



**Orientations
diagnostiques et
thérapeutiques devant un
syndrome myogène**

+ PLAN



- Circonstances de découverte
- Deux diagnostics de « salle d'attente »
- Explorations complémentaires
- Principales orientations

+ Prévalence MNM

■ Chez les moins de 20 ans

1/ DMD: 26/100 000

2/ AMS: 11,2/100 000

■ Chez les plus de 20 ans:

1/CMT: 40/100 000

2/ FSH: 5/100 000

3/ Steinert: 3-5/100 000





Circonstances de découverte



■ Facile :

- Déficit musculaire proximal avec modification du volume musculaire et CPK élevés histoire familiale de myopathie
- Rhabdomyolyse non traumatique

■ Plus difficile :

- Fatigabilité et/ou douleurs musculaires d'effort
- diminution des performances physiques
- mauvaise récupération motrice après fracture, claquages ou entorses à répétition
- lombalgies, cervicalgies
douleurs articulaires (épaules, genoux,)

+ Circonstances de découverte



■ Difficile (suite) :

Ptosis +/- ophtalmoplégie
troubles « bulbaires » : déglutition, phonation ...

Cardiomyopathie

Atteinte du SNC au 1er plan

Élévation isolée de CPK



+ Deux diagnostics de « salle
d'attente »

Myopathie facio-scapulo-humérale

Dystrophie myotonique de Steinert

FSH:

SELECTIVITE

ASYMETRIE

ATTEINTE FACIALE



FSHD







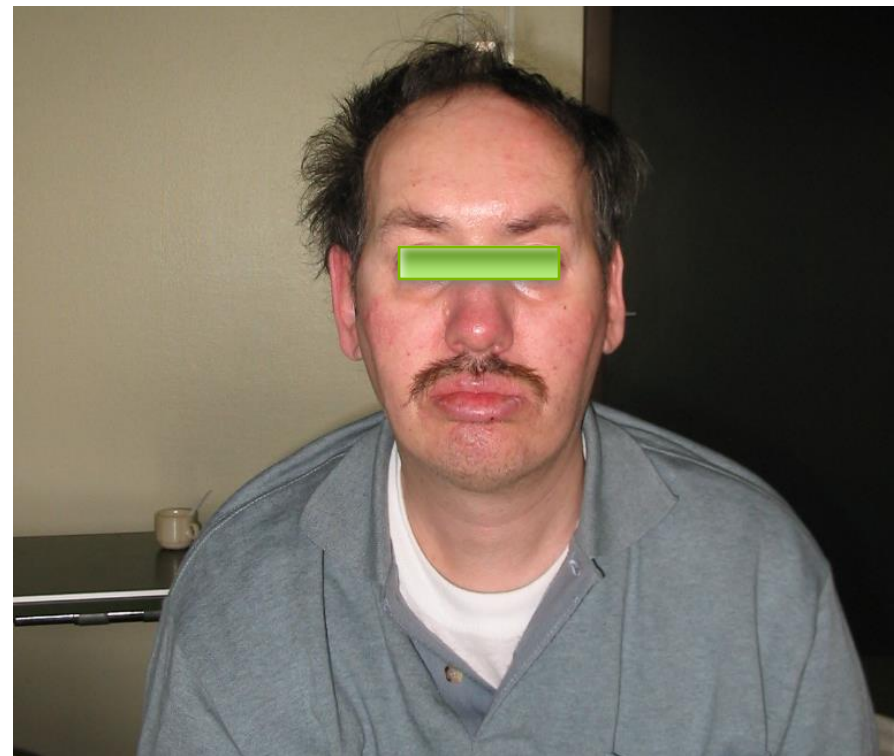
B Eymard



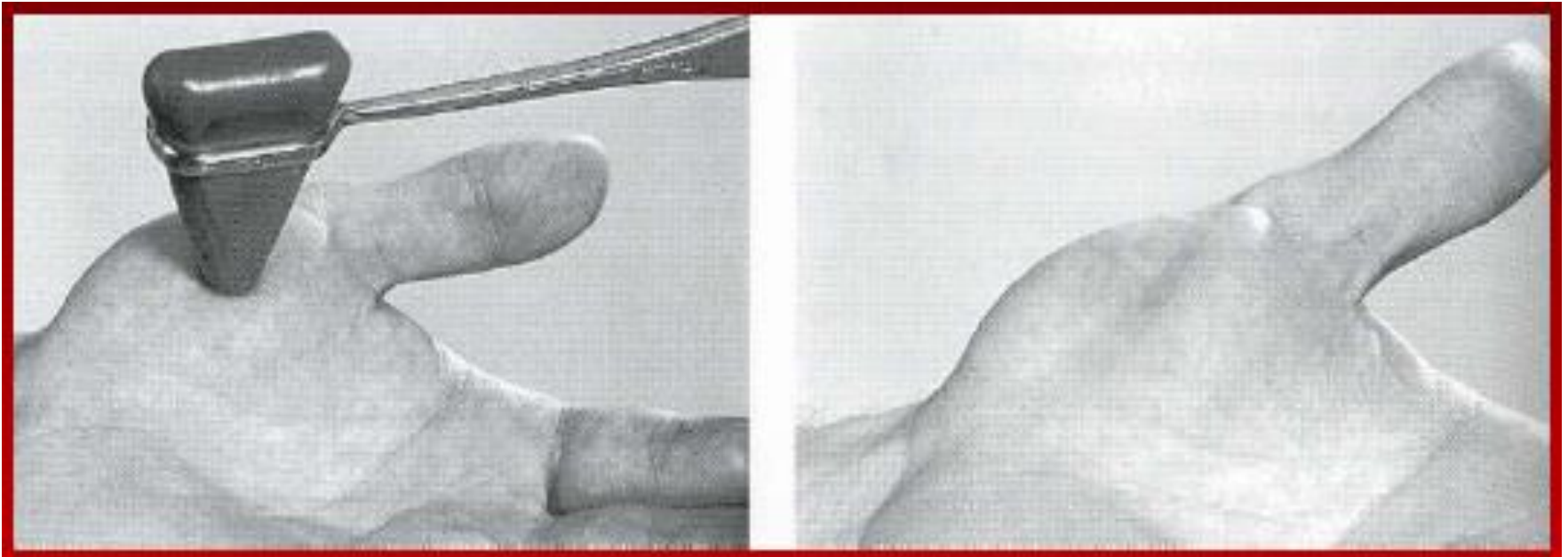
+ FSH



Steinert



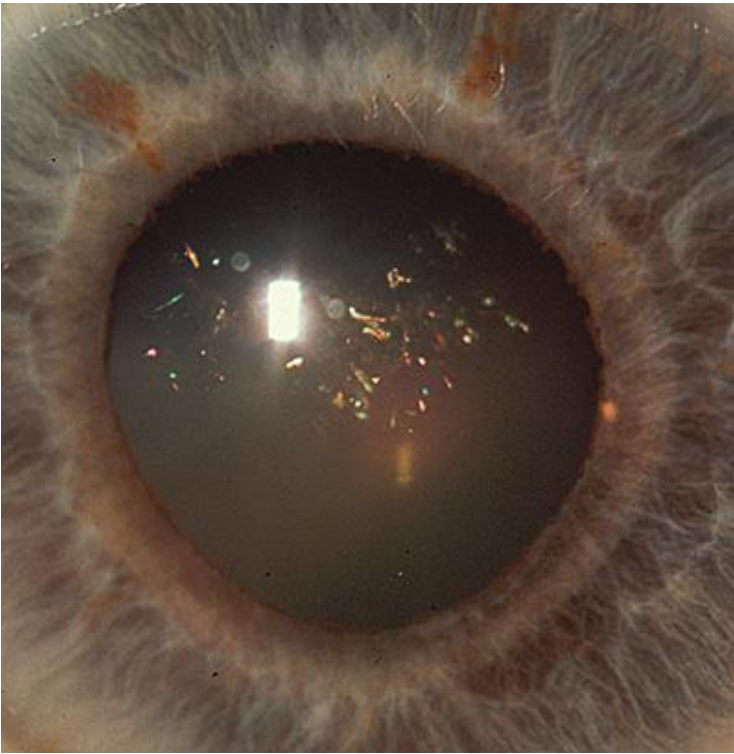
Steinert: myotonie distale



+ Myotonie distale:



+ Steinert





Examen clinique

Le muscle, mais pas que...

Déficit en CPT2

- 20-30 ans
- Myalgies, myoglobinurie, rhabdo post-effort.





+ Explorations
complémentaires



CPK

- **Causes traumatiques** : traumatisme direct (sports de combat, chute, injection intramusculaire) ou ischémique (crush syndrome), immobilisation prolongée.
- **Excès d'exercice musculaire** : coup de chaleur des militaires, séances de musculation mal conduites.
- **Causes infectieuses** : contexte fébrile, d'origine virale ou bactérienne.
- **Causes toxiques** : stupéfiants (cocaïne, héroïne), myopathie alcoolique aiguë ou chronique, piqûre de serpents ou d'insectes, toxiques alimentaires (champignons).
- **Cause médicamenteuses** : statines, fibrates, bêta-bloquants, isoniazide, valproate, émétine, zidovudine, diurétiques thiazidiques (avec hypokaliémie).
- **Causes endocriniennes** : hypo ou hyperthyroïdie, hypo ou hyperparathyroïdie, hypokaliémie, hyponatrémie, hypercorticisme, insuffisance surrénalienne.
- **Autres causes** : cancers, prélèvement sous garrot chez l'enfant, grossesse et accouchement, sujets de race noire.





Autres explorations biologiques



Bilan inflammatoire et autoimmunitaire

- (pathologies inflammatoires et/ou immunitaires acquises): DOT myosite, anti HMG-CoA reductase

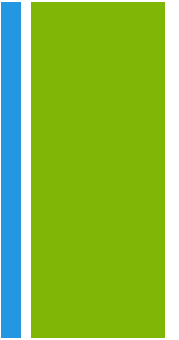
Bilan endocrinien

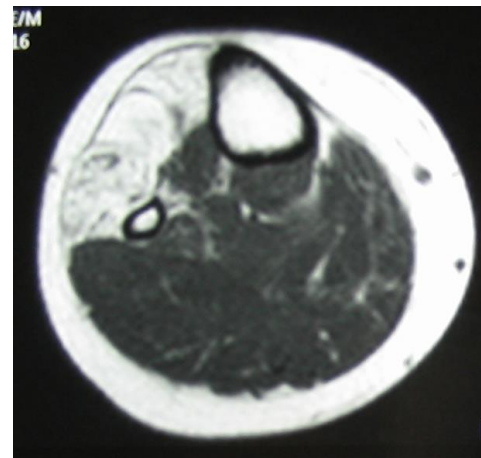
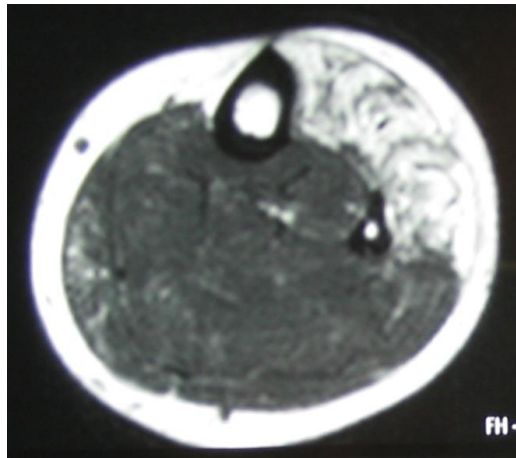
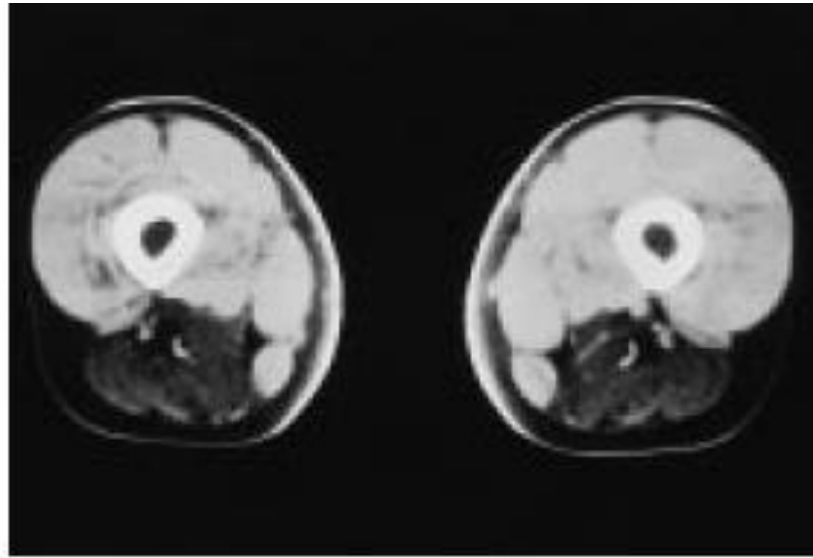
- (affections thyroïdiennes, parathyroïdiennes, surrénaliennes, hypophysaires)

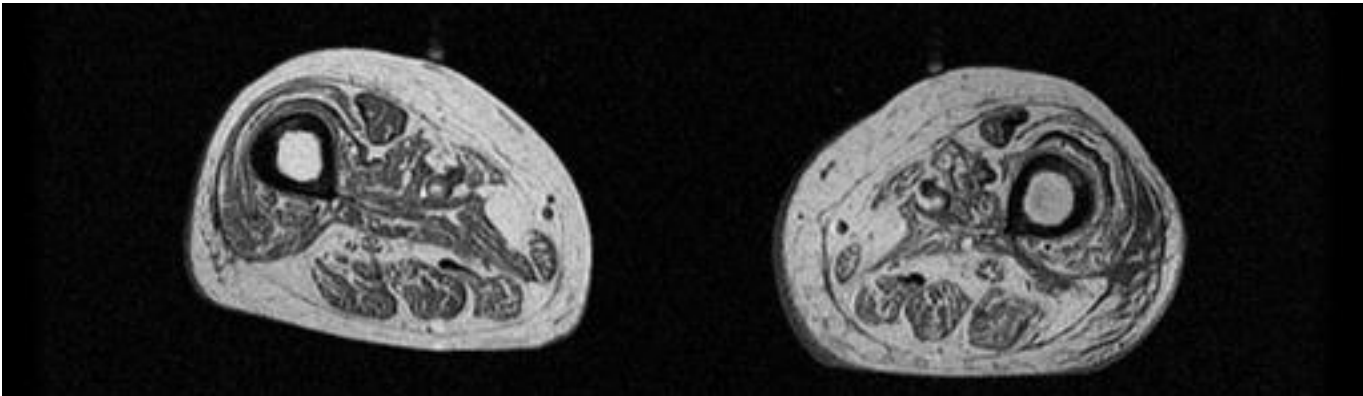
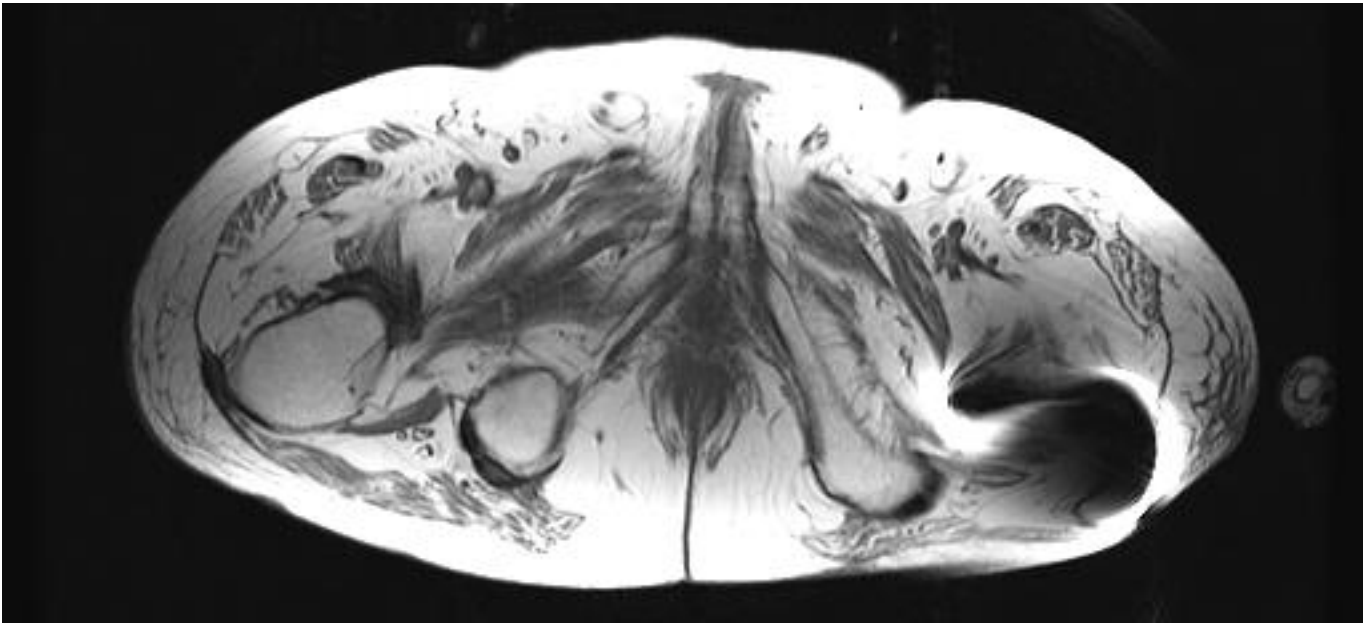
Bilan métabolique spécifique (lactates, carnitine, acides gras etc.)

+ Imagerie musculaire

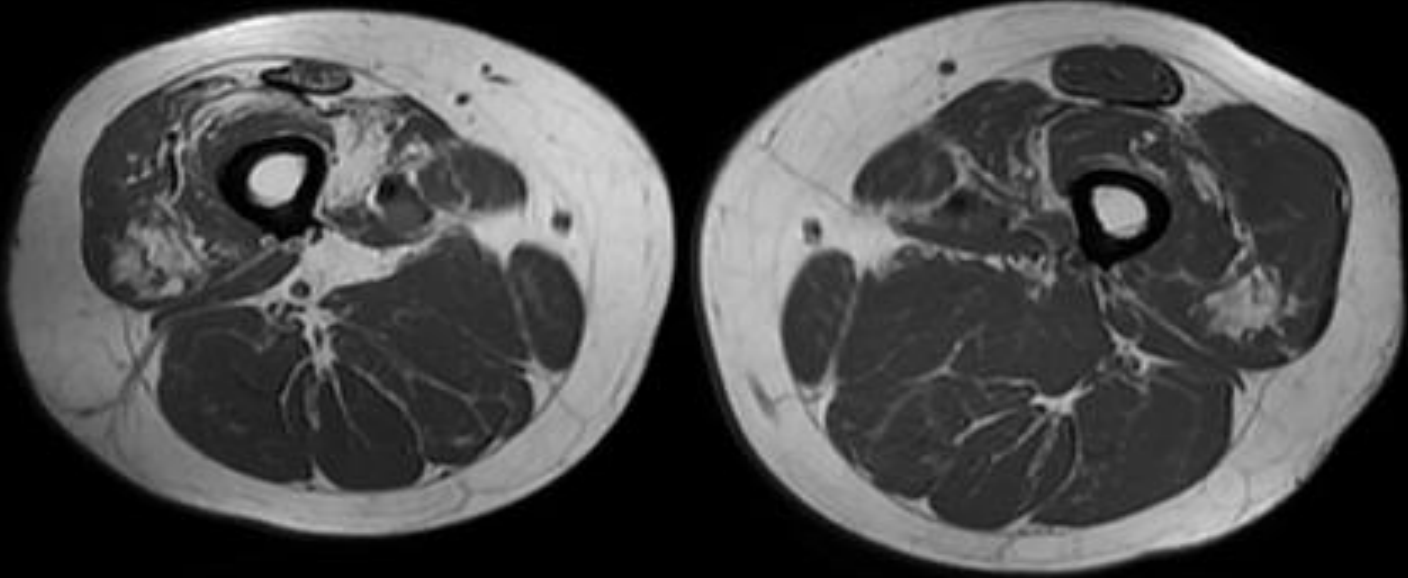
- IRM > scanner
 - T1, T2 FAT SAT
- Cartographie
- Choix d'un site de biopsie



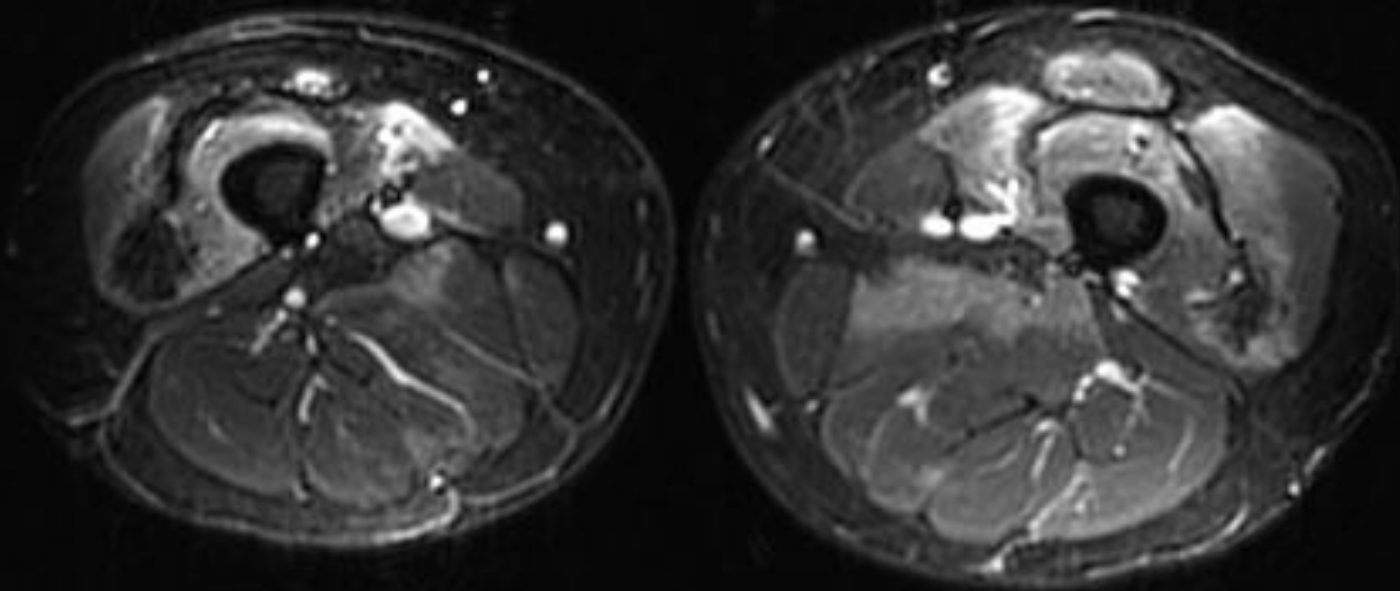




T1



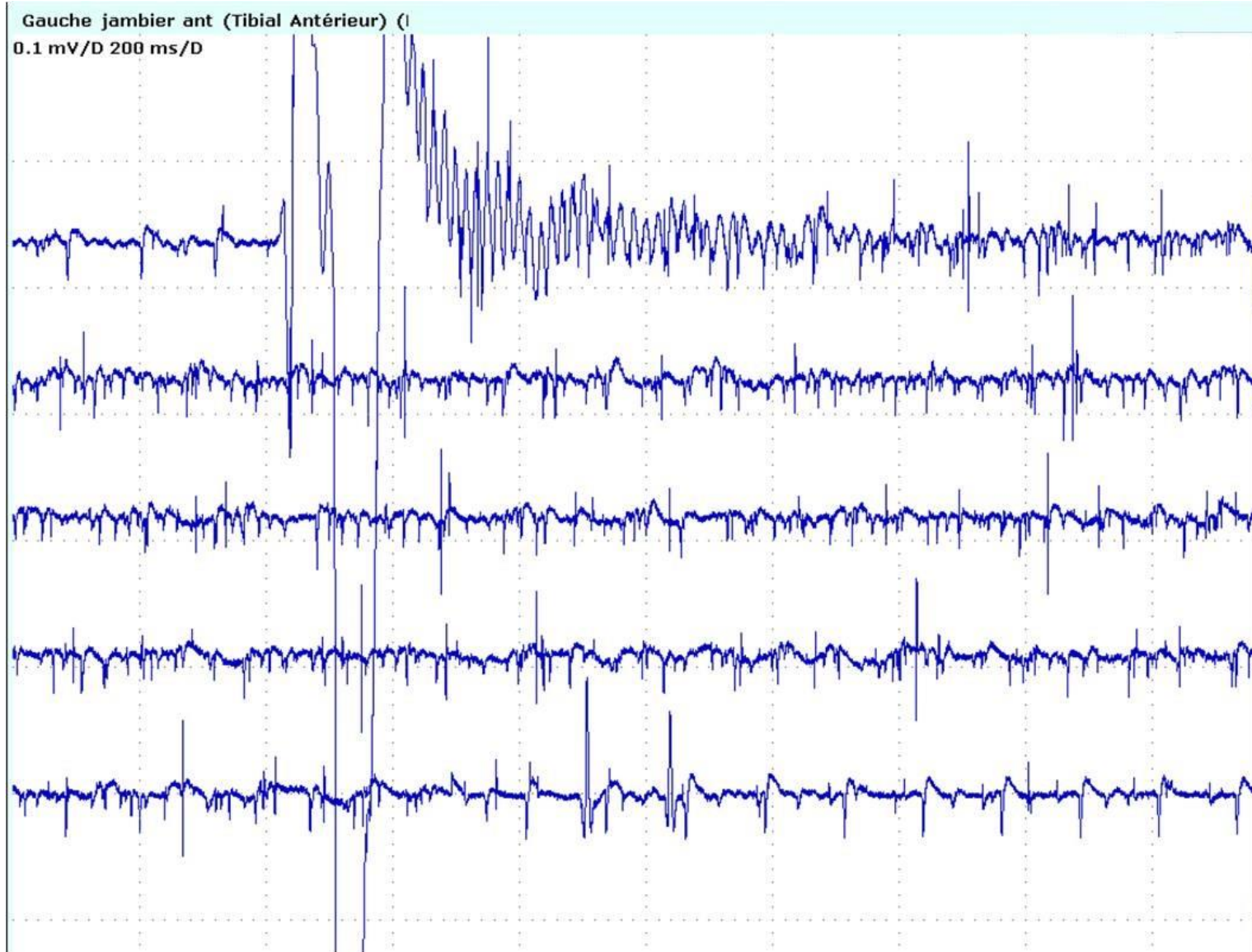
T1



T2 STIR



Fibrillations et pointes positives



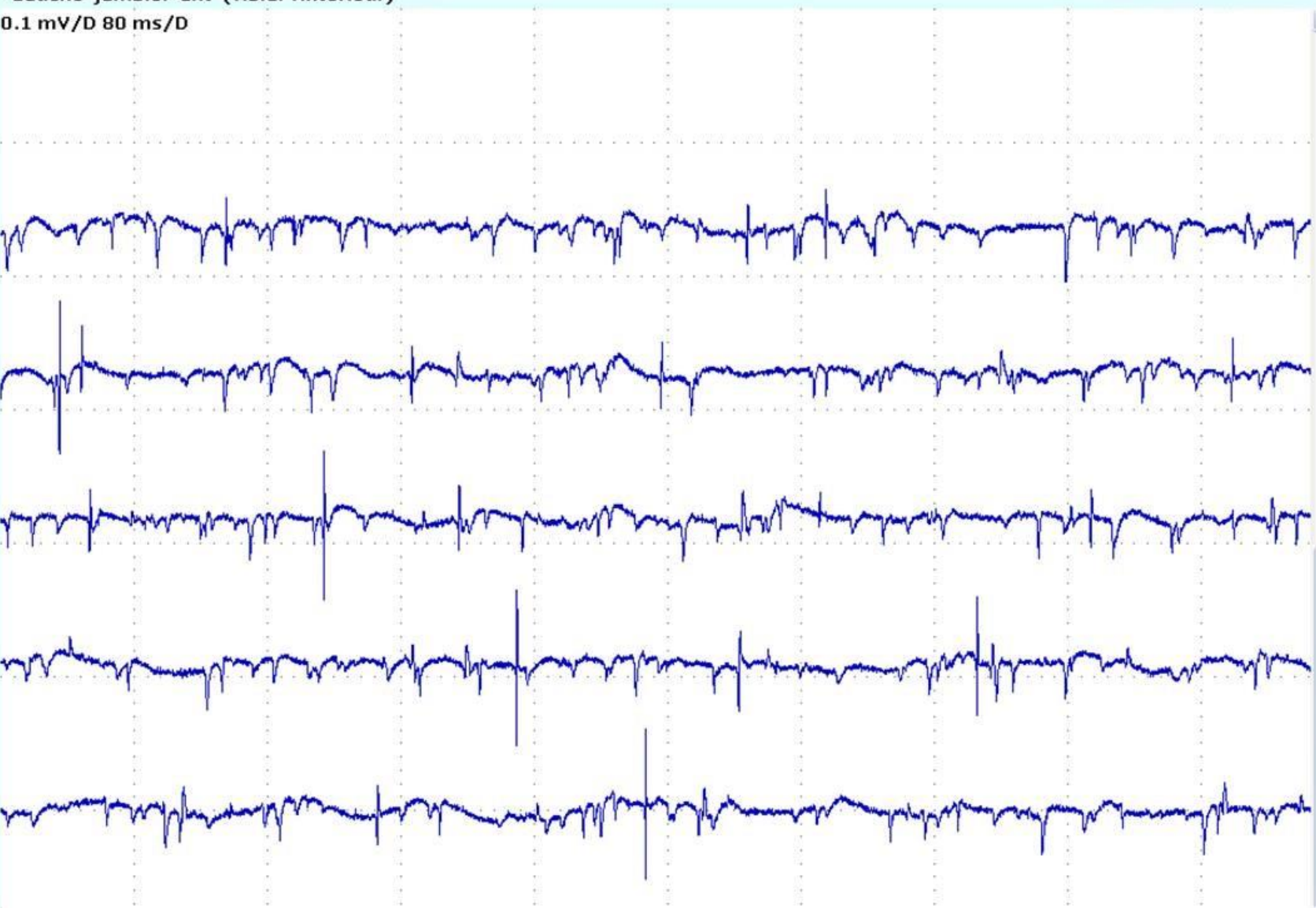


Fibrillations et pointes positives

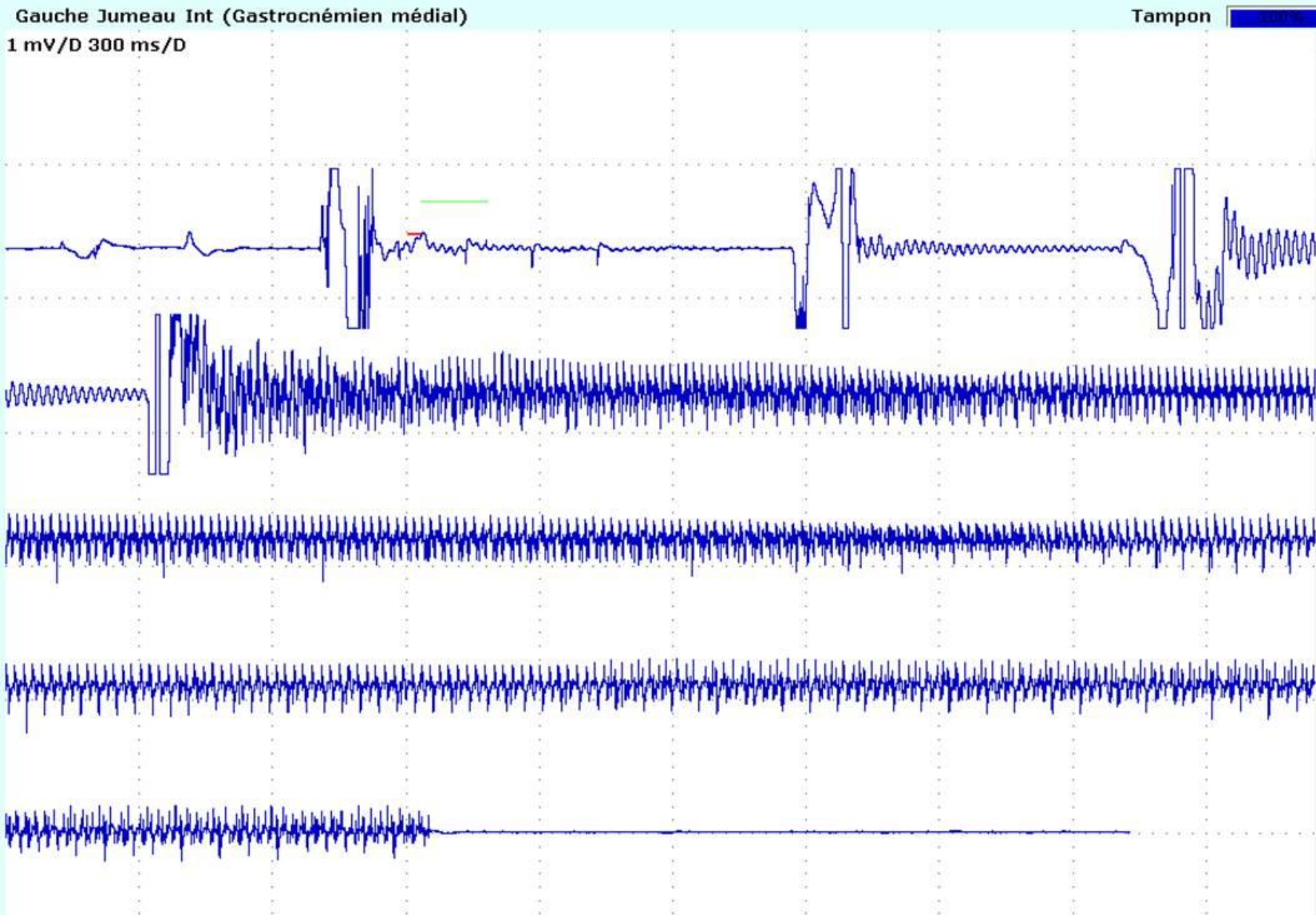


Gauche jambier ant (Tibial Antérieur)

0.1 mV/D 80 ms/D

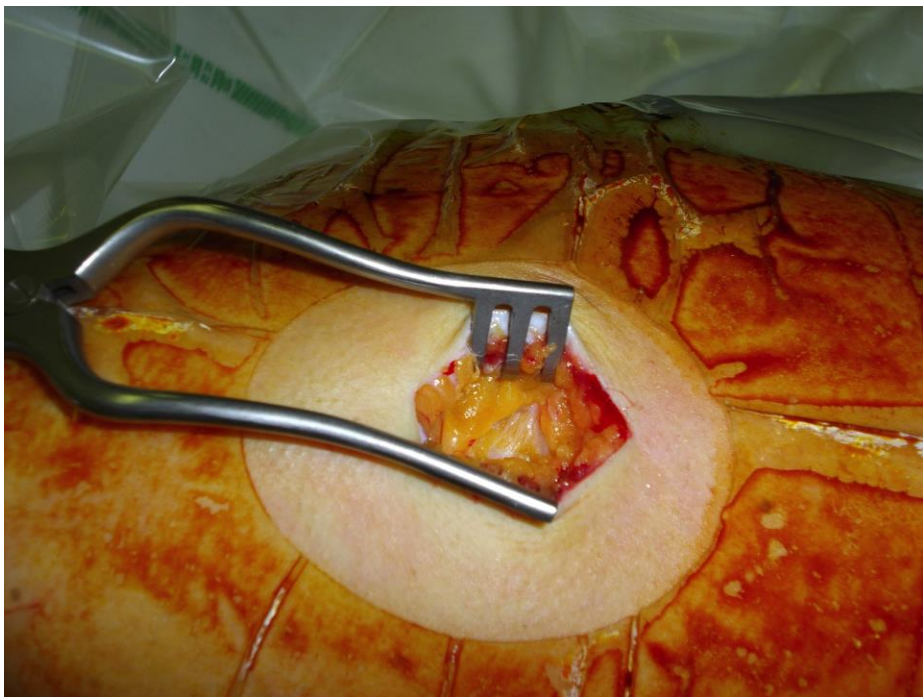
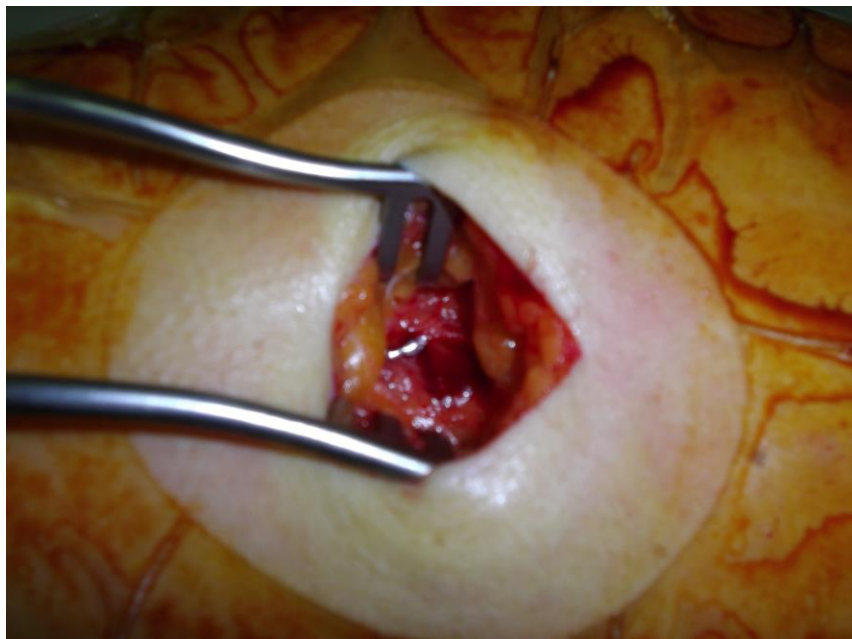


+ Décharges répétitives complexes

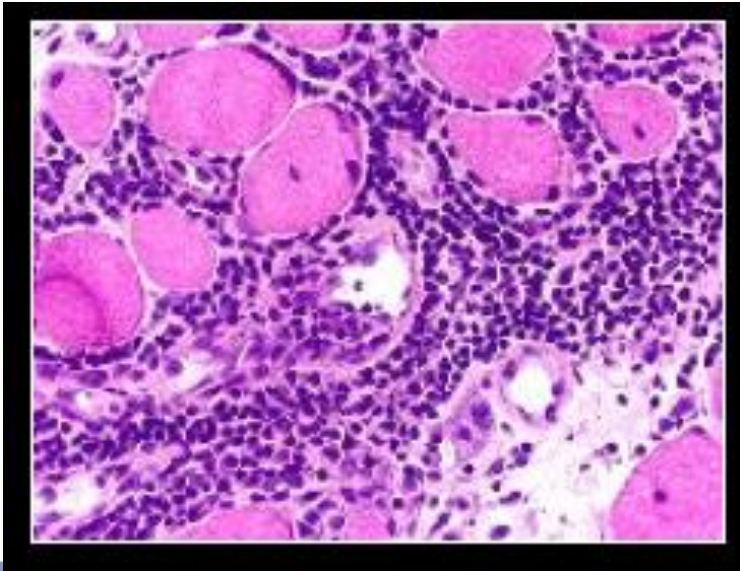


+ AS: diagnostic différentiel

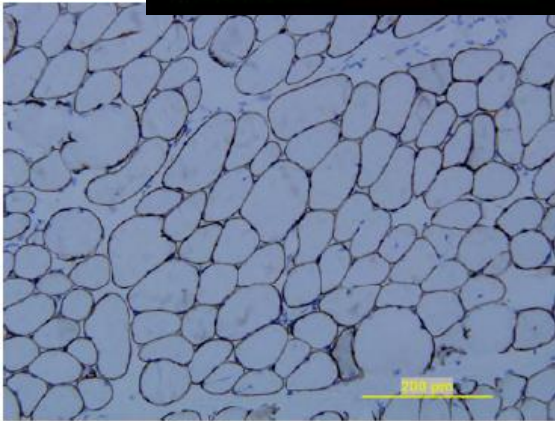
Dystrophies	Dystrophinopathies
	Dystrophie oculo-pharyngée
	Dystrophie facio-scapulo-humérale
	Emery-Dreifuss
Myopathies congénitales	Myopathie centronucléaire
	Myopathie à bâtonnets
	Myopathies myotubulaires
Myopathies métaboliques	Maladie de Pompe
	Déficit en enzyme débranchante
	Déficit en carnitine
Myopathies toxiques	Chloroquine, AZT, colchicine, statines, clofibrate,
Myopathie de réanimation	
Myopathie amyloïde	
Myopathies infectieuses	Toxoplasmose
	Trichinose
	Myosite à HTLV-1



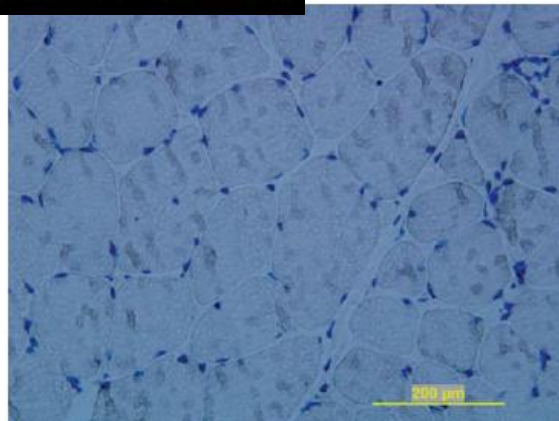
+ Biopsie musculaire



Morphologie:
taille de fibres, nécrose-
régénération, centralisation
nucléaire, inflammation vacuoles...



Dystrophine



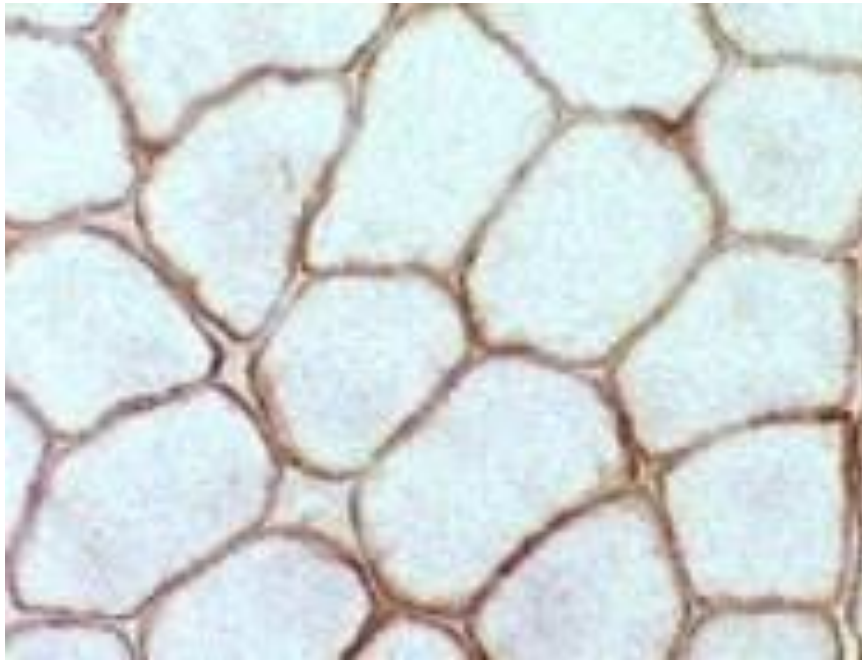
Alpha-DG

Immunocytochimie:
recherche d' une
protéine qui manque

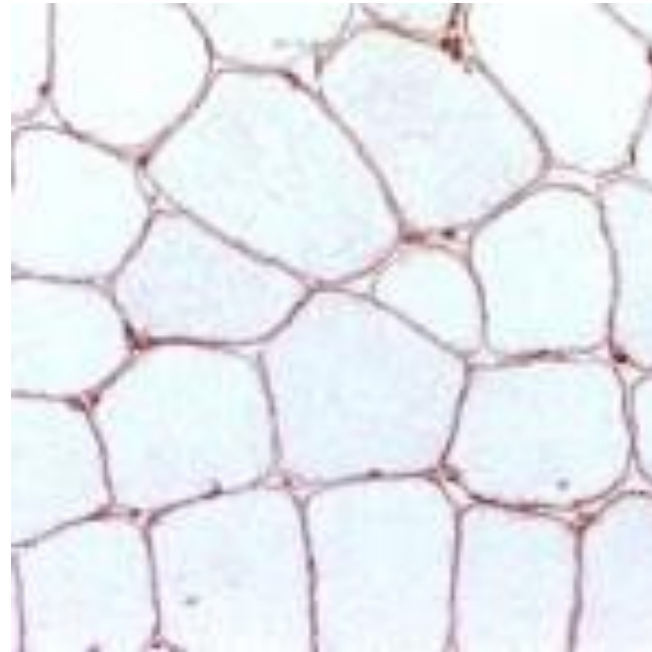


Western Blot

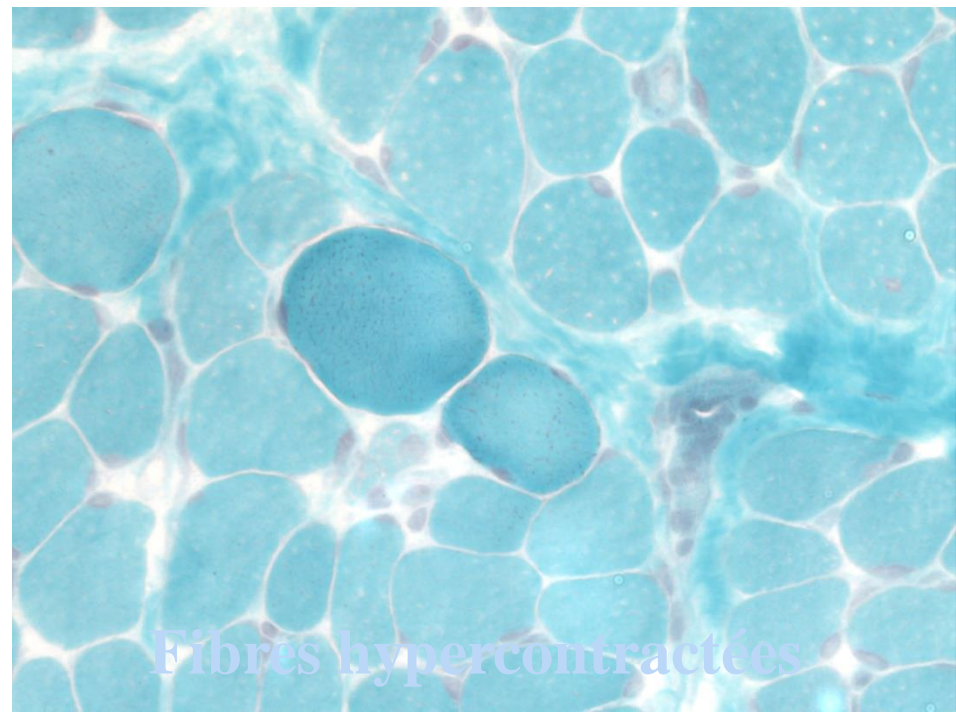
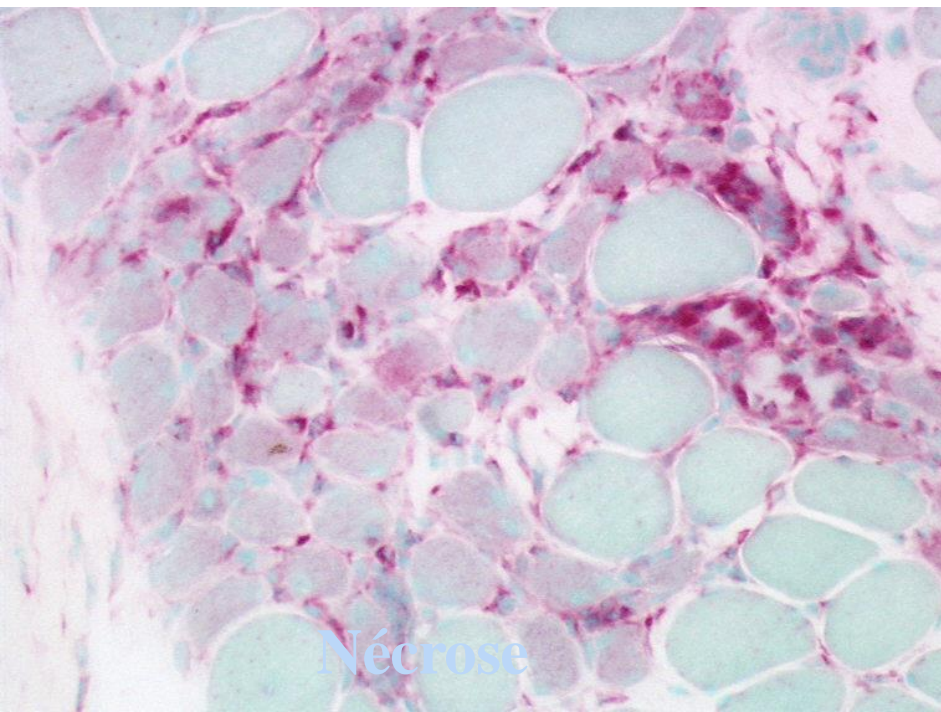
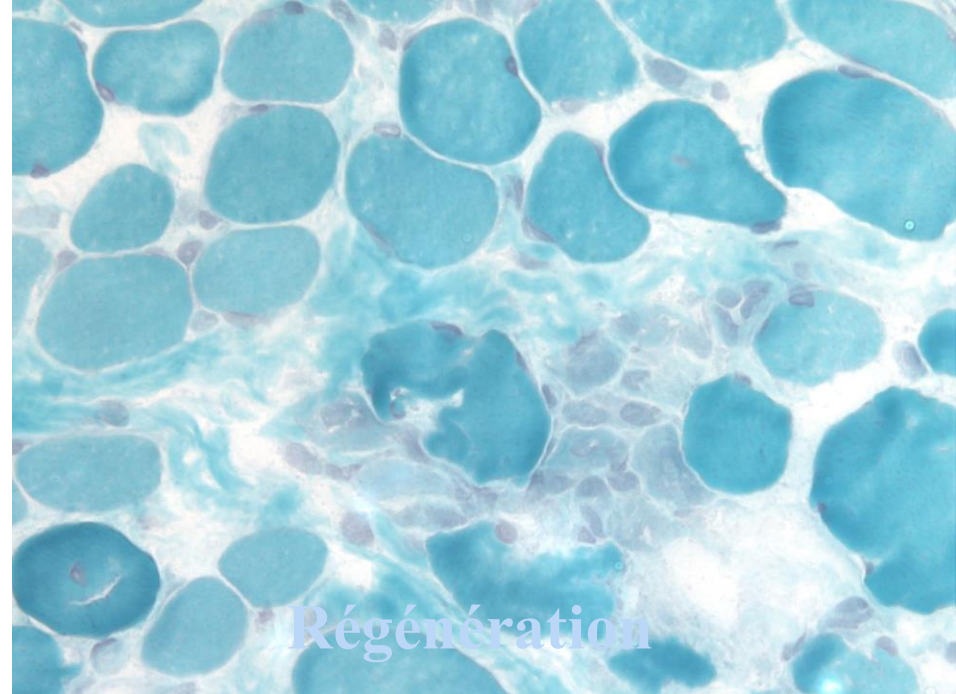
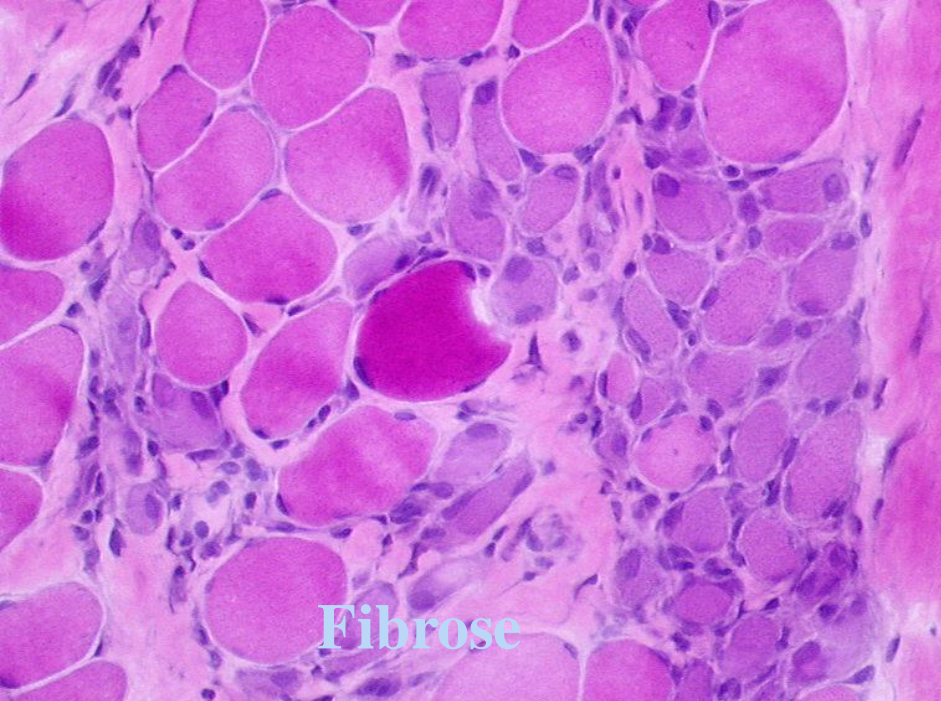
IHC Dystrophine

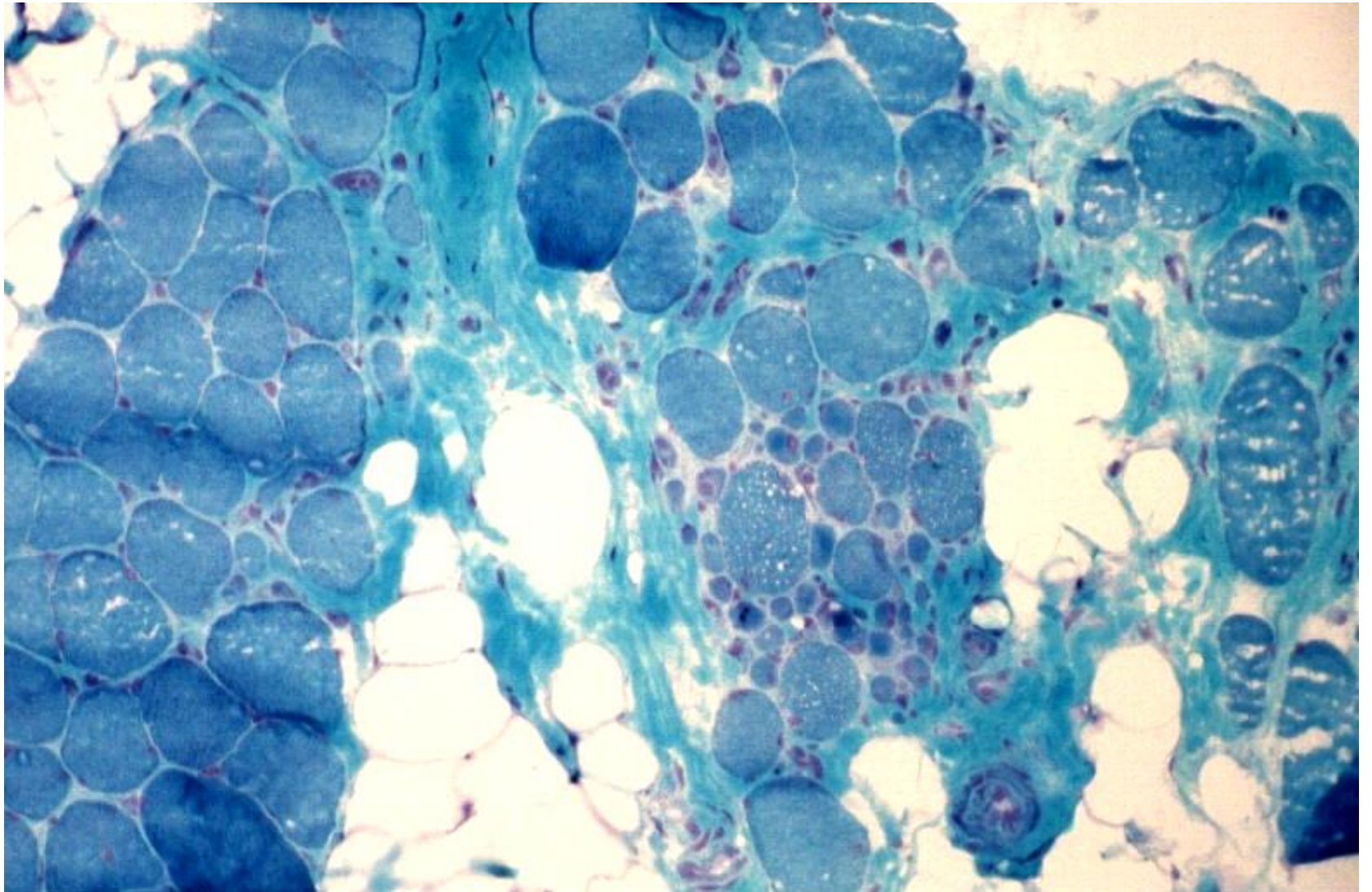


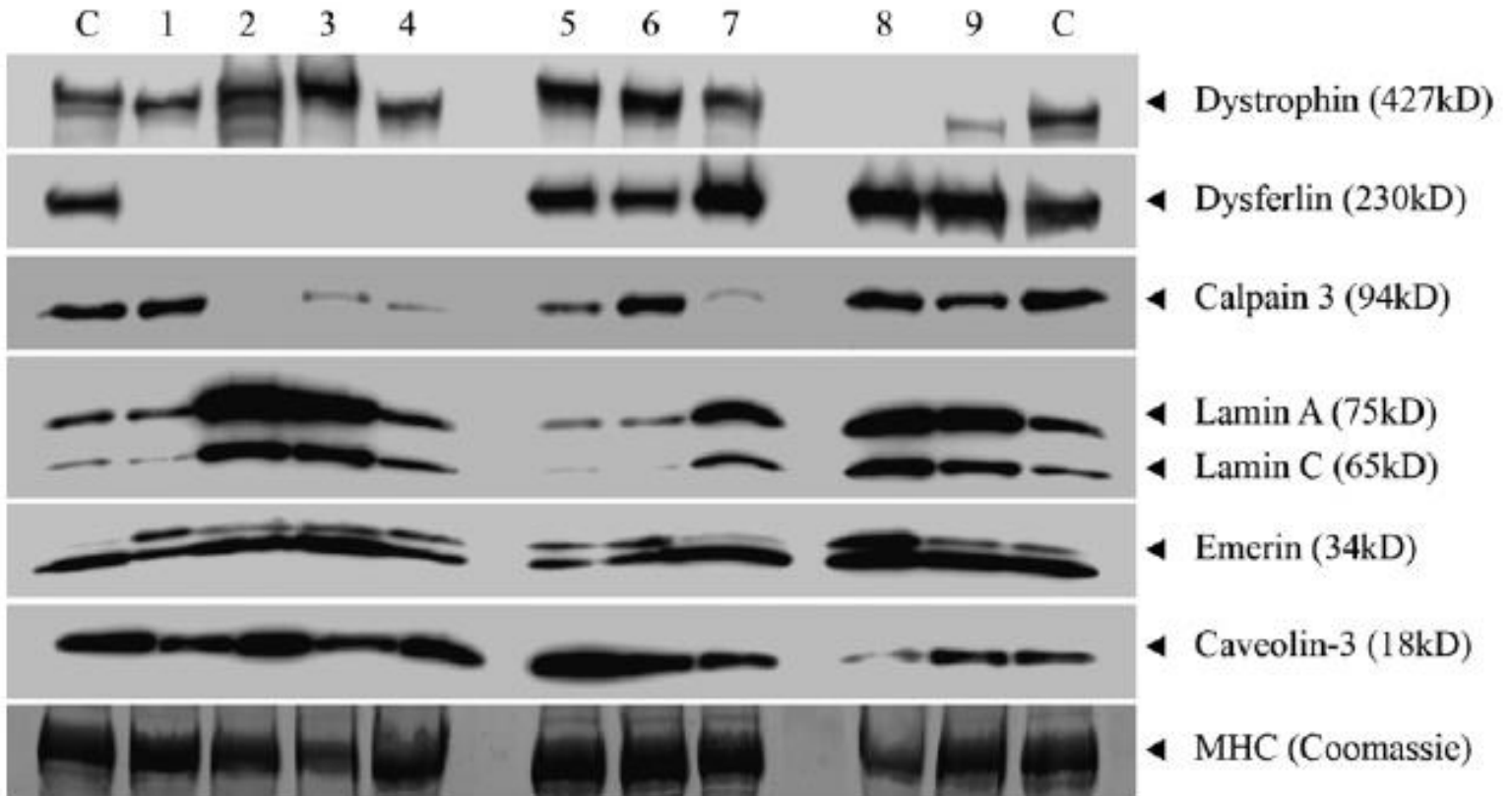
Témoin



Becker







+ Biopsie



Hystoenzymologie:

**NECESSITE D'UNE ORIENTATION
DIAGNOSTIQUE AVANT LA
BIOPSIE**



Dosage biochimique de l'activité
d'une enzyme

+ Atteinte respiratoire

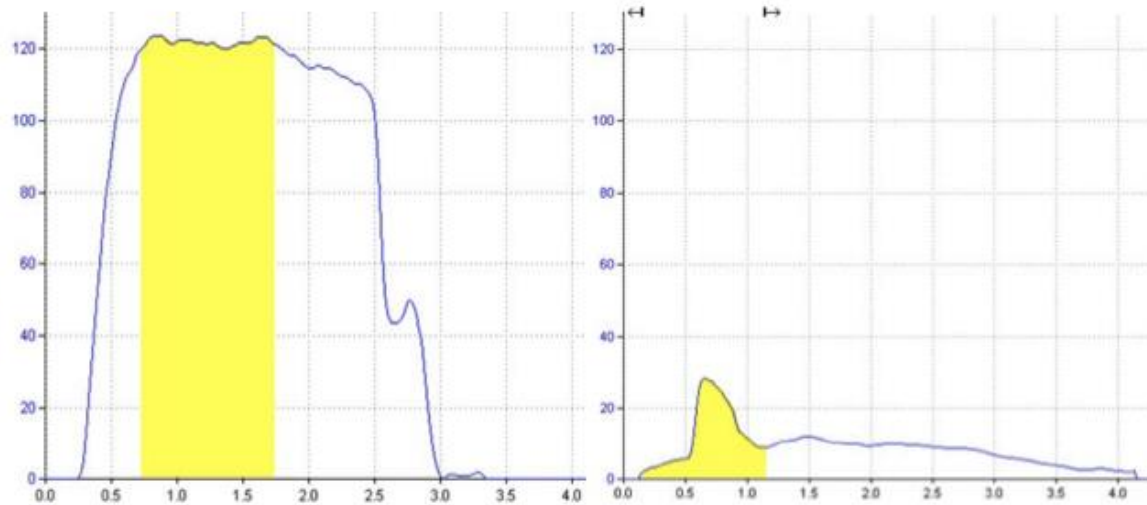
- Atteinte du nerf phrénique
- Atteinte de jonction
- Atteinte musculaire respiratoire
- Déformations thoraciques
- Atteinte parenchymateuse



+
EFR



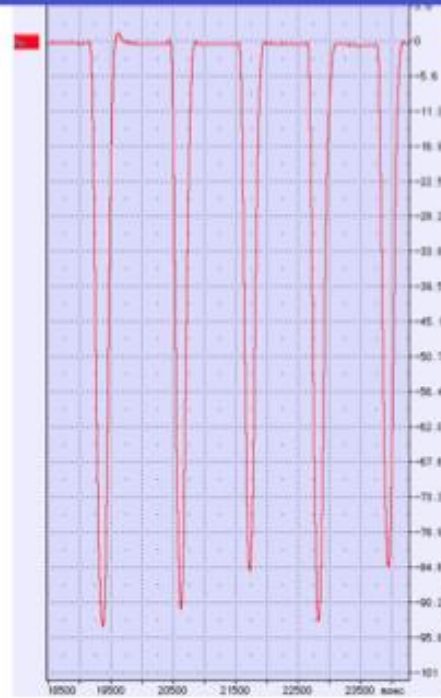
A



B

C

+ EFR



cm H2O

+ Génétique



- La recherche génétique est faite sur **LEUCOCYTES**

- Faites sur le **MUSCLE** si:
 - Analyse de l'ADN mt
 - Analyse des ARN messagers
 - Seul tissu disponible



+ Principales orientations
étiologiques

SYNDROME MYOGENE DE L'ADULTE

MYOPATHIES ACQUISES

MYOPATHIES GENETIQUES

Myo INF

Myopathies
Toxiques

Myopathies
endocrinien
nes

Dystrophies

Myopathies
métaboliques

PM

DM

MI

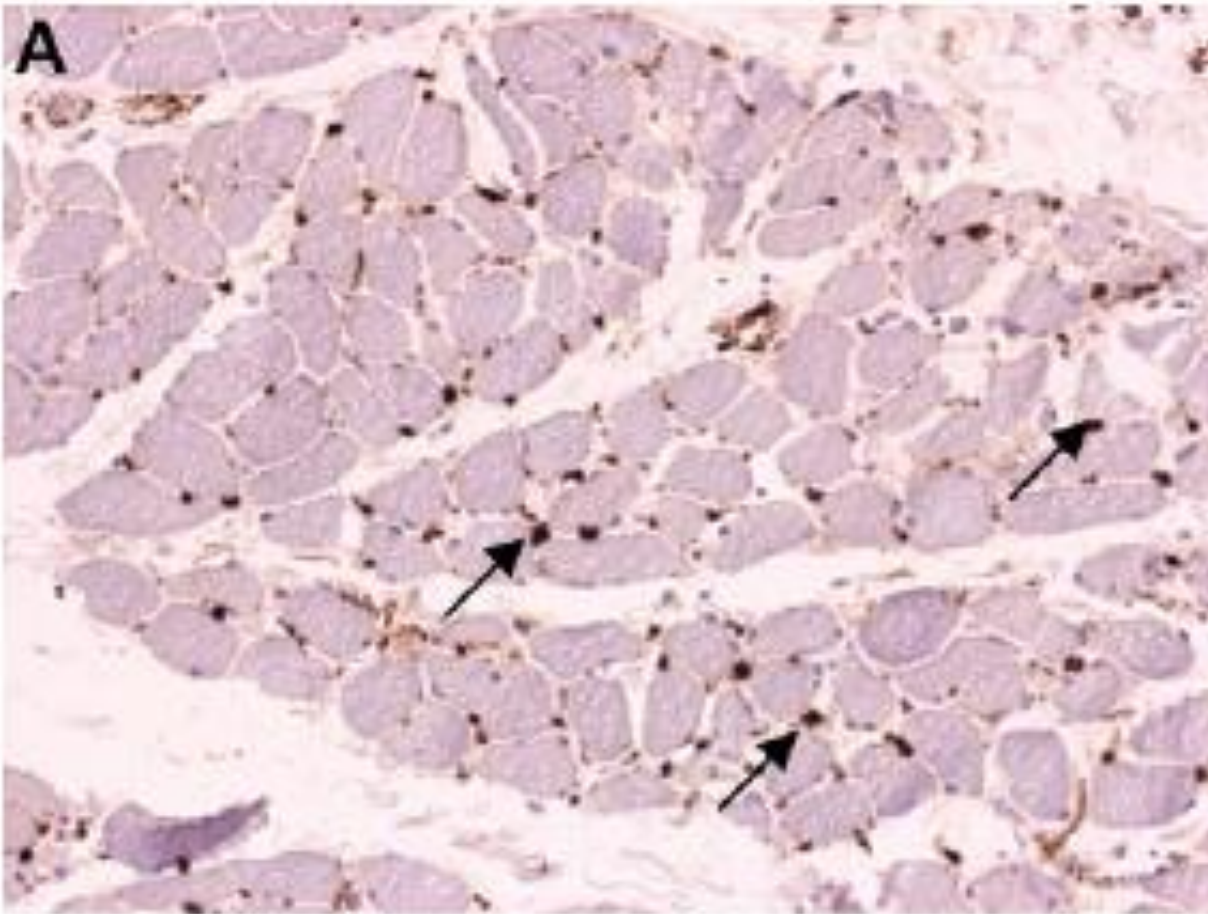
Statines
Zidovudine
Chloroquine
Amiodarone
Cyclo
Vincristine
Alcool



Signe de Keinig

DM

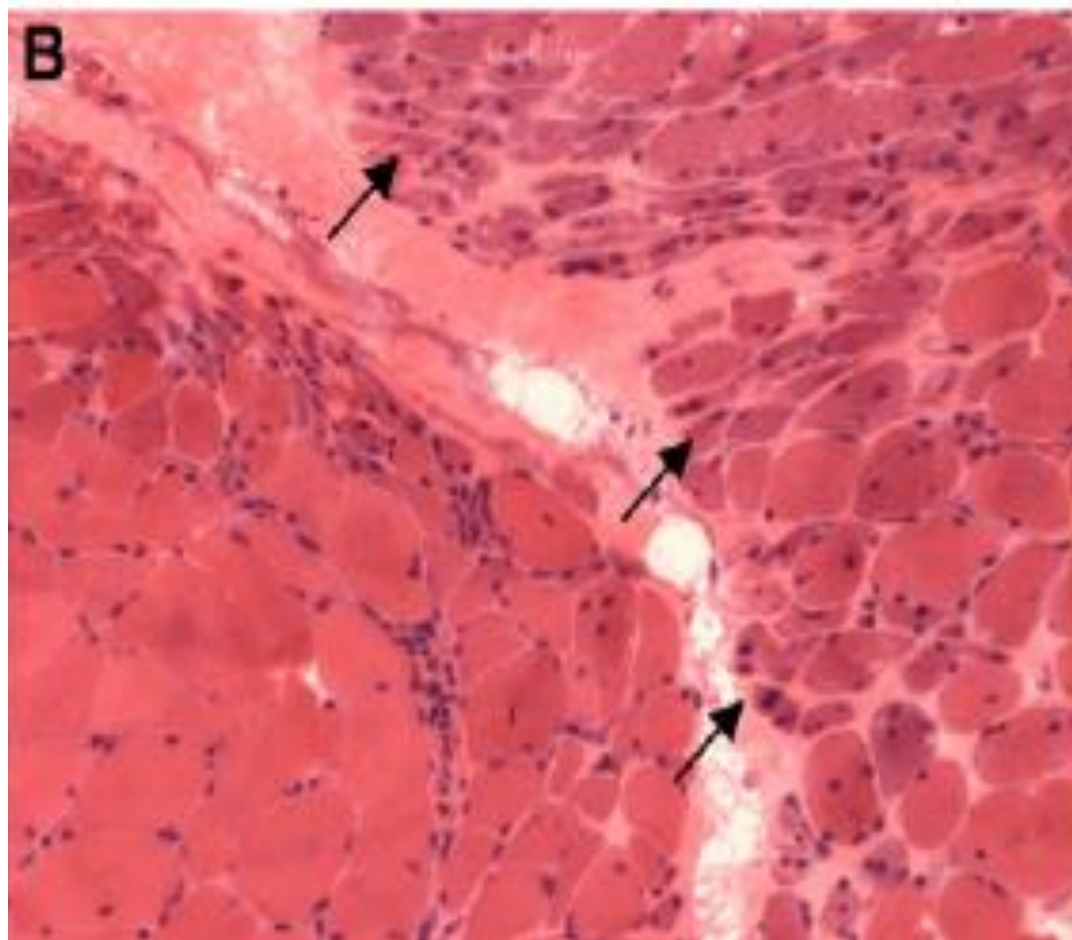
+DM



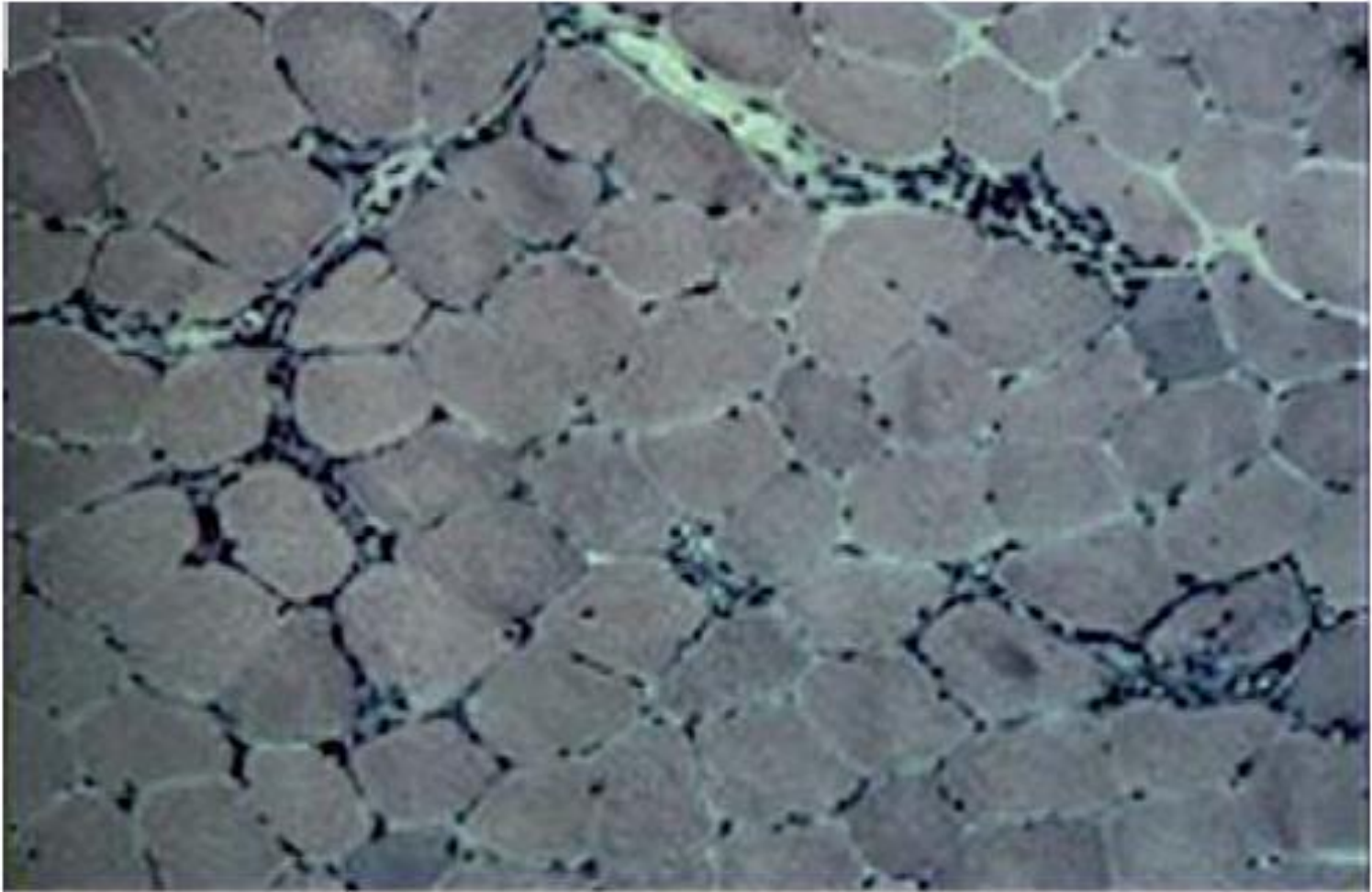
- *Dépôt du complexe d'attaque C5b-9 dans les capillaires musculaires (IHC avec anti C5b-9)*



DM



Atrophie périfasciculaire



- PM: infiltrat endomysial

+ Myosite à inclusions

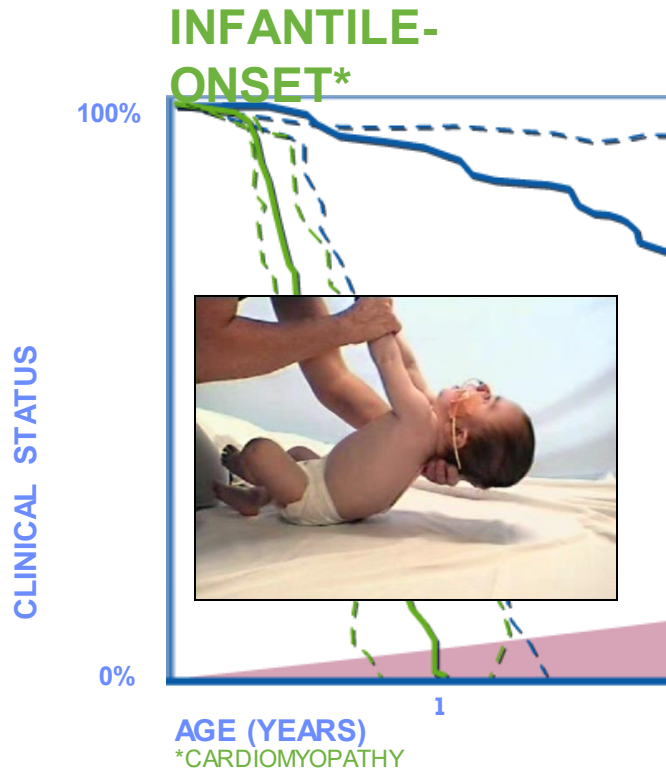




+

QUELQUES PIEGES !!!

Maladie de Pompe

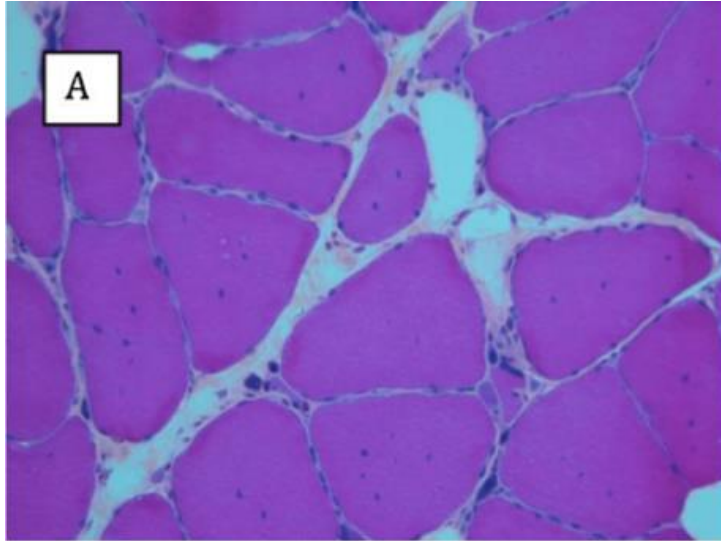


Infantile-onset
<1% of normal



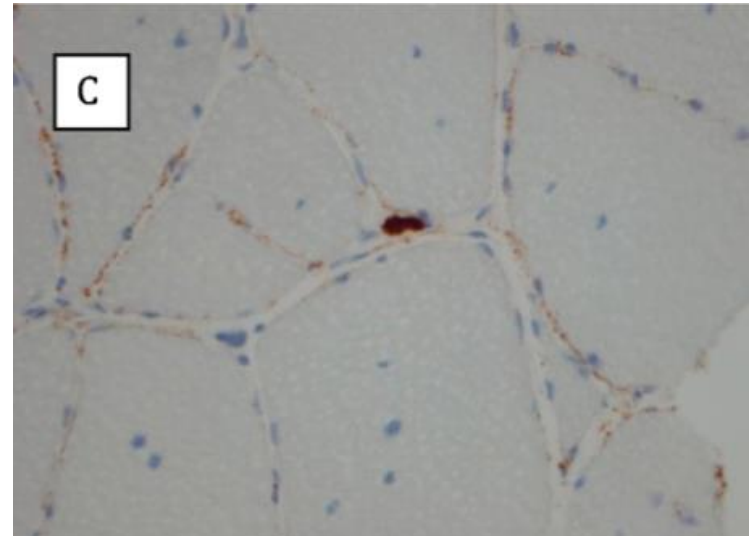
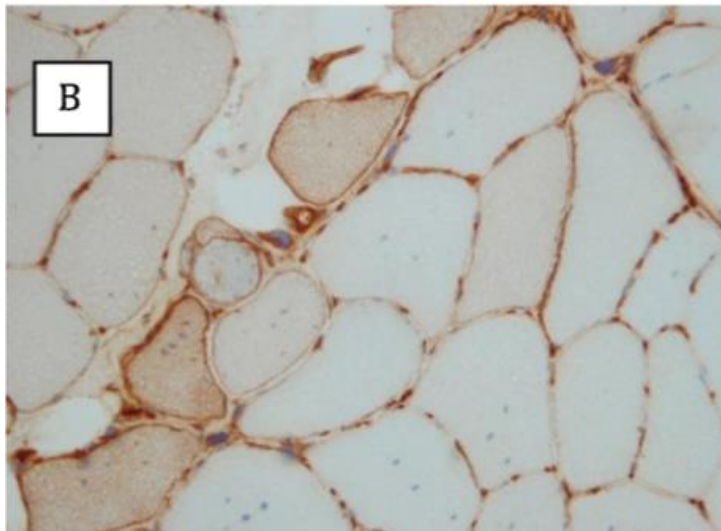
Late-onset
<40% of normal

Myopathies nécrosantes auto-immunes



Pas d'infiltrat inflammatoire

DOT myosite



SYNDROME MYOGENE DE L'ADULTE

MYOPATHIES ACQUISES

Myo INF

Myopathies
Toxiques

Myopathies
endocrinien
nes

PM

DM

MI

Statines
Zidovudine
Chloroquine
Amiodarone
Cyclo
Vincristine
Alcool

MYOPATHIES GENETIQUES

Dystrophies

Myopathies
métaboliques

?

Maltase acide
EMG stim repetitives
DOT Myosite