

SEP et maladies systémiques

Signes extra-neurologiques associés

Articulaires Cutanés	Polyarthralgies : Sjögren, sarcoïdose, lupus
	Aphtes : Behçet
	Purpura : vascularite (périartérite noueuse=PAN)
	Mégacapillaires : vascularite
	Erythème : lupus
	Livedo : Vogt-Koyanagi-Harada, syndrome des antiphospholipides, Sneddon
	Xanthomes : xanthomatose cérébrotendineuse
Phanères	Hyperpigmentation : adrénoleucodystrophie
	Mèche blanche : uvéonévrite (Vogt-Koyanagi-Harada)
	Alopécie : lupus, uvéonévrite (Vogt-Koyanagi-Harada)
Oculaires	Cheveux clairsemés : adrénoleucodystrophie
	Uvéite : Behçet, sarcoïdose, Vogt-Koyanagi-Harada
	Rétinite pigmentaire : mitochondriopathie
Digestifs	Cataracte : xanthomatose cérébrotendineuse
	Cirrhose : myélopathie hépatique
Gynécologiques	Fausses couches : lupus, syndrome des antiphospholipides
Migraines	Lupus, syndrome des antiphospholipides, vascularites, CADASIL
Rénaux	Protéinurie : lupus, PAN, purpura thrombotique thrombocytopénique
Vasculaires	Phlébites : lupus, syndrome des antiphospholipides, vascularites
	AVC : lupus, vascularites
	HTA : PAN, lacunes multiples
Insuffisance surrénale	Adrénoleucodystrophie
Myopathie	Mitochondriopathie
Psychiatrie (manies, dépression)	Lupus, mitochondriopathie, CADASIL
ATCD familiaux	Mitochondriopathie, CADASIL, maladies métaboliques
Interventions chirurgicales et transfusions	HIV, HTLV-1
Thrombopénie	Purpura thrombotique thrombocytopénique

Signes neurologiques

Myélopathie progressive	Adrénoleucodystrophie, leucodystrophie métagélatineuse, HTLV-1, Krabbe
Neuropathie optique bilatérale	Leber, Devic

Epilepsie	Mitochondriopathie, lupus
Hémianopsie	Mitochondriopathie (MELAS), vascularite
Syndrome cérébelleux	Déficit en vitamine E, adrénoleucodystrophie, ataxie paroxystique, mitochondriopathie, Refsum
Surdité	Mitochondriopathie, sarcoïdose
Nystagmus congénital	Pelizaeus-Merzbacher
Neuropathie périphérique	Axonale : mitochondriopathie
	Démyélinisante : leucodystrophie métachromatique, adrénomyélongueuropathie, maladie de Krabbe

Signes IRM

Lésions sous-corticales et corticales	Vascularites, mitochondriopathie, homocystinurie leucodystrophie vasculaire non inflammatoire
Atteinte symétrique substance blanche pariéto-occipitale	Leucodystrophie

Conduite diagnostique

Vascularites	FAN, latex Waaler-Rose, Ac antiDNA natif, Ac anti SSA, SSB, Ac antiphospholipides (anticoagulant circulant, anticardiolipine), protéinurie, biopsie des glandes salivaires accessoires
Sarcoïdose	Enzyme de conversion, radiographie de thorax.
Behçet	HLA B5
Xanthomatose	Cholestanol
Leucodystrophie	Adrénoleucodystrophie : cortisol, acides gras à très longue chaîne
	Leucodystrophie métachromatique : arylsulfatase A
	Maladie de Krabbe : béta-galactosidase
Mitochondriopathie	Rapport lactate/pyruvate > 20 Biopsie musculaire (RRF) Analyse génétique
Maladie de Refsum	Acide phytanique
Vogt-Koyanagi-Harada	Anticorps anti-pigment uvéal