

Classification des maladies musculaires

Génétiques :

Dystrophies musculaires. Myopathies métaboliques

Syndromes myotoniques. Myopathies congénitales

Acquises :

Myopathies inflammatoires. Myopathies endocriniennes

Myopathies toxiques et iatrogènes. Syndromes myasthéniques

Syndrome des loges. Pathologie fonctionnelle.

Patient sportif et affections musculaires tardives

**L'activité sportive démasque précocement la pathologie
(effort, course, ...)**

Mauvaise récupération d'une pathologie traumatique

Rhabdomyolyse, Intolérance à l'effort

Patient sportif et affections musculaires tardives

Affections acquises +++

**l'activité sportive démasque précocement la pathologie (effort, course, ...)
myopathies inflammatoires, myasthénie, myopathies endocriniennes**

**sport à l'origine de la pathologie : syndrome des loges,
pathologie de désentraînement, dopage, myolyse par excès d'activité
pathologie microtraumatique**

Pathologies génétiques +

**Dystrophies d'expression tardive :
myopathie facio-scapulo-humérale, Steinert, myopathies distales,
Becker, Emery-Dreifuss, autres**

Myopathies métaboliques bien compensées

Comment reconnaître une myopathie les signes d'appel

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,)

Comment reconnaître une myopathie les signes d'appel

Difficile (suite) :

ptosis +/- ophthalmoplégie

troubles « bulbaires » : déglutition, phonation

Cardiomyopathie, atteinte du SNC au 1er plan

élévation isolée de CPK

Affections musculaires se manifestant par

un déficit permanent

et / ou une atrophie

et / ou des rétractions

et / ou une cardiopathie

Pathologie génétique

**Myopathie
Facio-scapulo-humérale**

Début âge adulte

**Transmission
autosomique dominante**

Atteinte asymétrique

face, cou

ceinture scapulaire

**déficit distal des
membres inférieurs**





**Myopathie
Facio-scapulo-humérale**

Difficultés diagnostiques

**Signes isolés
décollement omoplate
pied tombant**

**Diagnostic :
tableau clinique
histoire familiale
marqueur génétique**

Diagnostiquer la dystrophie myotonique de Steinert

Transmission autosomique dominante



Atteinte plurisystémique : cataracte calvitie, cœur (conduction, rythme) diabète, atteinte du SNC).

**Déficit atrophiant axial et distal
Myotonie**

Confirmation : biologie moléculaire

Cas Ma. (CTG 430) (atteinte légère, adolescence) **exercice déclenchant** **arrêt cardiaque ressuscité, révélant la DM**

- 16 ans asymptomatique
- Entraînement pompier, 1 an pompier
- arrêt cardiaque après course
reversible, défibrillateur
- Myotonie très discrète, sans faiblesse
- His : (épisodes persistants Tach
Ventriculaire)



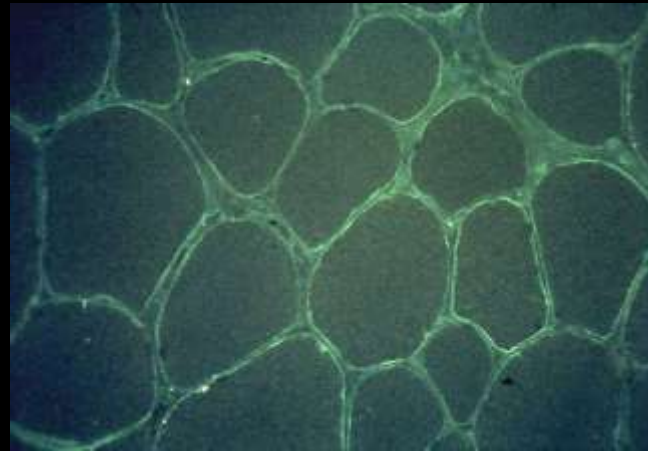
Dystrophie de Becker

Début enfance à l'âge adulte

Transmission liée à l'X (garçon)

Gros mollets, déficit pelvi-fémoral, cardiopathie

Diagnostic : déficit musculaire en dystrophine



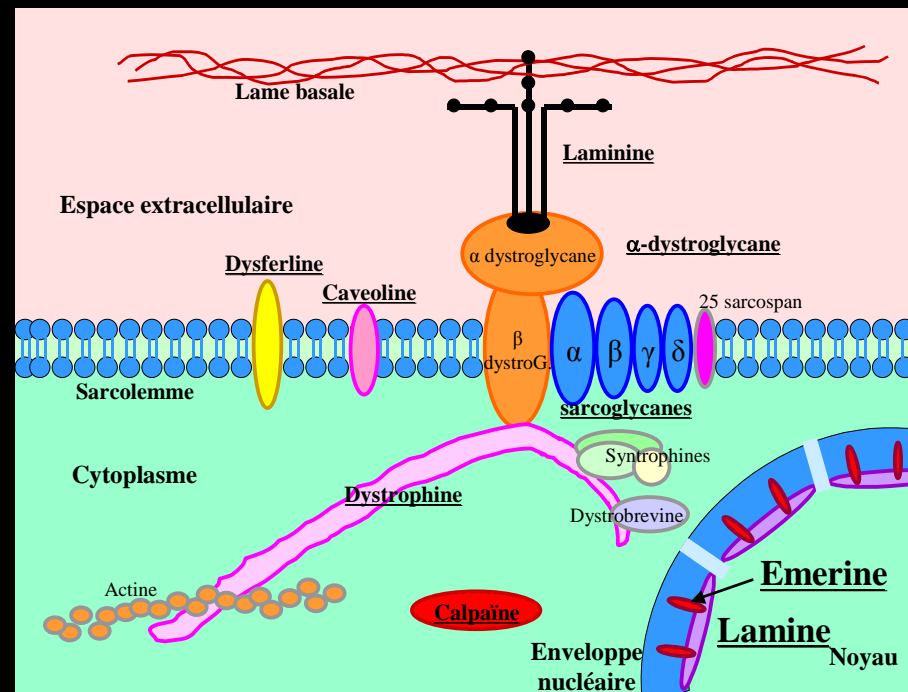


Emery-Dreifuss

**transmission liée à l’X (émerine)
ou dominante (lamine)**

**au premier plan :
rétractions des coudes
cardiopathie (BAV, Fib aur)**

**Diagnostic :
protéine nucléaire (émerine)
mutations gènes de la lamine**



Myopathie distale de Miyoshi

début 15-20 ans
transmission autosomique récessive
atteinte jambière déficitaire et atrophiante
Élévation majeure des CPK

Diagnostic : biopsie → déficit en dysferline



Témoin



déficit en dysferline



Activité sportive chez le myopathe

Ne pas rejeter systématiquement à condition d'afficher des objectifs clairs :

**récupération musculaire illusoire pour des muscles affectés
(« remuscler » des muscles atrophiques : non); sinon risque de rupture
tendineuse**

douleurs : signe d'avertissement

gonflement, urines noires → rhabdomyolyse

tenir compte de l'état cardiaque et respiratoire

Pathologie acquise

Affections musculaires acquises

Inflammatoires

polymyosite, dermatomyosite

Endocriniennes

hyperthyroïdie

hypothyroïdie

hyperparathyroïdie

autres

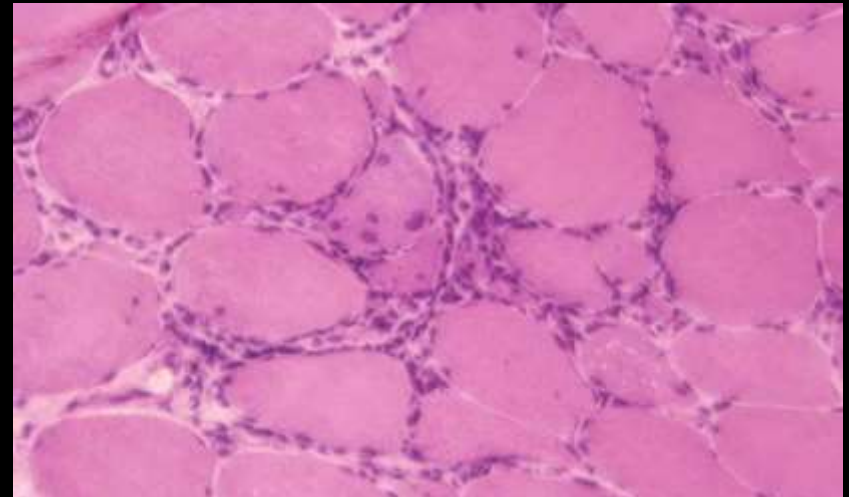
Médicamenteuses

hypocholestérolémiants

béta-bloquants

autres

POLYMYOSITE



**Affections musculaires se manifestant
par une fatigabilité et/ou des douleurs d'effort**

Affections musculaires
→ une intolérance à l'effort
localisée

Si caractère localisé aux jambes (en particulier loge antérieures)

absence de myolyse,

chez un patient sportif → syndrome des loges
(loge antéro-externe de jambes, avant-bras).

CPK nx; absence de déficit et d'atrophie

→ syndrome chronique des loges : prise des pressions à l'effort
intervention

Affections musculaires

se manifestant par une intolérance à l'effort diffuse

indolore +/- signes oculo-bulbaires

douloureuse +/- rhabdomyolyse

Myasthénie



**Ptosis lors
de marches
d'entraînement**

**un an après :
Troubles de déglutition**



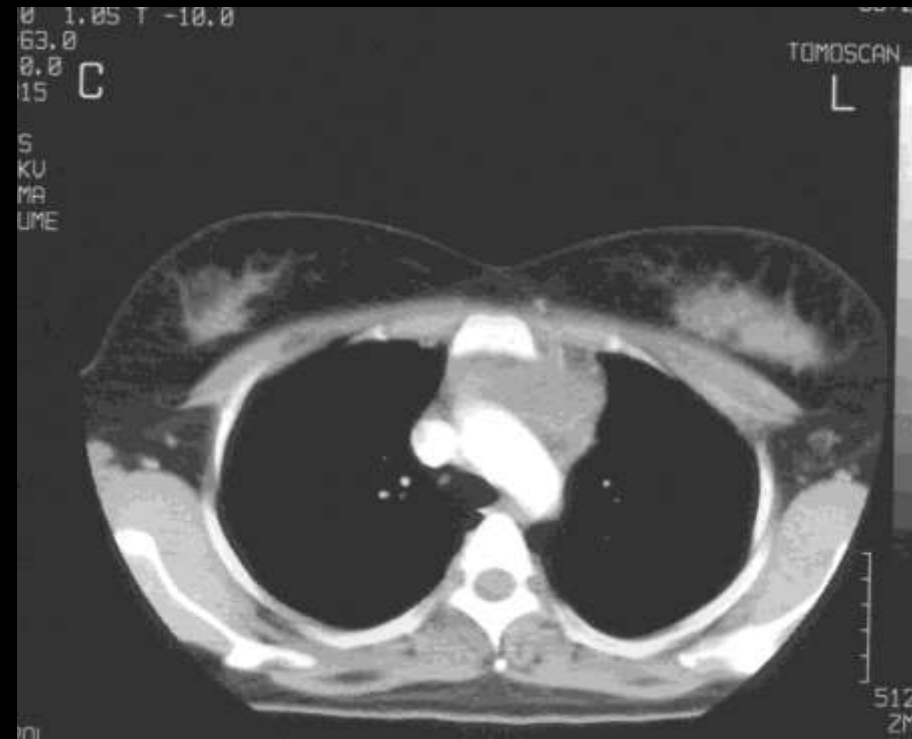
**Épisodes hémiparétiques
après 1 heure de vélo; à répétition**

**Puis troubles bulbaires
faiblesse et fatigabilité des membres**

Diagnostiquer la myasthénie

- Variabilité, aggravation effort
- Atteinte oculo-bulbaire
- **electromyogramme**
bloc neuromusculaire 3c/s,
décrément >10%
- **test pharmacologique**
Reversol IV, Prostigmine IM
données objectives (correction
d'un déficit)
- **si ptosis : test du glaçon**
- **dosages d'anticorps anti-RACH**
80% des myasthénies
généralisées

- **dépistage d'un thymome**
scanner thoracique



Intolérance à l'effort généralisée

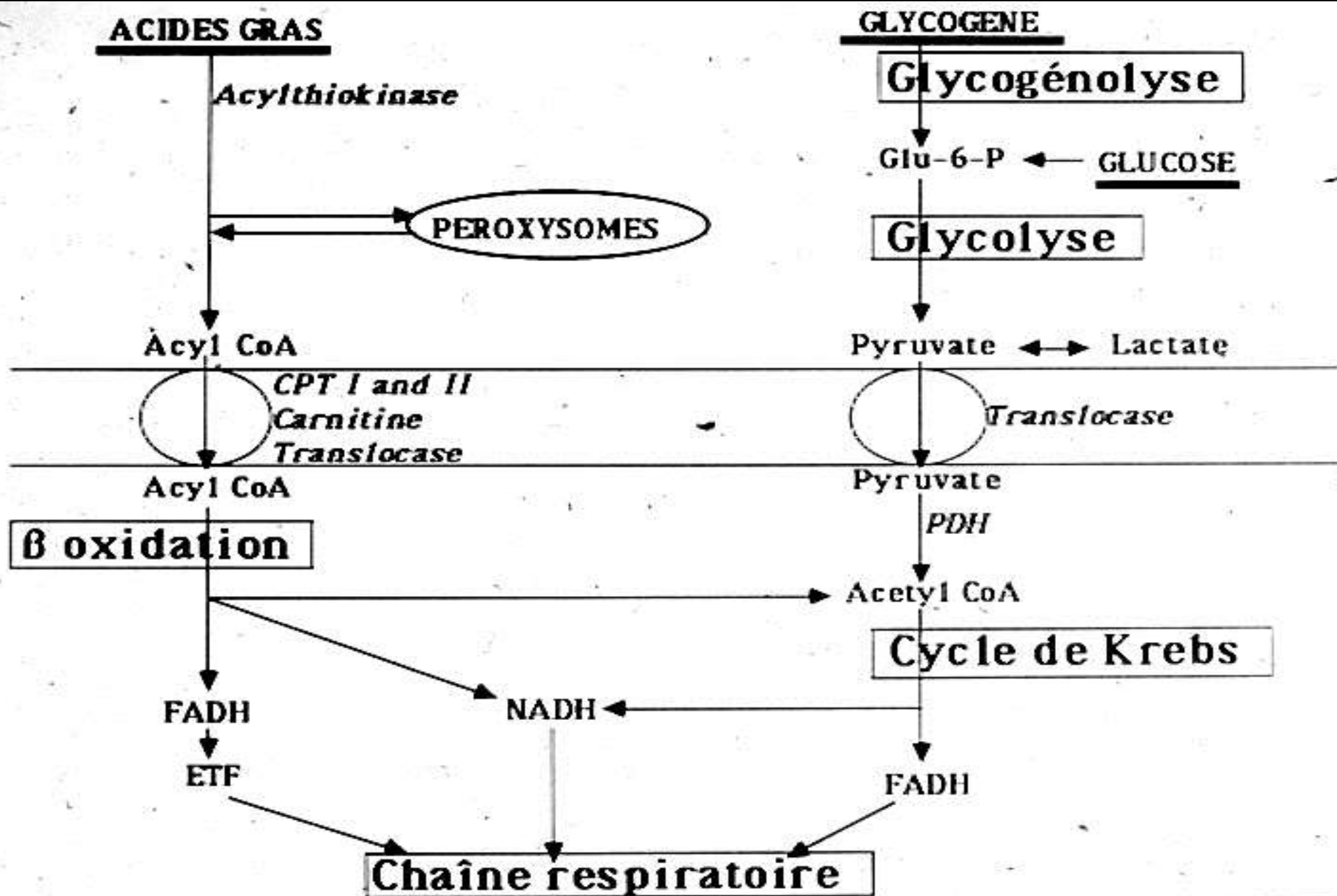
démarche diagnostique

1) Fatigabilité indolore, atteinte oculo-bulbaire poussée → **myasthénie**

2) Épisodes de myolyse
urines noires, gonflement musculaire
élévation massive des CPK
myoglobulinémie, myoglobulinurie

3) et/ou Intolérance vraie à l'effort
courbatures → crampes
fatigabilité musculaire
essoufflement
tout muscle qui travaille

2 et 3 → Myopathie métabolique
d'autant que début enfance/adolescence
notion familiale : fratrie



P et F Ro; même fratrie

Enfance : impotence fonctionnelle douloureuse à l'effort court

durcissement → crampes, sueurs

2nd souffle

Pas de faiblesse permanente

Boxe, tennis, musculation, footing

CPK entre 1000 et 1500

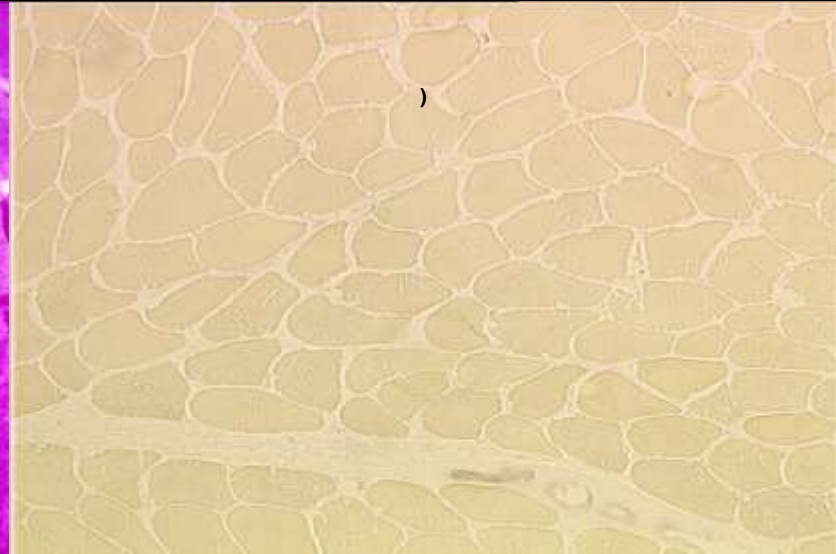
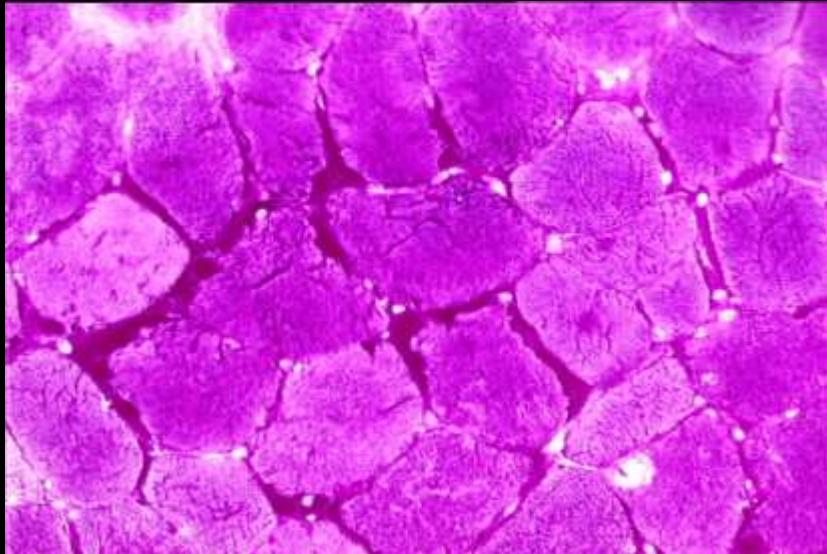
Epreuve d'effort : absence d'élévation des lactates

Biopsie musculaire

Glycogénose de McArdle

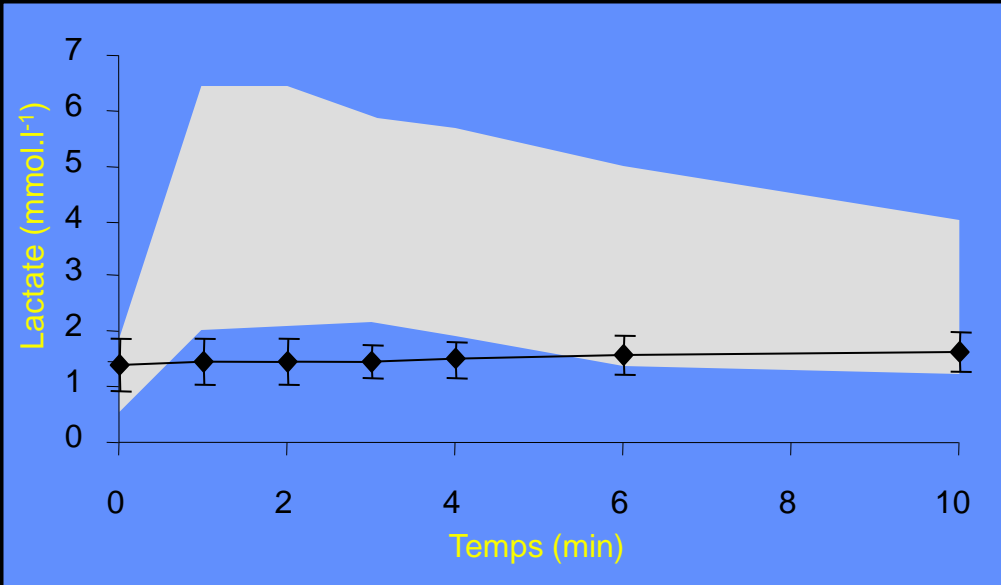
Accumulation de glycogène (PAS)

Phosphoylase négative

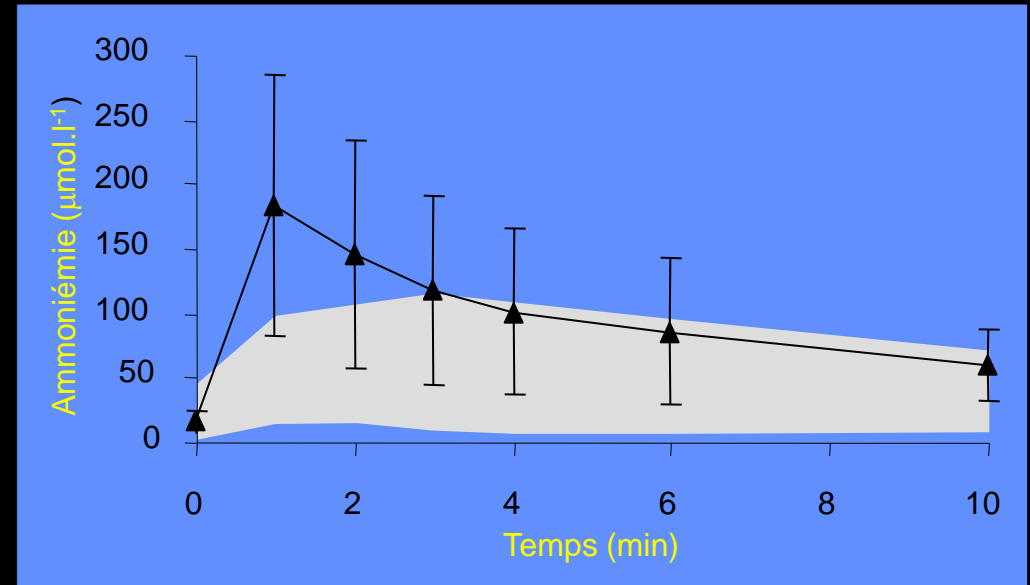


Epreuve d'effort : grip test

Lactate

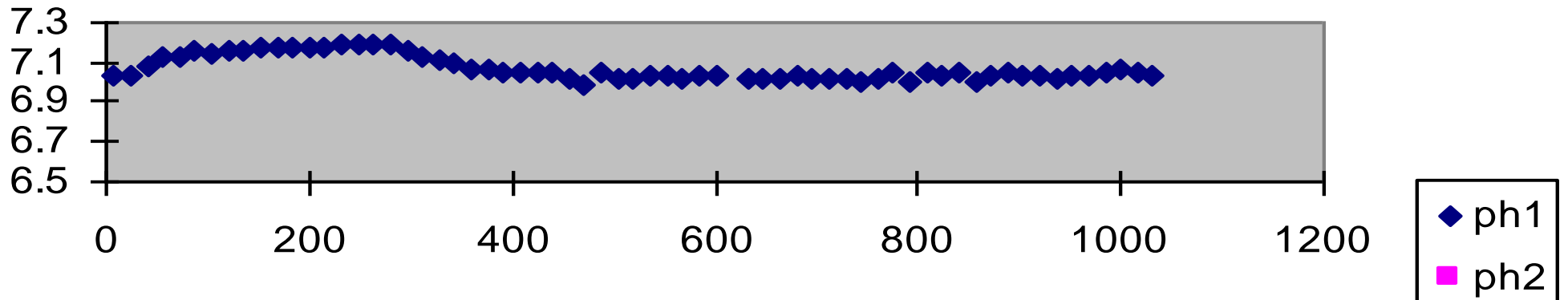


Ammoniémie



- Valeurs de lactates de T1 à T4 inférieures aux normes
- Hyperammoniémie

Evolution pH musculaire



Augmentation continue du pH musculaire pendant l'exercice

Y M 1985. Joueur professionnel football

Histoire clinique

**12 ans : stage intensif football; myalgies et contractures 2 jours
urines rouges**

16 ans :

**1er épisode au cours d'entraînements physiques intensifs
4 heures après l'effort**

**2ème épisode : idem + urines noires; marche difficile
CPK : 95000 puis 266000
retour à la nle après quelques semaines**

Examen musculaire : nl

Cœur nl

Epreuve d'effort nle

Biopsie musculaire: qq fibres atrophiques

Dosage en CPT lymphocytaire

Déficit en CPT

CPT → entrée des acides gras à chaîne longue dans la mitochondrie

Myolyse constante après jeûne prolongé, effort prolongé, fièvre au cours d'une infection

Profil des acylcarnitines

Biopsie musculaire nle ou surcharge discrète en lipides

Activité enzymatique très réduite sur lymphocytes fibroblastes ou muscle

Myopathie mitochondriales

Intolérance à l'effort rarement

isolée

rhabdomyolyse encore plus rare

plus souvent +

Ophthalmoplégie, ptosis
atteinte pluri-systémique :

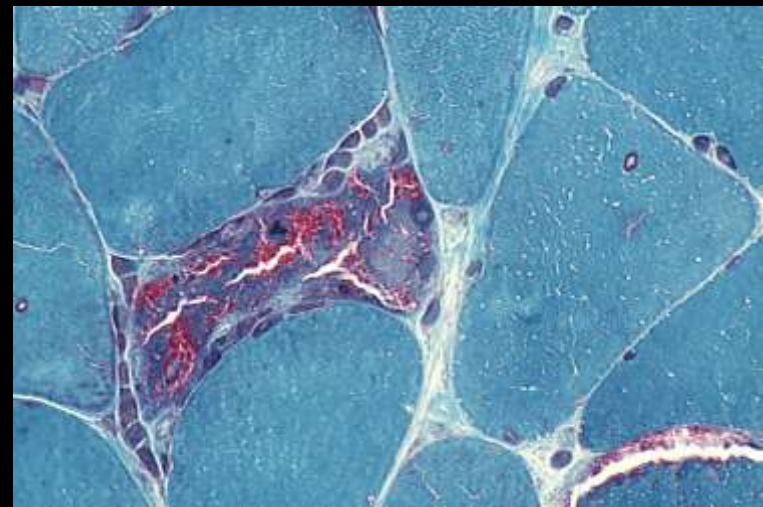
cardiopathie (conduction ++)
surdité, encéphalopathie.

Epreuve effort : hyperlactacidémie

Spectro RMN : dim pic Pcr



Biopsie : Surcharge mitochondriale



Be G, né en 79

Histoire clinique :

15 ans; après 1 heure de ski : épisode paralytique aigu, 12 h

urines rouges

le lendemain : courbatures diffuses

Antécédents :

quelques années auparavant : épisode identique, plus léger
pas d'histoire familiale

Examen :

gros mollets, léger déficit pelvifémoral
relever d'accroupissement sans aide

CPK : 2500

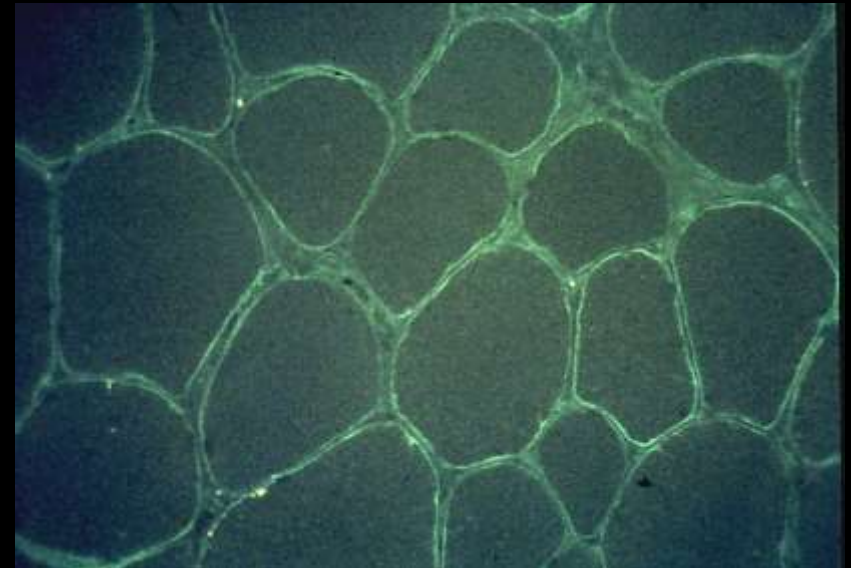
scanner musculaire nl

cardiomyopathie dilatée

biopsie : nécrose-régénération

Evolution : aggravation de la cardiopathie et du déficit pelvifémoral

Déficit en dystrophine → forme pseudo-métabolique de dystrophinopathie



Intolérance à l'effort démarche diagnostique

- **pas de cause métabolique ni dystrophique**

intolérance à l'effort après interruption d'une activité sportive, lors de la reprise (syndrome de déconditionnement)

rhabdomyolyse

effort (muscultation), capacités musculaires limitées

**problème du vieillissement musculaire et ostéo-articulaire
D'autant plus précoce que le sujet est très sportif**

LES HYPERTHERMIES MALIGNES

- HM per ANESTHESIQUE ou HM proprement dite (HMA)
- HM d'EFFORT ou COUP DE CHALEUR D'EXERCICE (CCE)
- HM des NEUROLEPTIQUES ou SYNDROME MALIN (SMN)

EPIDEMIOLOGIE

HMA

CCE

SMN

Héréditaire

Sporadique

Sporadique

1/100 000

200/an/USA

0.5 à 1% des TTT

**Halothane
Succinylcholine**

**Effort
+
Ambiance T°
+
Fct. Individuel**

**Neuroleptique
incisif
ou retard**

PRODROMES

HMA

1ère ou nième AG

qq mn à qq heures

Trismus

T°+++

CCE

homme jeune

qq heures

**Myalgies
Pseudo ébrieux
Confusion**

T°+++

SMN

homme jeune

5ème jour

**Synd. Extra pyramidal
Dyskinésies Buccofaciales
Confusion**

T°+++

PHASE D'ETAT

SYNDROME MUSCULAIRE

| | | |
|----------------|-------------------|------------|
| HMA | <u>CCE</u> | SMN |
| Hypertonie +++ | Contracture | Myalgies |

SYNDROME NEUROLOGIQUE

| | | |
|------------|-------------------|----------------|
| HMA | <u>CCE</u> | SMN |
| | confusion | hypertonie +++ |
| | Synd. Cérébelleux | Akinésie |
| | Synd. Méningé | Confusion |
| | convulsions | Coma |
| | Coma | |

PHASE D'ETAT

SYNDROME BIOLOGIQUE

HMA

CPK+++++

Myoglobinurie

CIVD

Acidose

Insuf. Rénale

CCE

CPK+++++

Myoglobinurie

CIVD

Acidose

Insuf. Rénale

SMN

CPK+++++

Myoglobinurie

CIVD

Acidose

Insuf. Rénale

VS ++

PATHOGENIE

HMA

Canal Ca^{++} ouvert



Afflux Ca^{++} .



Contracture +++



Thermogenèse



Mutation AD
sur ch 19
Gène Ryanodine

CCE

effort

Thermogenèse

+

Ambiance Thermique
(T° + Hygrométrie + Vent)

+

Facteurs individuels
Thermolyse

Pas de Génétique

SMN

Action Anti dopamine
centrale

Thermolyse

Hypertonie Musculaire
Thermogenèse

Pas de Génétique



Pathologie fonctionnelle : fibromyalgies

autres étiologies éliminées

douleurs diffuses, permanentes (nuit), effort

association :

asthénie,

**parésthésies, prurit, arthralgies, douleurs rachidiennes,
impatiences, colopathie, troubles du sommeil, palpitations**

examen : points douloureux à l'appui, max périarticulaire

terrain anxiodépressif

si vaccination contre l'hépatite : fasciite à macrophages
signification ?

conclusions I

Pathologie musculaire chez le sportif

Penser au diagnostic

non seulement pathologie acquises, mais également génétiques

atrophie, traumatismes musculo-articulaires fréquents

mauvaise récupération après immobilisation pour fracture

Conclusions II

Pathologie musculaire non traumatique chez le sujet sportif

Frontière normal / pathologique floue (rhabdomyolyse d'effort)

Risque particulier du fait de l'activité sportive
cœur
myolyse

Démarche diagnostique rigoureuse

Conclusions III

affections musculaires : diagnostic

- hérédité
- âge de début / profil évolutif
- topographie du déficit : atrophie :
 - symétrie, sélectivité, atteinte de la face
- rétractions (topographie)
- myotonie
- atteinte oculomotrice et/ou ptosis
- atteinte vélopharyngée
- intolérance à l'effort / rhabdomyolyse
- atteinte cardiaque et respiratoire
- autres organes (SNC, SNP, oeil, thyroïde...)

Conclusions IV :

apport des examens complémentaires

Élévation des CPK
à distance d'un effort physique

T4, TSH

EMG : détection, myotonie, bloc
neuro-musculaire

Imagerie musculaire (scanner)

Epreuve d'effort, spectro- RMN

Biopsie si justifiée

