

Myopathies

Myopathies inflammatoires

Constituent un groupe d'affections caractérisées par l'association à un syndrome myopathique d'une atteinte inflammatoire dys-immunitaire du muscle strié, malgré ce socle commun, une hétérogénéité importante tant clinique qu'anatomopathologique existent entre elles

Classification (adaptée de Hoogendijk 2004 et Troyanov 2005)

- **Idiopathiques** : dermatomyosite, polymyosite, myosite à inclusions, myosite non-spécifique, myopathie nécrosante à médiation immune, polymyosite avec des fibres cytochrome oxydase négatives, myosites distales, associées à une autre connectivite → myosite de chevauchement « overlap myositis » selon Troyanov (Lupus érythémateux disséminé, Connectivite mixte, Sclérodermie, Syndrome de Gougerot-Sjögren, Polyarthrite rhumatoïde), associées à un cancer selon Troyanov
- **Secondaires à une infection** : virale (VIH, HTLV-1, grippe, entérovirus, coxsackie virus...), bactérienne (myonécrose à Clostridium perfringens, à streptocoques anaérobies, Aeromonas hydrophila, myosite à Borrelia burgdorferi...), parasitaire (toxoplasmose, trichinose, cysticerose...), fongique (candidose disséminée...)
- **Diverses** : myosites ossifiantes, myosites à éosinophiles, myosites granulomateuses, réaction du greffon contre l'hôte
- **Myopathies héréditaires souvent accompagnées d'inflammation musculaire** : dysferlinopathies, dystrophies facio-scapulo-humérales, autres dystrophies...

Polymyosites

- Myopathies acquises les plus fréquentes, à prédominance féminine
- L'âge de début est variable avec 2 pics de fréquence : entre 15 et 24 ans et entre 45 et 54 ans
- Un facteur déclenchant est parfois trouvé : épisode fébrile d'allure virale, le traitement médicamenteux (sulfamide, pénicillamine), toxoplasmose, le plus souvent, l'affection apparaît primitive
- Le début qui peut s'échelonner sur plusieurs jours (dans les formes aiguës) ou sur plusieurs mois, est marqué par des douleurs articulaires ou musculaires, ou par une baisse de la force musculaire
- Dans sa forme habituelle, la polymyosite de l'adulte est une maladie d'évolution subaiguë dont la progression se fait par poussées entrecoupée par des phases de rémission ou de stabilisation
- **Symptomatologie** : associe :
 - **Diminution de la force musculaire** : se traduisant au début par une fatigabilité à l'effort, puis par un déficit permanent des muscles de la ceinture scapulaire et pelvienne de façon bilatérale entraînant une gêne fonctionnelle lors de la montée et la descente des escaliers, et lors de l'élévation des bras pour prendre un objet en hauteur ou pour se peigner
 - **Dysphagie** : par atteinte de la musculature pharyngée est un signe de gravité
- On distingue les formes aiguës avec douleurs musculaires, fièvre, asthénie et troubles respiratoires, et les formes chroniques pseudo-myopathiques
- **Signes associés** : arthralgies, atteinte pulmonaire, troubles du rythme cardiaque, phénomène de Raynaud, hématurie microscopique
- **Diagnostic** : confirmé par l'élévation des enzymes musculaires, l'accélération de la VS (importance du syndrome inflammatoire), l'EMG, et la biopsie musculaire.

Dermatomyosites

- Les signes cutanés caractérisent les dermatomyosites, succédant souvent le déficit musculaire :
 - L'œdème de la face a une topographie en lunettes avec paupières gonflées, associé à un érythème rouge violacé « lilas » quasi-pathognomonique
 - Lésions érythémateuses étendues sur les faces d'extension des coudes, genoux, phalanges ; érythème douloureux de la sertissure des ongles est très évocateur
- Les dermatomyosites peuvent s'associer à une connectivite ou à un cancer (bronchique, digestif, ou des organes génitaux)
- **Traitement :**
 - **Corticothérapie :** 1 mg/kg/j de Prédnisone chez l'adulte ; 1 à 2 mg/kg chez l'enfant
 - **Traitement adjuvant :** régime sans sel strict, KCL, protection gastrique
 - **Kinésithérapie pré-passive, sonde gastrique** (si dysphagie)
 - **Durée :** 4 à 6 mois
 - L'efficacité est évaluée par la force musculaire et la surveillance du taux des CPK. Si amélioration → diminution progressive de la posologie jusqu'à une dose minimale efficace
 - **Immunosuppresseurs :** si échec de la corticothérapie ou effets secondaires incontrôlables
 - **Plasmaphèreses et immunoglobulines**

Myosite à inclusions

Sporadique ou familiale, c'est la plus fréquente des maladies musculaires acquises de l'adulte, se distingue par un début tardif après 50 ans, par une évolution lente, et la topographie du déficit à la fois proximal et distal (quadriceps, fléchisseurs des doigts et des poignets), parfois troubles de la déglutition et atteinte diaphragmatique. Le diagnostic repose sur la biopsie musculaire qui montre des lésions inflammatoires et des vacuoles bordées.

Myopathies inflammatoires des connectivites

Une atteinte musculaire inflammatoire peut s'observer au cours d'une connectivite : lupus érythémateux disséminé, sclérodermie, syndrome de Gougerot-Sjögren et la polyarthrite rhumatoïde.

Myosites parasitaires et virales

- **Myosite subaiguë de la trichinose :** infection par le nématode intestinal *Trichinella Spiralis* résultant de l'ingestion de larves enkystées dans la viande de porc, ou viande mal cuite
- **Cysticercose :** infection due à l'helminthe *Tænia solium* lors de l'ingestion de viande de porc mal cuite, à l'atteinte musculaire s'associe une atteinte centrale (crises comitiales, HIC)
- **Toxoplasmose :** fréquente chez les patients immunodéprimés (HIV)
- **Infection par l'HIV, HTLV1.**

Myopathies métaboliques

Glycogénoses et lipidoses musculaires

Ce sont des maladies métaboliques génétiques dues à une surcharge en glycogène (pour les glycogénoses), et en acides gras libres à longue chaîne (pour les lipidoses) affectant le muscle seul ou d'autres viscères (surtout foie, cœur). Le glycogène ou les acides gras sont en excès dans les tissus (muscle, et viscères) du fait d'une déficience congénitale d'une des enzymes de leur métabolisme.

- **Glycogénoses musculaires :**
 - **Glycogénose de type II** (maladie de pompe) : mutation du gène d'une enzyme lysosomale l' α -glucosidase ou maltase acide, donne lieu chez l'enfant à un tableau sévère dominé par une cardiomyopathie hypertonique, et chez l'adulte une myopathie des ceintures
 - **Glycogénose de type V** (maladie de Mc Ardle) : due à un déficit en phosphorylase musculaire, se manifeste par des crampes et des douleurs musculaires survenant à l'effort, le test à l'effort sous ischémie montre l'absence de l'élévation normale de l'acide lactique dans le sang veineux.

- **Myopathies lipidiques** : lors du jeûne ou d'un exercice prolongé, la β -oxydation des acides gras dans les mitochondries des fibres musculaires est une source importante d'énergie. Pour passer de la mitochondrie, les acides gras doivent être couplés à la carnitine ; la carnitine-palmitoyl transférase comprenant CPT1 situé dans la membrane mitochondriale extrême et CPT2 dans la membrane interne, et nécessaire à ce transfert.
 - **Déficit en CPT2** : épisodes de myalgies induits par l'effort, en l'absence de crampes et des attaques de myoglobinurie

Myopathies mitochondriales

Début précoce ou tardif : intolérance à l'effort, des accès de faiblesse intermittents avec parfois myoglobinurie ; le diagnostic est orienté par la biopsie musculaire qui met en évidence des fibres rouges déchiquetées (ragged red fibers) et des amas mitochondriaux sous le sarcolemme.

Paralysies périodiques familiales

- **Paralysie Périodique hypokaliémique** : affection de transmission autosomique dominante débutant à l'adolescence, caractérisée par des épisodes de faiblesse musculaire sévère, accompagnés par une hypokaliémie, qui dure plusieurs heures, liée à des mutations de la sous-unité $\alpha 1$ du canal calcium musculaire ; l'acétazolamide prévient les attaques de faiblesse musculaire.

Autres myopathies acquises

Myopathies endocriniennes

- **Hyperthyroïdie** : myopathie thyrotoxique aigue, myopathie thyrotoxique chronique, myopathie oculaire basedowienne, paralysie périodique
- **Hypothyroïdie** : avec une hypertrophie musculaire
- **Affections surrénaliennes** : syndrome de Cushing, maladie d'Addison
- **Hyperparathyroïdie primitive ou secondaire**

Myopathies nutritionnelles

- **Ostéomalacie**
- **Myopathie éthylique** : aigue, subaiguë ou chronique.

Myopathies toxiques

- **D-Penicillamine**
- **Zidovudine** : à fortes doses au cours d'une longue durée chez les patients HIV
- **Chloroquine** : responsable d'une myopathie chronique
- **Corticoïdes** : à fortes doses prescrits pendant plusieurs mois ou années.