

Myopathies

(hors programme officiel)

I. MALADIES MUSCULAIRES	IV. DYSTROPHINOPATHIES
II. DÉMARCHE DIAGNOSTIQUE EN PATHOLOGIE MUSCULAIRE	V. MYOPATHIES INFLAMMATOIRES PRIMITIVES
III. DYSTROPHIES MYOTONIQUES	VI. MYOPATHIES MÉDICAMENTEUSES
	VII. MYOPATHIES ENDOCRINIENNES

Objectifs pédagogiques

Connaissances requises

w *Énoncer les principaux éléments diagnostiques et pronostiques :*

- de la maladie de Steinert ;
- des dystrophinopathies.

w *Énoncer les examens complémentaires permettant de conforter le diagnostic de myopathie.*

w *Arguments du diagnostic et principes thérapeutiques des dermatomyosites et des polymyosites.*

w *Citer les causes des myopathies médicamenteuses et endocriniennes.*

Objectifs pratiques

w *Chez un patient réel ou simulé atteint de myopathie :*

- conduire l'interrogatoire et faire un arbre généalogique (le cas échéant) ;
- réaliser l'examen clinique.

w *Évoquer le diagnostic de myopathie sur un ou des cas vidéoscopés.*

I. MALADIES MUSCULAIRES

Elles se répartissent en deux grands groupes.

A. Myopathies d'origine génétique

Elles comprennent :

- les *dystrophies musculaires* où, du fait d'une altération primaire des fibres musculaires, celles-ci se détruisent progressivement ;
- les *myopathies congénitales* dues à une anomalie du développement et de la maturation des fibres pendant la période fœtale ;

- les *myopathies métaboliques* secondaires à un dysfonctionnement de la voie de dégradation des sucres (glycogénoses), du métabolisme des graisses (lipidoses) ou de la chaîne respiratoire (maladies mitochondriales).

B. Myopathies acquises

Elles surviennent sur un muscle antérieurement sain et regroupent :

- les *myopathies toxiques et médicamenteuses* ;
- les *myopathies inflammatoires* ;
- les *myopathies endocriniennes*.

II. DÉMARCHE DIAGNOSTIQUE EN PATHOLOGIE MUSCULAIRE

Elle doit être rigoureuse et comporte deux grandes étapes.

A. Repérer les symptômes évocateurs d'une affection musculaire

Certaines situations sont d'emblée très suggestives :

- déficit moteur bilatéral, progressif, de la racine des membres supérieurs et/ou inférieurs ;
- tableau de rhabdomyolyse aiguë (nécrose musculaire) caractérisé par des douleurs musculaires intenses de début brutal, une faiblesse généralisée, parfois un œdème musculaire considérable et l'émission d'urines brun foncé (myoglobininurie) ;
- ophtalmoplégie externe progressive (ptosis et/ou limitation des mouvements oculomoteurs).

Il faut aussi savoir penser à une maladie musculaire dans d'autres circonstances :

- hypotonie néonatale (myopathies congénitales) ;
- lorsque l'examen est normal et que les symptômes sont intermittents, à type d'intolérance à l'exercice musculaire (myopathies métaboliques) ou d'accès parétiques aigus (paralysies dyskaliémiques) ;
- devant une anomalie de la relaxation musculaire (myotonie).

B. Réunir les éléments cliniques et paracliniques pour parvenir au diagnostic étiologique

Les éléments anamnestiques suivants sont essentiels :

- la qualité des symptômes en faisant préciser la nature des premières manifestations ;
- l'âge d'apparition et le profil évolutif ; l'ancienneté des symptômes n'est pas toujours facile à déterminer, d'où l'intérêt de s'aider de repères biographiques (période néonatale, âge des acquisitions motrices, gymnastique scolaire, aptitude au service national...) pour dater les difficultés motrices ; ainsi, un déficit progressif des membres inférieurs débute d'abord par une difficulté à courir, monter les escaliers, puis se relever de l'accroupissement ; le lever d'une chaise nécessite ensuite l'aide des mains (signe du tabouret) et le périmètre de marche se réduit progressivement ; à un stade plus avancé, surviennent les chutes et l'usage d'une canne devient nécessaire ;
- l'existence éventuelle d'antécédents familiaux et le mode de transmission ; l'expression clinique de certaines maladies musculaires étant parfois variable au sein d'une même famille (pénétrance incomplète), il est indispensable de ne pas se contenter d'un interrogatoire rapide à la recherche de symptômes similaires chez les apparentés ; il faut toujours tracer un arbre généalogique (sans oublier de rechercher une consanguinité), ne pas négliger d'autres pathologies qui pourraient avoir un rapport avec une affection musculaire (mort fœtale, cardiopathie, cataracte), et ne pas hésiter à demander d'examiner les apparentés ; sans ces précautions, on risque de conclure à tort qu'une affection est sporadique ;
- dès ce stade, on peut habituellement savoir à quel groupe de maladies musculaires on est confronté ; ainsi, l'installation d'un déficit musculaire rapidement évolutif chez un sujet n'ayant auparavant aucune limitation

physique et pas d'antécédents familiaux évoque prioritairement une affection musculaire acquise ; l'âge de début n'est pas le meilleur indicateur, car certaines myopathies héréditaires ont une expression clinique tardive et, à l'inverse, certaines myopathies acquises (dermatomyosite) s'observent chez l'enfant.

C. Examen clinique

L'examen clinique doit être simple et avoir les objectifs suivants.

Rechercher un déficit et s'assurer d'emblée qu'il répond aux critères du syndrome myogène par :

- sa prédominance proximale (elle est très habituelle, mais certaines myopathies, telle la maladie de Steinert, se manifestent par une faiblesse distale des membres) ;
- l'absence de fasciculations ;
- l'absence de troubles sensitifs ;
- le respect prolongé des réflexes ostéotendineux.

Préciser la topographie du déficit au niveau des membres (proximal, distal ou global ; symétrique ou non ; sélectif ou non) et ne pas omettre d'examiner la musculature faciale, oculaire et vélo-pharyngolaryngée.

Rechercher en association au déficit :

- une atrophie ou une hypertrophie (langue, mollets) ;
- des douleurs (siège, qualité, circonstances de survenue) ;
- une myotonie (*cf.* maladie de Steinert, p. 165) ;
- une limitation des amplitudes articulaires secondaires aux rétractions musculotendineuses.

Rechercher d'autres signes que l'atteinte musculaire squelettique (altération de l'état général, signes cutanés ou articulaires, signes cardiaques ou respiratoires, signes neurologiques centraux).

D. Examens paracliniques

Les examens paracliniques sont demandés et interprétés en fonction du contexte clinique.

1. Taux sérique de la créatine kinase (CK)

Il est le reflet de la nécrose des fibres musculaires, mais elle n'a aucune spécificité. Elle peut manquer dans d'authentiques myopathies. À l'inverse, une élévation modérée (2 à 3 fois la normale) chez un sujet totalement asymptomatique est rarement le reflet d'une maladie musculaire.

2. Examen électrophysiologique

L'électromyogramme (EMG) : un tracé myogène est caractérisé par son aspect bas volté et anormalement riche par rapport à l'effort fourni, dû à un recrutement précoce de toutes les unités motrices (sommation spatiale). Les fibres musculaires constituant ces unités motrices étant altérées, les potentiels d'unité motrice sont polyphasiques, de brève durée et de petite amplitude. Cependant, les tracés ne sont pas toujours aussi caractéristiques et peuvent intriquer des aspects trompeurs « pseudo-neuropathiques ». La détection EMG d'une myotonie méconnue à l'examen clinique est par contre d'un intérêt diagnostique majeur.

Les vitesses de conduction nerveuse sont normales.

3. *Imagerie musculaire (scanner ou IRM)*

Elle offre l'intérêt d'une analyse plus précise de la répartition des muscles atteints qui apparaissent hypodenses et hétérogènes sur le scanner. L'IRM aide à la détection des lésions inflammatoires.

4. *Test d'effort*

Le test d'effort sous ischémie ou l'épreuve d'effort sur bicyclette ergométrique sont utiles devant un tableau d'intolérance à l'effort dont ils peuvent préciser le mécanisme. L'absence d'élévation de l'acide lactique est en faveur d'une glycolyse, tandis qu'une hyperlactacidémie évoque un dysfonctionnement mitochondrial.

5. *Biopsie musculaire*

Effectué sous anesthésie locale, c'est un examen déterminant, mais elle a ses limites et ne permet pas de conclure au diagnostic dans tous les cas. Elle ne devra jamais porter sur un muscle trop atteint (le tissu musculaire est remplacé par du tissu conjonctif et adipeux), ni sur un muscle récemment exploré par un EMG, car l'aiguille peut induire une nécrose focale des fibres musculaires avec infiltrat inflammatoire. Surtout, son interprétation n'est fiable qu'en fonction du contexte clinique.

6. *Autres examens complémentaires*

Les autres examens complémentaires visent soit à apprécier le retentissement de la maladie (échocardiographie, épreuves fonctionnelles respiratoires), soit à rechercher une atteinte plurisystémique, un contexte inflammatoire, endocrinien.

7. *Prélèvement sanguin*

Le prélèvement sanguin en vue d'une *étude moléculaire* de l'ADN est bien sûr capital dans les affections musculaires d'origine génétique dont le gène est connu et les mutations identifiées.

III. DYSTROPHIES MYOTONIQUES

A. Dystrophie myotonique de type 1 (maladie de Steinert)

C'est la plus fréquente des myopathies héréditaires de l'adulte (prévalence 5/100 000). Il s'agit d'une affection multisystémique de transmission autosomique dominante. Sa sévérité est très variable, allant des formes asymptomatiques aux formes congénitales de pronostic très sévère. Les symptômes observés dans une famille sont plus précoces et la maladie plus sévère au fil des générations (phénomène d'anticipation).

1. *Forme commune*

Elle est habituellement reconnue dans la 3^e ou 4^e décennie. Son diagnostic est facile, reposant sur l'association d'une faiblesse musculaire avec myotonie et d'une atteinte plurisystémique.

Le syndrome musculaire comporte :

- un déficit et une amyotrophie des muscles distaux des membres supérieurs et inférieurs, de la face et du cou ; la musculature pharyngolaryngée est parfois touchée, entraînant une dysphonie et des troubles de la déglutition ;
- une myotonie qui prédomine au niveau des mains et se manifeste par une lenteur à la relaxation musculaire ; c'est un phénomène indolore dont les patients se plaignent exceptionnellement ; il faut donc savoir la rechercher : la myotonie spontanée est responsable d'une lenteur et d'une difficulté à l'extension des doigts lorsque le patient déserre les doigts de l'examineur ; elle est moins évidente si la faiblesse des doigts est sévère et peut alors être provoquée par une percussion franche de l'éminence thénar avec le marteau à réflexes (le pouce se met en adduction et ne revient que lentement à sa position initiale) ; en cas de doute, elle est détectable par l'EMG où, dès l'insertion de l'aiguille électrode dans le muscle au repos, sont enregistrées des rafales myotoniques donnant un bruit très caractéristique comparé à celui « d'un avion en piqué ».

Les autres manifestations sont :

- la calvitie précoce, constante chez l'homme ;
- la cataracte bilatérale et précoce, détectée par l'examen oculaire à la lampe à fente ;
- les troubles cardiaques inconstants, mais qu'il faut systématiquement dépister (ECG et holter rythmique annuels), d'autant qu'ils ne sont pas corrélés à l'atteinte musculaire squelettique ; il s'agit soit de troubles de la conduction parfois à l'origine de syncopes, soit de troubles du rythme auriculaire ou ventriculaire ;
- les troubles endocriniens (hypogonadisme, diabète de type 2) ;
- l'atteinte du système nerveux central (hypersomnie diurne, troubles de la personnalité).

2. *Forme congénitale*

Elle est uniquement observée en cas de transmission maternelle, et ceci indépendamment du degré de gravité de l'atteinte chez la mère. Son début anténatal rend compte de la réduction des mouvements actifs fœtaux et d'un hydramnios. Il faut savoir évoquer ce diagnostic devant un nouveau-né très hypotonique, ayant des troubles de la succion et de la déglutition, et parfois une détresse respiratoire. Le pronostic est très sévère : décès dans près d'un quart des cas et, en cas de survie, un retard mental affecte au moins deux tiers de ces enfants. La myotonie n'étant pas détectable à la naissance, le diagnostic clinique repose sur l'examen de la mère à la recherche d'une myotonie. Il est confirmé par l'étude génétique moléculaire. Le risque de récurrence d'une forme congénitale est très élevé chez une femme ayant déjà eu un enfant atteint de cette forme particulière. Il justifie donc le recours à un diagnostic génétique prénatal.

3. *Analyse génétique moléculaire directe*

Le diagnostic est confirmé par l'analyse génétique moléculaire directe. L'anomalie génétique correspond à l'amplification d'une répétition instable de triplets CTG dans une zone non traduite du gène DMPK localisé sur le chromosome 19. Chez les individus sains, ce triplet est répété moins de 37 fois. En revanche, chez les sujets atteints, la taille de la répétition est supérieure à 50 et augmente au fil des générations (le phénomène d'anticipation est dû à cette instabilité intergénérationnelle). Elle peut atteindre plus de 2 000 CTG dans les formes néonatales. La majorité des symptômes est due à un dysfonctionnement du métabolisme des ARN par séquestration intranucléaire des ARNm mutés.

4. *Prise en charge*

Il n'y a pas de traitement spécifique de cette affection. La cataracte peut être opérée, des attelles antiéquin prescrites pour corriger le steppage. Dans les rares cas où la myotonie est invalidante, on peut l'atténuer par le Dihydan[®] ou le Mexitil[®], sous réserve de l'accord du cardiologue (drogues cardiotoxiques). Rappelons surtout l'intérêt de dépister les troubles cardiaques qui peuvent conduire à l'implantation d'un stimulateur ou à la prescription d'antiarythmiques.

B. *Dystrophie myotonique de type 2 (PROMM)*

Identifiée en 1994, cette affection est aussi de transmission autosomique dominante. Elle est due à l'expansion de répétitions d'un quadruplet CCTG dans le gène ZFN9 localisé sur le chromosome 3q. Elle partage trois signes cardinaux avec la maladie de Steinert : la faiblesse musculaire, la myotonie et la cataracte précoce. Elle s'en distingue par l'absence de forme congénitale et de retard mental, la fréquence des myalgies (parfois inaugurales), le siège de la faiblesse (proximal et axial) qui apparaît en moyenne autour de 40 ans, enfin le caractère inconstant et fluctuant de la myotonie (y compris à l'EMG). Le diagnostic clinique est moins facile à établir que celui de la maladie de Steinert. Il faut s'aider de la biopsie musculaire qui montre des fibres de type 2 très atrophiques, réduites à des sacs nucléaires. Le diagnostic moléculaire n'est effectué que dans quelques laboratoires spécialisés. Il est rendu difficile par la très grande taille de l'expansion (médiane de 5 000 répétitions).

IV. *DYSTROPHINOPATHIES*

On désigne sous ce terme les dystrophies musculaires d'hérédité récessive liée à l'X en rapport avec une mutation dans le gène codant pour la dystrophine. Il s'agit du plus grand des gènes humains connus (> 2 mégabases). Un défaut quantitatif ou qualitatif de la dystrophine, localisée à la face interne du sarcolemme, provoque une fragilisation de la membrane musculaire par rupture de la liaison entre le cytosquelette et la matrice extra-cellulaire.

Les anomalies géniques correspondent à des délétions ou duplications dans 70 % des cas, des mutations ponctuelles

pour le tiers restant. Dans un tiers des cas, il s'agit d'une néomutation. La sévérité de l'atteinte musculaire n'est pas corrélée à la taille ou au siège de la mutation, mais à la conservation ou non du cadre de lecture. Dans le cas de la maladie de Duchenne, un décalage du cadre de lecture produit un arrêt prématuré de la traduction, la protéine n'est pas fonctionnelle et rapidement dégradée. En revanche, un respect du cadre de lecture permet la production d'une dystrophine diminuée ou tronquée dans la myopathie de Becker.

A._ Dystrophie musculaire de Duchenne

C'est la plus fréquente des myopathies chez l'enfant (1/3 500 nouveau-nés masculins). Elle débute entre 3 et 5 ans par des troubles de la marche, des chutes et des difficultés à la montée des escaliers. Le déficit musculaire prédomine à la racine des membres inférieurs, le petit garçon se relève du sol en prenant appui sur ses cuisses pour redresser le tronc (signe de Gowers). L'hypertrophie musculaire (mollets, langue) est caractéristique, mais inconstante. Un retard mental est observé dans 40 % des cas. L'autonomie de la marche est perdue vers l'âge de 10 ans et des complications orthopédiques s'installent (rétractions, déformation du rachis), tandis que progresse la faiblesse des membres supérieurs qui compromet tous les gestes de la vie quotidienne. Le pronostic vital est engagé du fait de l'atteinte constante des muscles respiratoires et cardiaques (cardiomyopathie dilatée).

L'élévation de la créatine kinase est constante et majeure (> 1 000 UI/L), présente dès les premiers jours de vie. La biopsie musculaire montre des lésions de type dystrophique et permet surtout d'objectiver l'absence de dystrophine par une étude immunocytochimique et en Western blot.

Le traitement est actuellement purement symptomatique (kinésithérapie, correction des déformations orthopédiques, prise en charge respiratoire et traitement de l'insuffisance cardiaque) et a permis un allongement de l'espérance de vie. Le conseil génétique est fondamental et doit être précoce. Le diagnostic prénatal ne pose pas de problème si la mutation a été préalablement identifiée chez le propositus. Il consiste à rechercher la mutation dans l'ADN du fœtus XY (diagnostic de sexe préalable) extrait du trophoblaste à la 9^e semaine ou des amniocytes à la 12^e semaine. Dans les autres cas, il fait appel à un diagnostic indirect par analyse de liaison au moyen de marqueurs polymorphes intragéniques, impliquant une informativité de ces marqueurs dans la famille et un résultat exprimé en pourcentage de risque. Le diagnostic des femmes transmettrices (les CK ne sont élevés que chez un tiers d'entre elles) fait aussi appel à des techniques moléculaires différentes selon que la mutation a été identifiée ou pas.

B._Dystrophie musculaire de Becker

Son incidence est dix fois moindre que celle de la myopathie de Duchenne. Son début est plus tardif et le déficit est moins sévère, conservant la prédominance pelvienne et l'association à une hypertrophie des mollets, avec une possibilité de marche conservée au-delà de 20 ans et parfois beaucoup plus. L'atteinte cardiaque est moins constante, mais peut être aussi sévère que dans la dystrophie de Duchenne. La biopsie musculaire avec étude de la dystrophine en immunofluorescence et Western blot, permet de confirmer le diagnostic en démontrant la présence de dystrophine en quantité réduite et avec une taille variable selon l'anomalie moléculaire en cause.

Les fils des patients atteints de myopathie de Becker seront indemnes, mais toutes les filles seront conductrices obligatoires. Le diagnostic prénatal est possible selon les mêmes modalités que pour la myopathie de Duchenne.

C._Autres présentations cliniques des dystrophinopathies

Formes de gravité intermédiaire entre les deux phénotypes « Duchenne » et « Becker ».
Crampes musculaires liées à l'effort (forme pseudo-métabolique).
Cardiomyopathie dilatée isolée liée à l'X.

V._MYOPATHIES INFLAMMATOIRES PRIMITIVES

Elles regroupent trois entités qui ont en commun une atteinte inflammatoire dysimmunitaire du muscle strié.

A._ Dermatomyosite (DM)

La DM est due à une atteinte primitive des capillaires musculaires, médiée par un mécanisme humoral et une attaque du complément. La nécrose ischémique des fibres musculaires est secondaire à cette atteinte vasculaire.

C'est une affection commune à l'enfant (DM juvénile) et à l'adulte.

Elle se manifeste par l'association, parfois décalée de plusieurs mois, de :

- *manifestations cutanées* : érythro-œdème (visage, cou et décolleté, épaules) avec œdème lilacé des paupières supérieures qui est très caractéristique, papules de Gottron (plaques érythémateuses siégeant en bandes à la face d'extension des mains et des doigts, parfois coudes et genoux), érythème hyperhémique périunguéal douloureux (signe de la manucure) ; dans certains cas, l'œdème est prédominant et peut faire errer le diagnostic ;
- *manifestations musculaires* : installation subaiguë sur quelques semaines ou quelques mois d'un déficit proximal des membres et assez souvent des fléchisseurs de la nuque ; une dysphagie s'observe dans la moitié des cas ; le déficit s'accompagne une fois sur deux de myalgies spontanées ou déclenchées par la palpation ; l'amyotrophie est absente ou modérée par rapport au déficit ; des douleurs articulaires sont parfois observées de même qu'un phénomène de Raynaud.

Le syndrome inflammatoire biologique est modéré, voire absent (1 cas sur 2). L'élévation des enzymes musculaires est inconstante (environ 80 % des cas), corrélée à l'intensité des lésions nécrosantes ; des anticorps non spécifiques (facteurs rhumatoïdes, facteurs antinucléaires) et des anticorps antisynthétases (JO1) sont recherchés ; la biopsie musculaire objective des infiltrats inflammatoires de siège périvasculaire, une atrophie et des vacuoles ischémiques des fibres périfasciculaires. La radiographie pulmonaire doit être systématique et peut montrer un syndrome interstitiel. L'ECG peut mettre en évidence une atteinte cardiaque infraclinique.

L'association à un cancer doit être recherchée de principe chez l'adulte, surtout après 40 ans. Cette association existe dans environ 20 % des cas et conditionne le pronostic (le cancer est la première cause de mortalité des DM de l'adulte). La DM précède le cancer dans 70 % des cas. Le délai moyen entre la survenue des deux affections est le plus souvent inférieur à 1 an. Tous les types de cancers peuvent être observés (pulmonaire, digestif, gynécologique). Sa recherche impose donc un examen clinique complet et rigoureux, et des investigations orientées en fonction de points d'appel éventuels.

B._ Polymyosite (PM)

Elle se différencie de la DM par :

- un mécanisme physiopathologique différent : atteinte primitive des fibres musculaires médiée par un mécanisme cellulaire cytotoxique (la biopsie montre des lésions inflammatoires endomysiales avec invasion partielle des fibres musculaires) ;
- sa survenue exclusive chez l'adulte ;
- l'absence de manifestations cutanées ;
- son association plus fréquente avec une maladie auto-immune (sclérodermie, lupus) et, plus rare, à un cancer.

Le traitement des DM et PM repose en première intention sur la corticothérapie débutée à la posologie d'1 mg/kg/j et maintenue pendant 4 à 6 semaines. La réponse au traitement est jugée sur les paramètres cliniques et biologiques. En cas de corticorésistance ou dépendance, différents traitements immunosuppresseurs peuvent être proposés.

C._ Myosite à inclusions

C'est la plus fréquente des myopathies inflammatoires après 50 ans. Elle s'observe avec prédilection chez l'homme. Son installation est beaucoup plus insidieuse que dans les DM et PM. Il n'y a jamais de myalgies. Le déficit amyotrophiant est bilatéral, à la fois proximal et distal, intéressant préférentiellement les quadriceps et les fléchisseurs des doigts. Une aréflexie ostéotendineuse n'est pas rare. Le taux de CK est modérément élevé. Le diagnostic repose sur la biopsie musculaire qui met en évidence des fibres contenant des vacuoles bordées et des lésions inflammatoires en quantité variable. Les fibres vacuolisées contiennent des inclusions visibles en microscopie électronique. Contrairement aux autres myopathies inflammatoires, elle ne répond pas à la corticothérapie.

VI._MYOPATHIES MÉDICAMENTEUSES

Parmi les médicaments myotoxiques, nous citerons :

- les hypocholestérolémiants (statines et fibrates) responsables d'une élévation des CK, de myalgies et parfois d'un tableau de rhabdomyolyse aiguë ;
- la chloroquine et la colchicine (myopathie déficitaire indolore avec lésions vacuolaires des fibres musculaires) ;
- les antirétroviraux (myopathie mitochondriale) ;
- les corticoïdes au long cours (faiblesse avec amyotrophie, CK normale).

VII._MYOPATHIES ENDOCRINIENNES

Elles sont importantes à dépister devant un syndrome myogène acquis, car le traitement de l'endocrinopathie peut faire disparaître les symptômes musculaires.

- Hyperthyroïdie (déficit proximal indolore des membres inférieurs avec CK normale ; myopathie oculaire basedowienne ; paralysie périodique hypokaliémique).
- Hypothyroïdie (faiblesse et enraidissement musculaire douloureux, élévation des CK).
- Affections surrénaliennes (hypercorticisme, insuffisance surrénalienne).
- Anomalies du métabolisme calcique et de la vitamine D (hyperparathyroïdie, ostéomalacie).

Points clés

- ∞ Savoir évoquer une maladie musculaire devant une faiblesse bilatérale et progressive des membres supérieurs et/ou inférieurs, le plus souvent proximale, sans fasciculations ni troubles sensitifs.
- ∞ Ne pas oublier d'examiner la musculature faciale, oculaire et bulbaire.
- ∞ Examens complémentaires les plus utiles: dosage de la créatine kinase (CK) et biopsie musculaire.
- ∞ Toujours rechercher une cause curable (inflammatoire, toxique ou médicamenteuse, endocrinienne) devant un déficit musculaire acquis, rapidement évolutif.
- ∞ Savoir identifier les manifestations cutanées de la dermatomyosite et penser à rechercher un cancer associé devant une dermatomyosite de l'adulte.
- ∞ Toujours tracer un arbre généalogique devant une suspicion de myopathie héréditaire.
- ∞ Maladie de Steinert: la plus fréquente des myopathies héréditaires de l'adulte. Transmission autosomique dominante (expansion d'un triplet). Diagnostic clinique facile (faiblesse faciale et distale, myotonie des mains à savoir rechercher, calvitie chez l'homme) à confirmer par l'étude génétique moléculaire. Maladie multisystémique (cataracte, diabète, atteinte cardiaque à dépister régulièrement). Risque de forme congénitale grave (hypotonie néonatale, retard mental si survie) en cas de transmission maternelle.
- ∞ Maladie de Duchenne: la plus fréquente des myopathies héréditaires de l'enfant. Mutation du gène de la dystrophine (protéine sous sarcolemmique) sur le chromosome X. Faiblesse proximale des membres inférieurs et hypertrophie des mollets chez le jeune garçon. Taux de CK toujours très élevé. Absence d'immunomarquage avec l'anticorps antidystrophine sur la biopsie musculaire. Intérêt du conseil génétique et du diagnostic prénatal. Déficit partiel en dystrophine responsable d'un phénotype moins sévère (myopathie de Becker) chez l'adulte. Atteinte de la musculature cardiaque commune aux deux formes.