

# **Le syndrome myotonique**

## **I/ Définition :**

- ⊙ La myotonie est une anomalie de la décontraction musculaire après une contraction musculaire normale, lors de la percussion d'un muscle ou même lors d'un examen électromyographique
- ⊙ Elle est favorisée par le froid et s'épuise avec la répétition des gestes.
- ⊙ 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
  2. lors de la percussion du muscle on parle de myotonie provoquée ou mécanique
  3. lors de la pratique d'un examen électromyographique : c'est la myotonie électrique.
- ⊙ Il convient de distinguer :
  - 1/LA MYOTONIE VRAIE
  - 2/LA PARA MYOTONIE
  - 3/LA PSEUDOMYOTONIE

## **II/Physiopathologie :**

- ⊙ Dans la plus part des cas La myotonie est due à des anomalies structurales des canaux ioniques secondaires à des mutations des gènes codant pour les différents domaines qui servent à l'origine de la synthèse de protéine anormale d'où la survenue 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 situer en fonction de la mutation sur les canaux sodique ou les canaux de chlore

## **III/le syndrome myotonique :**

### **A\*la myotonie clinique:**

#### **\*Caractère généraux:**

1. Apparaît après une contraction musculaire. 2. indolore. 3. variable dans le temps: atténué par la chaleur et accentué par le froid. 4. variable dans sa topographie diffuse ou localisé

On peut distinguer :

**Une myotonie immédiate:** d'une grande intensité des les premiers gestes puis diminue voir disparaît à 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 des membres supérieurs:

Le malade qui vient serrer fortement un objet ne peut le lâcher qu'avec difficulté : **c'est la main d'accapareur de GRASSET** ; la myotonie n'existe que lors des fortes contractions et ne gêne pas les petits mouvements.

-au niveau des membres inférieurs: Le blocage de la contraction perturbe particulièrement le début de la montée des escaliers et le malade peut tomber comme un bout de bois.

-au niveau de la face: se voit au niveau des muscles masticateurs et de la langue dont la percussion du bord latéral entraîne l'apparition d'un bourrelet myotonique.

L'atteinte du releveur de la paupière supérieur rend visible la sclérotique au dessus de l'iris réalisant le signe de **DEGRAAFE**. Dans ce cas on aura une **dissociation occulo -palpébrale**

- Au niveau du tronc : Dans ce cas l'atteinte est moins manifeste. L'atteinte des muscles de l'épaule, de la paroi abdominale et du diaphragme entraînera un blocage de la respiration.

**B\*la myotonie mécanique** : La contraction provoquée par la percussion du muscle est anormalement prolongée du fait d'un retard ou une lenteur à la décontraction d'un bourrelet durable.

**C\*la myotonie électrique** : Après une stimulation galvanique d'un muscle on observe un galva tonus durable mais la contraction persiste après le passage du courant et ne disparaît que progressivement.



**Rafale myotonique au cours d'une maladie de Steinert**

- ⊙ **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. cette activité répétitive appelée rafales myotoniques .
- ⊙ Dure de 4 -6secondes et survient lors de l'enfoncement de l'aiguille, de son déplacement et au moment où la contraction musculaire est volontairement relâché : il s'agit du potentiel de fibre et non de potentiel d'unité motrice.

**V/Les principaux syndromes myotoniques:**

**1\*la myotonie vraie** : Qui est défini par la triade myotonie: clinique \_électrique \_mécanique

observé dans **les dystrophies myotoniques : DM1** ou maladie de STEINERT **et DM2**

## 1-la maladie de STEINERT :

C'est maladie héréditaire de transmission autosomique dominante. Liée au chromosome 19.

- ⊙ ce voit à l'adolescence ou chez l'adulte jeune.l'atteinte concerne essentiellement les muscles de la face, des yeux, des avants bras, des jambes et des pieds et dans ce cas l'atteinte est distale.
- ⊙ l'atteinte cardiaque est systématiquement rechercher. Associée à : une cataracte, une calvitie, une rétinite pigmentaire, un hypogonadisme ou encore une hypo ou hyperthyroïdie
- ⊙ parfois une hypotonie sévère dans les formes néonatales
- ⊙ l'évolution est très variable parfois bénigne mais le plus souvent invalidante voir décès brutal.
- ⊙ -La biopsie musculaire comporte des éléments évocateurs : atrophie des fibres de type I, chaînes nucléaires, fibres annulaires, masses sarcoplasmiques.

L'anomalie du chromosome 19 responsable d'une répétition d'un tri nucléotide instable dont la taille augmente avec les générations et avec le degré d'expression génotypique (phénomène d'anticipation).

-il existe trois formes: Une forme habituelle : débute à l'adolescence

- ⊙ Une forme congénitale: débute avant l'âge de 10 ans
- ⊙ la forme mineure : apparait au delà de 50 ans.

## 2- La dystrophie myotonique type (DM2):

- ⊙ C'est une maladie héréditaire de transmission autosomique dominante.
- ⊙ L'anomalie génétique est située sur le chromosome 03.
- ⊙ Cliniquement : elle est très proche de la maladie de Steinert ,se 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.
- ⊙ A la différence de la maladie de Steinert il n'existe pas de phénomène d'anticipation.

**3-les myotonies congénitales:** elle 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 associé a une faiblesse musculaire corrigé par l'exercice. L'anomalie est portée sur le chromosome 7 et s'exprime sur les canaux de chlore.

## \*la myotonie de THOMSEN :

- ⊙ Le Début est souvent précoce dès la naissance. L'handicap est plus manifeste a l'âge scolaire ou a la puberté.

- ⊙ Il s'agit d'une myotonie diffuse indolore. le sujet est enraidie comme un statut avec chute immédiate. La force musculaire est conservée.
- ⊙ L'évolution : l'espérance de vie est conservée.

**\*La myotonie de BECKER :**

- ⊙ Le diagnostic ce fait dès l'âge de 5 à 12ans
- ⊙ La notion de consanguinité est souvent rapportée mais des cas sporadique peuvent exister.
- ⊙ De transmission autosomique récessive.
- ⊙ La myotonie touche aussi bien le muscle strié que les muscles lisses.
- ⊙ L'hypertrophie musculaire est diffuse mais prédominant au muscles distaux.
- ⊙ La maladie évolue de façon imprévisible pendant 20 à 30ans pour se stabilisé par la suite.

**2\*les para myotonies:**

- ⊙ les paramyotonies constituent un groupe d'affection caractérisé par un phénomène paradoxale puisque la myotonie s'aggrave a l'effort

**A/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 déclancher par le froid
- ⊙ De topographie brachio-facio-lingual. le froid peut être responsable d'accès paralytique prédominant aux membres de façon symétrique mais qui sont rapidement régressive.

-souvent associé à une fatigabilité musculaire et à une hyperkaliémie qui la rapproche des paralysies hyperkaliémique périodiques. -c'est une maladie peu évolutive.

**B/Les paralysies périodiques hyperkaliémique:**

- ⊙ -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.

### **C/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:

#### **\*\*Les pseudo myotonies des electromyographistes:**

La myotonie apparaît à l'enfoncement de l'aiguille.

#### **\*\* 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.

#### **\*\* la para myotonie motrice :**

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

Dr Benhamada

Service de neurologie CHU Constantine