

Comprendre votre neuropathie tomaculaire

Qu'est-ce qu'une neuropathie tomaculaire ?

La neuropathie tomaculaire est une forme particulière de maladie des nerfs qui rend certains nerfs anormalement sensibles à la pression. Cela signifie qu'une pression prolongée ou un mouvement banal (par exemple s'accouder longtemps, s'asseoir jambes croisées, ou porter un sac lourd) peut provoquer une faiblesse ou une paralysie temporaire dans un membre.

Elle est aussi appelée **neuropathie héréditaire sensible à la pression** (ou HNPP, pour Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies en anglais).

Pourquoi cela arrive-t-il ?

Dans cette maladie, une anomalie génétique (souvent une délétion du gène PMP22) fragilise la gaine protectrice des nerfs, appelée myéline. Résultat : les nerfs deviennent plus vulnérables à des pressions ou mouvements qui, chez d'autres, n'auraient aucun effet.

Quels sont les symptômes ?

Les symptômes apparaissent souvent après un geste banal et peuvent varier selon le nerf touché. On peut observer :

- Une faiblesse musculaire brutale (main 'morte', pied tombant, etc.)
- Une perte de sensibilité ou des fourmillements
- Une récupération en quelques jours ou semaines, mais parfois incomplète

Les localisations les plus fréquentes sont :

- Coude (nerf ulnaire → faiblesse de la main)
- Poignet (nerf radial → impossibilité de relever la main)
- Genou (nerf fibulaire → pied tombant)

Est-ce héréditaire ?

Oui, cette maladie est génétique et familiale. Elle se transmet souvent selon un mode autosomique dominant, ce qui signifie qu'un seul parent peut suffire à transmettre le gène. Un test génétique peut confirmer le diagnostic.

Quels examens sont nécessaires ?

- Électromyogramme (EMG) : il permet de voir la conduction électrique dans les nerfs.
- Test génétique : pour rechercher l'anomalie du gène PMP22.

Existe-t-il un traitement ?

Il n'existe pas de traitement pour corriger le gène.

Mais il est possible de prévenir les crises en :

- Évitant les pressions prolongées sur les zones à risque
- Adaptant ses gestes (ex. : coussin au coude, éviter les positions prolongées)
- Informant les professionnels de santé (ex. : attention lors d'une anesthésie ou d'une

immobilisation prolongée)

Dans certains cas, une rééducation ou le port d'orthèses temporaires peut aider à récupérer plus vite.

Peut-on vivre normalement ?

Oui, tout à fait. Avec des précautions simples et une bonne information, la majorité des personnes vivent une vie normale. Certaines professions très physiques peuvent poser problème, mais beaucoup de patients n'ont que des épisodes rares et récupèrent bien.

En résumé

Point clé	Explication
Nature	Maladie génétique des nerfs due à une fragilité à la pression
Symptômes	Faiblesse ou engourdissement après un geste banal
Diagnostic	EMG + test génétique (PMP22)
Traitement	Prévention, gestes adaptés, rééducation si besoin
Pronostic	Bon avec adaptation de mode de vie

Questions fréquentes

Est-ce que cela va empirer ?

Non, ce n'est pas une maladie dégénérative. Les épisodes sont souvent bien espacés et la récupération est généralement bonne.

Est-ce que mes enfants peuvent l'avoir ?

Oui, le risque est de 50 % si un parent est porteur. Un conseil génétique peut être proposé.

Faut-il faire une prise en charge spéciale à l'hôpital ?

Non, mais il est utile de prévenir les soignants pour éviter certaines positions prolongées pendant une chirurgie ou une hospitalisation.

Il a été aussi décrit des cas d'hypersensibilité diffuse à la douleur voire de légère atteinte centrale dans cette maladie