



Cas Clinique

Maladie de Thévenard Révélée par un Mal Perforant Plantaire chez une Jeune Adulte Malienne

Thévenard Disease Revealed by a Plantar Perforating Ulcer in a Malian Young Adult

Gassama M^{1,2}, Dicko AA^{1,2}, Sissoko M¹, Savané M³, Karabinta Y^{1,2}, Diarra M¹, Guindo B¹, Konaté M¹, Kéita A¹, Faye O^{1,2}.

<https://doi.org/10.5281/zenodo.19678915>

RÉSUMÉ

La maladie de Thévenard, ou neuropathie sensitive et autonome héréditaire de type 1, est une affection rare à transmission autosomique dominante. Elle associe une perte progressive de la sensibilité douloureuse et thermique, des ulcérations indolores des extrémités et, à un stade avancé, des mutilations distales. Nous rapportons le cas d'une femme de 20 ans qui avait consulté pour des plaies chroniques de la plante du pied gauche évoluant depuis dix ans. L'examen montrait un pied élargi, deux ulcérations plantaires à bords hyperkératosiques, des fissures digitales, une atteinte mutilante des doigts des deux mains et des antécédents familiaux évocateurs, dans un contexte de consanguinité parentale. Le bilan biologique et infectieux était négatif. En l'absence d'exploration génétique, le diagnostic a été retenu sur des arguments cliniques et familiaux. Cette observation rappelle qu'un mal perforant plantaire chez un sujet jeune doit faire rechercher une neuropathie héréditaire. Elle souligne aussi l'intérêt d'un diagnostic précoce pour limiter les complications, surtout lorsque l'accès à la confirmation moléculaire reste limité.

ABSTRACT

Thévenard disease, also known as hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1, is a rare autosomal dominant disorder. It is characterized by progressive loss of pain and temperature sensation, painless ulcerations of the extremities, and, in advanced stages, distal mutilation. We report the case of a 20-year-old woman who presented with chronic ulcers on the plantar surface of the left foot for 10 years. Examination showed a broadened foot, two plantar ulcers with hyperkeratotic borders, digital fissures, mutilation of fingers on both hands, and a family history suggestive of an inherited disorder in the setting of parental consanguinity. Laboratory and infectious investigations were negative. In the absence of molecular testing, the diagnosis was based on clinical and family findings. This case highlights the need to consider inherited neuropathy when a plantar perforating ulcer occurs in a young patient. It also underscores the value of early recognition to reduce complications, especially where access to genetic confirmation remains limited.

Affiliations

- 1- Hôpital de Dermatologie de Bamako. Mali
- 2- Université des sciences des techniques et des technologies de Bamako. Mali.
- 3- Université Gamal Abdel Nasser de Conakry

Auteur correspondant: Dr Mamadou Gassama CHU-HDB.
Mail : gadiaby@yahoo.fr

Mots-clés : Maladie de Thévenard; neuropathie sensitive et autonome héréditaire; mal perforant plantaire; ulcère neuropathique; acropathie ulcéro-mutilante.

Keywords: Thévenard disease; hereditary sensory and autonomic neuropathy; plantar perforating ulcer; neuropathic ulcer; ulcero-mutilating acropathy.

Article history

Submitted: 25 January 2026
Revisions requested: 7 April 2026
Accepted: 22 April 2026
Published: 25 April 2026

INTRODUCTION

La maladie de Thévenard est un syndrome d'acropathie ulcéro-mutilante, une maladie héréditaire rare. Elle a été décrite pour la première fois en 1852 chez un patient présentant des ulcères non cicatrisants aux pieds [1]. Dans les années 1990, 29 cas ont été suivis et la maladie a été classée comme une neuropathie sensorielle héréditaire de type 1 avec dysautonomie et atrophie des ganglions

rachidiens postérieurs, confirmée par les autopsies de patients décédés [2,3]. Elle associe trois syndrome, neurologique (analgésie), ostéo-arthropathique ou ostéolyse et cutané neurotrophique (maux perforants plantaires, hypertrophie tégumentaire du pied). L'atteinte des mains est moins fréquente. La maladie débute souvent par des lésions ulcéreuses d'évolution lente sur les parties distales des membres inférieurs [2]. Ces ulcères, qui sont attribués à l'hypoesthésie, évoluent vers les os et peuvent

s'infecter. Au fur et à mesure que la maladie progresse, des lésions osseuses, des destructions ostéo-articulaires et des mutilations surviennent. Dans plusieurs familles, elle suit un mode autosomique dominant. Les mutations de SPTLC1 et de SPTLC2 ont permis de mieux préciser son cadre génétique et son lien avec le métabolisme des sphingolipides. Le diagnostic reste toutefois d'abord clinique, fondé sur la répétition des lésions, l'atteinte sensitive, l'histoire familiale et l'exclusion des causes acquises plus fréquentes. [2,4]. Son traitement est symptomatique [5].

Dans les pays à ressources limitées, la maladie peut être confondue avec la lèpre, le diabète, la syphilis ou d'autres neuropathies périphériques, ce qui retarde la prise en charge. Nous rapportons ici une observation illustrant cette difficulté diagnostique et l'intérêt de penser à cette affection devant un mal perforant plantaire chez une patiente jeune.

PRÉSENTATION DU CAS

Madame XX ? âgée de 20 ans était originaire de Kayes ménagère célibataire, a consulté dans le service de dermatologie pour plaies chroniques de la plante du pied gauche évoluant depuis 10 ans, avec un antécédent personnel d'hospitalisation à l'âge de 3 ans pour une plaie aux membres supérieurs. Une dermatose similaire était retrouvée dans la famille chez son arrière-grand-père paternel ainsi qu'une notion de mariage consanguin des parents était retrouvée.

Elle avait un bon état général, était bien orientée dans l'espace et dans le temps. Les paramètres vitaux étaient les suivants : température : 36,7°C, pression artérielle : 120/80 mm Hg, fréquence respiratoire : 28 cycle/mn, pouls 80bt/mn, poids : 47 kg, taille : 1 m 61, Indice de masse corporelle : 18,13 kg/m².

À l'examen local, on notait un gros pied gauche avec deux ulcérations ponctiformes dont la plus grosse mesurait 2/2 cm, suintante sans nécrose et la plus petite 1,5 cm de diamètre, dure, infiltrée, à bordures bien limitées, hyperkératosiques. Il y avait une douleur à la marche, localisée aux points d'appuis.



Figure 1 : ulcération ponctiforme

Par ailleurs, on notait une fissure à la face antérieure du 5ème orteil, un amincissement du 3ème et 4ème orteil du même pied. la jambe avait plusieurs cicatrices post traumatiques, sans hypertrophie des troncs nerveux périphériques.

Le pied controlatéral était le siège d'une kératodermie fissuraire.

Les doigts de deux mains étaient mutilés avec amputation des 3^{ème} phalanges.



Figure 2 : Doigts mutilés avec amputation

Le bilan biologique était sans particularité. La glycémie à jeun était normale. Les sérologies syphilitique et VIH étaient négatives, de même que la recherche de *Mycobacterium leprae*. La radiographie du pied gauche montrait une épine calcanéenne, sans autre anomalie spécifique. L'étude moléculaire n'a pas pu être réalisée.



Figure 3 : épine calcanéenne

Le diagnostic moléculaire n'a pas pu être réalisé. Le diagnostic de la maladie de Thévenard a été retenu sur les données cliniques et familiales.

La prise en charge était basée sur les soins des plaies, une consultation en kinésithérapie a été demandée pour décharger le pied.

DISCUSSION

La maladie de Thévenard est une neuroacropathie familiale des mains et des pieds apparaissant entre 15 et 30 ans comme en témoigne l'âge de notre cas. Notre patiente nous rapportait un antécédent des dermatoses similaires dans la famille sans documenter, cela pourrait expliquer le caractère héréditaire de la maladie.

Chez notre patiente nous rapportons des atteintes à la fois des membres supérieurs et inférieurs avec mutilation des phalanges. L'atteinte de la main a été rapportée à de rares occasions sous la forme de surinfections généralisées

entraînant un choc septique, une destruction des articulations interphalangiennes et une mutilation des phalanges distales [6]. Cette atteinte était présente chez notre patiente. Devant la présence des maux perforants plantaires nous avons recherché toutes les étiologies afin de les écarter surtout l'origine infectieuse la lèpre et la syphilis ; ces manifestations étaient dues à des troubles de la sensibilité thermo-algésique, aboutissant à des ulcérations indolores au niveau des points de pression. La confirmation pour la mise en évidence d'une mutation du gène *SPTLC1* en cause n'a pas été réalisée par manque des ressources limitées.

L'évolution se fait habituellement vers l'extension des ulcérations et l'installation de maux perforants plantaires, une dislocation du tarse avec un aspect cubique du pied.

À cause de ces handicaps la patiente n'arrive pas à réaliser les travaux ménagers ; ces handicaps associés à une mauvaise condition socio-économique entraînent l'isolement de notre patiente avec de difficulté de prise en charge.

CONCLUSION

La maladie de Thévenard doit être évoquée devant tout mal perforant plantaire chez un sujet jeune, surtout en présence d'antécédents familiaux et de mutilations distales. Le diagnostic reste souvent clinique, mais il gagne à être confirmé par l'étude moléculaire lorsque cela est possible. Une reconnaissance précoce permet de limiter les complications et le handicap.

DÉCLARATIONS

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts

Contribution des auteurs

Tous les auteurs ont contribué à la conception, à la rédaction et à la correction.

RÉFÉRENCES

- 1-Nélaton M. Affection singulière des os du pied. Milit Civ Gaz Hop 1852; 4: 13–20. Google Scholar, worldcat
- 2-Thévenard AL. Acropathie ulcéromutilante familiale. Rév. Neurol 1942;74: 193212. Google Scholar, worldcat
- 3-Sana S, Mourad F, Nadia L, Soumaya B, Houda M, Anis J et coll. L'amputation une issue fatale pour une maladie rare. L'acropathie ulcéromutilante de Thevenard. Tunis Méditerranée 2014. Google Scholar, worldcat.
- 4-Thévenard UN . L'acropathie Ulcéro-Mutilante Familiale : Société de Médecine Mentale de Belgique, 1953.
- 5-H.Chabli, N. Akhdari, O. Hocar, S. Amal. Acropathies ulcéro-mutilantes : à propos de 4 cas et revue de la littérature. Méd. Chir. Pied (2015)31 : 59-63.
- 6-Facca S, Choughri H , Liverneaux P Atteinte de la main dans la maladie de Thevenard : une nouvelle forme « phlegmoneuse ». Un rapport de cas exceptionnel. Chir principal 2006; 25 (5): 175–178. Google Scholar, worldcat.