

# LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES



## **I- LES DYSTROPHINOPATHIES**

### **A- LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE**



## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### A-LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE

#### **Définitions :**

C'est la plus fréquente et la plus sévère des dystrophies musculaires liées au chromosome X.

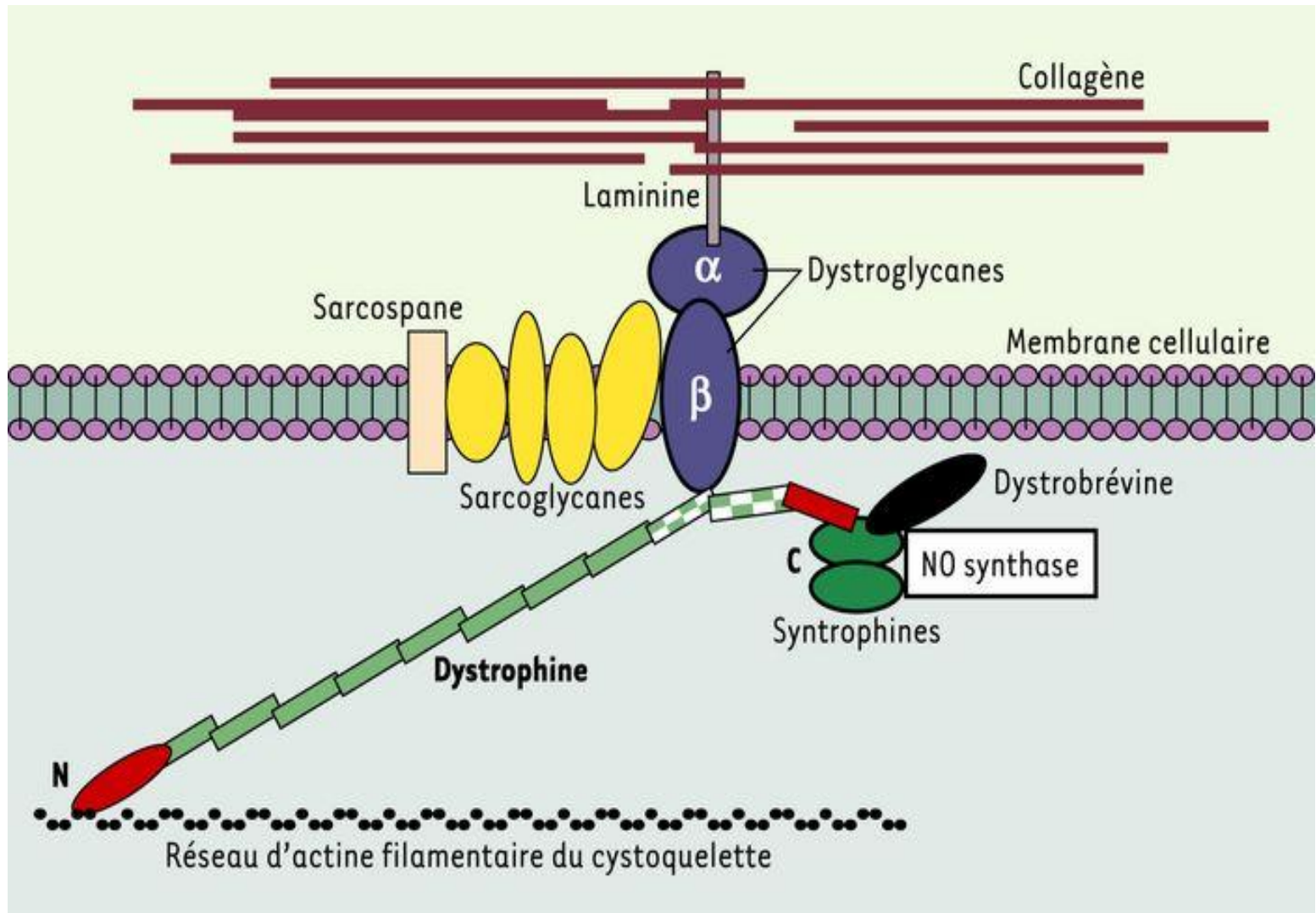
Seuls les enfants de sexe masculin sont en théorie atteints.

L'anomalie génétique est située sur la bande Xp21 du bras court du chromosome X, le gène déficient code pour une protéine localisée à la face interne de la membrane sarcolémique et qu'on appelle : Dystrophine

Celle-ci est détectée normalement dans le cœur, les fibres musculaires lisses, et le cerveau.

Dans la maladie de Duchenne, elle est totalement absente dans les muscles.





## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### A-LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE

#### **Clinique :**

Il existe souvent un retard à la marche qui se fait sur la pointe des pieds vers 15 à 18 mois.



## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### A-LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE

#### Clinique

**La phase de début (3 à 6 ans)** : les troubles de la marche deviennent évidents vers l'âge de 3 ans avec difficulté à courir, à sauter, à monter les escaliers, et chutes fréquentes.

Progressivement s'installe une hyper lordose lombaire avec démarche dandinante.

Il existe un signe de GOWERS : utilisation des mains qui prennent appui progressivement sur les genoux et les cuisses lors du passage de la position accroupie à la station debout.

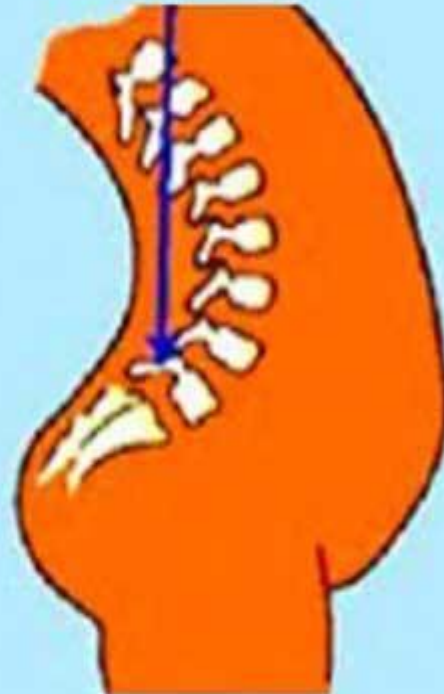
L'hypertrophie musculaire (pseudo hypertrophie) prédomine sur les mollets. Jusqu'à l'âge de 6 ans, le déficit musculaire est surtout proximal, et intéresse beaucoup plus le tronc et la ceinture pelvienne que la ceinture scapulaire.



lordose normale



hyperlordose



Gowers Sign







## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### A-LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE

#### Clinique

**La phase secondaire (6 à 10 ans) :** à l'âge scolaire, les chutes consécutives au déficit musculaire sont un facteur de handicap d'autant plus sévère que l'enfant ne peut plus se relever

Le déficit s'étend plus tardivement aux muscles du cou et les muscles distaux des membres.

Les ROT au début normaux seront plus tardivement diminués ou abolis.



## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### A-LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE

#### Clinique

**Phase de la perte de la marche (après 10 ans):** l'enfant perd la marche souvent après une maladie infectieuse ou un épisode chirurgical à l'origine d'une immobilisation facteur d'aggravation du déficit.

Les déformations supportées par les rétractions musculaires se fixent après la perte de la marche ; les pieds sont en varus équin, coudes fléchis, avec une cyphoscoliose dorsale.



Le  
Pied Bot  
varus  
equin



Кифоз



Сколиоз



Норма

## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### A-LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE

#### Clinique

**Phase finale** : à la fin de la 2eme décennie les malades sont totalement paralysés, les complications du décubitus, la défaillance cardiorespiratoire et urinaires sont responsables de la mort des patients.



## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### A-LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE

#### Clinique

**L'atteinte cardiaque** : est quasi constante au cours de l'évolution : défaillance myocardique et anomalies électriques du rythme et de la conduction.



# **I- LES DYSTROPHINOPATHIES**

## **A-LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE DE BOULOGNE**

### **Clinique**

**Un retard mental** est présent dans 1/3 des cas.



## **I- LES DYSTROPHINOPATHIES**

### **B- LA MALADIE DE BECKER**





## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### B- LA MALADIE DE BECKER

Dystrophie musculaire progressive liée à l'X semblable à la maladie de Duchenne, mais de gravité moindre, la dystrophine existe dans les muscles mais elle est de petite taille ou en quantité anormalement basse.

L'âge de début se situe en moyenne à 12 ans, le déficit musculaire prédomine à la ceinture pelvienne, la marche se fait sur la pointe des pieds.

L'état cardiaque est souvent normal ;

L'évolution est peu invalidante ; l'incapacité à la marche se situe après 30 ans, et le décès à 42 ans en moyenne par pneumopathies.



## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### Examens complémentaires:

#### **Biologie :**

Enzymes musculaires : le taux des CPK est augmenté (10 à 100 fois la normale)

#### **EMG :**

Tracé de type myogène : tracé riche avec potentiels de durée brève, polyphasiques et de petite amplitude, les vitesses de conduction nerveuses sont normales.

#### **Scanner musculaire :**

Montre la prédominance de l'atteinte musculaire sous forme de zones hypodenses.

#### **La biopsie musculaire :**

Atteinte de type dystrophique : présence de fibres nécrotiques, de fibres régénératives de taille variable, avec augmentation précoce et importante du tissu adipeux et interstitiel.

La biopsie musculaire: Depuis la découverte de la dystrophine en 1987, le diagnostic repose sur la mise en évidence d'une absence complète ou quasicomplète de dystrophine sur la biopsie musculaire ainsi que d'une anomalie, d'importance et de taille variables, au niveau du gène DMD codant la dystrophine (analyse génétique).





## I- LES DYSTROPHINOPATHIES

### **Traitement :**

Le but du TRT est d'améliorer la qualité de vie du patient :

Prévenir et lutter contre les rétractions : hydrothérapie, mobilisation passive, appareillage...

Eviter les efforts : kinésithérapie douce

Soutien moral au patient et à sa famille

TRT des infections respiratoires, des troubles du rythme et la conduction cardiaque.

On peut préconiser une corticothérapie de 6 mois : 0,75 à 1,5 mg/kg/ j de prédnisone.

Les thérapies géniques sont un TRT du futur.

Le conseil génétique.

Le diagnostic prénatal par biopsie trophoblastique est possible en vue d'un avortement thérapeutique.



# LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES

- Merci -

