

Bonus5-Myopathies

Objectifs CNCI

Hors programme / peut se retrouver dans myosites auto-immunes (cf [Pathologies auto-immunes : aspects épidémiologiques, diagnostiques et principes de traitement.](#)) et Cushing

Recommandations

- Polycopié national : Myopathies

Mots-clés / Tiroirs

NPO / A savoir !

Diagnostic positif = syndrome myogène

- Déficit moteur: bilatéral / symétrique / proximal
- Amyotrophie / myalgies (à la palpation ++)
- Hypotonie
- ROT normaux
- Pas de déficit sensitif associé

Etiologies devant un syndrome myogène

Syndrome myogène constitutionnel

- Dystrophie musculaire progressive (Duchenne)
- Myopathie congénitale ou métabolique

Syndrome myogène acquis (+++)

- **Iatrogène**: D-pénicillamine / **corticoïdes** / AZT / statine
- **Paranéoplasique**: sein / ovaire / utérus / poumon / prostate
- **Endocrinienne**: **Cushing** / dysthyroïdie / hyperparathyroïdie
- **Auto-immune**: connectivite (polymyosite / dermatomyosite)
- **Toxique**: éthylisme chronique
- **Infectieuse**: VIH / EBV / CMV / HTLV-1
- **Idiopathique**

Diagnostic étiologique

Maladie de Steinert

- **Généralités**
 - = Dystrophie musculaire myotonique
 - Maladie héréditaire: transmission autosomique dominante
- **Examen clinique**
 - **Terrain**: rechercher atcd familiaux de mort subite ++
 - **Syndrome myogène**
 - Déficit musculaire **distal**
 - Amyotrophie distale: jambes / avant-bras et mains
 - ROT normaux / pas de déficit sensitif
 - **Myotonie +++**
 - Impossibilité de relâcher le muscle après contraction volontaire
 - Ex: serrer la main et rester bloqué, poignée de porte, etc.
 - **Atteintes systémiques**
 - Aspect émacié et atone du faciès / lèvres éversées
 - Ophtalmo: ptosis ++ / cataracte (BAV)
 - ORL: dysphonie / troubles de la déglutition
- **Examens complémentaires**
 - **ENMG +++**
 - **Détection**: rafales de potentiels de faible amplitude au repos = myotonie
 - **Stimulo-détection**: tracé normal ?
 - **Etude génétique**
 - Mutation = expansion du triplet CTG / après consentement éclairé, etc

- Dépistage prénatal: proposer à 12SA / IVG à proposer si positif
- Pour suivi: cardio +++
 - ECG: recherche allongement du PR / BAV
 - ETT +/- exploration endocavitaire
- Complications et co-morbidités
 - Atteinte cardiaque: trouble de la conduction (BAV ++) / troubles du rythme
 - Atteinte ophtalmo: cataracte / ptosis
 - Atteinte respiratoire: trouble ventilatoire restrictif périphérique
 - Atteinte endocrino: diabète / hypothyroïdie / hyperCa / insuffisance gonadique