

Les Myotonies Non Dystrophiques

Myotonies congénitales (maladie de Thomsen, Myotonie généralisée de Becker), paramyotonie congénitale, syndrome de Schwartz-Jampel.

Qu'est-ce que la myotonie ?

La myotonie n'est pas définie comme une maladie, mais comme le symptôme d'anomalies musculaires diverses caractérisées par une lenteur anormale de la décontraction des muscles. Dans la plupart des cas, les crises de myotonie se traduisent par une raideur musculaire incapacitante de courte durée qui survient à la suite d'une contraction volontaire. L'incapacité à relâcher les muscles après un mouvement de préhension serrée et la difficulté à se relever d'une position assise sont deux symptômes courants d'une crise de myotonie.

Les crises peuvent durer de quelques secondes à plusieurs minutes et occasionner aussi bien un léger inconfort qu'une invalidité fonctionnelle totale. Elles surviennent généralement à la suite d'une activité physique intense ou d'une période de repos musculaire prolongée, mais elles peuvent également être déclenchées par des facteurs extérieurs tels des bruits intenses et inattendus ou des températures froides.

Quelles sont les causes de la myotonie ?

À l'exception du syndrome de Schwartz-Jampel, dont les origines restent inconnues, les myotonies sont généralement provoquées par des erreurs sur le gène qui contribue à définir la structure des cellules musculaires du squelette. Les cellules musculaires comportent des éléments appelés canaux ioniques qui permettent aux muscles de se contracter puis de se relâcher après la contraction. Lorsque les muscles sont touchés par une affection myotonique, cela indique que le fonctionnement des canaux ioniques est dérégulé.

Cette dysfonction empêche le muscle de se relâcher après sa contraction. Tant que la décontraction musculaire ne pourra s'opérer, les muscles resteront crispés et inutilisables, causant la raideur myotonique.

La myotonie affecte uniquement les muscles du squelette, c'est à dire les muscles volontaires. Cela signifie que les crises de myotonie surviennent seulement après la contraction des muscles volontaires et par conséquent elles ne toucheront pas le muscle cardiaque ou les muscles du tractus digestif. Suivant leur forme et leur gravité, les myotonies toucheront n'importe lesquels des muscles volontaires du corps, que ce soit au niveau des jambes, du visage, des mains, des hanches, des pieds ou des paupières et pourront même entraîner une incapacité d'élocution.

Qui peut être affecté par cette anomalie ?

Les myotonies étant des affections héréditaires, elles peuvent toucher n'importe quel individu. Elles affectent indifféremment les personnes des deux

sexes et les symptômes peuvent se déclarer à tout âge. La plupart des myotonies sont des anomalies congénitales et par conséquent les symptômes apparaissent généralement dès la petite enfance. Toutefois, en fonction du type et de la gravité de l'affection, il arrive que les symptômes se déclarent beaucoup plus tard, par exemple à l'adolescence ou à l'âge adulte.

Comment les myotonies sont-elles transmises ?

Les myotonies se transmettent de deux façons : sur un mode autosomique dominant ou sur un mode autosomique récessif.

Transmission sur le mode autosomique dominant

Les maladies de type dominant se transmettent généralement du parent à l'enfant sans sauter de génération. Le terme autosomique signifie que l'erreur génétique peut se produire sur n'importe lequel des 46 chromosomes composant chacune des cellules du corps humain, à l'exception des deux chromosomes sexuels. Le terme dominant signifie qu'il suffit d'un seul parent porteur pour que le gène anormal soit transmis. Ce gène altéré sera donc passé soit par le père, soit par la mère et chaque enfant du parent affecté présentera 50 % de risques d'hériter de l'anomalie. Le degré de gravité et l'âge d'apparition des troubles myotoniques varient d'une personne à l'autre.

Pour obtenir plus de détails sur ces caractéristiques héréditaires et ce mode de transmission des myotonies, veuillez vous adresser au bureau de l'ACDM le plus proche de votre domicile.

Transmission sur le mode autosomique récessif

Dans le cas de transmission de type récessif, l'affection frappe d'ordinaire une seule génération et généralement il n'existe pas d'antécédents familiaux à cette anomalie. Pour que l'anomalie soit transmise, il faut que les deux parents soient porteurs du gène fautif. Habituellement, le porteur du gène anormal ne montre aucun symptôme de l'affection. Le terme récessif signifie que l'enfant doit hériter du gène anormal des deux parents pour être affecté. L'anomalie peut toucher aussi bien les garçons que les filles. L'enfant issu de chaque grossesse présente 25 % de risques de recevoir le gène altéré de ses deux parents et, par conséquent, de souffrir de myotonie. Dans les cas où l'enfant hérite du gène altéré d'un seul de ses parents, il sera porteur de l'anomalie, mais n'en montrera probablement aucun symptôme. L'enfant présentera 50 % de risques d'être porteur et il existe 25 % de chances qu'il n'hérite pas du gène altéré de ses deux parents, auquel cas il ne sera ni affecté, ni porteur.

Pour obtenir plus de détails sur ces caractéristiques héréditaires et ce mode de transmission des myotonies, veuillez vous adresser au bureau de l'ACDM le plus proche de votre domicile.

Où en est la recherche ?

Au cours des dix dernières années, la recherche sur la myotonie a fait un grand pas en avant. Les chercheurs se sont essentiellement attachés à isoler le gène ainsi que les anomalies des canaux ioniques responsables des troubles myotoniques, en particulier dans les cas de myotonies et de paramyotonies congénitales. Ces découvertes pourraient déboucher sur la mise au point de méthodes diagnostiques plus précises et de médicaments qui n'entraîneraient pas d'effets secondaires aussi sérieux que ceux provoqués par les médicaments actuellement utilisés.

Quelques exemples de myotonies

La myotonie congénitale

La myotonie congénitale, la plus courante des maladies myotoniques non-évolutives, est provoquée par une mutation dans les canaux chloriques des cellules musculaires. Elle n'a aucune incidence sur la longévité et très peu d'influence sur la croissance ou la charpente du corps. Elle présente deux formes d'expression clinique, déterminées chacune par le mode de transmission.

Existe-t-il des moyens de guérir ou de traiter les myotonies ?

Les myotonies ne peuvent pas se guérir, mais la plupart des gens apprennent à gérer leurs symptômes et préserver leur qualité de vie sans avoir recours à aucun traitement. Toutefois, en cas d'aggravation, certains médicaments soulagent efficacement les symptômes de myotonie. La méxilétiline est l'un des médicaments les plus couramment prescrits, mais d'autres substances thérapeutiques telles la quinine, la procainamide, le tégrétol et la phénytoïne ont également donné d'assez bons résultats.

Le principal inconvénient aux traitements par médicaments provient toujours de leurs effets secondaires sur l'organisme, qui peuvent être extrêmement sérieux. La plupart des gens souffrant de raideur myotonique découvrent que la meilleure façon de traiter leurs crises est d'apprendre à en reconnaître les facteurs déclencheurs. Lorsqu'une personne est parvenue à cerner les types de situations susceptibles de provoquer une crise, elle est mieux armée pour les éviter.

La forme la plus courante et souvent la plus grave de myotonie congénitale, appelée myotonie généralisée de Becker, est transmise sur le mode autosomique récessif.

Les symptômes apparaissent généralement vers la fin de l'enfance ou le début de l'adolescence, mais dans les cas les plus graves, elle peut se déclarer au cours de la petite enfance. Il arrive souvent que les symptômes s'aggravent pendant les premières années suivant le diagnostic pour finalement se stabiliser vers le milieu ou la fin de la vingtaine.

La forme autosomique dominante de l'affection est appelée maladie de Thomsen, du nom du physicien danois, le Dr Asmus Julius Thomsen, qui souffrait de cette affection dont il a décrit les symptômes sur lui-même, ses ascendants et ses descendants. Les symptômes de la maladie de Thomsen sont généralement moins graves que ceux observés dans la myotonie de Becker, mais

la plupart du temps l'affection se déclare beaucoup plus tôt et les signes commencent à apparaître au cours de la petite enfance et parfois même, à la naissance. Toutefois, dans les cas où l'affection est extrêmement bénigne, les symptômes peuvent rester imperceptibles pendant des années avant que le diagnostic officiel ne soit posé.

Le symptôme principal de ces deux formes d'anomalie est caractérisé par une myotonie générale provoquée par des mouvements volontaires. Les symptômes myotoniques sont souvent déclenchés par des activités physiques intenses et peuvent également survenir suite à une période de repos ou de relâchement musculaire prolongé. Les crises sont souvent plus intenses au niveau des jambes et entravent les capacités de marche jusqu'à provoquer des chutes. Dans la plupart des cas, la myotonie touche également les bras, les épaules et la tête, entraînant des difficultés à mâcher, serrer des objets fermement et battre des paupières.

Dans certains cas très rares de myotonie de Becker, les épisodes myotoniques sont suivis d'un état de faiblesse invalidante. Cette faiblesse peut durer de quelques secondes à plusieurs heures, selon l'intensité de la crise.

Après une crise, ces deux types de myotonie présentent la particularité d'être améliorées par l'utilisation soutenue du muscle affecté. Généralement, la raideur s'intensifie pendant les premières contractions puis s'atténue et disparaît au bout d'environ cinq mouvements, les muscles fonctionneront normalement jusqu'à la prochaine période de repos musculaire prolongé.

Cette particularité, appelée « phénomène d'échauffement », permet aux gens souffrant de myotonie de pratiquer certaines activités et certains sports intenses, particulièrement ceux qui demandent plus de force que de rapidité.

Bien que la myotonie congénitale ne modifie pas gravement l'apparence physique, elle altère le volume de certains muscles. Les myotonies de Becker et de Thomsen peuvent toutes deux provoquer une augmentation anormale du volume de certains muscles, principalement au niveau des jambes et des fesses, mais également dans les muscles des bras, des épaules et du dos. Cette augmentation de la masse d'un muscle est appelée hypertrophie musculaire et se caractérise par un aspect pseudo-athlétique des muscles atteints. L'hypertrophie musculaire est généralement plus grave dans les cas de myotonie de Becker que dans ceux de la maladie de Thomsen.

La paramyotonie congénitale

La paramyotonie congénitale est une maladie rare du canal ionique de sodium du muscle, transmise sur le mode autosomique dominant. Elle ne présente pas de danger pour la vie et les symptômes restent stables tout au long de l'existence. Elle se déclare généralement entre la naissance et la petite enfance.

La paramyotonie congénitale se caractérise essentiellement par une raideur myotonique généralisée et les attaques les plus graves sont localisées au niveau des mains et du visage, mais peuvent également toucher d'autres parties du corps, telles les bras et le cou. Comme dans les autres cas de myotonies non-évolutives, les crises se déclenchent à la suite d'une activité intense des muscles volontaires, mais elles peuvent être aggravées par l'exposition à des températures froides et parfois elles sont uniquement provoquées par l'exposition à des températures basses.

Le retour à une température ambiante chaude soulagera souvent les symptômes des crises déclenchées par le froid.

Les crises de myotonie sont souvent suivies d'un affaiblissement incapacitant au niveau de la région affectée. La période de faiblesse peut être plus longue que la crise elle-même et l'incapacité fonctionnelle durera de quelques minutes à plusieurs heures, voire plus longtemps, suivant l'intensité de la crise. Toutefois cet affaiblissement ne survient pas systématiquement dans tous les cas de paramyotonie congénitale. Si aucun signe de faiblesse n'est

apparu entre le moment où l'affection s'est déclarée et l'adolescence, il y a de fortes chances que la personne affectée n'en souffre jamais.

À la différence des autres myotonies de type non-évolutif, la paramyotonie congénitale ne présente pas le phénomène d'échauffement qui permet d'atténuer la raideur myotonique en poursuivant le mouvement de contraction musculaire. Tout au contraire, la répétition des contractions musculaires dans la région touchée intensifie la raideur myotonique et aggrave l'incapacité fonctionnelle. Ce phénomène est généralement connu sous le nom de myotonie paradoxale.

Le syndrome de Schwartz-Jampel

Le syndrome de Schwartz-Jampel constitue la plus grave des maladies myotoniques de type non-évolutif. Cette anomalie extrêmement rare est transmise sur le mode autosomique récessif et se déclare généralement à la naissance ou dans les semaines qui suivent.

Le type et la gravité des symptômes varient d'un cas à l'autre. La maladie se caractérise principalement par une raideur myotonique extrêmement prononcée du visage et des cuisses. Elle entraîne des risques de chute, des difficultés d'élocution et des anomalies faciales. Comme dans les cas de myotonie congénitale, il suffira généralement de poursuivre l'utilisation du muscle pour créer un effet d'échauffement et soulager la raideur myotonique. Toutefois cet effet est relativement faible et parfois complètement absent.

Le syndrome de Schwartz-Jampel se reconnaît également par les nombreuses déformations du squelette. Ces déformations engendrent souvent de sérieux problèmes de croissance, qui finiront par réduire la grandeur de la taille et provoquer de graves anomalies du visage, caractérisées par une expression faciale figée très reconnaissable.

L'hypertrophie (augmentation du volume musculaire) des cuisses, l'atrophie (diminution du volume musculaire) des épaules et des hanches, les secousses musculaires violentes et prolongées et dans certains cas, la déficience mentale, sont également symptomatiques de ce genre de maladie.

Les origines du syndrome de Schwartz-Jampel restent inconnues. La question qui se pose aujourd'hui est de définir s'il s'agit d'une maladie musculaire du même type que la paramyotonie congénitale et la myotonie congénitale, d'une affection du système nerveux ou d'une combinaison des deux.

Comment les myotonies sont-elles diagnostiquées ?

La plupart des tests diagnostiques peuvent être effectués directement par le médecin traitant. L'exploration clinique consiste notamment à examiner les réactions myotoniques à l'effort intense, aux températures froides, à la percussion ou à d'autres stimuli. Il est toutefois essentiel de différencier ces troubles d'autres maladies évolutives plus graves telles la dystrophie myotonique et les médecins auront souvent recours à des examens de

laboratoire pour établir une évaluation plus précise. Ces tests comprennent généralement une électromyographie (EMG) pour mesurer l'activité électrique du muscle, une analyse du sang et de l'ADN pour vérifier la présence d'une mutation génique, et parfois même, une biopsie musculaire, qui ne pose pas le diagnostic final d'une myotonie, mais permet cependant de déceler de nombreux types de maladies musculaires évolutives.

Comment puis-je aider?

Dystrophie musculaire Canada organise des campagnes de financement à longueur d'année pour soutenir ses divers programmes. Vos dons aideront DMC à fournir les fonds nécessaires au soutien des personnes vivant avec une maladie neuromusculaire et à financer la recherche médicale et les efforts de sensibilisation indispensables à la lutte contre les maladies neuromusculaires. Vos dons sont précieux et vous pouvez les envoyer à notre bureau national ou au bureau de Dystrophie musculaire Canada indiqué ci-dessous.

**Tous les feuillets de'information de DMC sont disponibles sur
notre site internet : www.muscle.ca
This information sheet is also available in English
© Dystrophie musculaire Canada 11/04**