

Syndromes myotoniques

Introduction

Cliniquement, la myotonie est définie par la lenteur du relâchement musculaire après la contraction. On distingue 3 types :

- **Myotonie spontanée** : qui apparaît spontanément lors du mouvement volontaire :
 - **Atteinte des orbiculaires des paupières** : entraîne une difficulté à l'ouverture des yeux après qu'ils ont été fortement serrés
 - **Aux membres supérieurs** : le malade a du mal à relâcher l'objet ou la main de l'examineur qu'il a fortement serré
- **Myotonie provoquée** (mécanique) : est recherchée par percussion directe du muscle, la réponse est la persistance d'une dépression en creux dans le muscle :
 - **Au niveau de la langue** : la percussion du bord externe de la langue posée sur une abaisse-langue, fait apparaître une encoche de contraction
 - La percussion de l'éminence thénar entraîne une adduction du pouce dont le retour en abduction est lent
- **Myotonie électrique** : l'EMG objective la rafale ou salve myotonique : augmentation progressive de l'amplitude et la fréquence des potentiels électriques jusqu'à 150 cycles/s, puis décroît progressivement donnant en haut-parleur le bruit d'un avion en piqué.

Le phénomène myotonique n'est pas douloureux, il s'épuise à la répétition du geste (phénomène de l'échauffement) et est sensible au froid (l'application locale d'un morceau de glace le fait apparaître)

Dystrophie myotonique type I (de Steinert)

Définition

- Affection héréditaire rare de transmission Autosomique Dominante, la plus fréquente des dystrophies musculaires de l'adulte, due à un nombre accru de la répétition d'une séquence cytosine-thymidine-guanine dans une région du chromosome 19 codant une protéine kinase
- Le phénomène d'anticipation est souvent noté, avec augmentation de la gravité clinique dans les générations successives
- Le début se fait entre 15-35 ans, une forme congénitale de transmission maternelle est possible.

Signes cliniques

Elle associe une atteinte musculaire et une atteinte pluri-systémique (oculaire, endocrinienne, cardiaque, digestive...). La présentation du malade est évocatrice : visage las endormi, paupières ptosées, cheveux rares, voix nasonnée mal articulée, démarche lente, gênée par un steppage, avec une poignée de main.

- **Manifestations musculaires** : l'atteinte du muscle squelettique est faite de 3 éléments :
 - Myotonie active spontanée, et provoquée
 - Amyotrophie de topographie symétrique intéressant 4 territoires préférentiels :
 - ✓ Peauciers du visage (ptôsis)
 - ✓ Masticateurs (allongement du visage, excavation des fosses temporales)
 - ✓ Sterno-cléido-mastoïdiens
 - ✓ Segments distaux des membres (long supinateur et péroniers)
 - Déficit moteur de même topographie : réduction de la mimique, faiblesse de la voix, chute de la tête en avant, steppage à la marche
 - L'EMG confirme la myotonie et la dystrophie
- **Manifestations psychiques** : réduction de la mémoire et l'attention, détérioration intellectuelle, et troubles caractériels
- **Manifestations oculaires** : cataracte +++

- **Manifestations endocriniennes :**
 - **Atteinte gonadique** : diminution de la libido et la puissance sexuelle (atrophie testiculaire), troubles des règles, ménopause précoce chez la femme
 - **Goitre, diabète sucré.**
- **Manifestations cutanées et phanariennes :**
 - Calvitie de topographie fronto-temporale typique chez l'homme
 - Peau amincie, et sèche
 - Dents défectueuses
- **Manifestations cardio-vasculaires** : peuvent être infra-cliniques, ou troubles du rythme et la conduction (allongement de PR, BAV)
- **Manifestations digestives** : dysphagie, malabsorption
- **Autres** : déformations osseuses : cyphoscoliose.

Evolution

Variable, plus ou moins rapidement invalidante, mais néanmoins compatible avec une survie prolongée.

Diagnostic différentiel

- Myotonies congénitales
- Pseudo-myotonies de l'hypothyroïdie.

Traitement

- Symptomatique : sulfate de quinine-diphenyl hydantoïne
- Le diagnostic prénatal est possible (9-11 semaine).

Dystrophie musculaire avec myotonie de type II

- Appelée également PROMM (Proximal Myotonic Dystrophy)
- Cette forme liée à une expansion CCGT en 3q21 est particulière par la prédominance proximale du déficit, une évolution moins sévère et l'absence de formes congénitales.

Myotonies congénitales

La myotonie congénitale dominante (de Thomsen) et récessive (de Becker) sont des maladies du canal chlore musculaire, dues à une mutation du gène CLC1 (chromosome 7) codant le canal chlore musculaire.

- **Maladie de Thomsen** : décrite par le médecin danois Thomsen, atteint lui-même par la maladie. Elle est présente dès la naissance, suspectée chez le nourrisson par la fermeture prolongée des yeux. Elle associe une myotonie et une hypertrophie musculaire généralisée donnant un aspect herculéen. L'évolution passe par une période d'aggravation à la puberté puis se stabilise, compatible avec une vie normale
- **Maladie de Becker** : l'âge de début est plus tardif : 5-10 ans. Elle associe une myotonie prédominante aux membres inférieurs, plus sévère que dans la maladie de Thomsen, une hypertrophie musculaire plus marquée, et des accès de faiblesse musculaire. L'évolution se fait sur 20 à 30 ans puis se stabilise avec une vie normale.

Physiopathologie

La cause principale du phénomène myotonique est la diminution de la conductance au chlore due à l'anomalie structurale du canal chlore. Il existe un trouble de la repolarisation, avec hyperexcitabilité membranaire.

Traitement

- **Mexitil** : 400 mg/j pendant 6 mois, permet de bloquer les canaux Na⁺ voltage dépendant
- **Dihydan** : 400-600 mg/j, effets indésirables : confusion – aplasie
- **Tégréto** : 600-1200 mg/j.