales) peuvent engager le pronostic vital. Le traitement reste préventif. D'où l'intérêt d'une éducation des patients et de leurs familles.

Mots clés : insensibilité congénitale à la douleur, reconstruction labiale, complications.

ABSTRACT :

Congenital pain insensitivity (CDI) is a very rare condition, most often of genetic origin.

The authors report the case of a 10-year-old girl, followed for CDI following self-mutilation, particularly serious oro-digital, which is addressed in our training for lip reconstruction.

CDI with anhidrosis is a very rare condition. It is characterized by feverish attacks, anhidrosis, absence of painful sensation, self-harm and sometimes mental retardation. Complications of this insensitivity (neglected fractures, burns, oro-digital mutilation) can be life-threatening. The treatment remains preventive. Hence the interest in educating patients and their families.

Key words: congenital insensitivity to pain, lip reconstruction, complications.

Date of Submission: 13-05-2020

Date of Acceptance: 25-05-2020

I. Introduction

L'insensibilité congénitale à la douleur (ICD) est une affection clinique très rare, le plus souvent d'origine génétique (transmission autosomique récessive).

Sa forme la plus sévère se caractérise par une absence ou une diminution radicale de la perception douloureuse, des épisodes récurrents de fièvre dus à l'absence de transpiration (anhidrose) et un retard mental.

Les divers accidents et complications, notamment les automutilations oro-digitales, posent un réel problème de prise en charge multidisciplinaire.

La prévention, souvent difficile, semble être la seule alternative.

II. Observation

Nous rapportons l'observation d'une jeune fille de 10 ans, issue d'un mariage non consanguin, unique de ses parents, et sans notion de cas similaire dans la famille, qui présente depuis l'âge de 4 mois une insensibilité à la douleur, une notion d'auto-mutilations notamment oro-digitales, ainsi qu'un retard psychomoteur. Adressé par son pédiatre pour prise en charge chirurgicale d'une perte de substance labiale gênant la continence salivaire (Fig 1) suite à des auto-mutilations et chez qui l'examen trouvait des amputations pulpaire des 1^{er}, 2^{ème} doigts de la main droite, 2^{ème}, 3^{ème} et 4^{ème} doigts de la main gauche (Fig 2). Une amputation du gros et du 5^{ème} orteils du pied droit (Fig 3).

L'examen neurologique notait un respect de la sensibilité tactile, vibratoire, et thermique avec présence des réflexes tendineux. La prise en charge reposait sur une reconstruction de la lèvre inférieure par un lambeau hétérolabial d'Estlander (Fig 4), ainsi qu'une sensibilisation de l'enfant et de sa famille sur les mesures d'éviction des traumatismes.

Le résultat fonctionnel et esthétique est jugé satisfaisant par le chirurgien et la famille de la patiente permettant à la jeune fille de retrouver une continence salivaire, une phonation et un sourire normal.

III. Discussion

L'insensibilité congénitale à la douleur (ICD) avec anhidrose est une pathologie génétique très rare. Sa description initiale remonte à 1932 par Dearbon [1]. Depuis, le nombre de cas diagnostiqués dans le monde reste incertain. Une association internationale (Tomorrow) recense ces cas depuis le Japon. Elle a déclaré officiellement à l'échelle nationale 300 cas en 2007. Quatre vingt-sept autres cas ont été diagnostiqués aux Etats-Unis, seulement deux cas en Nouvelle-Zélande, deux cas au Maroc, et deux cas en France [2-4]. Depuis, d'autres cas sporadiques ont été rapportés.

Cette pathologie se caractérise dans sa forme sévère par une analgésie totale, ce qui explique la survenue des blessures diverses lors des gestes les plus anodins de la vie quotidienne. La mastication, par exemple, peut entraîner des automutilations des lèvres comme chez notre patiente qui présentait une perte de substance labiale, de la langue et de la face interne des joues. Dans le même contexte, des traumatismes sévères peuvent survenir (brûlures, plaies, troubles trophiques, fractures et autres lésions ostéo-articulaires) orientant à tort (surtout en cas de retard mental) vers un trouble psychiatrique, un syndrome de Silverman ou un syndrome de Lesch-Nyhan.

L'absence de pleurs et de comportement de protection de la zone lésée est caractéristique de l'ICD [3,4].

Les épisodes de fièvre par anhidrose sont récurrents. Les réflexes ostéo-tendineux et les autres modes de sensibilité sont conservés.

L'ICD de cette jeune patiente est en rapport avec une anomalie génétique de transmission récessive. En fait, l'étude génétique a mis en évidence une maladie neuropathique sensitive héréditaire de type IV (HSAN IV: hereditary and sensory autonomic neuropathy IV), qui serait due à une anomalie du gène TRKA ou NTRK1 (neurotrophic tyrosine kinase receptor), responsable d'une mort neuronale massive touchant ces deux populations de fibres nerveuses périphériques et qui correspond bien au phénotype clinique [5].

Dans cette neuropathie de type IV, la biopsie cutanée montre l'absence d'innervation épidermique, une réduction très marquée de l'innervation dermique et une disparition de l'innervation des glandes sudoripares. La classification de cette HSAN différencie de façon plus ou moins nette cinq types de I à V [6].

L'ICD doit être différenciée de l'indifférence congénitale à la douleur, décrite en 2006 par Cox et al. [7]. Dans cette dernière affection, les patients présentent la même symptomatologie clinique mais le bilan paraclinique est normal. Cette indifférence serait due à une augmentation de la production d'endorphines dans le cerveau avec une perte du mécanisme thalamique protecteur qui interprète comme douloureuses les agressions traumatiques.

La prise en charge est souvent difficile. Elle doit être multidisciplinaire, associant neurologue, chirurgien, dermatologue et pédopsychiatre. Bien souvent la prévention de ces accidents et de leurs complications est la seule alternative avec un suivi régulier des patients.

IV. Conclusion

La douleur joue un rôle fondamental comme signal d'alarme contribuant à la survie de l'être humain. Le danger de l'ICD est ainsi essentiellement lié aux complications traumatiques graves, d'où l'intérêt d'une éducation préventive des patients et de leurs familles.

Les conflits d'intérêts :

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

Contributions des auteurs :

Tous les auteurs ont contribué à l'élaboration de cet article. Ils ont lu et approuvé le contenu de cet article.

Bibliographie

- [1]. Dearborn G, Vahn N. A case of congenital general pure analgesia. *J Nerv Ment Dis* 1932;75:612-5.
- [2]. Axelrod FB, Gold-Von Simson G. Hereditary sensory and autonomic neuropathies: types II, III, and IV. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:39.
- [3]. Bonin B, Labarte F, Van Hove A, Picard A, Goga D. Automutilations orales et insensibilité congénitale à la douleur : diagnostic et difficultés thérapeutiques. *Rev Stomatol Chir Maxillofac* 2002;103:30-2.
- [4]. Redouani L, Léauté-Labrèze C, Ramirez de Villar S, Taieb A, Sarlangue J. Difficulty in the management of congenital insensitivity to pain. *Arch Pediatr* 2002;9:701-4.
- [5]. Houlden H, King RH, Hashemi-Nejad A, Wood NW, Mathias CJ, Reilly M, et al. A novel TRK A (NTRK1) mutation associated with hereditary sensory and autonomic neuropathy type V. *Ann Neurol* 2001;49:521-5.
- [6]. Dyck PJ, Mellinger JF, Reagan TJ, Horowitz SJ, McDonald JW, Litchy WJ, et al. Not 'indifference to pain' but varieties of hereditary sensory and autonomic neuropathy. *Brain* 1983;106: 373-90.
- [7]. Cox JJ, Reimann F, Nicholas AK, Thornton G, Roberts E, Springell K, et al. An SCN9A channelopathy causes congenital inability to experience pain. *Nature* 2006;444:894-8.

ICONOGRAPHIE:

Figure 1 : Perte de substance labiale.



Figure 2 : Amputations pulpaire suite à des auto-mutilation.



Figure 3 : amputation 1^{er} et 5eme orteils pied droit.



Figure 4 : Reconstruction labiale par lambeau d'Estlander.



A.ACHBOUK, et. al. "Reconstruction Labiale Chez Un Enfant Atteint D'une Insensibilité Congénitale A La Douleur." *IOSR Journal of Dental and Medical Sciences (IOSR-JDMS)*, 19(5), 2020, pp. 28-31.