

Les maladies musculaires

Dr Guilhem SOLÉ

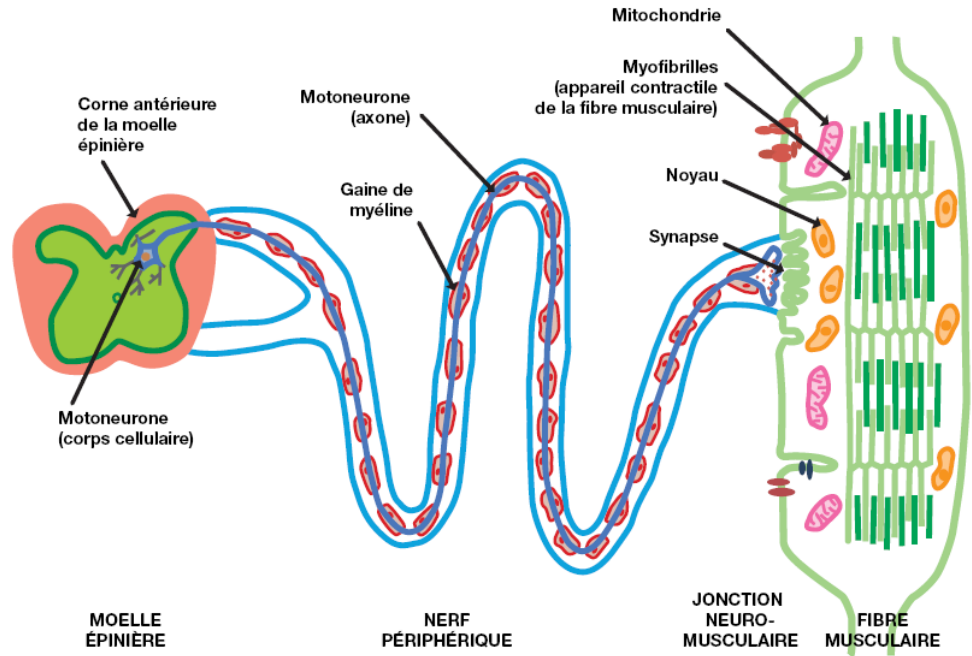
Centre de référence des maladies neuromusculaires AOC

DES MPR, nov 2025

Les maladies neuromusculaires

Maladies de la commande motrice et de son retour sensitif

- Déficit moteur
 - Membres
 - Axial
 - Oculomoteur
 - Bulbaire -> troubles de la déglutition



Myopathies

Généralités

Les outils pour le diagnostic

Myopathies avec déficit permanent

- Déficit des ceintures
- Déficit distal
- Déficit multifocal

Myopathies avec déficit moteur variable

Cas particulier de l'amyotrophie spinale

En théorie tout est simple

MYOPATHIES INFLAMMATOIRES

MYOPATHIES
GÉNÉTIQUES

En théorie tout est simple

MYOPATHIES INFLAMMATOIRES

Pas d'histoire familiale

Age de début tardif

Présentation aigu ou subaiguë

Evolutivité

Douleurs

Signes généraux

MYOPATHIES GÉNÉTIQUES

Histoire familiale

Age de début précoce

Présentation chronique

Lentement évolutives

Indolores

Atteinte musculaire
isolée



Les outils du diagnostic

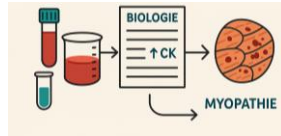
Les outils du diagnostic

CLINIQUE

Syndrome Myogène

Autres anomalies

BIOLOGIE



HyperCKémie (souvent mais pas toujours)

Bilan immunologique (DOTmyosite, antiHMGR, antiRACH, ...)

Dosages biochimiques (pe)

Biologies moléculaires

ENMG

Myogène, activités de repos

Étude de la jonction

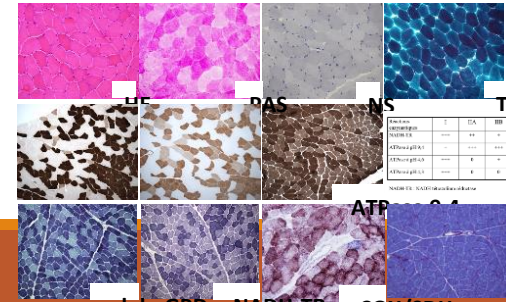
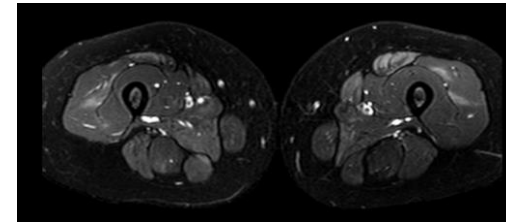
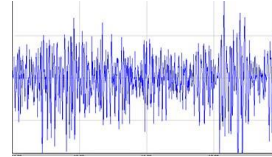
Diagnostics différentiels

IRM MUSCULAIRE

Amyotrophie sélective?

Inflammation?

BIOPSIE



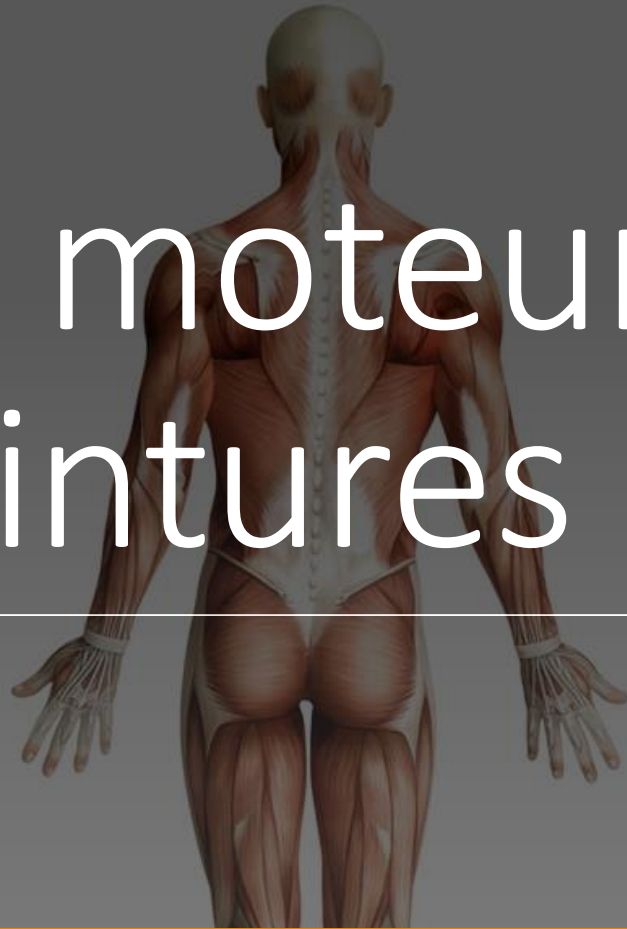
Myopathies
avec déficit
moteur
permanent

Déficit des ceintures

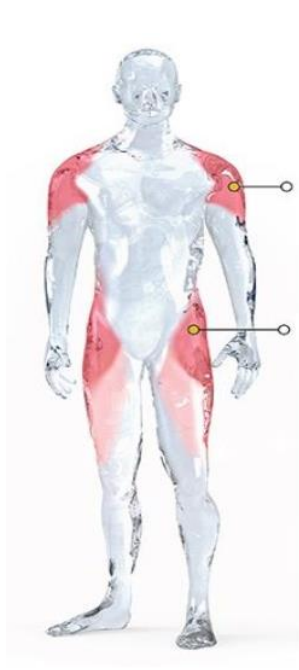
Déficit distal

Déficit multifocal

Déficit moteur des ceintures



Sémiologie



Ceinture scapulaire

Deltoïdes, biceps, triceps, coiffe des rotateurs

Ceinture pelvienne

Psoas, ilio-psoas, les 3 fessiers,

Syndrome myogène

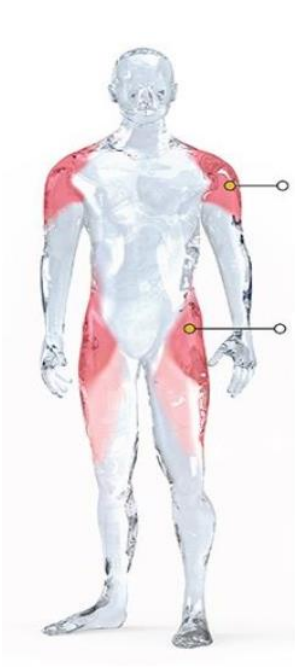
= Déficit moteur proximal

ROTs présents, R idiomusculaire absente sans fasciculation

Symétrie, sélectivité de l'atteinte (ex FSH)

Rechercher une atteinte axiale

Sémiologie



Ceinture pelvienne

Psoas, ilio-psoas, les 3 fessiers,

Syndrome myogène = Déficit moteur proximal

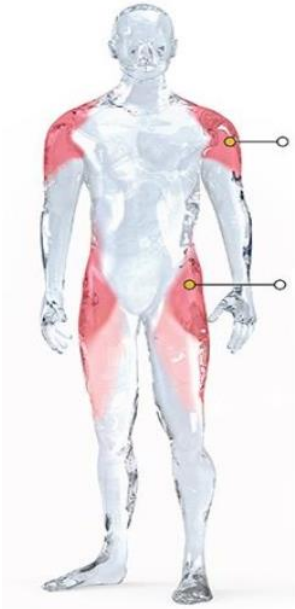
Ceinture pelvienne

Difficulté à courrir, monter les escaliers, à se relever du sol, marcher sur un faux plat

Signe du tabouret, signe de Gowers, Démarche dandinante



Sémiologie



Ceinture pelvienne

Psoas, ilio-psoas, les 3 fessiers,

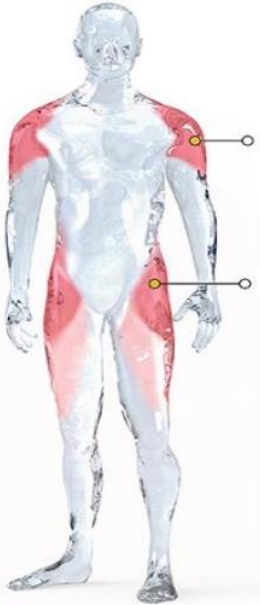
Hyperlordose compensatrice



Genu recurvatum



Sémiologie



Ceinture scapulaire

Deltoïdes, biceps, triceps, coiffe des rotateurs

Syndrome myogène = Déficit moteur proximal

Difficulté à porter des objets en hauteur, à tenir un sèche cheveux, à se laver la tête

Scapula alata

Atteinte axiale : déficit fléchisseurs de nuque

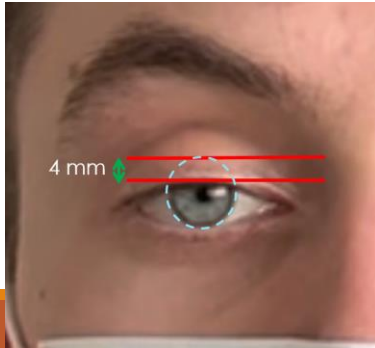


D'autres muscles sont ils touchés?

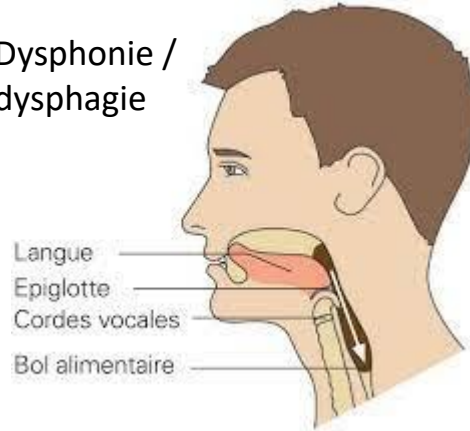
Camptocormie



Ptosis /
ophtalmoplégie



Dysphonie /
dysphagie



Autres muscles
déficitaires





Formes chroniques (souvent génétiques)

DÉFICIT DES CEINTURES

Déficit dès la naissance

Myopathies/Dystrophies musculaires congénitales

Groupes très hétérogène
de pathologies musculaire

- Début précoce
- Souvent graves d'emblée
- Peu évolutives voire amélioration
- Possibles atteinte centrale associée



Déficit dans l'enfance

Maladie de Duchenne

Maladie de Duchenne

La plus fréquente de myopathies

- Forme grave
- Début vers 3 ans
- Diagnostic facile : garçon + HyperCKémie
- Évolutivité ++
 - Perte de la marche à l'adolescence
 - Confinement au FR puis grabatisation
 - Atteinte axiale (scoliose)
 - Atteinte respiratoire
 - Atteinte cardiaque ++
 - Atteinte centrale
- Mutation du gène *DMD* (chromosome X)
 - *Absence complète de dystrophine*



- Espérance de vie en constante amélioration (IEC, VNI, réanimation,...)
- Des thérapies ?
 - Corticothérapie
 - Translecture de codon stop (abandonné)
 - Idefenone (abandonné)
 - Modificateurs de l'épissage
 - Thérapie génique

Déficit plus tardif

Maladie de Becker

Maladie de Becker

Forme atténuée de maladie de Duchenne

Sévérité/ âge de début très variable

- PseudoDuchenne -> intolérance à l'effort

Homme avec hyperCKémie

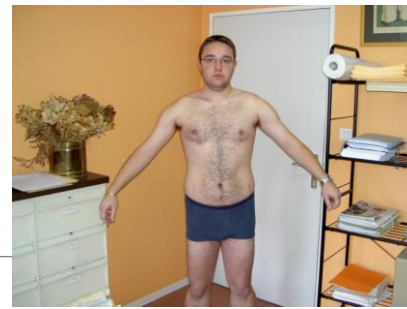
Évolutivité variable aussi

- Déficit débutant aux membres inférieurs puis aggravatif
- Hypertrophie des mollets et de la langue
- Atteinte cardiaque +++ (intérêt des IEC)
- Atteinte respiratoire +

Femmes transmettrices parfois symptomatique

Mutation du gène *DMD* (X)

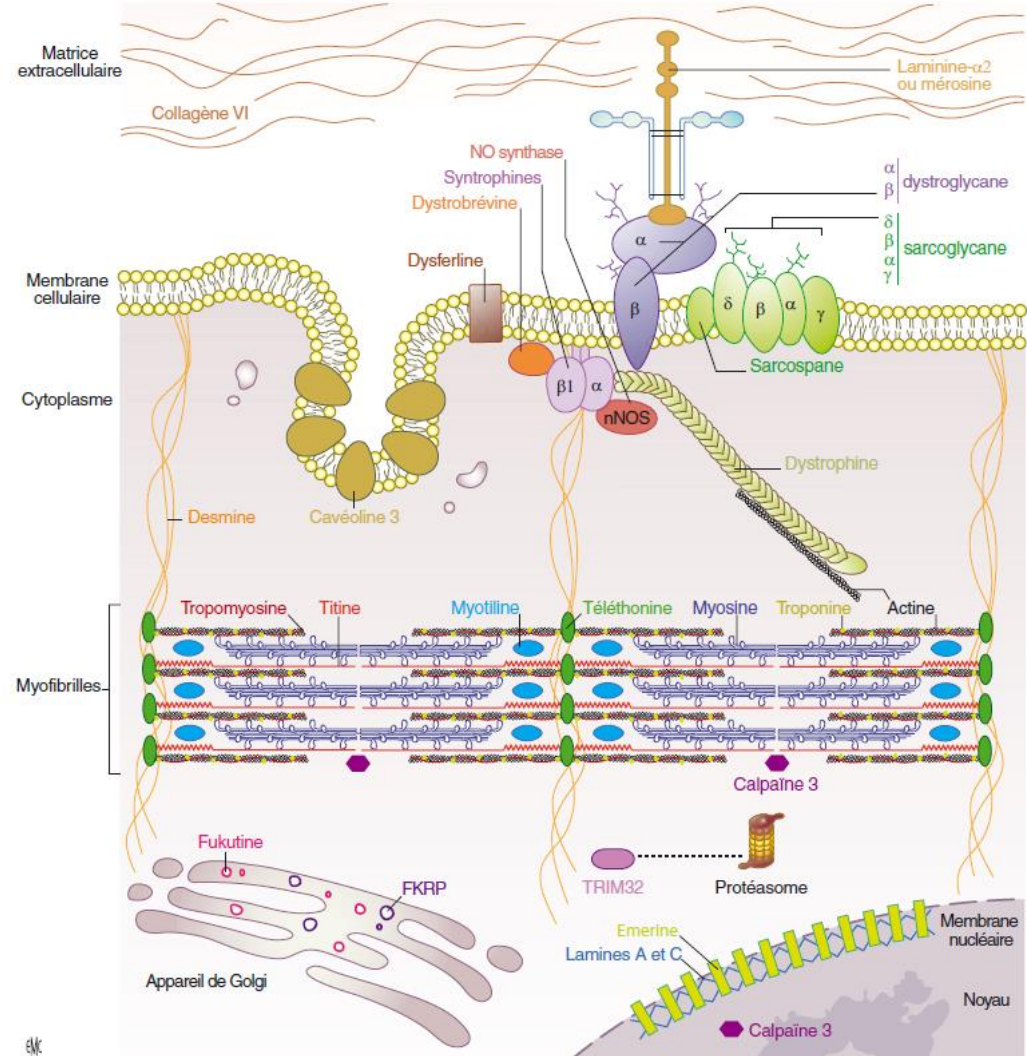
- *Dystrophine trop courte ou mal conformée*



Protéines musculaires

Différences entre:

- Membrane et réparation membranaire
- Myofibrilles
- Métabolisme
- Nucléaires



Déficit plus tardif

Dystrophies musculaires des ceintures

Récessives : LGMDR

Gene	Locus	Protein	New name
CAPN3	15q15.1	Calpain-3	LGMD R1 Calpain3-related
DYSF	2p13.2	Dysferlin	LGMD R2 Dysferlin-related
SGCG	13q12.12	γ -sarcoglycan	LGMD R5 Sarcoglycan-related ^a
SGCA	17q21.33	α -sarcoglycan	LGMD R3 Sarcoglycan-related
SGCB	4q12	β -sarcoglycan	LGMD R4 Sarcoglycan-related
SGCD	5q33.3	δ -sarcoglycan	LGMD R6 Sarcoglycan-related
TCAP	17q12	Telethonin	LGMD R7 Telethonin-related
TRIM32	9q33.1	Tripartite Motif containing protein-32	LGMD R8 Tripartite motif containing protein 32-related
FKRP	19q13.32	Fukutin-Related-Protein	LGMD R9 Dystroglycan-related
POMT1	9q34.13	Protein O-Mannosyl Transferase-1	LGMD R11 Dystroglycan-related
ANO5	11p14.3	Anoctamin-5	LGMD R12 Anoctamin5-related
FKTN	9q31.2	Fukutin	LGMD R13 Dystroglycan-related
POMT2	14q24.3	Protein O-Mannosyl Transferase-2	LGMD R14 Dystroglycan-related
POMGnT1	1p34.1	Protein O-Mannose N-acetyl- Glucosaminyl Transferase-1	LGMD R15 Dystroglycan-related
DAG1	3p21	Dystroglycan	LGMD R16 Dystroglycan-related
PLEC1	8q24.3	Plectin-1	LGMD R17 Plectin-related
DES	2q35	Desmin	-
TRAPPC11	4q35.1	Trafficking-protein-particle-complex-11	LGMD R18 TRAPPC11-related
GMPPB	3p21.31	GDP-mannose-pyrophosphorylase B	LGMD R19 GDP-mannose- pyrophosphorylase-related
ISPD	7p21	Isoprenoid synthase	LGMD R20 2-C-methyl-D-erythritol 4-phosphate-cytidylyltransferase- like protein-related
GAA	17q25.3	Acid alpha-glucosidase	-
LIMS2	2q14.3	LIM Zinc Finger Domain Containing 2	-
BVES	6q21	Blood vessel epicardial substance	-
TOR1AIP1	1q25.2	Torsin a-interacting protein 1	-
POGLUT1	3q13.33	Protein O-glucosyltransferase 1	LGMD R21 CAP10-like protein- related
Collagen-6	-	Collagen-6 related	LGMD R22 Collagen6-related
LAMA2	6q22.33	Laminin alpha2-related	LGMD R23 Collagen6-related

IDs are now based on alphabetical order and not on gene discovery order.
LGMD are highlighted with the new names.

Dominantes: LGMDD

Subtype	Gene	Protein
LGMD D1 (LGMD1D)	<i>DNAJB6</i> [56, 57]	DNAJB6
LGMD D2 (LGMD1F)	<i>TNPO3</i> [59, 60]	Transportin 3
LGMD D3 (LGMD1G)	<i>HNRNPDL</i> [63]	Heterogeneous nuclear ribonucleoprotein D-like
LGMD D4 (LGMD1I)	<i>CAPN3</i>	Calpain 3
LGMD D5	<i>COL6A1</i> <i>COL6A2</i> <i>COL6A3</i>	Collagen 6 α 1 Collagen 6 α 2 Collagen 6 α 3

Déficit plus tardif

Ex: LGMDR1

Calpainopathie

Prototype de la dystrophie des ceintures pure

La moins rare

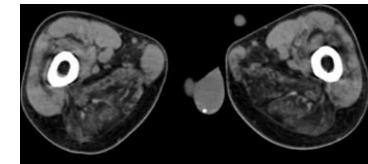
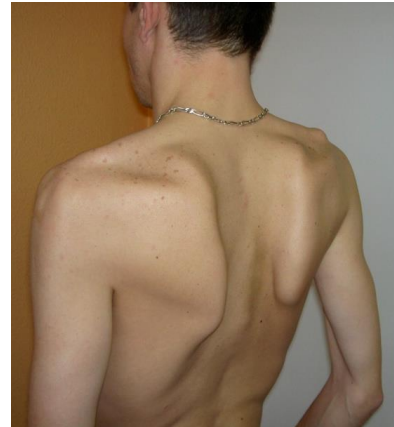
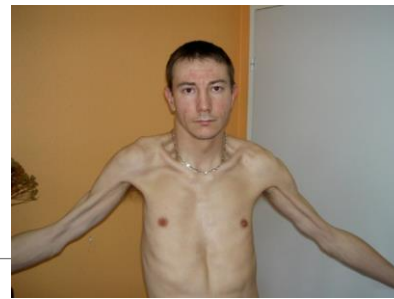
- Déficit et amyotrophie
 - Ceinture scapulaire+
 - Scapula alata
 - Loge brachiale
 - Loge postérieure des cuisses et mollets

Évolutivité variable aussi

- Forme classique : début adolescence, FR entre 20 et 30 ans, VNI tardive
- Formes précoces pseudoDuchenne, rares
- Formes tardives peu évolutives possibles

Pas d'atteinte cardiaque, centrale,...

Mutation du gène *CAPN3*

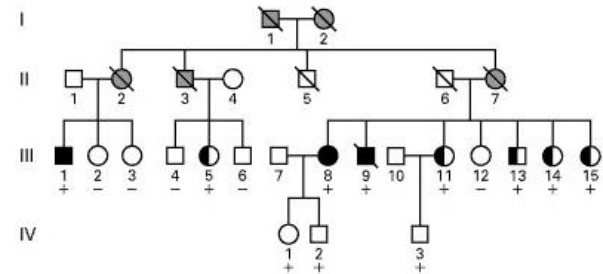


Déficit plus tardif

Ex: LGMDD1

Laminopathie/emerinopathies

- Déficit proximal modéré
- Rétractions possibles
- **Atteinte cardiaque +++**
 - Troubles du rythme auriculaire / ventriculaire paroxystique (*mort subite+++*)
 - Prévention : défibrillateur implantable
 - Cardiomyopathie dilatée
- CPK pas ou peu élevées
- Biologie moléculaire : *LMNA*



Déficit proximal avec rétractions ou hyperlaxité

Laminopathie et collagénopathies

Rétractions très fréquentes si début avant l'adolescence

- Peu spécifiques : Achille, scoliose
- Plus orientantes :
 - coudes
 - fléchisseurs des doigts
 - syndrome de la colonne raide

Parfois hyperlaxité (collagénopathies)



Déficit proximal avec ptosis et troubles de la déglutition

Dystrophie musculaire oculopharyngée

Evolution stéréotypée

- Ptosis ->troubles de la déglutition +/- déficit des membres et/ou ophtalmoparésie
- Visage souvent « émacié »
- Rides frontales marquées par compensation frontale ++

Transmission autosomique dominante

CK subnormales, EMG et BM souvent décevants

Diagnostic sur la biologie moléculaire

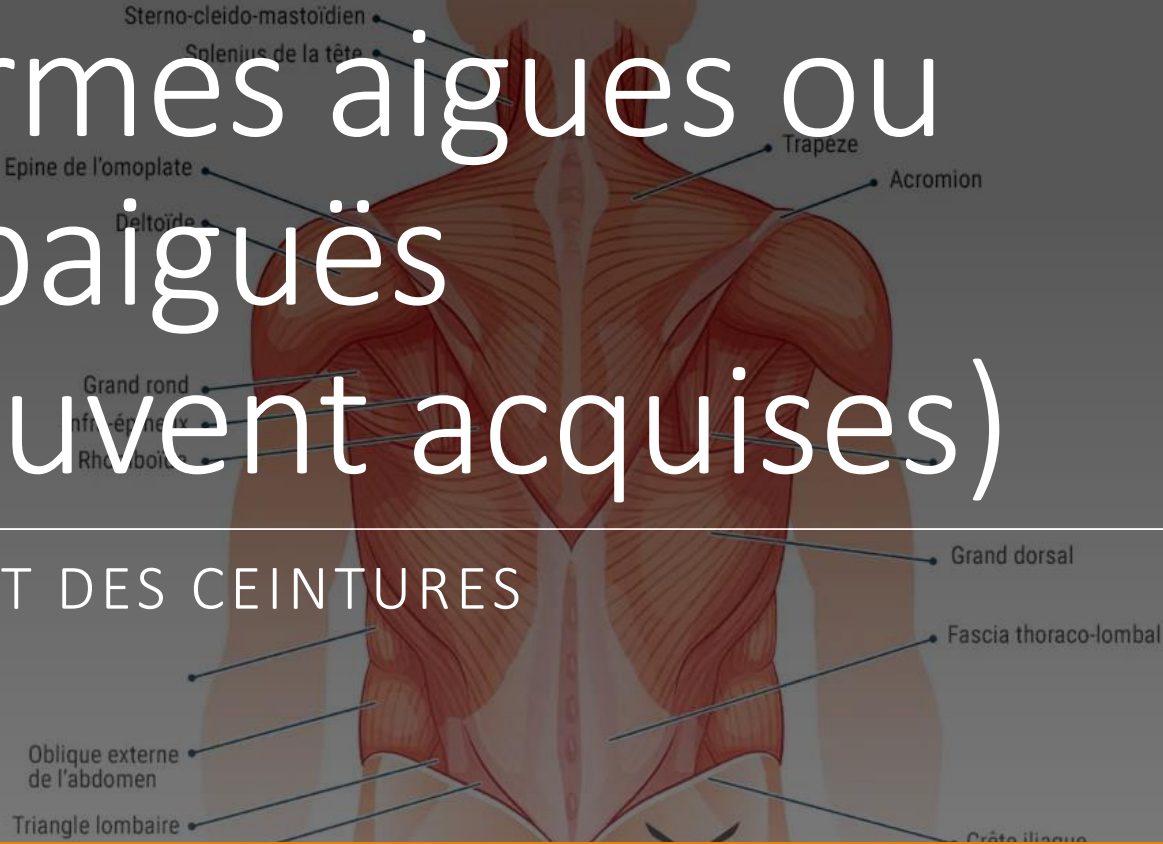
- Expansion stable et courte de triplet CGN dans *PABPN1*



La famille Zacharie-Cloutier-Sainte Dupont
(mariage le 18 juillet 1616
à Mortagne au Perche)

Formes aiguës ou subaiguës (souvent acquises)

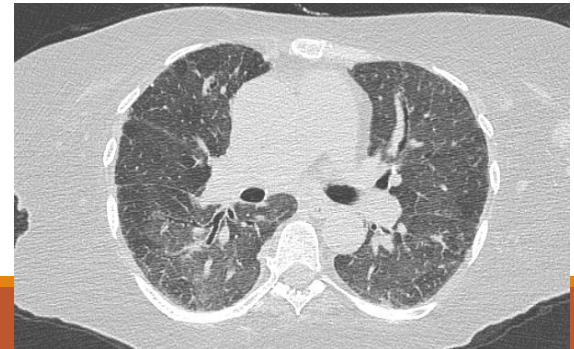
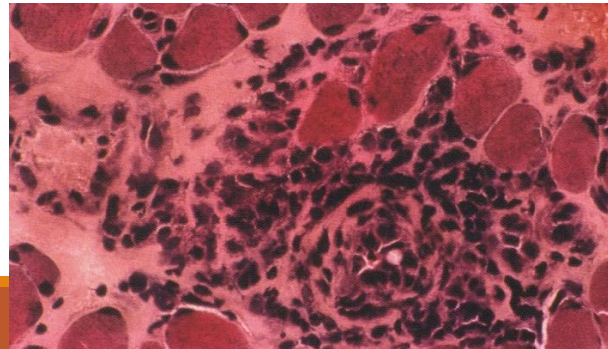
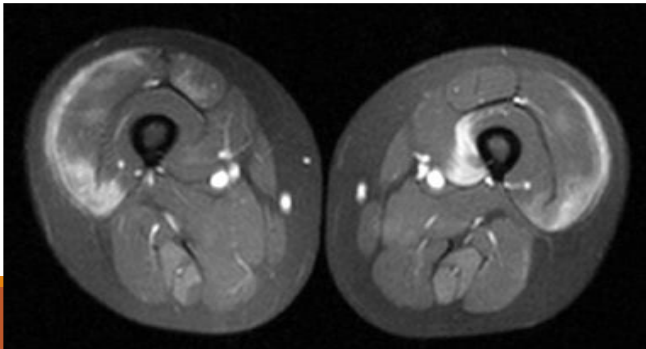
DÉFICIT DES CEINTURES



Déficit proximal subaiguë sans fluctuations

Myopathies inflammatoires

- Dermatomyosite
- Myosites de chevauchement
- Myopathies nécrosantes AI
- Syndrome des antisynthétases
- Scléromyosite,...



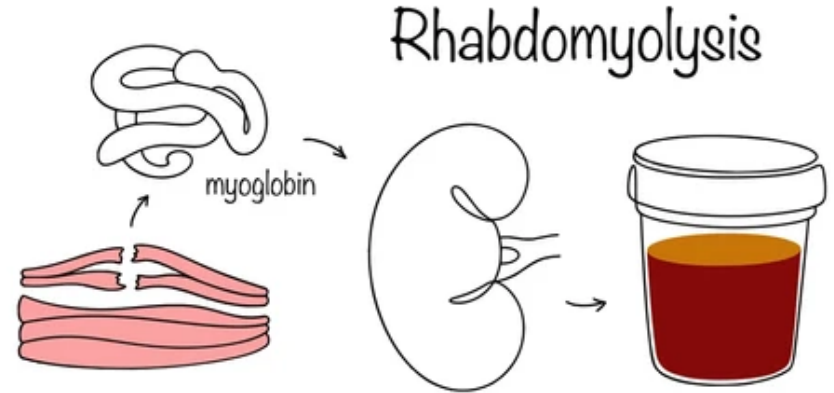
Déficit proximal subaiguë sans fluctuations

Myopathies toxiques (rhabdomyolyse)

- Statines +++
- Colchicine
- Certaines combinaisons d'antibiotiques
- Cocaïne, MDMA, ...

Myopathies endocriniennes

- Dysthyroïdies
- Cushing
- Corticothérapie prolongée



A close-up, black and white photograph of a complex mechanical gear assembly, likely from a watch movement. The image shows several interlocking gears with fine teeth, set within a metal frame. The lighting creates highlights and shadows that emphasize the metallic texture and the precision of the engineering. Overlaid on the left side of the image is the text 'Déficit moteur distal' in a clean, white, sans-serif font. A thin white horizontal line is positioned below the text.

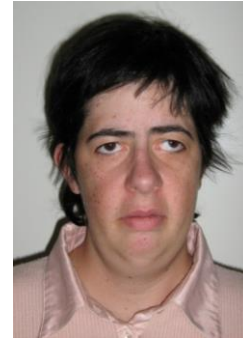
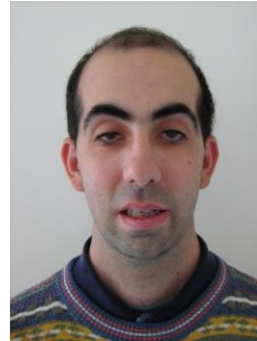
Déficit moteur distal

Maladie de Steinert

Dystrophie myotonique de type 1

Facies évocateur

- Ptosis
- Amimie myopathique
- Face allongée, ovale
- Amyotrophie temporale
- Calvitie frontale
- Troubles de l'articulé dentaire

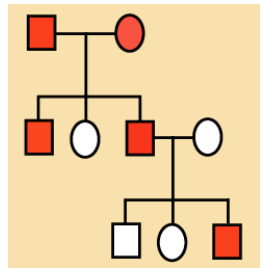
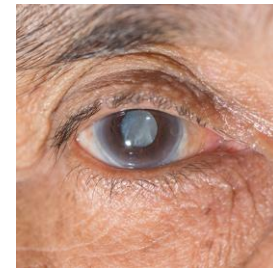
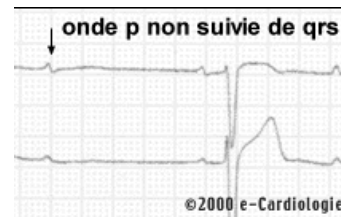


Déficit moteur distal

- Steppage
- Fléchisseurs des doigts

Atteinte plurisystémique

- cardio, cognitive, ophtalmo, digestive, endocrino,...

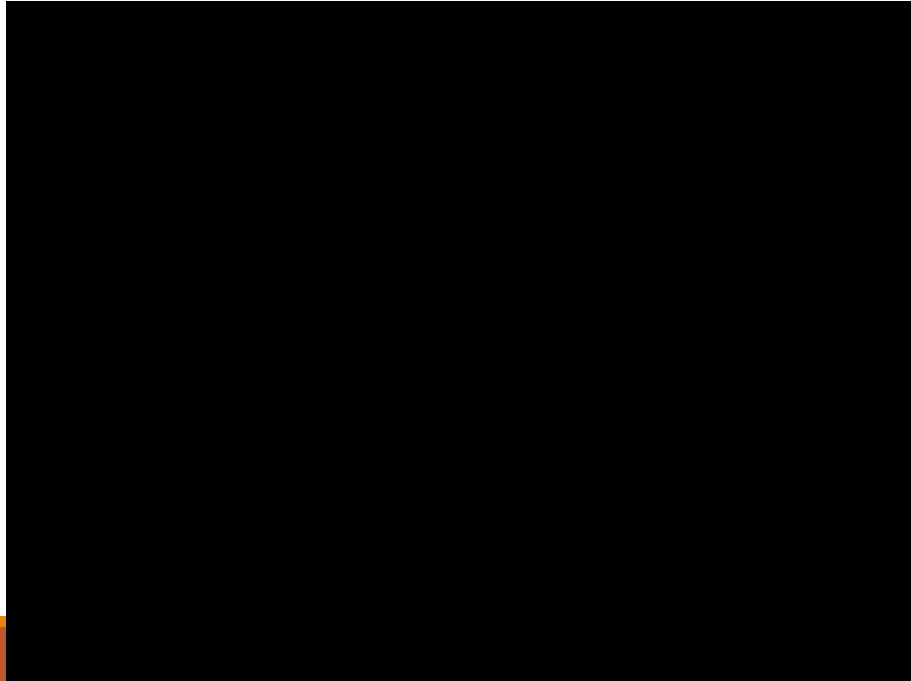


Autosomique dominante avec anticipation

Maladie de Steinert

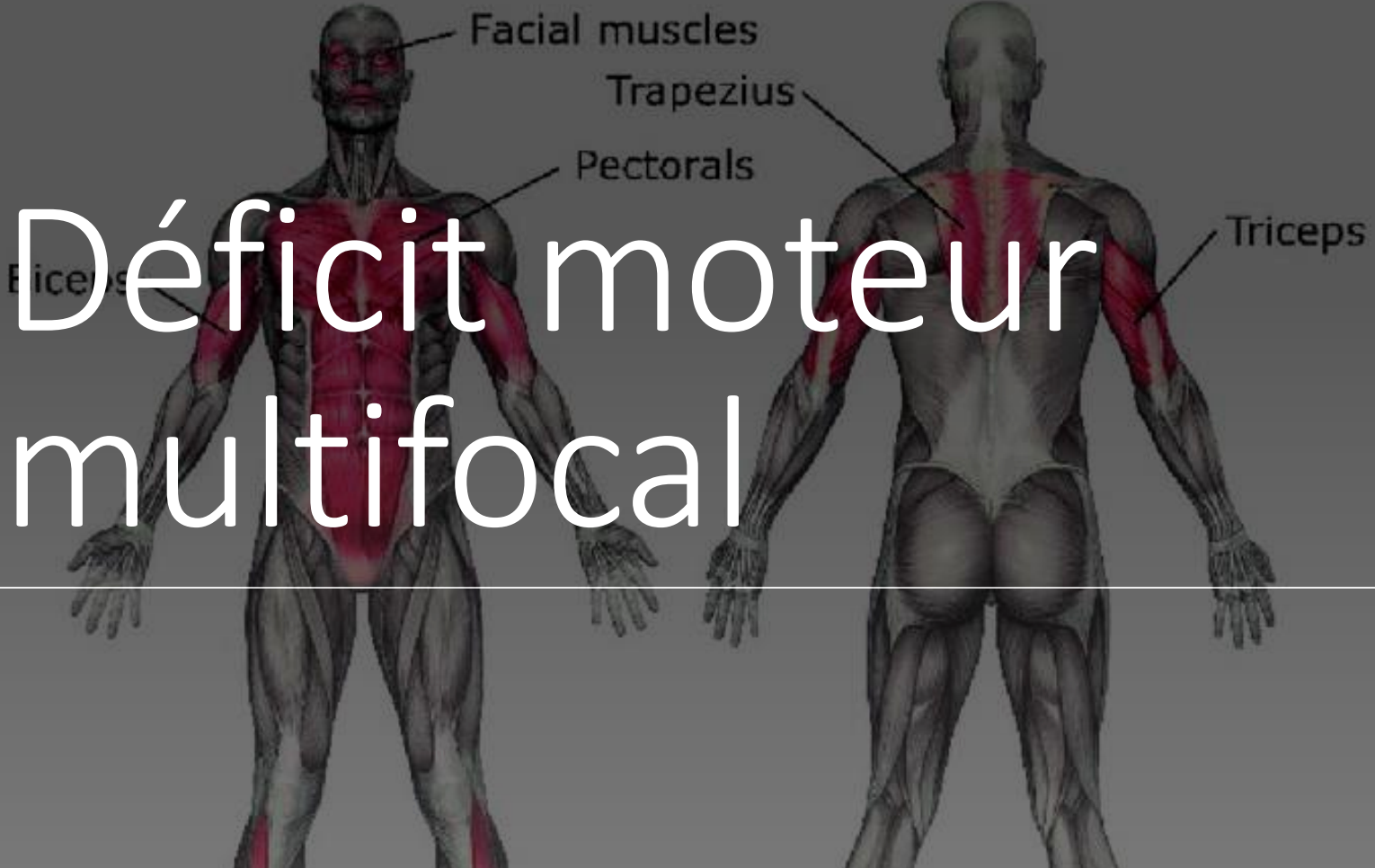
Dystrophie myotonique de type 1

Caractéristique : myotonie



Maladie musculaire la plus fréquente
de l'adulte (1/20 000 naissances)

Déficit moteur multifocal

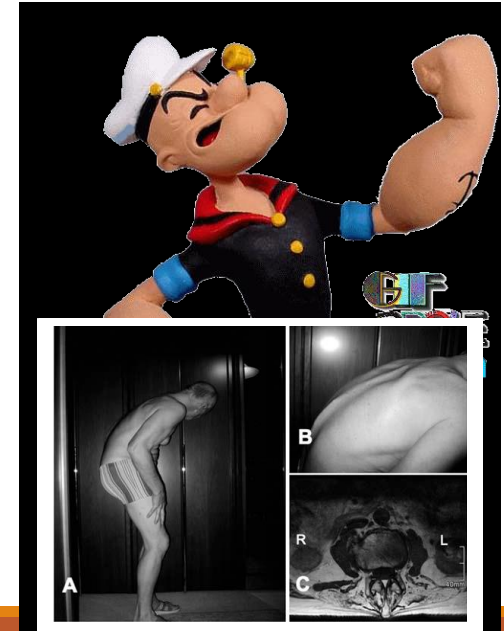
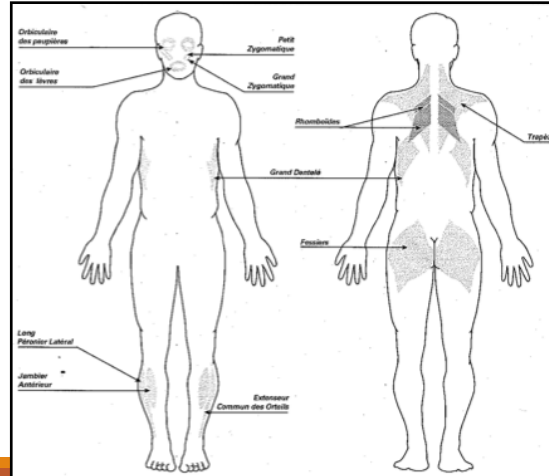
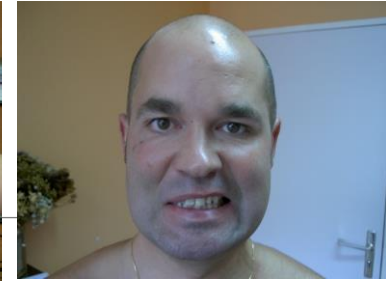


Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale (DM-FSH)

Tableau classique

Asymétrie +++

- Atteinte faciale
 - Orbiculaire des lèvres
 - Orbiculaire des paupières
- Atteinte scapulaire
 - Classique scapula alata asymétrique
- Atteinte humérale
 - Bras de Popeye (contraste entre amyotrophie humérale sans atteinte antibrachial ni deltoïdienne)
- Atteinte des membres inférieurs
 - Jambier antérieurs : steppage
- Atteinte axiale
 - Abdominaux inférieurs : signe de Beevor
 - Camptocormie



Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale (DM-FSH)

Signe de Beevor

Ascension de l'ombilic par atteinte préférentielle des abdominaux inférieurs

- Decubitus dorsal
- Demander au patient de fléchir le cou
- Non spécifique



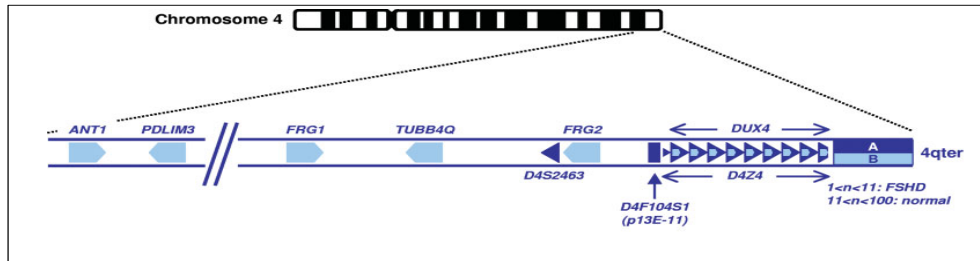
Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale (DM-FSH)

Deuxième maladie musculaire de l'adulte
(1/20 000 naissances)

Diagnostic clinique

- CK peu élevées
- EMG : non
- BM : non
- Biologie moléculaire:

FSHD1 : contraction du locus D4Z4



Déficit distal MS + quad + déglutition

Myosite à inclusions

Tryptique

- déficit amyotrophiant quadricipital
- fléchisseur profond des doigts
- troubles de la déglutition

Evolution lente

Début dans la seconde moitié de vie

Diagnostic à la biopsie musculaire

- Formule typique pas toujours présente
 - Infiltrat inflammatoire, HLA 1 +++
 - COX –
 - Vacuoles bordées, marquage P62

Pharmacorésistance (Rapamycine?)





Myopathies
avec déficit
moteur
variable

Déficit proximal avec ptosis et troubles de la déglutition / fluctuations

Myasthénie auto-immune

Atteinte musculaire **pure**

Ptosis : chute de la paupière

Diplopie : vision double

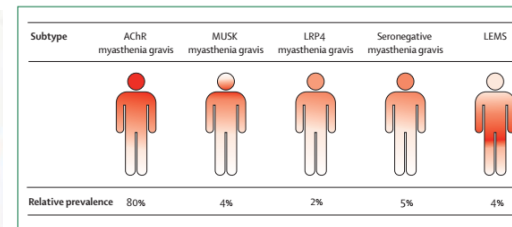
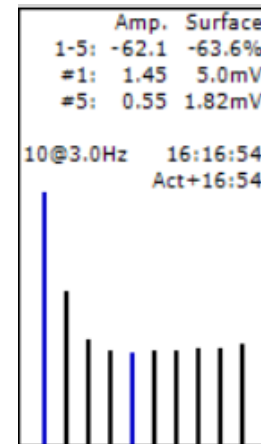
Troubles bulbaires

- Troubles de la déglutition
- Troubles de la mastication

FATIGABILITÉ : aggravation à l'effort

- Des membres
- De la nuque
- Respiratoire

VARIABILITE



Myopathies métaboliques

AUTRES MYOPATHIES



Myopathies métaboliques

Défaut de production énergétique

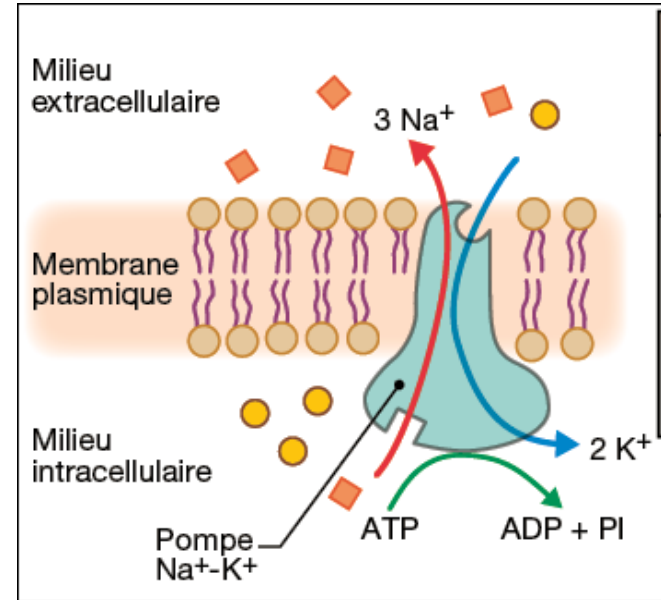
Intolérance à l'effort

- Myalgies
- Perte de puissance : fatigabilité
- Courbatures prolongées

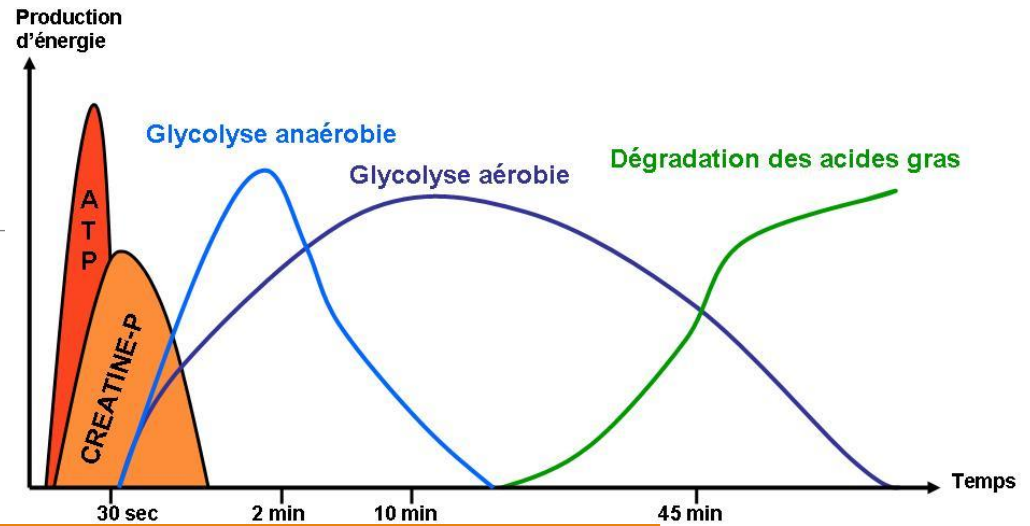
Rhabdomyolyse (arrêt des pompes Na/K)

- Myalgies intenses, diffuses ou limitées
- Œdème musculaire
- Impotence fonctionnelle
- Coloration rouge foncée des urines (coca ou rouge porto)

Examen clinique à distance souvent normal



Myopathies Métaboliques



	EFFORT INTENSE BREF	EFFORT LONG →			REPOS
		début		prolongement	
Glycolyse anaérobie	+++	-	-	-	-
Glycolyse aérobie	-	+++	++	+	-
Combustion des acides gras	+	+	++	+++	+

Glycogénoses

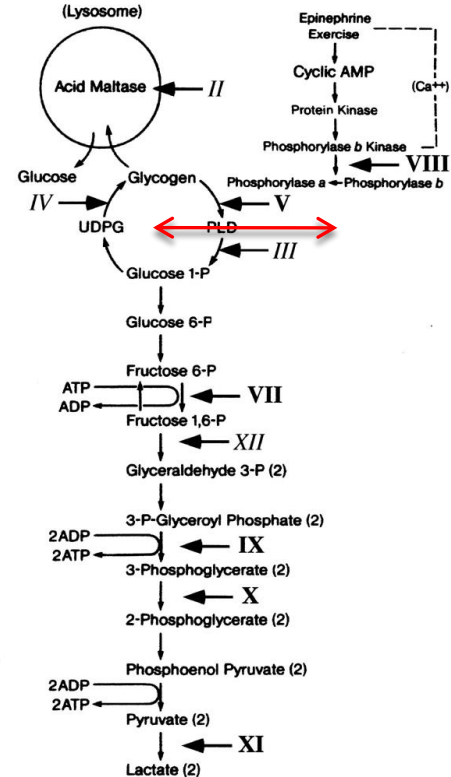
Anomalies de la combustion des acides gras

Maladie de Mc Ardle

Glycogénose de type V

Déficit en phosphorylase musculaire

- Blocage de la glycogénolyse musculaire
- Pas d'entrée du glucose-6P dans la glycolyse
- Pas de production de
 - Énergie
 - Lactates



Mc Ardle : clinique

Fatigabilité douloureuse à l'**effort court**

Contracture puis crampes si effort continué

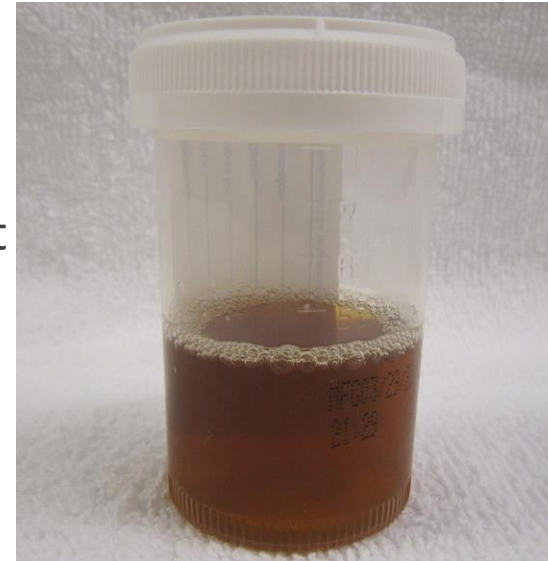
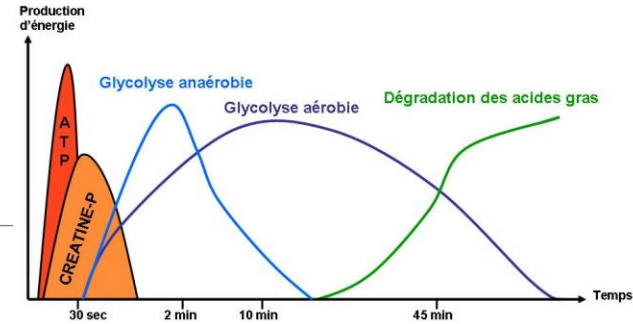
Phénomène de **second souffle**

- Reprise possible de l'exercice dans un second temps

Episodes de rhabdomyolyse / myoglobinurie posteffort

Examen clinique

- Normal en général
- Déficit proximal dans 1/3 (après >20ans d'évolution)



Troubles de l'excitabilité membranaire

Extracellulaire

Ion

AUTRES MYOPATHIES

Intracellulaire

+



Troubles de l'excitabilité membranaire

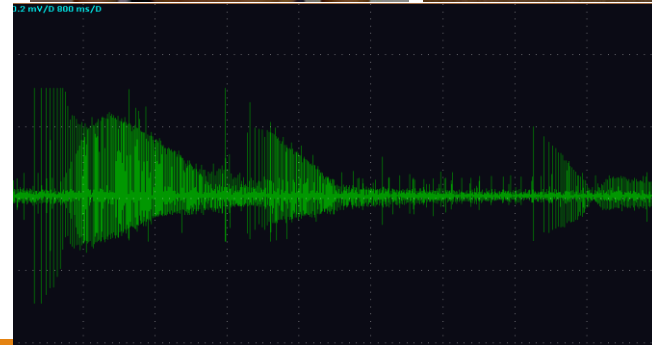
Hyperexcitabilité : Myotonie / Paramyotonie

- Parfois difficile à mettre en évidence cliniquement
- Myotonie (Steinert (=DM1), DM2, myotonies congénitales)
 - améliorée par l'effort
 - Parfois associée à une hypertrophie (canal chlore : myotonie de Becker)
- Paramyotonies congénitales
 - Aggravation par la répétition, le froid
 - Paupières +++
 - Associée à une faiblesse post-exercice



Hypoexcitabilité : Paralysies périodiques

- Épisodes déficitaires stéréotypés
- En lien avec des variations de la kaliémie
- Déclenché par l'effort/ repos/ prises alimentaires

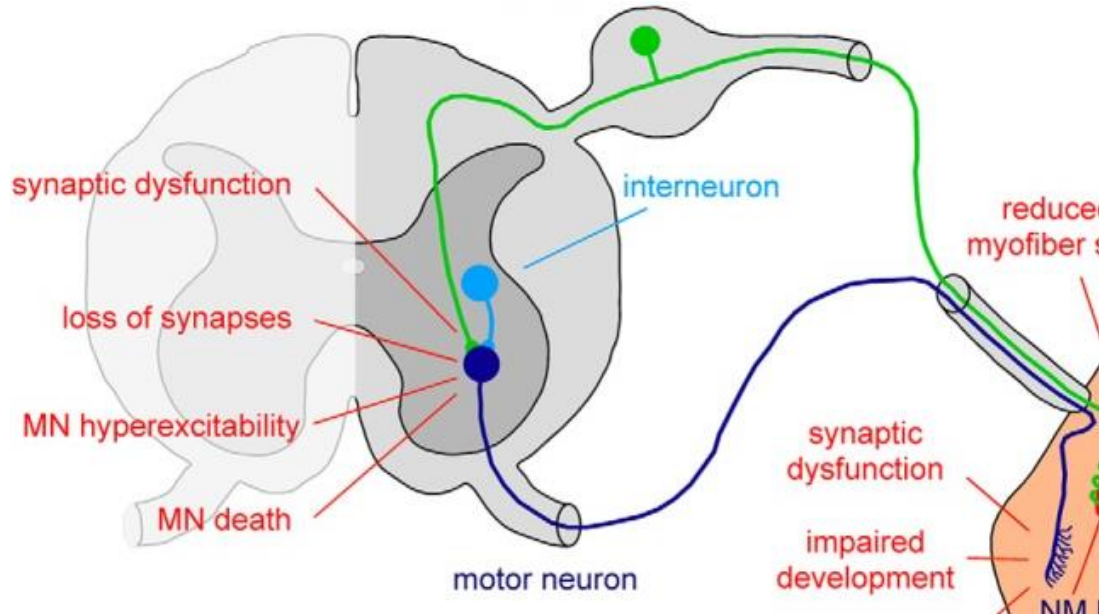


Cas particulier de la SMA

AMYOTROPHIE SPINALE



Amyotrophie spinale



Maladie du motoneurone spinal

Motrice pure et progressive

Déficit musculaire ascendant

Atteinte respiratoire constante

Atteinte bulbaire (tronc cérébral)

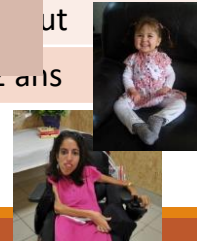
Incidence de 1/6000

124 nouveaux cas/an en France

SMA : une de sévérité variable potentiellement très grave

Classification de Wang 2007

Type SMA	0	I maladie de Werdnig-	IC	II	III maladie de Kugelberg- Welander	
Age début	Ant Nai	<p>Hypotonie périphérique Aréflexie ostéotendineuse Démarche dandinante EMG neurogène Génétique</p>			mois	> 18 mois
Développement moteur maximal	Tét flas				n assise ut	marche
Décès	rapide	< 2 ans	< 2 ans	> 2 ans	adulte	



Dépister les complications

Insuffisance respiratoire

Souvent paucisymptomatique (aggravation insidieuse, capacités motrices diminuées)

Interrogatoire

- Recherche de signes d'hypercapnie (nocturne ++)
- Somnolence diurne excessive

Examen

- Intolérance du décubitus

Plus particulièrement présente dans : Steinert, myasthénie, maladie de Pompe

En cas de doute

- EFR
- saturométrie nocturne
- Polysomnographie

En cas de suspicion de myopathie inflammatoire

- Savoir rechercher une pneumopathie interstitielle



Troubles de la déglutition



shutterstock.com · 2304564523

Rechercher

- Dysphagie, fausses routes, longueur des repas, régurgitation par le nez
- Critères de gravité : perte de poids >5% en 3 mois, pneumopathies répétées
- Critères pronostiques : association avec un déficit ventilatoire -> diminution des capacités de toux

Attention au Steinert

- Sous-estimation du trouble
- Anomalie de la musculature lisse -> RGO -> toux nocturne parfois asphyxiante



shutterstock.com · 2421442379

Atteinte cardiaque

Troubles du rythme et de la conduction

Cardiomyopathies

L'interrogatoire et l'examen clinique sont insuffisant

- ETT, ECG systématique +/- holter

Complications orthopédiques

Rétractions

- Achille et/ou genou -> aggravent le trouble de la marche
- Coudes -> gêne pour les actes de la vie quotidienne

Troubles de la statique rachidienne

- Lordose
- Cyphose, scoliose -> aggravent les troubles ventilatoires



Retentissement socioprofessionnel et affectif

Logement

- RDC/étage, salle de bain, toilettes, fauteuil releveurs...

Professionnel

- Adaptation du poste de travail, reconversion, invalidité

Psychique

- Syndrome antidépressif réactionnel

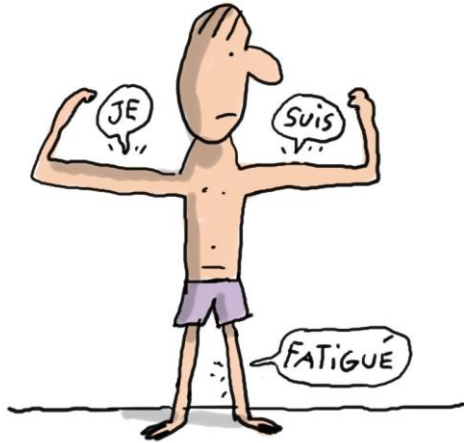
Prise en charge en pluridisciplinarité

PRISE EN CHARGE GLOBALE DU PATIENT





MALADIE NEUROMUSCULAIRE



Take home message PRISE EN CHARGE PLURIDISCIPLINAIRE

Plus de 200 maladies

Certes déficit moteur des membres

Mais aussi

- Troubles oculomoteurs
- Troubles de la déglutition
- Camptocormie
- Rétractions
- Troubles cognitifs
- Atteinte cardiorespiratoire

Merci de votre attention



Bordeaux, place de la Bourse, un soir de juin 2018