

# Les dystrophies musculaires

---

- I. **DEFINITION** : Les dystrophies musculaires constituent un groupe hétérogène d'affections d'origine génétique, liées à une dégénérescence primitive du tissu musculaire. Cette dégénérescence primitive du tissu musculaire, se traduit sur le plan clinique elles se manifestent essentiellement par une faiblesse progressive des muscles striés squelettiques, et le plan histologique par des anomalies dystrophiques révélées par la biopsie musculaire.
- II. **DIAGNOSTIC** :
  - a) **Interrogatoire** :
    - l'âge de début : naissance, petite enfance, adolescence et adulte.
    - La topographie de l'atteinte musculaire : proximale, distale, proximo-distale, distribution particulières...
    - Le mode d'évolution : rapide, lentement progressive ...
    - L'existence de signes associés : rétractions tendineuses, atteinte cardiaque, oculaire, ou une atteinte du système nerveux centrale (encéphalique)
    - Des antécédents familiales d'atteinte myogène, ou un retard des acquisitions motrice pour les enfants.
  - b) **Examen clinique** :
    - **Un déficit moteur** (apprécier par le testing musculaire) le plus souvent a prédominance proximale, intéressant : les muscles de la ceinture pelvienne et de la ceinture scapulaire, ainsi que muscles paravertébraux et de la nuque.
    - Le signe du tabouret :
    - Le signe de Gowers : des difficultés à se relever de la position allongée au sol
    - marche dandinante :
    - Certaines signes spécifiques a certains phénotypes ;
      - une hypertrophie surtout des mollets :
      - un déficit a prédominance facio-scapulaire (Scapula Alata),
      - une myotonie.
  - c) **Examens complémentaires** :
    - Dosage de la créatine kinase (CK), ou créatine phosphokinase (CPK) : très élevée au début de certaines myopathies (de Duchenne, de Becker).
    - Électromyogramme(ENMG) : son rôle est : de confirmer le diagnostic, de précise la topographie des anomalies (proximale, distale, symétrique ou asymétrique ...).
    - Biopsie musculaire / Immun histochimie : examen fondamental
    - Imagerie musculaire :
    - Génétique : identification des gènes (prélèvement du tissu musculaire ou sanguin)
    - d'autres examens complémentaires sont nécessaires ; l'imagerie musculaire, échocardiographie, ECG et EFR.

### III. FORMES CLINIQUES :

1. **LES DYSTROPHINOPATHIES** : Les dystrophinopathies sont des affections musculaires liées à des mutations dans le gène de la dystrophine. Ce sont des pathologies récessives liées à l'X dont les formes les mieux connues sont : Les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker.

→ Autres formes : cardiomyopathie isolée, intolérance à l'effort, femme porteuse symptomatique, hyperCKémie isolée.

#### a) Dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) :

→ **Clinique** :

- se révèle dans la petite enfance (3-4 ans) par : des difficultés à la marche, marche sur les pointes des pieds, course difficile, difficultés dans les escaliers, des chutes.
- une marche dandinante
- signe de Gowers.
- Une pseudohypertrophie des mollets
- Des rétractions tendineuses des membres inférieurs.
- Des déformations rachidiennes, une hyperlordose, scoliose.
- Ces difficultés évoluent jusqu'à la perte totale de la marche vers l'âge de 8-10 ans.
- Autres : atteintes respiratoires et cardiaques.

→ **Examen complémentaire** :

- Les créatines kinases sont très élevées.
- Biopsie : nécroses-régénérations des fibres musculaires et une involution fibroadipeuse du muscle. (il est possible que le muscle soit entièrement remplacé par de la fibrose et du tissu adipeux).
- Immunohistochimie : permet d'établir le diagnostic : une absence quasi totale de dystrophine chez les patients.

→ **L'évolution** : les patients décèdent souvent avant 20 ans.

#### b) Dystrophie musculaires de Becker :

→ **Clinique** : se révèle à l'adolescence ou plus tardivement, l'atteinte musculaire plus lentement progressive (moins sévère que la DMD).

- Hypertrophie des mollets et les crampes.
- atteinte cardiaque sévère, voire inaugurale (surveillance cardiologique étroite)

→ **Examen complémentaire** :

- dosage du taux de créatines kinases (CK) : très élevé (supérieur à 10 fois la normale), extrêmement élevé (50 fois la normale).
- Biopsie: Lésions chroniques la variation de taille des fibres ou des anomalies minimales/ immunohistochimie ; diminution de la quantité de dystrophine

→ **Evolution** : l'autonomie est conservée très longtemps, la perte de marche est variable mais se situe généralement au début de l'âge adulte.

### 📌 TRAITEMENT DES DYSTROPHINOPATHIES : Aucun traitement curatif

- kinésithérapie pluri hebdomadaires permettent d'améliorer la tonicité musculaire et de lutter contre les rétractions de l'ensemble des articulations

- Atelles de posture nocturne
- Scoliose : traitement orthopédique
- activité physique douce
- Prise en charge des complications cardiaques et respiratoires.
- la thérapie génique, et thérapies cellulaires : en cours d'expérimentation.

## 2. MYOPATHIES DES CEINTURES (LIMB-GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY « LGMD »)

Les myopathies des ceintures constituent un groupe hétérogène sur le plan clinique que génétique : caractérisés par :

- un début dans la deuxième ou la troisième décennie, et une évolution lentement progressive.
- Sur le plan clinique : déficit moteur proximal, épargnant les muscles distaux, faciaux et oculomoteurs (difficultés à monter des escaliers, difficulté à porter des charges lourdes).
- Biopsie : lésions histologiques dites « dystrophiques » ; l'existence d'une nécrose des fibres matures, suivie par une régénération, qui se succèdent en permanence.
- Autres examens : Le dosage des créatine-kinases (CK) élevé , ENMG peu d'intérêt
- On distingue les formes autosomiques dominantes, et les formes récessives.

## 3. LES DYSTROPHIES FACIO-SCAPULO-HUMERALES (FSHD POUR FACIO-SCAPULO-HUMERAL DYSTROPHY) « LANDOUZY ET DEJERINE ».

- l'atteinte étant typiquement limitée aux muscles faciaux et de la ceinture scapulaire
- Aspects cliniques:
- L'âge de début le début est dans l'adolescence et l'évolution très lentement progressive.
- Le diagnostic est souvent établi qu'entre 30 et 40 à l'occasion d'une consultation pour une gêne fonctionnelle et douloureuse de la ceinture scapulaire.
- phénotype clinique est caractéristique à la face et la ceinture scapulaire
- Face :
- À la ceinture scapulaire, déficit et atrophie portent sur les muscles fixateurs de l'épaule : grand dorsal, trapèzes, rhomboïdes et grand dentelé;
- L'atteinte brachiale est proximale intéressant les biceps, brachial antérieur et triceps, d'où résulte une atrophie humérale contrastant avec l'aspect normal ou hypertrophique de l'avant-bras.

## 4. LES MYOPATHIES OCULOPHARYNGEES

- Le début tardif, après 50 ans
- Une atteinte limitée :
- à la musculature oculaire extrinsèque : ptosis, qui est bilatérale parfois asymétrique (déficits des releveurs des paupières)
- Et aux muscles pharyngolaryngés : dysphagie,
- Un déficit axial du cou et proximal des membres
- génétiques : confirme le diagnostic

5. LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE D'EMERY-DREIFUSS (EDMD POUR EMERY-DREIFUSS MUSCULAR DYSTROPHY) :

- débute dans l'enfance ou l'adolescence, l'importance des rétractions et la constance de l'atteinte cardiaque) la caractérisent.

6. DYSTROPHIES MYOTONIQUES :

- On distingue :
  - DM1 qui correspond à la maladie de Steinert ; Steinert décrit la dystrophie myotonique avec un tableau caractéristique de transmission de type autosomique dominant
  - DM2 ou myopathie myotonique proximale (*proximal myotonic myopathy ou PROMM*).  
*Comme la DM1 elle est de transmission dominante , avec des caractères sont différents .*