

LA MYOTONIE ET LES SYNDROMES MYOTONIQUES

Dr Benhamada Service de neurologie CHU Constantine

I- Définition.

II- Physiopathologie.

III- Le syndromemyotonique.

IV- Les principaux syndromes myotoniques:

V- Traitement.

VI- Conclusion.

I. Définition

- La myotonie est une anomalie (retard) de la décontraction musculaire après une contraction normale, la percussion d'un muscle ou même lors d'un examen électro-neuro-myographique. *électrique mécanique*
- Les circonstances de survenue varient en fonction de la stimulation qui a déterminé la contraction:
 1. La commande volontaire : détermine la myotonie spontanée ou dynamique.
mouvement
 2. Lors de la percussion du muscle: on parle de myotonie provoquée ou mécanique.

ENTR 3. Lors de la pratique d'un examen électro-neuro-myographique: c'est la myotonie électrique. Elle est favorisée par le froid et s'épuise avec la répétition des gestes.

⊙ Il convient de distinguer :

1- La myotonie vraie

2- La para myotonie

3- La pseudomyotonie.

II. Physiopathologie

- La myotonie est due à des anomalies structural des canaux ioniques secondaire à des mutations des gènes codant pour les différents domaines qui sont à l'origine de la synthèse de protéine anormal d'où la survenu d'anomalie d'échange ionique de la sous unité alpha1 et perturbation de la phase de repolarisation de la cellule musculaire et donc on aura une anomalie de décontraction= la myotonie
- L'anomalie peut se située en fonction de la mutation sur les canaux sodiques ou les canaux/chlorés.

III. Le syndrome myotonique

A* la myotonie clinique

*Caractère généraux:

1. Apparaît après une contraction musculaire.
- ✓ 2. indolore.
3. variable dans le temps: atténuée par la chaleur et accentuée par le froid
4. variable dans sa topographie (diffuse ou localisée).

On peut distinguer selon le moment d'apparition du phénomène :

□ **Une myotonie immédiate**: d'une grande intensité dès les premiers gestes puis diminue voir disparaît avec la répétition des gestes : c'est le phénomène de réchauffement.

□ **La myotonie tardive** : plus rare se voit dans les para-myotonies .

⊙ dans ce cas la myotonie n'apparaît qu'après une série de contraction augmentant progressivement d'intensité jusqu'à bloquer le mouvement.

*les caractères locaux:

** au niveau de la face:

— Se voit au niveau des muscles masticateurs et de la langue. L'atteinte du releveur de la paupière supérieur rend visible la sclérotique au-dessus de l'iris réalisant le signe de DEGRAAFE; c'est une dissociation oculo-palpébrale.

** au niveau des membres supérieurs:

Le malade qui vient de serrer fortement un objet ne peut le lâcher qu'avec difficulté c'est la main d'accapareur de GRASSET.

* le syndrome myotonique n'existe que lors des fortes contractions et ne gêne pas les petits mouvements.

** Au niveau du tronc :

L'atteinte est moins manifeste. Intéresse les muscles de l'épaule, de la paroi abdominale et du diaphragme entraînera un blocage de la respiration.

** au niveau des membres inférieurs:

— Le blocage de la contraction perturbe particulièrement le début de la montée des escaliers et la course entraînant des chutes traumatisantes comme une statue ou un bout de bois.

— La contraction provoquée par la percussion du muscle est anormalement prolongée du fait d'un retard ou d'une lenteur à la décontraction d'un sillon ou d'un bourrelet durable qu'il ne faut pas confondre avec un myo-oedème

⊙ Au niveau de la langue, la percussion du bord latéral entraîne l'apparition d'un bourrelet myotonique.

⊙ On peut la mettre en évidence au niveau de l'éminence thénar

C*LA MYOTONIE ELECTRIQUE:

Après une stimulation galvanique d'un muscle, on observe un galva tonus durable avec une contraction qui persiste après le passage du courant et ne disparaît que progressivement.

⊙ **L'EMG : objective :**

⊙ une salve de potentiel : 1.répétitif 2.rapide 3.bref 4.et de faible amplitude.

⊙ la fréquence des potentiels croit puis décroît au cours d'une même décharge appelées rafales myotoniques à la fois entendus et enregistrer.

⊙ Dure de 4 -6 secondes.

- ⊙ survient lors de l'enfoncement de l'aiguille ou de son déplacement et au moment où la contraction musculaire est volontairement relâchée.



Rafale myotonique au cours d'une maladie de Steinert

IV - les syndromes myotoniques :

- ⊙ 1^{re} la myotonie vraie

Qui est défini par la triade :

Myotonie clinique + Myotonie électrique + Myotonie mécanique.

Observé dans les affections suivantes :

1 - LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT:

- ⊙ C'est maladie héréditaire de transmission autosomique dominante. **AD**
- ⊙ liée au chromosome 19. Répétitions CTG
- ⊙ ce voit à l'adolescence ou chez l'adulte jeune.
- ⊙ ce manifeste par une myotonie associé à une dystrophie.
- ⊙ l'atteinte concerne essentiellement les muscles de la face, des yeux, des avant bras, des jambes et des pieds et dans ce cas l'atteinte est distale.
- ⊙ l'atteinte cardiaque est systématiquement rechercher.
- ⊙ Associée à : unecataracte, une calvitie, une rétinite pigmentaire, un hypogonadisme ou encore une hypo ou hyper thyroïdie
- ⊙ parfois une hypotonie sévère dans les formes néonatales.
- ⊙ L'évolution est très variable parfois bénigne mais le plus souvent invalidante voir décès brutal.

2-LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE TYPE 2 (DM2):

- ⊙ C'est une maladie héréditaire de transmission autosomique dominante. **AD**
- ⊙ L'anomalie génétique est situé sur le chromosome 03.
- ⊙ Cliniquement : elle est très proche de la maladie de Steinert
- ⊙ Ce manifeste de l'enfance à l'âge adulte (8 à 50 ans)
- ⊙ L'atteinte concerne les muscle proximaux des membres mais on peut avoir une atteinte des muscle distaux, l'atteinte cardiaque est moins fréquente.
- ⊙ Les anomalies des autres organes sont beaucoup plus modérées. *yeux, ouïe, thyroïde, gonades.*

* A la différence de la maladie de Steinert il n'existe pas de phénomène d'anticipation.

3- LES MYOTONIES CONGÉNITALES:

- ⊙ La myotonie est généralisée et diffuse, à l'origine de blocages et de chutes.
- ⊙ Elle s'accompagne d'une hypertrophie musculaire diffuse souvent importante. de transmission autosomique dominante (myotonie de THOMSEN) ou récessive

de type myotonie de BECKER souvent associée à une faiblesse musculaire corrigée par l'exercice.

l'anomalie est portée sur le chromosome 7 et s'exprime sur les canaux chlorés.⁷⁷

***LA MYOTONIE DE THOMSEN : A D**

- ⊙ Le Début est souvent précoce dès la naissance.
- ⊙ Le handicap est plus manifeste à l'âge scolaire ou à la puberté.
- ⊙ Il s'agit d'une myotonie diffuse.
- ⊙ le sujet est enraidie comme une statue avec chute immédiate .
- ⊙ La force musculaire est conservée.
- ⊙ L'évolution : l'espérance de vie est conservée.

***LA MYOTONIE DE BECKER : A R**

- ⊙ Le diagnostic se fait dès l'âge de 5 à 12 ans
 - ⊙ La notion de consanguinité est souvent rapportée mais des cas sporadiques peuvent exister.
 - ⊙ De transmission autosomique récessive.
 - ⊙ La myotonie touche aussi bien le muscle strié que le muscle lisse.
 - ⊙ L'hypertrophie musculaire est diffuse mais prédominante au muscles distaux.
 - ⊙ La maladie évolue de façon imprévisible pendant

20 à 30 ans pour se stabiliser par la suite.

2*LES PARA MYOTONIES Les paramyotonies constituent un groupe d'affection caractérisé par un phénomène paradoxal puisque la myotonie s'aggrave avec l'effort

1-La para myotonie de EULEMBURG:

- ⊙ C'est une affection héréditaire de transmission autosomique dominante .
- ⊙ L'anomalie porte sur le chromosome 17.
- ⊙ qui s'exprime sur les canaux sodiques .
- ⊙ Apparaît dès la naissance.
- ⊙ Ce manifeste par une raideur spasmodique et douloureuse de la tête .
- ⊙ Elle est dite la myotonie paradoxale car elle est aggravée par l'effort .
- ⊙ Elle est électivement déclenchée par le froid
- ⊙ De topographie brachio-facio-lingual.

le froid peut être responsable d'accès paralytiques

prédominant aux membres de façon symétrique mais qui sont rapidement régressives.

-c'est une maladie peu évolutive.

2.Les paralysies périodiques hyperkaliémiques:

- Cette affection apparaît à la deuxième enfance ou à l'adolescence.
- L'accès paralytique survient au repos ou après un exercice important.
- Peut être déclenché par l'exposition au froid et par le jeun.
- L'accès dure de quelques minutes à plusieurs heures.

3.La myotonie fluctuante:

- C'est une canalopathie sodique.
- de transmission autosomique dominante.

-se traduit par une myotonie variable d'un jour à l'autre.

3*LES PSEUDO MYOTONIES : c'est une myotonie pour la quel un des éléments diagnostiques manque:

1. Les pseudo myotonies des electromyographistes:

La myotonie apparaît à l'enfoncement de l'aiguille

2. Les pseudo myotonies au cours des dysthyroïdies:

Dans l'hyperthyroïdie mais le plus souvent en cas d'hypothyroïdie

Dans ce cas la myotonie mécanique manque .

3. la para myotonie motrice :

c'est une myotonie clinique et électrique provoqué par la chloroquine et les hypocholestérolémiants.

V. Traitement :

— Les patients atteints de myotonie légère peuvent gérer leur maladie sans traitement.

- Hygiène de vie, éviter le froid
- En cas d'hyperkaliémie:
- traitement de la crise (kayaksalate)
- traitement de fond: diamox
- éviter les aliments riches en k+

— ⊙ mais dans les cas sévères, le traitement est nécessaire.

⊙ Les médicaments utilisés dans le traitement de la myotonie comprennent:

1 ****Les inhibiteurs des canaux sodiques:** la procaïnamide, la phénytoïne et la méxilétine,

2 les antidépresseurs tricycliques tels que la clomipramine ou l'imipramine,

3 les benzodiazépines,

4 les inhibiteurs calciques.

⊙ **VI. Conclusion :**

le syndrome myotonique permet une orientation diagnostique vers une affection musculaire primitive ou secondaire selon que le tableau clinique est complet ou non d'où l'intérêt d'une étude sémiologique rigoureuse de toute myotonie.