

UNIVERSITÉ DE LILLE  
**FACULTÉ DE MÉDECINE HENRI WAREMBOURG**  
Année : 2022

THÈSE POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT  
DE DOCTEUR EN MÉDECINE

**Résultats du traitement chirurgical du syndrome du canal carpien et de la compression ulnaire au coude chez les patients atteints de neuropathie tomaculaire : Étude rétrospective à propos de 49 interventions chez 21 patients.**

Présentée et soutenue publiquement le 24 Mai à 18h00  
au Pôle Recherche  
par **Théo FRANÇOIS**

---

**JURY**

**Président :**

**Monsieur le Professeur Christophe CHANTELOT**

**Asseseurs :**

**Monsieur le Professeur Carlos MAYNOU**

**Monsieur le Professeur Xavier DEMONDION**

**Monsieur le Docteur Jean-Baptiste DAVION**

**Directeur de thèse :**

**Monsieur le Docteur Marc SAAB**

**Travail du Service d'Orthopédie 1, avec la participation du Service de Neurologie  
et du Laboratoire de Biostatistiques du CHU de Lille**

---

## **AVERTISSEMENT**

**La Faculté n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs.**



## ABRÉVIATIONS

BCTQ	Boston Carpal Tunnel Questionnaire
CMT	Maladie de Charcot-Marie-Tooth
ENMG	Électroneuromyogramme
EVA	Échelle Visuelle Analogique
FESSH	Federation of European Societies for Surgery of the Hand
FSS	Functional Status Scale (sous-score du BCTQ dédié à la fonction)
HNPP	Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies
LDM	Latence Distale Motrice
PMP22	Peripheral myelin protein 22
PRUNE	Patient Rated Ulnar Nerve Evaluation
SSS	Symptom Severity Scale (sous-score du BCTQ dédié aux symptômes)
VCM/S	Vitesse de Conduction Motrice/Sensitive

# **TABLE DES MATIÈRES**

<b>RÉSUMÉ :</b> .....	<b>5</b>
<b>INTRODUCTION À LA NEUROPATHIE TOMACULAIRE</b> .....	<b>6</b>
<i>Définition &amp; Histoire</i> .....	6
<i>Physiopathologie</i> .....	7
<i>Clinique &amp; Diagnostic</i> .....	12
<i>Imagerie</i> .....	18
<i>Électrophysiologie</i> .....	18
<i>Traitement actuel</i> .....	20
<i>Synthèse : HNPP, Quid de la chirurgie des syndromes canaux du membre supérieur ?</i> .....	21
<b>MATÉRIEL ET MÉTHODE</b> .....	<b>23</b>
<i>Patients</i> .....	23
<i>Technique Chirurgicale</i> .....	23
<i>Évaluation</i> .....	24
<i>Critères de jugement</i> .....	25
<i>Statistiques</i> .....	26
<b>RÉSULTATS</b> .....	<b>27</b>
<i>Population de l'étude</i> .....	27
<i>Évaluation pré-opératoire &amp; Chirurgie</i> .....	29
<i>Évaluation post-opératoire &amp; Critères d'efficacité</i> .....	30
<i>Échec et facteurs pronostiques</i> .....	32
<b>DISCUSSION</b> .....	<b>33</b>
<b>CONCLUSION</b> .....	<b>37</b>
<b>BIBLIOGRAPHIE</b> .....	<b>38</b>
<b>ANNEXES</b> .....	<b>43</b>

## RÉSUMÉ :

La neuropathie tomaculaire (HNPP ou neuropathie d'hypersensibilité à la pression) prédispose à la survenue de syndromes canaux par hypersensibilité des troncs nerveux à la compression ou l'étirement. Le traitement chirurgical des syndromes canaux carpien et ulnaire au coude n'est pas codifié dans cette population et ses résultats sont peu connus. L'objectif de notre étude était de décrire les résultats des libérations chirurgicales conventionnelles en cas d'HNPP, avec l'hypothèse qu'elles amélioreraient la symptomatologie de ces syndromes canaux.

Entre septembre 2021 et février 2022, 21 patients HNPP suivis au CHU de Lille ayant présenté un syndrome canalaire symptomatique (canal carpien ou compression ulnaire au coude) confirmé à l'électromyogramme et ayant bénéficié d'au moins une de ces interventions avec un recul minimal d'un an étaient revus. Ils totalisaient 49 chirurgies, dont 26 canaux carpiens et 23 tunnels ulnaires au coude. L'efficacité était jugée pour chaque indication par un score spécifique *Boston Carpal Tunnel Questionnaire* (BCTQ) pour les canaux carpiens, *Patient Rated Ulnar Nerve Evaluation* (PRUNE) pour les nerf ulnaires, ainsi qu'une Échelle Visuelle Analogique de la gêne liée au syndrome canalaire. Nous utilisons ces scores pour définir des seuils d'échec chirurgical et recherchions des facteurs de risque d'échec du traitement chirurgical.

A un recul moyen de 10.3 ans, 80% des interventions obtenaient la satisfaction des patients, et l'échelle visuelle analogique de la gêne diminuait de 2.1 points ( $p < 0.0001$ ). La libération du canal carpien améliorait significativement le sous-score *Symptom Severity Scale* (SSS) ( $p < 0.0001$ ) du BCTQ de 1.3 points en moyenne ; mais n'impactait pas significativement le sous-score *Functional Status Scale* (FSS) ( $p = 0.1227$ ). La libération du tunnel ulnaire au coude améliorait significativement les deux sous scores du PRUNE : diminution moyenne du *PRUNE-symptom* de 24.3 points ( $p = 0.0005$ ) et du *PRUNE-function* de 13.3 points ( $p = 0.0267$ ). Aucun facteur pronostic d'un échec chirurgical n'était clairement identifié, hormis l'exercice d'une profession non manuelle.

La libération chirurgicale d'un syndrome du canal carpien ou d'une compression ulnaire au coude permettait une amélioration clinique chez les patients HNPP. Ces chirurgies semblaient avoir leur place dans l'arsenal thérapeutique des patients HNPP.

# INTRODUCTION À LA NEUROPATHIE TOMACULAIRE

## ***Définition & Histoire***

La neuropathie tomaculaire, aussi appelée neuropathie d'hypersensibilité à la pression est référencée dans la littérature internationale par son acronyme anglais HNPP, pour *hereditary neuropathy with liability to pressure palsies*. Elle est une neuropathie héréditaire, périphérique multifocale, caractérisée par la survenue récurrente d'épisodes transitoires de paralysie sensitivomotrice liés à la compression ou l'étirement d'un tronc nerveux. La première description connue date de 1947 par le neurologue Hollandais De Jong, qui rapporta le cas d'un mineur de charbon de 17 ans ayant développé une neuropathie aiguë du nerf fibulaire commun après une journée de travail accroupi [1]. Il suspectait déjà à l'époque un mécanisme pathologique par étirement du nerf. Le premier article anglophone évoquant l'HNPP date de 1964, il rapportait les cas au sein de quatre familles et suspectait une origine génétique à cette pathologie [2]. Elle est en effet autosomique dominante, liée à une mutation « perte de fonction » du gène PMP22 codant pour la *Peripheral Myeline Protein 22*. Sa prévalence est estimée entre 7 et 16 cas pour 100000 habitants [3]. Le nom de neuropathie tomaculaire lui vient de la découverte histologique de dilatations irrégulières de la gaine de myéline des fibres nerveuses périphériques avec un aspect en saucisse (du latin tomaculum) [4].

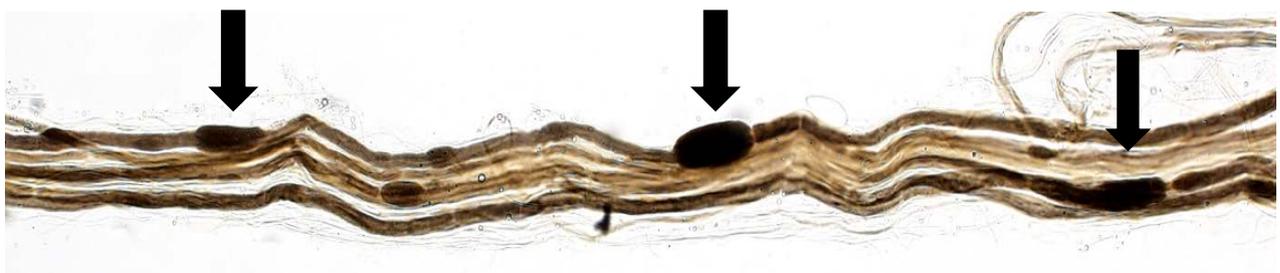


Figure 1 : Coupe histologique longitudinale de nerf d'un patient HNPP sous microscope présentant de multiples tomacula. Photographie tirée d'un cas présenté par les Laboratoires Arkana (<https://www.arkanalabs.com/multiple-mononeuropathy/> ; consulté le 20/03/22)

## ***Physiopathologie***

La physiopathologie de la neuropathie tomaculaire n'est pas encore complètement connue, mais impliquerait une altération des échanges ioniques physiologiques nécessaires à l'influx nerveux. Nous rappellerons brièvement la physiologie de l'influx nerveux avant d'aborder ses perturbations dans l'HNPP.

### **Physiologie de l'influx nerveux**

À l'état normal, la membrane cellulaire de l'axone est marquée par un potentiel électrique de repos liée à des propriétés électrochimiques particulières. Elle dispose de canaux propres à chaque ion mais est peu perméable aux ions Sodium. La pompe Na/K-ATPase permet l'échange continu de 2 ions Potassium vers le milieu intracellulaire contre la sortie de 3 ions Sodium en consommant une molécule d'ATP. Le Sodium accumulé à l'extérieur de la cellule confère une charge positive au milieu extracellulaire. Le potassium est accumulé dans le milieu intracellulaire qui se charge négativement. Le Potassium est alors confronté à deux gradients :

- Son gradient chimique : sa forte concentration intracellulaire le pousse à sortir de la cellule par des canaux perméables.
- Son gradient électrique : la charge positive extracellulaire, et la charge négative intracellulaire limitent sa sortie de la cellule.

L'équilibre entre ces deux gradients permet d'atteindre d'une certaine polarité transmembranaire qui définit le potentiel de repos, compris entre -50 et -75mV. D'autres interactions plus complexes, mais respectant le même équilibre régissent d'autres ions et molécules chargées électriquement.

Pour assurer son rôle de propagation de l'influx nerveux, le neurone est doté de canaux sodiques voltage-dépendants. Lors de la réception d'une information par le neurone pré-synaptique, des canaux liés à la détection des neurotransmetteurs sont responsables d'une dépolarisation transmembranaire initiale par d'autres échanges ioniques massifs. Les canaux sodiques voltage-dépendants sont activés par cette dépolarisation post-

synaptique et permettent une entrée massive d'ions Sodium dans la cellule, puisque leurs gradients chimique et électrique vont en ce sens. La polarité de la membrane s'inverse avec un milieu intracellulaire devenu positif : c'est la dépolarisation.

Le potassium peut alors suivre son gradient de concentration et sortir de la cellule, ce qui ramène le potentiel au plus proche de sa normale, c'est la phase de repolarisation. La pompe Na/K procédant en permanence à ses échanges ioniques habituels, l'échange ionique électriquement non neutre participe à une phase transitoire d'hyperpolarisation avant retour à l'équilibre.

Cette séquence dépolarisation-repolarisation-hyperpolarisation constitue le potentiel d'action, qui est l'unité élémentaire de l'influx nerveux.

Les canaux sodiques voltage-dépendants étant dotés d'une période réfractaire, la propagation des potentiels d'action est unidirectionnelle. En effet la dépolarisation primaire doit être supraliminaire pour déclencher l'ouverture des premiers canaux sodiques voltage-dépendants, dont l'activation provoque un potentiel d'action qui active d'autres canaux sodiques de proche en proche tout au long de la membrane axonale, sans que l'onde de dépolarisation créée ne puisse faire marche arrière grâce à leur période réfractaire.

Sur une fibre nerveuse saine, l'amplitude du potentiel d'action ne change pas, et c'est la fréquence des potentiels d'action qui code l'intensité du signal. En revanche, la vitesse de transmission varie avec l'augmentation du calibre de la cellule. Quand le calibre augmente, le stock ionique cellulaire augmente et la dépolarisation peut activer des canaux sodiques plus éloignés : les fibres les plus grosses conduisent plus vite.

La myéline augmente également la vitesse de l'influx nerveux. Constituée de cellules de Schwann enroulées autour de l'axone, elle forme une gaine périphérique isolant les neurones dans les fibres dites myéliniques. Elle est régulièrement fenêtrée par des espaces où se concentrent les canaux ioniques : les nœuds de Ranvier. L'accumulation des canaux voltage-dépendants permet alors la création d'un signal suffisant pour être détecté par les canaux du nœud suivant. L'influx nerveux saute alors de nœud en nœud avec une vitesse augmentée : c'est la conduction saltatoire.

La gaine de myéline participe par ailleurs à l'échange de l'axone avec son milieu extérieur. Les fibres myélinisées sont donc très sensibles à l'atteinte de leur gaine de myéline, et plus susceptibles aux compressions et aux ischémies transitoires. Elles ont également un pronostic de récupération moins bon après lésion axonale puisque la gaine de myéline reconstituée est souvent également altérée. L'importance de la myéline dans la qualité de l'influx nerveux explique toute la sévérité des pathologies liées à son atteinte, dont l'altération de PMP22 et la neuropathie tomaculaire font partie.

### **Hypothèses physiopathologiques de l'HNPP**

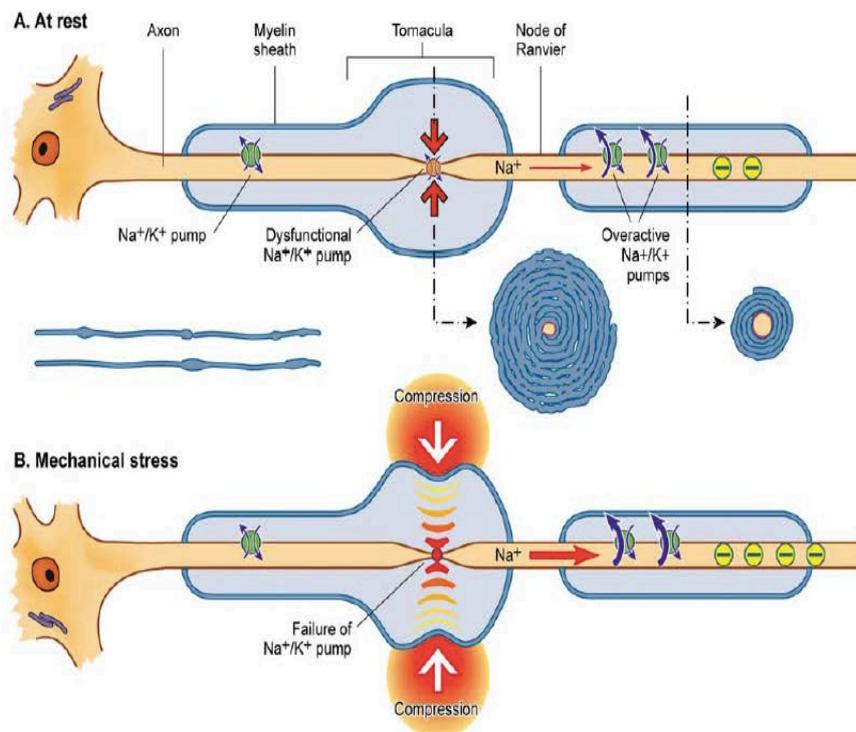
Le gène PMP22 code une protéine transmembranaire de 160 acides-aminés de poids moléculaire de 18kDa, glycosylée pour peser 22kDa dans sa forme fonctionnelle, se situant à la périphérie des cellules de Schwann [5]. Son rôle dans la protection mécanique des fibres myéliniques a été prouvé [6]. La mutation « perte de fonction » du gène PMP22 perturbe la perméabilité de la gaine de myéline et l'adhérence entre ses différentes couches, créant des épaissements focaux pathologiques : les tomacula. Cet ensemble de lésions aurait un effet comparable à une démyélinisation [7]. Les tomacula sont principalement concentrées dans les zones habituelles de compression nerveuse, et participent à épaissir les nerfs dans ces zones étroites.

La présence d'anomalies ENMG dans les sites habituels de compression, mais également en dehors, suggérerait des perturbations électrophysiologiques axonales associées aux anomalies structurelles de la myéline, et indépendantes d'une compression extrinsèque.

Farrar et al. [8] décrivaient que le fonctionnement des pompes Na/K-ATPase serait altéré sous les tomacula, par effet d'augmentation du volume du nerf et compression focale des fibres nerveuses [6]. Ce dysfonctionnement entraînerait une accumulation locale intracellulaire d'ions Sodium et donc une dépolarisation. Les pompes des zones adjacentes aux tomacula seraient hyper-activées pour compenser cette perturbation, provoquant des hyperpolarisations focales.

Ces perturbations électrochimiques focales sont comparables à celles provoquées par les ischémies ou compressions prolongées. Cet état basal altéré abaisserait donc le seuil de susceptibilité aux ischémies et compression. En cas de compression nerveuse extrinsèque, les pompes Na/K-ATPase perdraient en efficacité jusqu'à être complètement inactives dans les zones concernées. L'absence des gradients électrochimiques nécessaires à la l'influx nerveux et les zones d'hyperpolarisation créant de véritables blocs de conduction.

Par ailleurs, l'évolution de la pathologie serait aussi marquée par une dégénérescence axonale secondaire : l'atteinte équivalente à une démyélinisation peut secondairement entraîner une perte axonale, qui a été constaté histologiquement et à l'ENMG [9]. Des biopsies nerveuses chez les HNPP ont confirmé ce phénomène. Les analyses de l'architecture intracellulaires montraient une densité augmentée de microtubules avec une désorganisation du cytosquelette et du système de transport intracellulaire qui finit par engendrer la mort cellulaire.



**FIGURE 3.** Suggested mechanism for axonal abnormalities in HNPP, with depolarization at the site of tomaculae/axon constriction and hyperpolarization at the distal axon. **(A)** In the stable steady state, impaired Na<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> pumps at the site of tomaculae and axon constriction increases intraaxonal Na<sup>+</sup> and leads to spread of Na<sup>+</sup> ions into the distal axon and subsequent overactivation of the Na<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> pump. The inset shows longitudinal and transverse sections of HNPP nerves with tomaculous or "sausagelike" swellings of myelin sheaths. **(B)** With extrinsic mechanical stress, baseline changes are exacerbated and cause further hyperpolarization, leading to hyperpolarizing conduction block or failure.

*Figure 3 : Schéma du mécanisme physiopathologique de l'HNPP suggéré par Farrar et al. [8]*

## ***Clinique & Diagnostic***

### **Présentations cliniques**

La particularité de la neuropathie tomaculaire est son caractère protéiforme, dans la qualité et la sévérité de l'atteinte. La brutale mononeuropathie focale paralytique sensitivomotrice transitoire et indolore est un mode de découverte marquant qui, associé au nom de « neuropathie d'hypersensibilité à la pression », tend à faire passer au second plan les signes de polyneuropathie périphérique chronique et les douleurs qui constituent en réalité la gêne majeure pour les patients atteints. Le tableau classique est désormais bien décrit [10] : les premiers signes apparaissent classiquement dans la deuxième ou troisième décennie avec une légère prédominance masculine, bien que des diagnostics aux âges extrêmes de la vie aient été rapportés [11, 12]. Ces signes inauguraux sont, pour 85% des patients symptomatiques, un épisode soudain, transitoire et indolore de paralysie sensitivo-motrice parfois attribuable à l'anamnèse à un mécanisme en étirement ou compression du nerf concerné. Une série de plus de 70 patients HNPP recense les sites d'atteintes paralytiques aiguës présentées [13] :

- Nerf fibulaire commun 36%
- Nerf ulnaire au coude 28%
- Atteinte plexique (brachial) 20%
- Nerf radial 13%
- Nerf médian dans 4 à 11% des cas.

Une revue de la littérature [14] estime que les sites de mononeuropathie sont par ordre de fréquence décroissant : le nerf fibulaire commun, le nerf ulnaire au coude, le nerf médian au canal carpien, le nerf radial au coude et le plexus brachial. La forte représentation des zones de syndromes canaux habituels dans les épisodes aigus conforte l'hypothèse d'une part mécanique à la physiopathologie.

Mais la diversité des atteintes rend parfois difficile le diagnostic dès le premier épisode, et des atteintes atypiques ont été rapportées : nerf hypoglosse [15], nerfs laryngé et phrénique [16], nerf facial [17], ou encore le nerf sciatique [18]. Les nerfs crâniens restaient exceptionnellement atteints. Des cas de neuropathie sensitive isolée ont également été décrits. Ces neuropathies aiguës sont classiquement transitoires. Elles disparaissent en plusieurs jours ou semaines, mais peuvent laisser des séquelles à type de déficit sensitif, moteur ou des douleurs neuropathiques dans jusqu'à 50% des cas. Les compressions prolongées ont été identifiées comme facteur de risque de récupération incomplète. Les récupérations incomplètes semblaient prédisposer les patients à des événements plus fréquents, et à un handicap fonctionnel qui reste peu invalidant dans la vie quotidienne [10, 19].

En dehors des événements paralytiques aigus, les signes de polyneuropathie périphérique chronique liés à l'atteinte de la myéline et aux anomalies de conduction globales sont également à l'origine du diagnostic chez certains patients : syndromes canaux multiples et à des âges plus jeunes qu'en population générale [20], faiblesse musculaire, difficulté à la marche, pied creux, rachialgies et sciatalgies, douleurs plus ou moins localisées, crampes et atrophies multifocales progressives, « toe walking disease », déficits sensitifs multiples, réflexes ostéo-tendineux diminués, ou encore syndrome scapulofibulaire [21].

L'existence d'une forme prédominée, voire uniquement représentée par les douleurs neuropathiques est également rapportée et concernerait jusqu'à 15 à 75% des patients selon les séries [22, 23]. Ces douleurs neuropathiques revêtent un pronostic défavorable de qualité de vie et de réponse aux traitements [24].

Enfin, les formes asymptomatiques sont fréquentes (jusqu'à 50% dans certaines familles) et expliquent la probable sous-estimation de la prévalence. L'histoire familiale n'étant pas toujours évidente à l'anamnèse (retrouvée dans 30% des cas) [25], et les tableaux très variables, le diagnostic peut être difficile.

Les formes pédiatriques semblent présenter la même variabilité que chez l'adulte, avec toutefois une représentation plus importante des atteintes aiguës du plexus brachial [12].

Le pronostic global de la maladie est variable, avec des patients peu invalidés opposés à des patients présentant une altération majeure de la qualité de vie. Aucune diminution de l'espérance de vie n'est rapportée. Une étude sur la qualité de vie des patients HNPP ne retrouvait pas de différence du score SF36 vis à vis de patients atteints de CMT de type 1A, pourtant cliniquement plus marqués [26].

### **Diagnostic**

L'analyse génétique est aujourd'hui l'outil diagnostique principal. La neuropathie tomaculaire est liée à une atteinte du gène PMP22. Cette atteinte autosomique dominante est représentée dans 85% des cas par une mutation « perte de fonction » via une délétion de 1,5 Mb sur le bras court du chromosome 17 : la délétion 17p11.2p-12 [27].

Pour 15%, il s'agit de mutations ponctuelles sur le gène ou son environnement proche [28, 29].

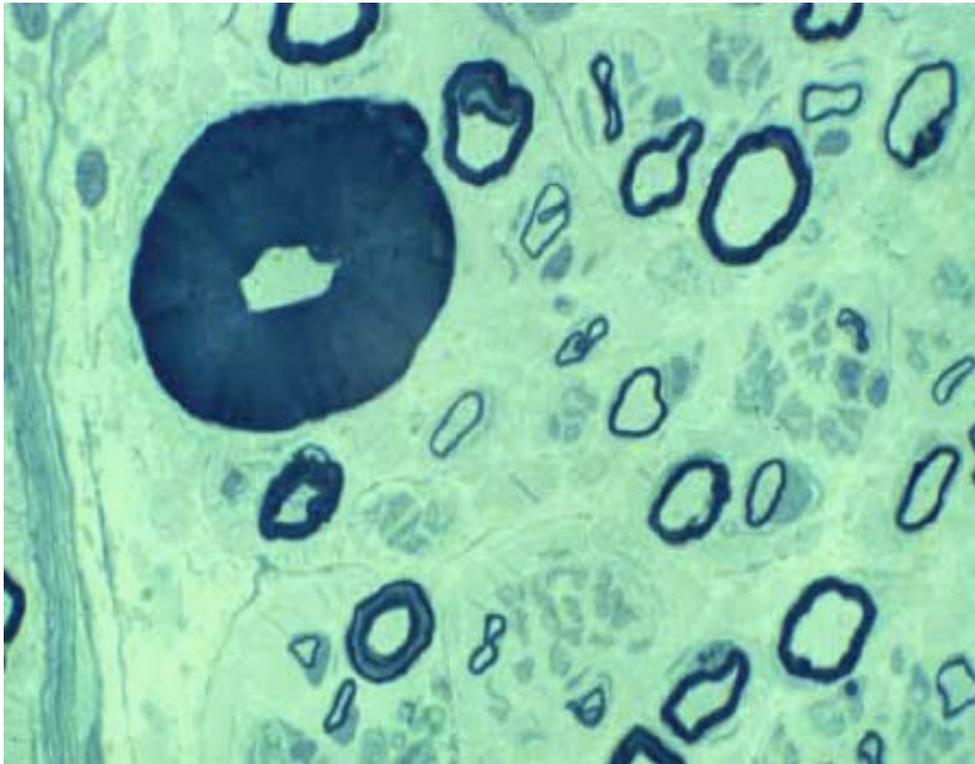
En 2012, un descendant du premier cas décrit par De Jong présentait un épisode paralytique sensitivomoteur du membre supérieur droit après des travaux domestiques. Son analyse génétique confirmait la délétion 17p11.2-p12, et donc la validité du diagnostic de son aïeul [30].

Afin de cibler au mieux les patients à qui proposer les analyses génétiques coûteuses, Dubourg et al. ont établis des critères diagnostiques clinique et ENMG [31] :

- Une histoire (autosomique dominante) familiale à l'anamnèse
- Un début des symptômes autour de 20 ans
- Un déficit sensitivomoteur indolore brutal potentiellement précédé d'un traumatisme mineur ou d'une hypersollicitation.
- Une augmentation bilatérale des latences distales sensitives et motrices des nerfs médians
- Une augmentation des latences distales motrices ou une diminution de la vitesse de conduction motrice pour au moins un nerf fibulaire.

L'histologie par biopsie de nerf sensitif était un moyen historique de diagnostic mais n'est plus recommandée depuis l'essor du diagnostic génétique. Son objectif était la mise en évidence de tomacula [4]. Ces lésions correspondent à des dilatations focales de la gaine de myéline autour des axones en lien avec une altération de sa structure et peuvent concerner l'ensemble du système nerveux périphérique, en territoire cliniquement atteint ou non. Elles prédominent dans les zones habituelles de compression des troncs nerveux, jusqu'à engendrer des dilatations macroscopiques [32]. L'étude histologique des formes anciennes ou en territoire séquellaire a également permis de constater une dégénérescence axonale prédominant aux fibres les plus larges associée à l'atteinte de la myéline.

Toutefois, la présence de tomacula dans d'autres neuropathies héréditaires, ou leur absence dans quelques cas d'HNPP ont été décrites [5].



*Figure 2 : Coupe de nerf sural colorée au Bleu de Toluidine X3400 présentant une tomacula en coupe transversale. Image tirée du travail de Chance [5]*

### **Diagnostics différentiels**

La neuropathie tomaculaire entre donc dans le groupe des pathologies liées à PMP22, qui représentent plus de la moitié des neuropathies périphériques héréditaires, avec notamment les différents types de maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

En associant une atteinte chronique avec les éventuelles séquelles de mononeuropathies aiguës, le tableau peut mimer d'autres neuropathies [10] comme la maladie de Charcot-Marie-Tooth, ou les Polyneuropathies Demyélinisantes Inflammatoires Chroniques. Même si la différenciation est possible par la clinique, l'errance diagnostic a amené à l'administration d'immunothérapie chez certains patients avec des améliorations notables, ce qui souligne une possible prédisposition aux neuropathies inflammatoires additionnelles dans l'HNPP [33].

Le diagnostic différentiel principal de l'HNPP est la maladie de Charcot-Marie-Tooth, particulièrement de type 1A [19]. Elle est habituellement plus sévère et plus invalidante mais peut être mimée par une HNPP cumulant plusieurs déficits chroniques. La CMT1-A, forme la plus fréquente de CMT, est liée à une duplication du gène PMP22 (gain de fonction pathologique) tandis que CMT1-E est liés à des mutations ponctuelles. Toutefois, des cas rapportés de tableaux intermédiaires entre CMT et HNPP, tant par la clinique que les examens complémentaires suggèrent que des interactions entre ces atteintes génétiques restent à découvrir [34].

L'autre diagnostic différentiel héréditaire est l'HNA (*Hereditary Neuralgic Amyotrophy*) dont une forme particulière se présente par des paralysies sensitivomotrices récurrentes du plexus brachial, se différenciant de l'HNPP par leur caractère douloureux [5].

Les différentiels acquis sont les polyneuropathies demyélinisantes inflammatoires chroniques, les neuropathies demyélinisantes multifocales acquises (MADSAM), les neuropathies liées aux vasculites, et la neuropathie diabétique [10, 19].

Enfin, la présentation d'un syndrome canalaire cliniquement isolé n'est pas rare [20, 35, 36]. Même si des études relativisent le risque de méconnaître une HNPP parmi une population de patients opérés d'un ou plusieurs syndromes canaux [37, 38] (l'HNPP représenterait au maximum 6% des canaux carpiens cliniques), elles ne tenaient pas compte des mutations ponctuelles dans leurs analyses et s'opposent aux nombreux case-reports de diagnostics post-opératoires [39–41].

## ***Imagerie***

L'imagerie n'est pas utilisée à visée diagnostic en routine, mais peut orienter le diagnostic lorsque la recherche de la lésion la plus courante reste négative. Lors du bilan préopératoire d'un syndrome canalaire, du bilan d'un échec de libération chirurgicale, ou lors du bilan d'une mononeuropathie aiguë, la découverte d'atypies caractéristiques à l'imagerie permet de suspecter l'HNPP.

L'HNPP induit en effet des élargissements des nerfs prédominants aux sites de compressions : canal carpien, gouttière ulnaire rétro-épitrochléenne, tunnel tarsien, nerf fibulaire commun au col fibulaire [42, 43]. On constate aussi une hypoéchogénicité des dilatations, sans hypervascularisation locale au doppler. Ces caractéristiques peuvent aider à différencier les HNPP de ses principaux diagnostics différentiels [44].

L'IRM peut également observer ces caractéristiques, ainsi qu'un hypersignal fasciculaire localisé [45].

## ***Électrophysiologie***

Le diagnostic d'HNPP se base donc sur un faisceau d'arguments clinico-anamnestiques auquel l'ENMG associe un aspect de polyneuropathie démyélinisante multifocale sensori-motrice [31].

Les atteintes à l'ENMG sont variables, à l'image de la clinique, mais sont souvent multifocales sensibles et motrices même chez les patients asymptomatiques. Elles sont plus fréquentes chez l'homme. Les atteintes motrices sont souvent moins marquées que les anomalies sensibles, notamment les atteintes des vitesses de conduction [46]. Les anomalies de conduction (ralentissement ou bloc de conduction) prédominent aux sites habituels de compression nerveuse [10].

Les trois principaux sont dans l'ordre la compression ulnaire au coude, le canal carpien, et le nerf fibulaire commun au col de la fibula [47] mais on retrouve également des anomalies au niveau de loge de Guyon, du tunnel radial ou tarsien. L'existence concomitante de ces multiples syndromes canaux à l'ENMG et d'altérations diffuses de la conduction chez un patient symptomatique ou non est caractéristique de l'HNPP. Une étude des conceptions du nerf sural chez les patients HNPP rapportait une réduction des amplitudes pour un tiers des patients, dont des amplitudes indétectables pour un patient sur cinq. La vitesse de conduction sensitive serait normale pour seulement 10% des nerf suraux. Les latences distales motrices du médian après le canal carpien sont augmentées dans 85% des cas [47]. Une autre étude sur les patients HNPP de moins de 30 ans rapportait des signes ENMG de démyélinisation sur au moins deux nerfs asymptomatiques chez 100% des patients, et au moins trois anomalies de conduction chez 90% des patients, dont une diminution de la VCM pour un nerf ulnaire pour 97% des patients, une augmentation des LDM pour au moins un nerf fibulaire commun chez 96% des patients, des deux nerf médians pour 89% des patients [48]. Ces études rappelaient l'intérêt des études ENMG intégrales dans les suspicions d'HNPP.

Une étude ENMG sur une population d'enfants HNPP retrouvait les mêmes signes d'atteinte démyélinisante aux sites habituels de compression associée à une polyneuropathie diffuse sensitivo-motrice chez la plupart des patients. Tous leurs patients présentaient des signes ENMG en faveur d'une compression d'au moins un canal carpien [12]. Les patients HNPP présentant des douleurs neuropathiques présenteraient des amplitudes sensibles plus importantes que les formes non douloureuses, mais toujours sous le seuil de la normalité [22].

La différenciation ENMG du principal diagnostic différentiel repose sur des atteintes prédominantes aux sites de compression chez l'HNPP avec de véritables blocs de conduction, à l'inverse de la CMT1A dont les atteintes ENMG sont diffuses, uniformes et plus sévères [49].

## ***Traitement actuel***

Il n'existe à ce jour aucun traitement curatif de la neuropathie tomaculaire. Les thérapies géniques ne sont pas encore au point mais pourraient consister en un transfert intracellulaire du gène PMP22 à un dosage précis corrigeant l'HNPP sans entrainer de phénotype CMT1A [5]. Le traitement [10] repose donc essentiellement sur l'éducation thérapeutique pour prévenir les mécanismes de compression-étirement nerveux : les positions jambes croisées ou coudes fléchis doivent être évitées. Le port d'orthèses ou de pads protecteurs rembourrés est également indiqué. Les activités impliquant des vibrations, le port de charge, des mouvements répétitifs ou des positions à risque prolongées doivent être évitées. Les pertes de poids rapides sont également déconseillées car à risque de provoquer des neuropathies aiguës. Enfin, les chimiothérapies neurotoxiques comme la vincristine doivent être évitées. Pour les cas où des paralysies sensitivo-motrices n'ont pu être évitées et/ou laisseraient des séquelles, leur traitement est essentiellement symptomatique : orthèse compensatrice ou chirurgie palliative de réanimation fonctionnelle [50]. Les douleurs neuropathiques séquellaires semblent pouvoir être prises en charge par les molécules habituelles [19].

Cette pathologie est éligible au conseil génétique pour diagnostic intrafamilial des cas asymptomatiques, diagnostic anténatal, et diagnostic préimplantatoire.

Concernant les syndromes canaux, l'intérêt des chirurgies de décompression nerveuse pour les formes symptomatiques est rapporté par quelques case-reports concernant le nerf ulnaire au coude ou le canal carpien mais n'est pas prouvé [51, 52]. Une étude plus large sur l'intérêt du traitement chirurgical du canal carpien dans plusieurs neuropathies héréditaires était encourageante, mais aucune preuve significative de son efficacité n'était retrouvée dans le sous-groupe HNPP [53]. Il n'existe aucune étude de cohorte sur l'intérêt de la libération du nerf ulnaire au coude chez les patients HNPP symptomatiques.

On retrouvait même une certaine réticence de neurologues vis à vis de ces chirurgies [5] probablement liée aux nombreux case-reports de mononeuropathie aigue suite à diverses chirurgies chez des patients asymptomatiques initialement [54–56].

### ***Synthèse : HNPP, Quid de la chirurgie des syndromes canaux du membre supérieur ?***

La neuropathie tomaculaire, ou HNPP (*hereditary neuropathy with liability to pressure palsies*) est une neuropathie périphérique autosomique dominante liée le plus souvent à une délétion du gène PMP22. Elle entraîne une hypersensibilité des nerfs périphériques à la pression, avec une altération de la myéline prédominant aux sites habituels de compression nerveuse. Sa prévalence est probablement sous-estimée (de 7 à 16 cas pour 100000 habitants [3]) car ses présentations sont variables, parfois asymptomatiques [10, 27, 28]. Des épisodes de paralysies sensitivomotrices aiguës suite à une compression nerveuse sont souvent révélateurs, mais la plainte quotidienne des patients reste dominée par des symptômes chroniques (atteintes sensitivomotrices et douleurs neuropathiques multifocales). Les syndromes canaux multiples chez des patients jeunes, notamment le canal carpien ou la compression ulnaire au coude [5, 7, 8, 57] sont fréquents et à risque de perte axonale [9]. L'électromyogramme (ENMG) confirme ces syndromes canaux, qui peuvent être infracliniques, et met parfois en évidence une polyneuropathie plus diffuse [47, 48, 58]. Le traitement est principalement axé sur la prévention des épisodes paralytiques par l'éducation et les orthèses. L'intérêt de la chirurgie de décompression nerveuse pour les syndromes canaux symptomatiques n'a jamais été prouvé dans l'HNPP. Une étude regroupant plusieurs neuropathies héréditaires montrait une efficacité significative du traitement chirurgical du canal carpien sur l'ensemble de la population étudiée, mais pas dans le sous-groupe HNPP [53].

Quelques *case-reports* suggéraient l'efficacité du traitement chirurgical des syndromes canaux carpien ou ulnaire au coude chez des patients HNPP [39, 41, 52, 58], ainsi qu'un potentiel de remyélinisation sur l'ENMG après libération du canal carpien [51], mais manquaient de données cliniques objectives : aucun score général ou spécifique de ces syndromes canaux n'était présenté.

De plus, dans un contexte global de remise en cause de l'intérêt de la chirurgie, aucune étude n'émettait l'hypothèse de facteurs pronostiques capables de préciser les indications thérapeutiques.

L'objectif principal de cette étude était donc d'analyser, à l'aide de score validés, l'efficacité des techniques chirurgicales conventionnelles dans une population HNPP présentant un syndrome du canal carpien ou du tunnel ulnaire au coude symptomatique confirmé à l'ENMG.

L'objectif secondaire était l'identification de facteurs pronostiques du résultat post-opératoire.

L'hypothèse principale était l'amélioration post-opératoire des scores spécifiques à chaque syndrome canalaire étudié.

L'hypothèse secondaire était l'existence de facteurs influençant le résultat chirurgical capables de préciser les indications.

# **MATÉRIEL ET MÉTHODE**

## ***Patients***

Cette étude rétrospective monocentrique a été réalisée entre septembre 2021 et février 2022 au Centre Hospitalier Universitaire de Lille. Les critères d'inclusion étaient : un diagnostic HNPP confirmé par analyse génétique, un diagnostic de syndrome du canal carpien ou du tunnel ulnaire au coude confirmé cliniquement et par ENMG, et avoir au décours bénéficié d'une libération chirurgicale, avec un recul minimal d'un an. Les critères d'exclusion étaient : tout antécédent congénital, traumatique, rhumastismal ou chirurgical concernant le site opératoire ou la main concernée, et toute autre neuropathie non HNPP. À noter que le diagnostic d'HNPP n'avait pas toujours été posé au moment de la chirurgie, le syndrome canalaire opéré étant alors la première manifestation de la pathologie. Tous les patients ont reçu une information claire sur les objectifs de l'étude et ont donné leur consentement écrit avant d'être inclus. Les patients qui n'ont pas consenti à participer ou qui n'ont pas été en mesure de fournir un consentement écrit, ainsi que les patients âgés de moins de 18 ans au moment de la prise en charge chirurgicale ont été exclus.

## ***Technique Chirurgicale***

Les données sur les techniques chirurgicales et leurs suites étaient disponibles dans les dossiers médicaux et compte-rendus opératoires. Toutes les libérations avaient été réalisées par des chirurgiens spécialisés en chirurgie de la main, grades 3 et 4 de Tang & Giddins [59], au sein du CHU de Lille, centre agréé par la Fédération Européenne de Chirurgie de la main (FESSH) et après échec d'un traitement médical bien conduit, ou

d'emblée en cas de facteurs de gravité (déficit moteur, perte axonale ou atteinte motrice sur l'ENMG).

Toutes les chirurgies avaient été pratiquées au bloc opératoire, sous anesthésie loco-régionale ou générale, sous garrot pneumatique gonflé entre 220 et 250 mmHg. Les libérations du canal carpien étaient toutes pratiquées selon la technique à ciel ouvert mini-invasive [60]. Une mobilisation des doigts était autorisée d'emblée. Les libérations du nerf ulnaire au coude avaient toutes été pratiquées selon la technique conventionnelle de libération par abord direct [61], une transposition sous cutanée était uniquement réalisée en cas d'instabilité du nerf ulnaire au testing per-opératoire [62]. L'immobilisation à titre antalgique en écharpe était autorisée pour 10 jours.

## ***Évaluation***

Les patients qui ont accepté notre invitation ont été revus par un observateur unique et indépendant entre septembre 2021 et février 2022. Les données pré-opératoires étaient recueillies dans le dossier médical : âge, sexe, poids, tabac, antécédents médicaux (diabète, insuffisance rénale et trouble musculo-squelettique), éventuel traitement contre les douleurs neuropathiques, profession, histoire diagnostique et durée d'évolution de l'HNPP, scores préopératoires avec le BCTQ pour les syndromes du canal carpien, le PRUNE pour les compressions ulnaires au coude et l'EVA de la gêne ressentie par les patients liée au syndrome canalaire concerné.

La sévérité des symptômes était également appréciée lors des examens cliniques pré et post-opératoires et cotée selon quatre grades sensitifs (asymptomatique, hypoesthésie épicrotique, hypoesthésie et dysesthésie, anesthésie complète), et 4 grades moteurs (asymptomatique, faiblesse et maladresse, atrophie, paralysie). La présence de douleurs neuropathiques localisées à la zone de compression ou au territoire d'innervation concernés (Score DN4 supérieur ou égal à 4/10) et d'éveils nocturnes était recherchée.

À l'entretien post-opératoire, nous relevions de nouveau les scores BCTQ et PRUNE, ainsi que l'EVA. Nous effectuons une analyse de la satisfaction des patients selon une échelle de Likert à cinq modalités, ainsi qu'une évaluation fonctionnelle par un QuickDASH (score aspécifique estimant la fonction globale des membres supérieurs [63, 64]) et des douleurs neuropathiques globales (corps entiers) par un DN4 [65]. Nous questionnions les patients sur leur ressenti personnel concernant l'efficacité de la chirurgie sur chacune des dimensions symptomatiques (sensitif, moteur, douleur, éveil nocturne) avec la possibilité de signaler une amélioration transitoire (perte au moins partielle du bénéfice), et d'en estimer le délai. Nous recherchions pour chaque patient, à l'anamnèse et dans le dossier médical, une éventuelle aggravation de l'HNPP depuis l'intervention (apparition de nouveaux symptômes neurologiques chroniques comme d'autres syndromes canaux, les troubles de la marche, ensemble de déficits sensitifs et/ou moteurs entraînant une majoration de la gêne fonctionnelle globale).

Enfin, toutes les complications per et post-opératoires étaient notées : hématome, plaie nerveuse, infection ou mononeuropathie aiguë post-opératoire.

Une analyse des échecs chirurgicaux et une recherche des facteurs de risque de survenue de ces échecs a été menée. Les facteurs suspectés d'impacter le résultat dans cette étude étaient les facteurs de risque communs de neuropathie périphérique (tabac, diabète et insuffisance rénale), la profession manuelle (toute profession nécessitant port de charge, préhension en force, mouvements répétés ou exposition aux vibrations/percussions), les douleurs neuropathiques hors syndrome canalaire (les formes HNPP douloureuses étant de moins bon pronostic global), les signes de polyneuropathie chronique pré-opératoire, la méconnaissance du diagnostic HNPP au moment de l'intervention, le type d'anesthésie, et la réalisation d'une transposition pour les nerfs ulnaires.

### ***Critères de jugement***

Les scores utilisés comme critères principaux de l'efficacité chirurgicale étaient le *Boston Carpal Tunnel Questionnaire* (BCTQ) pour les syndromes du canal carpien [66], le *Patient Rated Ulnar Nerve Evaluation* (PRUNE) pour les compressions ulnaires au coude [67] et une échelle visuelle analogique (EVA) de la gêne globale liée au syndrome canalaire (réglette non graduée côté patient cotant l'intensité de sa gêne liée au syndrome canalaire sur un continuum entre l'absence de gêne et la gêne maximum imaginable, qui est retranscrite sur une réglette graduée côté évaluateur sur une échelle de 0 à 10). Les scores BCTQ et PRUNE sont deux auto-questionnaires composés d'une partie axée sur les symptômes (Symptom Severity Scale (SSS) pour le BCTQ et première partie du PRUNE (PRUNE-symptom)), et d'une autre sur la fonction (Functional Status Scale (FSS) pour le BCTQ et deuxième partie du PRUNE (PRUNE-fonction)). Le SSS et FSS sont exprimés comme la moyenne des réponses à leurs items respectifs allant de un à cinq. Chaque sous-partie du score PRUNE est exprimée comme la somme des réponses à leurs 10 items respectifs cotés de 0 à 10 (0 à 100 points par sous-partie).

Le SSS a été choisi car il avait été identifié comme le meilleur score pour le suivi péri-opératoire dans la seule étude sur le traitement du canal carpien incluant plus de 10 patients HNPP, parmi 309 atteints de différentes neuropathies héréditaires [53]. Les seuils d'échec chirurgical utilisés étaient repris d'une étude en population générale pour le BCTQ (Jarvik et al [68]) et appliqués au score PRUNE : une diminution du sous-score analysant les symptômes (SSS et PRUNE-symptom) de moins de 30% du résultat pré-opératoire, et une diminution du sous-score analysant la fonction de moins de 10% du meilleur score possible (soit moins de 0,5 point pour le FSS et moins de 10 points pour le PRUNE-fonction) classaient le patient en échec chirurgical. Tout patient s'étant déclaré «indifférent», «plutôt insatisfait » ou «très insatisfait» vis à vis du résultat chirurgical était également considéré en échec thérapeutique.

## **Statistiques**

Les variables quantitatives ont été décrites par la moyenne et l'écart-type. La normalité des distributions a été évaluée graphiquement à l'aide d'histogrammes et par le test de Shapiro-Wilk. Les variables qualitatives ont été décrites par les effectifs et pourcentages de chaque modalité. Le résultat chirurgical était apprécié sur l'évolution des deux sous-scores respectifs du BCTQ et du PRUNE ainsi que l'EVA entre le pré-opératoire et le post-opératoire et était comparé par une analyse de la variance pour mesures répétées utilisant le modèle linéaire mixte pour tenir compte de l'effet patient et ajuster sur le délai de recul. La recherche de facteurs pronostics d'échec a été réalisée par des modèles linéaires mixtes généralisés pour tenir compte de l'effet patient. Les tests statistiques ont tous été effectués avec un risque de première espèce bilatéral de 5%.

## **RÉSULTATS**

### ***Population de l'étude***

Parmi les 114 patients HNPP suivis au CHU de Lille, les 21 patients ayant eu recours à une libération du nerf ulnaire au coude et/ou du nerf médian au canal carpien ont été inclus. Leurs caractéristiques sont résumées dans le Tableau 1.

***Tableau 1 : Caractéristiques préopératoires des 21 patients et 49 libérations chirurgicales***

Variables	Patients (N = 21)	Canal Carpien (N=26)	Nerf Ulnaire (N=23 )
Dominance	5 gauchers (23.8)	Côté dominant 16 (61.5)	Côté dominant 10 (43.5)
	16 droitiers (76.2)	Non dominant 10 (38.5)	Non dominant 13 (56.5)
Sexe	6 femmes (28.6)	8 femmes (30.8)	4 femmes (17.4)
	15 hommes (71.4)	18 hommes (69.2)	19 hommes (82.6)
Tabagisme actif	5 (23.8)	6 (23.1)	6 (26.1)
Diabète	2 (9.5)	4 (15.4)	2 (8.7)
Insuffisance rénale <sup>a</sup>	2 (9.5)	3 (11.5)	3 (13)
Traitement anti-douleurs neuropathiques <sup>b</sup>	6 (28.6)	10 (38.5)	8 (34.8)
Trouble musculo squelettique <sup>c</sup>	1 (4.8)	2 (7.7)	1 (4.3)
Profession manuelle <sup>d</sup>	14 (66.7)	18 (69.2)	18 (78.3)
Reconnaissance professionnelle			
Statut de travailleur valide	10 (47.6)	11 (42.3)	7 (30.4)
Reconnu travailleur handicapé	4 (19.0)	5 (19.2)	6 (26.1)
Invalide ou reclassé	7 (33.3)	10 (38.5)	10 (43.5)
Histoire du diagnostic d'HNPP			
Dépistage familial	3 (14.3)	5 (19.2)	4 (17.4)
Dans le cadre du syndrome canalaire opéré	7 (33.3)	8 (30.8)	8 (34.8)
Suites à autre neuropathie aigue ou chronique	11 (52.4)	13 (50.0)	11 (47.8)
Douleurs neuropathiques <sup>e</sup>	6 (28.6)	9 (34.6)	5 (21.7)
Antécédent de neuropathie aigue <sup>f</sup>	13 (61.9)	14 (53.8)	14 (60.9)
Polyneuropathie chronique <sup>g</sup>	9 (42.9)	14 (53.8)	8 (34.8)
Âge	51.5 (13.2)	50.9 (12.5)	50.8 (11.8)
IMC	27.1 (4.2)	28.1 (3.9)	27.7 (3.8)
Recul diagnostic HNPP <sup>h</sup>	13.4 (9.9)	13.2 (10.3)	12.1 (8.1)

Les données exprimées sont N (%), ou Moyenne (Ecart-type). L'insuffisance rénale <sup>a</sup> était définie par un DFG<60mL/min/1.73m<sup>2</sup>. Les traitements anti-douleurs neuropathiques<sup>b</sup> incluait les anti-épileptiques gabapentinoïdes et les antidépresseurs tricycliques. Toute pathologie musculaire, tendineuse, ligamentaire, des bourses séreuses, osseuse, articulaire ou péri-articulaire du membre supérieur était reconnue en Trouble Musculo-Squelettique <sup>c</sup> (1 patient présentant une lésion de coiffe de rotateurs). Une profession était considérée « manuelle<sup>d</sup> » si elle impliquait un port ou mobilisation de charge, des mouvements répétitifs, des postures non physiologiques prolongées. Les Douleurs neuropathiques<sup>e</sup> étaient attestées par un DN4 supérieur ou égal à 4/10. Tout patient ayant déjà présenté une mononeuropathie sensitivo-motrice paralytique attribuée à l'HNPP était considéré comme ayant un antécédent de neuropathie aigue<sup>f</sup>. Tout patient présentant des signes neurologiques sensitifs et/ou moteurs chroniques sur au moins 2 sites (déficit sensitif, myo-atrophie ou déficit moteur, troubles de la marche,...) était considéré comme ayant une polyneuropathie chronique<sup>g</sup>. L'âge est exprimé en année. L'IMC (Index de Masse Corporelle) s'exprime en kg/m<sup>2</sup>. Le Recul diagnostic HNPP<sup>h</sup> exprime le délai en année depuis la réalisation du test ayant confirmé le diagnostic HNPP.

## Évaluation pré-opératoire & Chirurgie

Ces 21 patients avaient bénéficié de 49 chirurgies de décompression nerveuse : 26 canaux carpiens (53%) et 23 tunnels ulnaires au coude (47%) dont 15 transpositions (65%). L'anesthésie était générale pour 17 actes (35%) contre 32 anesthésies loco-régionales (65%). La symptomatologie pré-opératoire des 49 syndromes canaux est résumée dans le Tableau 2. Les interventions concernaient 25 fois le côté droit (51%).

**Tableau 2 : Symptomatologie pré-opératoire des 49 syndromes canaux**

Variable	Modalités	Interventions N =49 (%)	Canal Carpien N=26 (%)	Nerf Ulnaire N=23 (%)
Signes sensitifs <sup>a</sup>	Absents	1 (2.0)	0 (0.0)	1 (4.3)
	Hypoesthésie épicrotique	4 (8.2)	2 (7.7)	2 (8.7)
	Dysesthésie & Hypoesthésie	30 (61.2)	18 (69.2)	12 (52.2)
	Anesthésie	14 (28.6)	6 (23.1)	8 (34.8)
Douleurs <sup>b</sup>	Aucune douleur	14 (28.6)	7 (26.9)	7 (30.4)
	Syndrome canalaire douloureux	35 (71.4)	19 (73.1)	16 (69.6)
Éveils nocturnes <sup>c</sup>	Absents	16 (32.7)	9 (34.6)	7 (30.4)
	Présents	33 (67.3)	17 (65.4)	16 (69.6)
Signes moteurs <sup>d</sup>	Absents	6 (12.2)	4 (15.4)	2 (8.7)
	Lâchage / faiblesse/ maladresse	38 (77.6)	21 (80.8)	17 (73.9)
	Atrophie	5 (10.2)	1 (3.8)	4 (17.4)

Les données exprimées sont N(%). Les signes sensitifs<sup>a</sup> étaient recherchés dans le territoire d'innervation du nerf concerné. L'hypoesthésie était attestée sur une plainte subjective de perte de sensibilité confirmée au test du « pic-touche », les dysesthésies sur une plainte subjective de paresthésies douloureuses au toucher, l'anesthésie sur une hypoesthésie profonde, une hypopallesthésie et un déficit de proprioception cliniques. Les douleurs<sup>b</sup> étaient recherchées dans le territoire d'innervation, au site de compression ou le long du trajet du nerf, douleurs ascendantes incluses. Tout patient rapportant au moins un éveil nocturne imputable au syndrome canalaire par semaine était considéré comme présentant des éveils nocturnes<sup>c</sup>. Les signes moteurs<sup>d</sup> étaient évalués subjectivement par les patients pour la présence de faiblesse, lâchage ou maladresse, et par l'évaluateur par l'examen des interosseux, et des éminences thénar ou hypothenar pour l'atrophie. Aucun patient n'était opéré au stade de griffe ulnaire ou main paralytique.

## Évaluation post-opératoire & Critères d'efficacité

Le délai moyen entre la chirurgie et la visite de réévaluation était de 10.3 ans (Écart-type 9.2 ; Extrêmes [1-23]). Nous retrouvons une diminution moyenne significative du sous-score SSS pour le BCTQ après chirurgie du canal carpien de 1.3 points ( $p < 0.0001$ ), mais pas pour le FSS ( $p = 0.1227$ ). Il existait également une diminution significative des deux sous-scores du PRUNE après libération du nerf ulnaire au coude : diminution du PRUNE-symptom de 24.3 points ( $p = 0.0005$ ) et du PRUNE-fonction de 13.3 points ( $p = 0.0267$ ). Pour l'ensemble des chirurgies, nous retrouvons une diminution significative de l'EVA estimant la gêne liée au syndrome canalaire opéré de 2.1 points en moyenne ( $p < 0.0001$ ) (Tableau 3).

**Tableau 3 : Évaluation péri-opératoire des principaux critères de jugement de l'efficacité chirurgicale**

Scores	Pré-opératoire	Post-opératoire	Évolution	p*
BCTQ : SSS (N=26)	<b>3.3 (0.8)</b> 3.4 (3 ; 3.9) 1.5 – 4.5	<b>2 (0.8)</b> 1.8 (1.3 ; 2.5) 1 - 4	<b>-1.3</b>	<b>&gt;0.0001</b>
BCTQ : FSS (N=26)	<b>2.6 (0.7)</b> 2.7 (2.3 ; 3) 1 – 4.1	<b>2.3 (0.9)</b> 2 (1.6 ; 2.6) 1 – 4.5	<b>-1.3</b>	<b>0.1227</b>
PRUNE-symptom (N=23)	<b>54.4 (20.4)</b> 60 (36 ; 67) 13 - 90	<b>30.1 (25.9)</b> 21 (8 ; 47) 3 - 80	<b>-24.3</b>	<b>0 .0005</b>
PRUNE-fonction (N=23)	<b>47.3 (17.9)</b> 48 (35 ; 63) 8 - 78	<b>34 (23.5)</b> 39 (10 ; 57) 2 - 68	<b>-13.3</b>	<b>0.0267</b>
EVA Gêne (N=49)	<b>6.1 (1.5)</b> 6 (5 ; 7) 3 - 8	<b>4 (2.2)</b> 4 (2 ; 6) 0 - 8	<b>-2.1</b>	<b>&gt;0.0001</b>

BCTQ : Boston Carpal Tunnel Questionnaire composé du SSS (Symptom Severity Scale) et du FSS (Functional Status Scale).

PRUNE : Patient Rated Ulnar Nerve Evaluation, questionnaire composé d'une partie « symptom » et d'une partie « fonction »

\*la significativité de l'évolution est ajustée sur la variabilité du délai du contrôle post-opératoire. Les données pré et post opératoire exprimées sont **Moyenne (Écart-type)**, Médiane (Q1 ; Q3), Min -Max. SSS : Symptom Severity Scale ; FSS : Functional Status Scale (sous-scores composant le BCTQ pour les canaux carpiens). PRUNE-symptom et PRUNE-fonction : sous-scores composant le score PRUNE pour les compressions ulnaires au coude. EVA Gêne : Échelle Visuelle Analogique cotant la gêne globale engendrée par le syndrome canalaire

L'amélioration de la symptomatologie et la satisfaction post-opératoires pour les 49 interventions figurent dans le Tableau 4.

**Tableau 4 : Modalité anesthésique, Satisfaction et amélioration de la symptomatologie post-opératoires des 49 syndromes canauxiers.**

Variable	Modalités/Données	Interventions N = 49 (%)	Canal Carpien N = 26 (%)	Nerf Ulnaire N = 26 (%)
Anesthésie	Locorégionale	32 (65.3)	20 (76.9)	12 (52.2)
	Générale	17 (34.7)	6 (23.1)	11 (47.8)
Satisfaction post-opératoire	Très insatisfait	4 (8.2)	2 (7.7)	2 (8.7)
	Plutôt insatisfait	5 (10.2)	4 (15.4)	1 (4.3)
	Indifférent	1 (2.0)	1 (3.8)	0 (0.0)
	Plutôt satisfait	18 (36.7)	9 (34.6)	9 (39.1)
	Très satisfait	21 (42.9)	10 (38.5)	11 (47.8)
Referait l'intervention si indiquée	Non	13 (26.5)	8 (30.8)	5 (21.7)
	Oui	36 (73.5)	18 (69.2)	18 (78.3)
Amélioration des signes sensitifs	Non	4 (8.2)	3 (11.5)	1 (4.3)
	Oui	21 (42.9)	10 (38.5)	11 (47.8)
	Transitoire	24 (49.0)	13 (50.0)	11 (47.8)
Amélioration des signes moteurs	Non	13 (29.5)	7 (31.8)	6 (27.3)
	Oui	18 (40.9)	9 (40.9)	9 (40.9)
	Transitoire	13 (29.5)	6 (27.3)	7 (31.8)
Amélioration des douleurs localisées	Non	2 (5.7)	2 (10.5)	0 (0.0)
	Oui	17 (48.6)	9 (47.4)	8 (50.0)
	Transitoire	16 (45.7)	8 (42.1)	8 (50.0)
Amélioration des éveils nocturnes	Non	0 (0)	0 (0)	0 (0)
	Oui	24 (72.7)	13 (76.5)	11 (68.8)
	Transitoire	9 (27.3)	4 (23.5)	5 (31.3)
Durée estimée des améliorations transitoires	Moins de 1 an	0 (0)	0 (0)	0 (0)
	De 1 à 5 ans	13 (44.8)	7 (46.7)	6 (42.9)
	De 5 à 10 ans	15 (51.7)	7 (46.7)	8 (57.1)
	Plus de 10 ans	1 (3.4)	1 (6.7)	0 (0.0)
Évaluation Motrice Post-opératoire	Asymptomatique	18 (36.7)	10 (38.5)	8 (34.8)
	Faiblesse / Lâchage / Maladresse	15 (30.6)	8 (30.8)	7 (30.4)
	Atrophie	16 (32.7)	8 (30.8)	8 (34.8)

Les données exprimées sont N(%). L'éventuelle amélioration des différents symptômes (sensitifs, moteurs, douleurs, éveils nocturnes) était jugée subjectivement par les patients eux-mêmes, et était classée transitoire si le patient rapportait une perte au moins partielle du bénéfice passé un certain délai post-opératoire, qu'il devait estimer parmi quatre options (moins de 1 an, De 1 à 5 ans, de 5 à 10 ans et plus de 10 ans). L'évaluation motrice post-opératoire était réalisée subjectivement par les patients pour la recherche de faiblesse, lâchage ou maladresse, et par l'évaluateur par l'examen des interosseux, et des éminences thénar ou hypothénar pour l'atrophie. Aucun patient n'était revu au stade de griffe ulnaire ou main paralytique.

Aucune complication post-opératoire n'était rapportée.

L'amélioration était jugée transitoire (perte au moins partielle des bénéfices de l'intervention) dans 24 interventions pour les signes sensitifs (49%), dans 13 interventions pour les signes moteurs (29%), dans 16 interventions pour les douleurs (46%) et dans neuf interventions pour les éveils nocturnes (27%). Parmi les patients ayant présenté une altération du résultat, le délai de survenue était estimé « entre cinq et dix ans » dans 52% des cas, et jamais inférieur à un an. Douze patients (57%) rapportaient une progression globale de leur neuropathie tomaculaire depuis l'intervention, et 8 présentaient des douleurs neuropathiques diffuses (38%), contre 6 en pré-opératoire. Le QuickDASH était en moyenne de 28,2 (Écart-type 19,3 ; Extrêmes [0-72,7]).

### ***Échec et facteurs pronostiques***

Quatorze interventions (28%) se classaient en échec chirurgical selon nos critères. Leurs proportions semblaient proches dans les deux indications : 8 canaux carpiens (31%) et 6 nerfs ulnaires au coude (26%). Aucun des critères pronostiques étudiés n'avait de lien significatif avec les échecs hormis l'exercice d'une profession non manuelle (Tableau 5).

**Tableau 5 : Facteurs de risque d'échec chirurgical**

Facteur pronostic étudié N (%)	Échec N=14	Succès N=35	p
Tabac	3 (21.4)	9 (25.7)	0.9397
Diabète	0 (0.0)	6 (17.1)	NA
Insuffisance rénale	0 (0.0)	6 (17.1)	NA
Profession non manuelle	8 (57.1)	5 (14.3)	<b>0.01</b>
Profession manuelle	6 (42.9)	30 (85.7)	--
Chirurgie avant le diagnostic HNPP	8 (57.1)	13 (37.1)	0.3434
Douleurs neuropathiques diffuses	7 (50.0)	7 (20.0)	0.2266
Signes de neuropathie chronique	8 (57.1)	14 (40.0)	0.2190
Anesthésie locorégionale	9 (64.3)	23 (65.7)	0.8358
Anesthésie générale	5 (35.7)	12 (34.3)	--
Nerf ulnaire non transposé	0 (0.0)	8 (47.1)	--
Transposition du nerf Ulnaire	6 (100.0)	9 (52.9)	NA

*Les données exprimées dans les colonnes « échec » et « succès » sont N (%). NA : Non Applicable (effectif insuffisant pour l'analyse de significativité). Les analyses de significativité étaient réalisées par comparaison des différentes options pour chaque facteur (ex : Tabac : fumeur vs non-fumeur ; Anesthésie : générale vs locorégionale). L'option la moins représentée ou non suspecte d'être à risque d'échec servait d'outil de comparaison à l'établissement d'une significativité du facteur suspecté*

## **DISCUSSION**

À un recul moyen de 10 ans dans notre population HNPP, on retrouvait une diminution significative de la gêne liée aux syndromes canaux toutes indications confondues, une amélioration significative des symptômes pour les libérations du canal carpien, une amélioration significative des symptômes et de la fonction pour les libérations de la compression ulnaire au coude, et près de 80% de satisfaction. Cependant, les échecs chirurgicaux concernaient près d'un-tiers des interventions. Aucun facteur pronostique de mauvais résultat significatif n'était retrouvé, hormis l'exercice d'une profession non manuelle.

L'HNPP se manifestant fréquemment par des syndromes canaux des membres supérieurs, de nombreux patients seront amenés à consulter un chirurgien de la main au cours de leur vie, qui devra confirmer l'indication chirurgicale selon les caractéristiques cliniques et ENMG. Jusqu'alors, les données de la littérature reposaient surtout sur des case-reports [39, 41, 51, 52, 69], et sur la seule étude concernant la prise en charge du canal carpien incluant plus de 10 patients HNPP parmi 309 atteints de différentes neuropathies héréditaires [53]. Cette dernière étude retrouvait une amélioration significative du SSS grâce au traitement orthétique et chirurgical dans leur population globale, mais pas dans le sous-groupe HNPP, par manque de puissance. Le SSS y était exprimé en somme des réponses sur 55 points, et non comme une moyenne sur 5 points comme dans notre étude. Leur seul patient HNPP opéré passait d'un SSS à 31 à 22. Cette amélioration était semblable à celle retrouvée dans notre étude (après conversion : un SSS moyen à 34 (EC 9) en préopératoire, et à 24 (EC 8) en post opératoire). Ils proposaient un seuil de « symptômes maîtrisés » pour un SSS inférieur à 20, notre médiane de SSS post-opératoire était à 19.8 après conversion.

Dans le groupe de patients opérés de l'étude de Jarvik et al [68], le SSS préopératoire était à 2.95 points de moyenne contre 3.3 dans notre étude. Le FSS pré-opératoire était à 2.42 points en moyenne, contre 2.6 points dans notre population. Le SSS et le FSS à 1 an post-opératoire étaient tous deux à 1.74 points dans l'étude de Jarvik et al, soit des diminutions respectives de 1.21 et 0.68 points. Ces améliorations étaient proches de celles de nos patients, qui présentaient donc des scores pré-opératoires plus élevés, et conservaient des scores moyens post-opératoires plus élevés que dans cette étude en population générale.

Notre étude était à notre connaissance la plus vaste cohorte rétrospective après chirurgie de syndrome canalaire symptomatique chez des patients HNPP. Elle est la seule s'intéressant aux décompressions du nerf ulnaire alors qu'une étude épidémiologique ENMG en population HNPP le classait comme le syndrome canalaire le plus fréquent devant le canal carpien [47], sans préciser leur proportion de cas symptomatique. Elle était enfin la première à confirmer par des scores spécifiques validés l'efficacité du traitement chirurgical des deux principaux syndromes canauxaires du membre supérieur.

Nous n'avons retrouvé aucune complication, malgré les anesthésies locorégionales plexiques, les installations sous anesthésie générale, et l'utilisation systématique du garrot. Ce résultat entre en contradiction avec les quelques case-reports d'écueils chirurgicaux chez des patients HNPP qui laissaient craindre de mauvais résultats des chirurgies nerveuses voire des complications par la nature même de l'HNPP : paralysie sensitivo-motrice du fibulaire commun après arthroplastie totale de hanche ou de genou ; du nerf radial après fracture de l'humérus, du nerf médian après cure de mallet finger [54–56]. Certains auteurs déconseillaient l'utilisation du garrot.

Cette discordance peut s'expliquer par une prudence particulière lors des anesthésies locorégionales, ou un décubitus dorsal et des manipulations moins à risque et plus brèves

que les installations et manipulations (luxations articulaires, traction) des interventions de ces case-reports.

L'absence de complication liée au garrot pourrait s'expliquer par la brièveté relative de ces gestes et des pressions régulées. Néanmoins, la nature de la neuropathie doit renforcer les précautions chirurgicales habituelles lors de ces interventions : manipulation indirecte et délicate par des lacs en silicone, sans geste direct sur le nerf (épineurotomie ou dissection intrafasciculaire). Enfin, le contexte de la chirurgie programmée reste bien différent de la chirurgie traumatologique évoquée dans certains case-reports, pour lequel le risque neurologique est déjà élevé en population saine.

Nos échecs chirurgicaux représentaient près d'un quart des libérations du nerf ulnaire au coude et près d'un tiers des libérations du canal carpien, malgré une satisfaction élevée et les scores fonctionnels significativement améliorés. Cela pourrait s'expliquer par notre choix de critères sévères employés dans une étude en population générale, appliqués en population HNPP à l'atteinte moyenne plus marquée, comme le prouvent les scores moyens pré et post-opératoires de la population de Jarvik et al.

Un nombre non négligeable de patients rapportaient également une progression de la neuropathie depuis l'intervention et un effet transitoire pour au moins un symptôme, de 5 à 10 ans en moyenne. Se pose alors la question d'une altération systématique du résultat de ces décompressions nerveuses chirurgicales chez les patients HNPP. La libération des syndromes canaux n'étant pas curative, elle ne peut résoudre toutes les plaintes du patient HNPP. Elle doit, en accord avec la littérature, être réservée aux patients symptomatiques informés d'un résultat possiblement moins satisfaisant ou durable qu'en population générale. Les causes et l'attitude à adopter en cas d'échec restaient à étudier. Étant donné le taux élevé d'échecs chirurgicaux, il pouvait être intéressant d'identifier des facteurs prédictifs de mauvaise réponse au traitement chirurgical. Dans notre étude, seul

le travail non manuel était à risque d'échec chirurgical. Cela pourrait s'expliquer par un retentissement quotidien plus important chez les travailleurs manuels et donc une satisfaction potentiellement augmentée après libération chirurgicale. Cela pouvait aussi être biaisé par des informations manquantes concernant l'environnement professionnel des patients et son évolution. Il reste donc indispensable d'associer les recommandations actuelles d'éviction et autres mesures physiques à toute prise en charge chirurgicale de syndrome canalaire chez l'HNPP. Enfin, un manque de puissance pour identifier d'autres facteurs suspectés demeurait probable.

Aucun seuil pronostic ENMG n'a été décrit dans la littérature. L'intérêt pronostic de l'imagerie pourrait également être discuté : l'HNPP entraîne une augmentation du calibre nerveux prédominante aux sites de compression habituels, symptomatiques ou non [42, 44, 70]. Une régression du calibre nerveux après une chirurgie du canal carpien efficace était décrite dans un case-report [71]. Le patient présentait un calibre parmi les plus élevés jamais constatés ( $36 \text{ mm}^2$  contre  $20 \text{ mm}^2$  en moyenne chez les HNPP, seuil pathologique à  $9 \text{ mm}^2$ ), ce qui pose la question d'éventuels seuils pronostiques échographiques.

Cette étude présentait des limites : sa nature rétrospective, monocentrique, et un biais lié à la variabilité du délai entre la chirurgie et le contrôle post-opératoire, toutefois compensé par ajustement statistique. Le délai parfois long entre la chirurgie et la révision a pu favoriser un biais de mémoire pour le recueil des améliorations subjectives des divers symptômes. L'effectif était faible dans l'absolu, même si notre cohorte était, à date, la plus vaste sur le sujet. Le recueil des données était standardisé, par un évaluateur unique, et les critères d'efficacité de jugement étaient fiables, validés et reproductibles.

## **CONCLUSION**

Cette étude confirmait l'efficacité du traitement chirurgical conventionnel des syndromes du canal carpien et de la compression ulnaire au coude dans notre population de patients HNPP symptomatiques. Il permettait une amélioration significative des symptômes, voire de la fonction, avec un taux de satisfaction correct. Cependant, le taux d'échec chirurgical semblait plus important que dans la population générale, et une altération progressive des résultats survenait chez certains patients. L'HNPP engendre une altération de la qualité de vie à long-terme, et ces chirurgies - curatives dans les syndromes canaux idiopathiques - ne prétendaient pas modifier l'évolution globale ou locale de la neuropathie. Des études complémentaires devront confirmer ces résultats, et permettre d'identifier des facteurs pronostiques. Le respect des mesures physiques et thérapeutiques pré-établies (orthèses, kinésithérapie, évictions des positions ou travaux à risque) restait un préalable indispensable au recours à la chirurgie des syndromes canaux chez les patients HNPP.

## **BIBLIOGRAPHIE**

- [1] De Jong JGY. About families with hereditary disposition to the development of neuritides, correlated with migraine. *Monatsschrift Psychiatr Neurol* 1947; 50: 60–76.
- [2] Earl CJ, Fullerton PM, Wakefield GS, et al. HEREDITARY NEUROPATHY, WITH LIABILITY TO PRESSURE PALSIES; A CLINICAL AND ELECTROPHYSIOLOGICAL STUDY OF FOUR FAMILIES. *Q J Med* 1964; 33: 481–498.
- [3] van Paassen BW, van der Kooi AJ, van Spaendonck-Zwarts KY, et al. PMP22 related neuropathies: Charcot-Marie-Tooth disease type 1A and Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9: 38.
- [4] BEHSE F, BUCHTHAL F, CARLSEN F, et al. HEREDITARY NEUROPATHY WITH LIABILITY TO PRESSURE PALSIES. ELECTROPHYSIOLOGICAL AND HISTOPATHOLOGICAL ASPECTS1. *Brain* 1972; 95: 777–794.
- [5] Chance PF. Inherited focal, episodic neuropathies: hereditary neuropathy with liability to pressure palsies and hereditary neuralgic amyotrophy. *Neuromolecular Med* 2006; 8: 159–174.
- [6] Bai Y, Zhang X, Katona I, et al. Conduction block in PMP22 deficiency. *J Neurosci Off J Soc Neurosci* 2010; 30: 600–608.
- [7] Guo J, Wang L, Zhang Y, et al. Abnormal junctions and permeability of myelin in PMP22-deficient nerves. *Ann Neurol* 2014; 75: 255–265.
- [8] Farrar MA, Park SB, Krishnan AV, et al. Axonal dysfunction, dysmyelination, and conduction failure in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Muscle Nerve* 2014; 49: 858–865.
- [9] Moss KR, Bopp TS, Johnson AE, et al. New evidence for secondary axonal degeneration in demyelinating neuropathies. *Neurosci Lett* 2021; 744: 135595.
- [10] Attarian S, Fatehi F, Rajabally YA, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *J Neurol* 2020; 267: 2198–2206.
- [11] Lönnqvist T, Pihko H. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP) in a toddler presenting with toe-walking, pain and stiffness. *Neuromuscul Disord NMD* 2003; 13: 827–829.
- [12] Chrestian N, McMillan H, Poulin C, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in childhood: Case series and literature update. *Neuromuscul Disord NMD* 2015; 25: 693–698.
- [13] Mouton P, Tardieu S, Gouider R, et al. Spectrum of clinical and electrophysiologic features in HNPP patients with the 17p11.2 deletion. *Neurology* 1999; 52: 1440–1446.
- [14] Chrestian N. Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. (eds) *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1392/> (1993, accessed 18 August 2021).
- [15] Winter WC, Juel VC. Hypoglossal neuropathy in hereditary neuropathy with liability to

pressure palsy. *Neurology* 2003; 61: 1154–1155.

[16] Cortese A, Piccolo G, Lozza A, et al. Laryngeal and phrenic nerve involvement in a patient with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP). *Neuromuscul Disord NMD* 2016; 26: 455–458.

[17] Poloni TE, Merlo IM, Alfonsi E, et al. Facial nerve is liable to pressure palsy. *Neurology* 1998; 51: 320–322.

[18] Topakian R, Wimmer S, Pischinger B, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies presenting with sciatic neuropathy. *BMJ Case Rep* 2014; 2014: bcr2014206883.

[19] Chrestian N. Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. (eds) *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1392/> (1993, accessed 18 August 2021).

[20] Del Colle R, Fabrizi GM, Turazzini M, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: electrophysiological and genetic study of a family with carpal tunnel syndrome as only clinical manifestation. *Neurol Sci Off J Ital Neurol Soc Ital Soc Clin Neurophysiol* 2003; 24: 57–60.

[21] Verma A. Neuropathic scapuloperoneal syndrome (Davidenkow's syndrome) with chromosome 17p11.2 deletion. *Muscle Nerve* 2005; 32: 668–671.

[22] Lefour S, Gallouedec G, Magy L. Comparison of clinical and electrophysiological features of patients with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies with or without pain. *J Neurol Sci* 2020; 409: 116629.

[23] Yilmaz U, Bird TT, Carter GT, et al. Pain in hereditary neuropathy with liability to pressure palsy: An association with fibromyalgia syndrome? *Muscle Nerve* 2015; 51: 385–390.

[24] Beales D, Fary R, Little C, et al. Characterisation of pain in people with hereditary neuropathy with liability to pressure palsy. *J Neurol* 2017; 264: 2464–2471.

[25] Infante J, García A, Combarros O, et al. Diagnostic strategy for familial and sporadic cases of neuropathy associated with 17p11.2 deletion. *Muscle Nerve* 2001; 24: 1149–1155.

[26] Bjelica B, Peric S, Bozovic I, et al. Quality of life in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies is as impaired as in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Acta Neurol Belg*. Epub ahead of print April 2020. DOI: 10.1007/s13760-020-01355-w.

[27] Chance PF, Alderson MK, Leppig KA, et al. DNA deletion associated with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Cell* 1993; 72: 143–151.

[28] Moszyńska I, Kabzińska D, Sinkiewicz-Darol E, et al. A newly identified Thr99fsX110 mutation in the PMP22 gene associated with an atypical phenotype of the hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Acta Biochim Pol* 2009; 56: 627–630.

[29] Russo M, Laurá M, Polke JM, et al. Variable phenotypes are associated with PMP22 missense mutations. *Neuromuscul Disord NMD* 2011; 21: 106–114.

[30] Koehler PJ, Baas F. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. Diagnosis in

the first family (1947) confirmed. *J Peripher Nerv Syst JPNS* 2012; 17: 412–413.

[31] Dubourg O, Mouton P, Brice A, et al. Guidelines for diagnosis of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neuromuscul Disord NMD* 2000; 10: 206–208.

[32] Farooq MU, Martin JHW, Andary MT. Unusual presentation of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *J Brachial Plex Peripher Nerve Inj* 2008; 03: e86–e91.

[33] Rajabally YA, Adams D, Latour P, et al. Hereditary and inflammatory neuropathies: a review of reported associations, mimics and misdiagnoses. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2016; 87: 1051–1060.

[34] Vill K, Kuhn M, Gläser D, et al. Overlap phenotype between CMT1A and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies caused by the novel small in-frame deletion c.407\_418del12 in PMP22 gene. *Neuropediatrics* 2015; 46: 44–48.

[35] Gilchrist JM, Dandapat S. Neuromuscular Mimics of Entrapment Neuropathies of Upper Extremities. *Hand N Y N* 2020; 15: 599–607.

[36] Cruz-Martinez null, Arpa null. Pediatric bilateral carpal tunnel syndrome as first manifestation of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP). *Eur J Neurol* 1998; 5: 316–317.

[37] Sander MD, Abbasi D, Ferguson AL, et al. The prevalence of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in patients with multiple surgically treated entrapment neuropathies. *J Hand Surg* 2005; 30: 1236–1241.

[38] Stockton DW, Meade RA, Netscher DT, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies is not a major cause of idiopathic carpal tunnel syndrome. *Arch Neurol* 2001; 58: 1635–1637.

[39] Celik Y, Kilinçer C, Hamamcioğlu MK, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in a Turkish patient (HNPP): a rare cause of entrapment neuropathies in young adults. *Turk Neurosurg* 2008; 18: 82–84.

[40] Koc F, Güzel R, Benlidayi IC, et al. A rare genetic disorder in the differential diagnosis of the entrapment neuropathies: hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *J Clin Rheumatol Pract Rep Rheum Musculoskelet Dis* 2006; 12: 78–82.

[41] Lazar C-C, Auquit-Auckbur I, Milliez P-Y. [Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP) in hand surgery: reminds and warn against a usually unrecognised disease]. *Ann Chir Plast Esthet* 2007; 52: 606–608.

[42] Ginanneschi F, Filippou G, Giannini F, et al. Sonographic and electrodiagnostic features of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *J Peripher Nerv Syst JPNS* 2012; 17: 391–398.

[43] Hooper DR, Lawson W, Smith L, et al. Sonographic features in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Muscle Nerve* 2011; 44: 862–867.

[44] Goedee SH, Brekelmans GJF, van den Berg LH, et al. Distinctive patterns of sonographic

- nerve enlargement in Charcot-Marie-Tooth type 1A and hereditary neuropathy with pressure palsies. *Clin Neurophysiol Off J Int Fed Clin Neurophysiol* 2015; 126: 1413–1420.
- [45] Yurrebaso I, Casado OL, Barcena J, et al. Clinical, electrophysiological and magnetic resonance findings in a family with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies caused by a novel PMP22 mutation. *Neuromuscul Disord NMD* 2014; 24: 56–62.
- [46] Andersson PB, Yuen E, Parko K, et al. Electrodiagnostic features of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neurology* 2000; 54: 40–44.
- [47] Takahashi S, Chum M, Kimpinski K. Electrodiagnostic Characterization of Hereditary Neuropathy With Liability to Pressure Palsies. *J Clin Neuromuscul Dis* 2017; 18: 119–124.
- [48] Robert-Varvat F, Jousserand G, Bouhour F, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy in patients under 30 years old: Neurophysiological data and proposed electrodiagnostic criteria. *Muscle Nerve* 2018; 57: 217–221.
- [49] Uncini A, Di Guglielmo G, Di Muzio A, et al. Differential electrophysiological features of neuropathies associated with 17p11.2 deletion and duplication. *Muscle Nerve* 1995; 18: 628–635.
- [50] Brown RE, Zamboni WA, Zook EG, et al. Evaluation and management of upper extremity neuropathies in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Hand Surg* 1992; 17: 523–530.
- [51] Earle N, Zochodne DW. Is carpal tunnel decompression warranted for HNPP? *J Peripher Nerv Syst JPNS* 2013; 18: 331–335.
- [52] Taggart TF, Allen TR. Surgical treatment of a tomaculous neuropathy. *J R Coll Surg Edinb* 2001; 46: 240–241.
- [53] Panosyan FB, Kirk CA, Marking D, et al. Carpal tunnel syndrome in inherited neuropathies: A retrospective survey. *Muscle Nerve* 2018; 57: 388–394.
- [54] Ragois P, Didaiiller P, Rizzi P. [Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP): a diagnostic trap]. *Chir Main* 2013; 32: 262–264.
- [55] Logroscino G, Del Tedesco F, Cambise C, et al. Fibular nerve palsy after hip replacement: Not only surgeon responsibility. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP) a rare cause of nerve liability. *Orthop Traumatol Surg Res OTSR* 2016; 102: 529–531.
- [56] Kramer M, Ly A, Li J. Phenotype HNPP (Hereditary Neuropathy With Liability to Pressure Palsies) Induced by Medical Procedures. *Am J Orthop Belle Mead NJ* 2016; 45: E27–28.
- [57] Chance PF. Overview of Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies. *Ann N Y Acad Sci* 1999; 883: 14–21.
- [58] Grossman MJ, Feinberg J, DiCarlo EF, et al. Hereditary neuropathy with liability to

pressure palsies: case report and discussion. *HSS J Musculoskelet J Hosp Spec Surg* 2007; 3: 208–212.

[59] Tang JB, Giddins G. Why and how to report surgeons' levels of expertise. *J Hand Surg Eur Vol* 2016; 41: 365–366.

[60] Gannon CR, Harlan J, Baratz ME. Safe limited-open carpal tunnel release in the presence of aberrant anatomy. *Hand N Y N* 2011; 6: 138–141.

[61] Merle M, Jager T, Witt-Deguillaume C, et al. *Chirurgie de la main: affections rhumatismales, dégénératives syndromes canalaire*s. 2e éd. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson, 2017.

[62] Matzon JL, Lutsky KF, Hoffler CE, et al. Risk Factors for Ulnar Nerve Instability Resulting in Transposition in Patients With Cubital Tunnel Syndrome. *J Hand Surg* 2016; 41: 180–183.

[63] Gummesson C, Ward MM, Atroshi I. The shortened disabilities of the arm, shoulder and hand questionnaire (QuickDASH): validity and reliability based on responses within the full-length DASH. *BMC Musculoskelet Disord* 2006; 7: 44.

[64] Hudak PL, Amadio PC, Bombardier C. Development of an upper extremity outcome measure: the DASH (disabilities of the arm, shoulder and hand) [corrected]. The Upper Extremity Collaborative Group (UECG). *Am J Ind Med* 1996; 29: 602–608.

[65] Bouhassira D, Attal N, Alchaar H, et al. Comparison of pain syndromes associated with nervous or somatic lesions and development of a new neuropathic pain diagnostic questionnaire (DN4). *Pain* 2005; 114: 29–36.

[66] Levine DW, Simmons BP, Koris MJ, et al. A self-administered questionnaire for the assessment of severity of symptoms and functional status in carpal tunnel syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 1993; 75: 1585–1592.

[67] MacDermid JC, Grewal R. Development and validation of the patient-rated ulnar nerve evaluation. *BMC Musculoskelet Disord* 2013; 14: 146.

[68] Jarvik JG, Comstock BA, Kliot M, et al. Surgery versus non-surgical therapy for carpal tunnel syndrome: a randomised parallel-group trial. *Lancet Lond Engl* 2009; 374: 1074–1081.

[69] Magistris MR, Roth G. Long-lasting conduction block in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neurology* 1985; 35: 1639–1641.

[70] Hooper DR, Lawson W, Smith L, et al. Sonographic features in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Muscle Nerve* 2011; 44: 862–867.

[71] Kim YJ, Kim DH. The Electrophysiologic and Ultrasonographic Change after Carpal Tunnel Release in a Patient with Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy. *Neurol India* 2020; 68: 1232–1234.

# ANNEXES

## PATIENT RATED ULNAR NERVE EVALUATION

Name: \_\_\_\_\_ Date: \_\_\_\_\_

The questions below will help us to understand the amount of pain or difficulty you experience because of your hand/arm. Please describe your **average** experience **over the past week**.

RATE YOUR <b>PAIN</b> :		<b>0=No Pain</b>										<b>10 = Worst Possible</b>
When it is at its worst		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
At rest		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
In the morning		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
After work/activity		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
At night (when sleeping)		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
How <u>often</u> do you have pain?	<b>Never</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>7</b>	<b>8</b>	<b>9</b>	<b>10 Always</b>
RATE YOUR <b>OTHER SYMPTOMS</b> :		<b>0= None</b>										<b>10= Worst Possible</b>
Numbness in my little(5th) finger		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
"Pins and needles" in my little finger		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Unable to control the position/movement of my little finger		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Weakness in my hand (pinch/grip)		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10



RATE YOUR <b>DIFFICULTY</b> <b>Performing These Activities</b>		<b>0= No difficulty</b>										<b>10= Completely unable</b>
Eat (use fork, knife, or chopsticks)		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Lift a heavy object		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Hold an object (a tool, book, phone or electronic device) for 1 hour		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Repeated reaching		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Tasks with repetitive finger use –like typing, playing musical instruments or handling small objects		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Turn a key/doorknob/handle		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
<b>Usual Activities-</b> Rate your difficulty doing the <b>usual</b> activities that you did <b>before</b> your hand/arm problem started. <b>0</b> means you have <b>no difficulty</b> with <b>ANY</b> of your usual activities; and <b>10</b> means you are <b>completely unable</b> to <b>ANY</b> of your usual activities.		<b>0= No difficulty</b>										<b>10= Completely unable</b>
Personal care activities (like washing, dressing)		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Household (cleaning, maintenance)		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Work (your job or everyday work)		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Recreational activities		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

## Boston Carpal Tunnel Syndrome Questionnaire (BCTQ)

### (一) Symptom severity scale (11 items)

	1	2	3	4	5
1. How severe is the hand or wrist pain that you have at night?	Normal	Slight	Medium	Severe	Very serious
2. How often did hand or wrist pain wake you up during a typical night in the past two weeks?	Normal	Once	2 to 3 times	4 to 5 times	More than 5 times
3. Do you typically have pain in your hand or wrist during the daytime?	No pain	Slight	Medium	Severe	Very serious
4. How often do you have hand or wrist pain during daytime?	Normal	1-2 times / day	3-5 times / day	More than 5 times	Continued
5. How long on average does an episode of pain last during the daytime?	Normal	< 10minutes	10-60 Continued	>60minutes	Continued
6. Do you have numbness (loss of sensation) in your hand?	Normal	Slight	Medium	Severe	Very serious
7. Do you have weakness in your hand or wrist?	Normal	Slight	Medium	Severe	Very serious
8. Do you have tingling sensations in your hand?	Normal	Slight	Medium	Severe	Very serious
9. How severe is numbness (loss of sensation) or tingling at night?	Normal	Slight	Medium	Severe	Very serious
10. How often did hand numbness or tingling wake you up during a typical night during the past two weeks?	Normal	Once	2 to 3 times	4 to 5 times	More than 5 times
11. Do you have difficulty with the grasping and use of small objects such as keys or pens?	Without difficulty	Little difficulty	Moderately difficulty	Very difficulty	Very difficult

### (二) Functional status scale (8 items) :

	No difficulty	Little difficulty	Moderate difficulty	Intense difficulty	Cannot perform the activity at all due to hands and wrists symptoms
Writing	1	2	3	4	5
Buttoning of clothes	1	2	3	4	5
Holding a book while reading	1	2	3	4	5
Gripping of a telephone handle	1	2	3	4	5
Opening of jars	1	2	3	4	5
Household chores	1	2	3	4	5
Carrying of grocery basket	1	2	3	4	5
Bathing and dressing	1	2	3	4	5

## ***Critères électrodiagnostiques habituels***

### **Seuils pathologiques pour le Canal Carpien :**

- Amplitude Motrice inférieure à 5mV
- Amplitude Sensitive inférieure à 15 $\mu$ V
- Latence Distale Motrice inférieure à 4,2 ms
- Vitesse de Conduction Sensitive inférieure à 50 m/s au passage du Canal Carpien
- Différence Ulnaire-Médian Sensitive supérieure à 0,5 ms

### **Seuils pathologiques pour la Compression Ulnaire au Coude :**

- Vitesse de Conduction Motrice Sus-coude/Sous-coude inférieure à 50 m/s
- Delta de VCM Sus-coude/Sous-coude et Sous-coude/Poignet supérieur à 10 m/s
- Delta d'Amplitude Sensitive ou motrice après stimulation Sus et Sous-coude supérieur ou égal à 30%
- Comparaison nuancée systématique au côté opposé

**AUTEUR : Nom : François**

**Prénom : Théo**

**Date de soutenance : 24 Mai 2022**

**Titre de la thèse : Résultats du traitement chirurgical du syndrome du canal carpien et de la compression ulnaire au coude chez les patients atteints de neuropathie tomaculaire : Étude rétrospective à propos de 49 interventions chez 21 patients.**

**Thèse - Médecine - Lille « 2022 »**

**Cadre de classement : Orthopédie Traumatologie**

**DES + FST/option : Chirurgie Générale – Chirurgie de la main**

**Mots-clés : Neuropathie Tomaculaire, Syndromes Canalaires, HNPP, Canal Carpien, Compression Ulnaire au Coude, Chirurgie**

**CONTEXTE :** La neuropathie tomaculaire (HNPP) prédispose à la survenue de syndromes canaux par hypersensibilité des troncs nerveux à la compression. Le traitement chirurgical des syndromes canaux carpien et ulnaire au coude n'est pas codifié dans cette population et ses résultats sont peu connus. L'objectif de notre étude était de décrire les résultats des libérations chirurgicales conventionnelles en cas d'HNPP, avec l'hypothèse qu'elles amélioreraient la symptomatologie de ces syndromes canaux.

**MÉTHODE :** Entre septembre 2021 et février 2022, 21 patients HNPP suivis au CHU de Lille ayant présenté un syndrome canalaire symptomatique (canal carpien, tunnel ulnaire au coude) confirmé à l'électromyogramme et ayant bénéficié d'au moins une de ces interventions avec un recul minimal d'un an étaient revus. Ils totalisaient 49 chirurgies, dont 26 canaux carpiens et 23 compressions ulnaires au coude. L'efficacité était jugée pour chaque indication par un score spécifique (*Boston Carpal Tunnel Questionnaire* (BCTQ) pour les canaux carpiens, *Patient Rated Ulnar Nerve Evaluation* (PRUNE) pour les nerf ulnaires) ainsi qu'une Échelle Visuelle Analogique de la gêne liée au syndrome canalaire. Nous utilisons ces scores pour définir des seuils d'échec chirurgical et recherchions des facteurs de risque d'échec du traitement chirurgical.

**RÉSULTATS :** A un recul moyen de 10.3 ans, 80% des interventions obtenaient la satisfaction des patients, et l'EVA de la gêne diminuait de 2.1 points ( $p < 0.0001$ ). La libération du canal carpien améliorait significativement le sous-score *Symptom Severity Scale* (SSS) ( $p < 0.0001$ ) du BCTQ de 1.3 points en moyenne ; mais n'impactait pas significativement le sous-score *Functional Status Scale* (FSS) ( $p = 0.1227$ ). La libération du tunnel ulnaire au coude améliorait significativement les deux sous scores du PRUNE: diminution moyenne du *PRUNE-symptom* de 24.3 points ( $p = 0.0005$ ) et du *PRUNE-function* de 13.3 points ( $p = 0.0267$ ). Aucun facteur pronostic d'un échec chirurgical n'était significatif, hormis l'exercice d'une profession non manuelle.

**CONCLUSION :** La libération chirurgicale d'un syndrome du canal carpien ou d'une compression ulnaire au coude permet une amélioration clinique chez les patients HNPP, et des résultats toutefois inférieurs à ceux obtenus en population générale et potentiellement transitoires. Ces chirurgies semblent avoir leur place dans la prise en charge de l'HNPP.

**Composition du Jury :**

**Président : Pr Christophe CHANTELOT**

**Assesseurs : Pr Carlos MAYNOU, Pr Xavier DEMONDION, Dr Jean-Baptiste DAVION**

**Directeur de thèse : Dr Marc SAAB**

