

SYNDROME MYOGÈNE (MYOPATHIQUE)

Dr A. Zouai

DÉFINITION

C'est l'ensemble des signes:

- Cliniques
- Electromyographique
- Biologique
- Histologique

de l'atteinte
primitive ou
secondaire des
muscles striés

- *En dehors* de l'atteinte de la commande nerveuse ou de la jonction neuromusculaire .

SÉMIOLOGIE

- Symptômes musculaires:
 - faiblesse musculaire.
 - Fatigabilité.
 - Crampes et myalgies.
- Examen clinique:
 - Interrogatoire détaillé.
 - Signes d'examen.

***SYMPTÔMES
MUSCULAIRES***

FAIBLESSE MUSCULAIRE

- Souvent décrite de **façon imprécise** .
- Retentir sur les activités motrices courantes : marcher, courir, monter les escaliers, se relever d'un siège, porter des charges lourdes, etc
- Exprimée par des termes de:
 - **faiblesse**
 - parfois de **fatigue**
 - ou même **d'engourdissement**
 - ou plus simplement de **troubles imprécis de la marche** .

FAIBLESSE MUSCULAIRE

- Aux membres inférieurs:
 - Difficulté à la course.
 - L'impossibilité à se relever après accroupissement
 - Difficulté à monter les escaliers.
- Aux membres supérieurs :
 - **une atteinte des racines** peut longtemps passer inaperçue ou être minimisée, en dehors d'un usage intensif professionnel, par exemple l'élévation des bras dans l'utilisation d'instruments lourds.

- Une atteinte de la tête et du cou:
 - Est parfois signalée par l'entourage du patient . **Celui-ci dort « les yeux ouverts »** en cas d'une myopathie FSH.
 - Une attitude de la tête rejetée en arrière est indirectement révélatrice d'un ptosis .
 - Une sensation de vue trouble ou de diplopie oriente vers une atteinte des muscles oculomoteurs .

FATIGABILITÉ

- Cette fatigabilité à l'effort n'est pas rare au cours :
 - Certaines poly myosites
 - Myopathies métaboliques .
- Paralysie périodique dysmétabolique .
- Une thyrotoxicose et les hyperaldostéronismes peuvent également être à l'origine de déficits rapidement réversibles .

CRAMPES ET MYALGIES

- Ces symptômes d'appel méritent d'être précisés par un interrogatoire soigneux.
- Les crampes sont habituellement l'expression d'une souffrance organique du tissu musculaire,, alors que les myalgies isolés sont aussi bien organiques que fonctionnelles .
- C'est dire que l'interrogatoire doit toujours différencier fondamentalement ces deux symptômes.

SIGNES MUSCULAIRES

INTERROGATOIRE DÉTAILLÉ

Il doit préciser :

- les circonstances de la grossesse et de l'accouchement .
- La perception des mouvements fœtaux par la mère .
- Une naissance anormale.
- hypotonie néonatale.
- L'impossibilité de crier .
- Les difficultés de succion, de déglutition et d'alimentation .
- les principales étapes du développement moteur (station assise puis debout , marche) et du développement intellectuel.
- Nature des symptômes.
- Profil chronologique : âge de début, rapidité d'évolution de la symptomatologie.
- Existe-t-il d'autres signes que l'atteinte musculaire ?
- Recherche d'un contexte iatrogène, toxique,

INTERROGATOIRE DÉTAILLÉ

- Histoire familiale :
 - Consanguinité éventuelle .
 - Établissement d'un arbre généalogique .
 - Mise en évidence si possible d'un mode de transmission génétique .
 - Recherche des accidents anesthésiques révélateurs d'une hyperthermie maligne chez le patient ou dans sa famille .

SIGNES D'EXAMEN

- Mode d'examen .
- Les résultats de l'examen .

MODE D'EXAMEN

- Peut être à la fois rapide et complet si l'on procède à quelques manœuvres simples, tout en appréciant visuellement l'amyotrophie des divers segments de membres.
- On demande au sujet dévêtu et debout de:
 - se mettre sur *la pointe* des pieds puis *sur les talons* ;
 - S'accroupir et de se relever ;
 - Serrer et de desserrer la main de l'examineur .
 - Maintenir étendus en abduction ses

- En position allongée sur le dos :
 - d'élever simultanément les quatre membres et de les rabaisser
 - puis s'asseoir les bras croisés.
 - On apprécie la force d'extension, de flexion et de rotation des muscle du cou, ainsi que les muscles de l'abdomen.

- Cet examen rapide et malgré tout systématique permet d'apprécier les éléments suivants :
 - **les muscles de l'extrémité céphalique** * atrophie de la face
 - exemple
 - fasciculations
 - * ptosis par
 - * atrophie et

- **les muscles de la ceinture scapulaire :**
 - *décollement des omoplates (scapula alata)
 - * atrophie des biceps ou des pectoraux .
- **Les muscles de la main :**
 - *en particulier l'atrophie de l'éminence thénarienne ,
 - * la présence éventuelle d'une myotonie spontanée et de percussion .
- **L'atrophie du quadriceps .**
- **La démarche dandinante** par faiblesse de la ceinture pelvienne .
- **L'atrophie des muscles distaux** des membres inf avec ou sans **steppage** ou inversement une pseudo hypertrophie des mollets et des rétractions .

LES RÉSULTATS DE L'EXAMEN

- Ainsi la simple observation du malade, au repos, puis en action, étudiant surtout l'attitude générale, les altérations posturales, la démarche est d'une importance dgc essentielle. Elle peut quelquefois orienter d'emblée.

1 - DÉFICIT MOTEUR

- Son appréciation doit tenir compte de la coopération du patient et aussi de la douleur musculaire ou articulaire associée .
- Il faut savoir que les affections articulaires faussent l'examen, même qu'elles peuvent être responsables d'une amyotrophie par non utilisation ou par atteinte musculaire liée à la maladie elle-même par eux au cours des RP

Déficit moteur.++++

- * Il constitue le symptôme essentiel du syndrome myopathique;
- * n'affectant pas de la même façon les différents groupes musculaires
- * En règle bilatéral et symétrique, à prédominance proximale;

Coté de 0 à 5 selon la classification du **Medical Research Council (MRC)**:

0 : Pas de mouvement

1 : Ébauche de contraction

2 : Mouvement actif après élimination de la gravité

- Prédomine à la racine des membres et sur la musculature axiale **ceinture pelvienne et muscles paravertébraux** .
- **Ceinture scapulaire et nuque :**
Déficit des deltoïdes, des biceps et triceps brachiaux scapula alata (décollement des omoplates par paralysie des grands dentelés) Déficit des fléchisseurs de la nuque.

- D'autres muscles peuvent être atteints, plus rarement :

Muscles de la face

- Orbiculaires des paupières
- Releveur de la paupière supérieure (ptosis)
- Muscles oculomoteurs ou pharyngo-laryngés

Muscles distaux

Muscles respiratoires (syndrome restrictif)

Muscle

2. MODIFICATIONS DU VOLUME MUSCULAIRE

Amyotrophie:

- Même topographie que le déficit moteur (proximal et bilatéral) et sévérité variable,
- Parfois masquée par le panicule adipeux
- Parfois absente (myopathies métaboliques)

Hypertrophie, plus rare, concernant surtout les mollets.



3- ABOLITION DU RÉFLEXE (OU CONTRACTION) IDIO-MUSCULAIRE :

La contraction musculaire normalement
provoquée par la percussion du muscle
est abolis

4. ANOMALIES DE LA DÉCONTRACTION MUSCULAIRE

Myotonie:

- Lenteur de la décontraction musculaire, **indolore** . **Spontanée** (le patient desserre lentement un objet ou la main de l'examineur) **ou provoquée** (par percussion de l'éminence thénar : le pouce se met en adduction et ne revient que lentement à sa position initiale).
- **Inconstante**, ne s'observe que dans certaines myopathies.

AUTRES SIGNES

Rétractions tendineuses.

Atteinte cardiorespiratoire:

L'atteinte cardiaque:

- Doit être systématiquement recherchée.
- Elle conditionne souvent le pronostic vital
- A une valeur pour le diagnostic étiologique.
- On peut rencontrer des troubles du rythme ou une myocardiopathie (plus souvent dilatée qu'hypertrophique)

L'atteinte respiratoire

Secondaire à l'atteinte du diaphragme et/ou des muscles intercostaux,

SIGNES NÉGATIFS

- Pas de troubles sensitifs.
- Pas d'abolition des réflexes ostéo-tendineux (sauf à un stade évolué, quand l'amyotrophie ne permet plus d'obtenir la réponse)
- Pas de fasciculations

***LES EXAMENS
COMPLEMENTAIRES:***

1. Enzymes musculaires

- Leur élévation est le reflet de la nécrose de la fibre musculaire
- Il est préférable de se limiter à la créatine kinase (CK),
- Cette analyse doit être faite à distance d'un traumatisme (EMG par exemple) et de tout effort (48 à 72 heures)
- D'une manière générale, la normalité des enzymes musculaires ne doit pas remettre en cause le diagnostic de myopathie et une élévation modérée du taux n'est très spécifique.

2. Electromyogramme

- N'est pas systématique
- Surtout utile dans les cas où l'examen clinique ne permet pas de différencier entre une atteinte neurogène et une atteinte myogène.
- Le tracé myopathique est caractéristique:


Au repos:

un silence électrique.

Salves myotoniques.

Potentiels de fibrillation: excitabilité anormale des fibres musculaires (myosites)

À la contraction volontaire:

les unités motrices sont sollicitées au maximum 
un tracé trop riche contrastant avec des potentiels de
durée brève (inférieure à 4 ms) et d'amplitude
diminuée

3. Imagerie musculaire

- **Le scanner :**
 - le volume des muscles, la densité du muscle, calcifications intraparenchymateuses (dermatomyosite de l'enfant), un muscle hypertrophique et de le différencier d'une pseudohypertrophie
 - Il aide à apprécier l'asymétrie ou la sélectivité de l'atteinte musculaire, éléments précieux pour le diagnostic étiologique. Enfin, il permet le choix du site de la biopsie.
- **L'IRM:**
 - Indiquée au cours des myopathies inflammatoires (hypersignaux intramusculaires en relation avec l'inflammation focale)
 - Elle permet aussi de localiser au mieux le site de la biopsie
 - Elle est parfois utile pour suivre l'efficacité du traitement (réduction du nombre d'hypersignaux)

4. Biopsie musculaire

- Permet d'affirmer le diagnostic d'une atteinte musculaire et de préciser l'étiologie.
- Le choix du site de prélèvement n'est pas neutre.
- Il est indispensable de choisir un muscle suffisamment pathologique pour être informatif, mais pas trop atrophié afin de ne pas aboutir à une « biopsie blanche » (prépondérance de la dégénérescence fibroadipeuse)
- Pour cela, on dispose de l'analyse clinique et éventuellement de l'imagerie musculaire.
- Les muscles habituellement prélevés sont le deltoïde, le biceps brachial et le quadriceps.

5. Génétique moléculaire

- La recherche d'une mutation sur un gène se fait dans le tissu musculaire ou dans le sang.
- On analyse l'ADN nucléaire ou mitochondrial
- L'identification des gènes en cause, lorsqu'elle est possible, déchiffre le défaut génétique primaire.

ETIOLOGIES

- Les maladies musculaires se répartissent en deux grands groupes :
 - les myopathies d'origine génétique.
 - les myopathies acquises.

I - les myopathies d'origine génétique :

- **les dystrophies musculaires** : du fait d'une altération d'un de leur constituant, les fibres musculaires se détruisent progressivement ;
- **les myopathies congénitales** : anomalie du développement et de la maturation des fibres pendant la période foetale ;
- **les myopathies métaboliques** : dysfonctionnement de la voie de dégradation des sucres (glycogénoses), du métabolisme des graisses (lipidoses) ou de la chaîne respiratoire (maladies mitochondriales) ;

II. Myopathies acquises

Surviennent sur un muscle antérieurement sain

A/ Myopathies inflammatoires

- Polymyosites
- Dermatomyosites
- Myosites à inclusions

B/ Myopathies toxiques et médicamenteuses

Statines / Corticoides / Antirétroviraux

C/ Myopathies endocriniennes

Dysthyroïdies / Maladie de Cushing

D/ Myopathies infectieuses

Myosites virales / Myosites parasitaires