



26^e édition

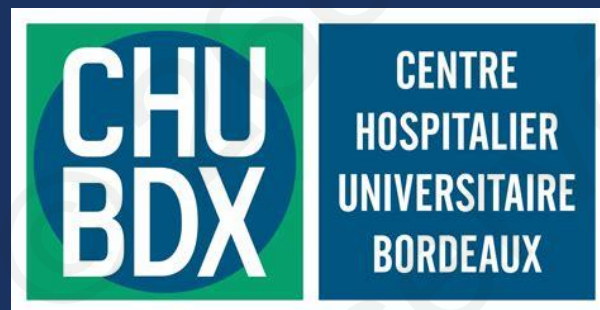
JOURNÉES
DE LA SOCIÉTÉ
FRANCOPHONE
DU NERF
PÉRIPHÉRIQUE

21 & 22
janvier
2022

FACE À FACE LE MUSCLE

Dr Guilhem SOLÉ

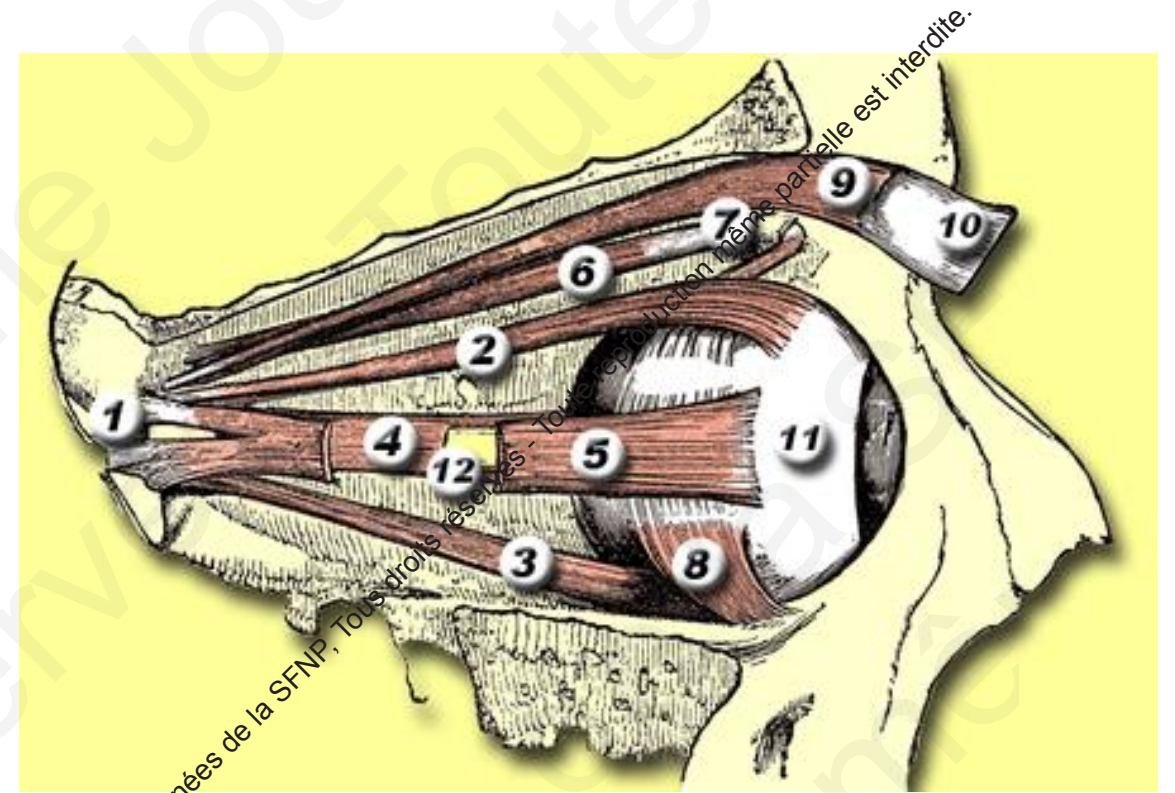
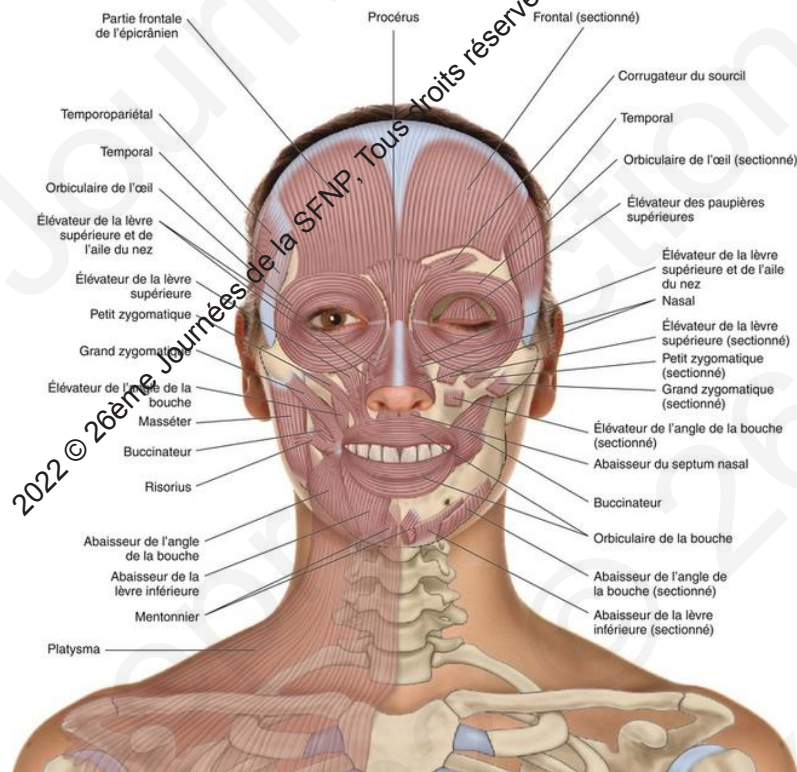
Centre de référence des maladies neuromusculaires AOC – CHU de Bordeaux



CONFLITS D'INTÉRÊT



MUSCLES PEAUCIERS ET MUSCLES RELEVEUR DE LA PAUPIÈRE



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

MALADIES MUSCULAIRES S'ACCOMPAGNANT D'UNE

- ATTEINTE FACIALE AVEC PTOSIS AU PREMIER PLAN
- ATTEINTE FACIALE AVEC ATTEINTE DES ORBICULAIRES
- ATTEINTE FACIALE DIFFUSE

ATTEINTES FACIALES AVEC PTOSIS



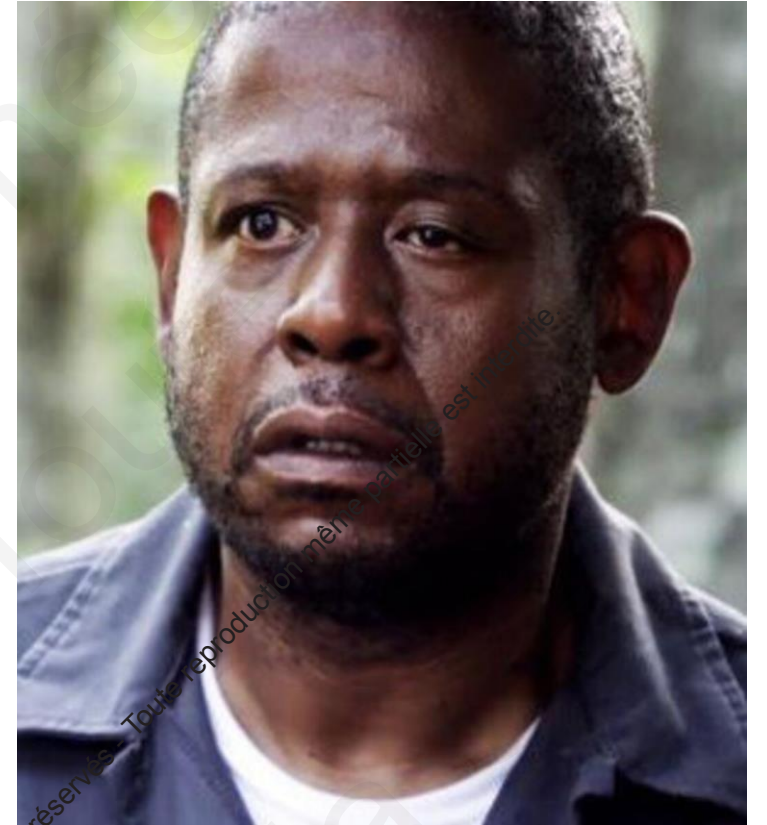
ATTEINTES FACIALES AVEC PTOSIS

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

ATTEINTES FACIALES AVEC PTOSIS

SYNDROMES MYASTHÉNIQUES OU LE PTOSIS EN 10 QUESTIONS



Forest Whitaker

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

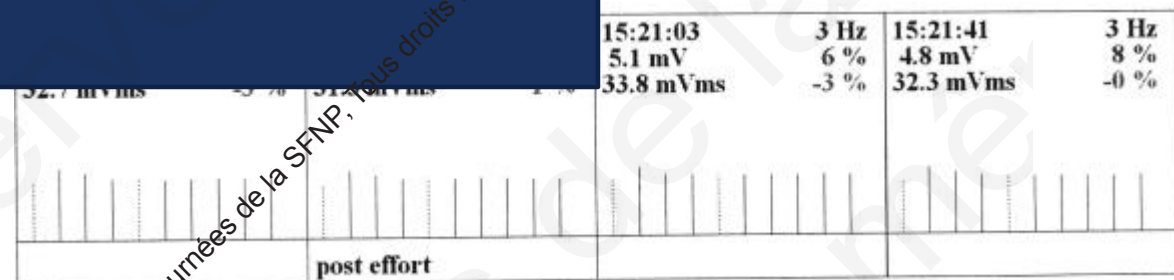
2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

CAS N°1

- Homme de 24 ans
- ATCD perso : trouble de l'humeur
- Pas d'ATCD familial
- Adressé pour ptosis, diplopie, fatigabilité
- N'arrive plus à faire les développés en salle de sport, végéta très difficile
- A déjà eu
 - EMG normal
 - Recherche de décrément négative
 - AntiRACH/AntiMuSK négatifs
- Prise en charge
 - MESTINON
 - Corticoïdes
 - Thymectomie



Est-ce une myasthénie?



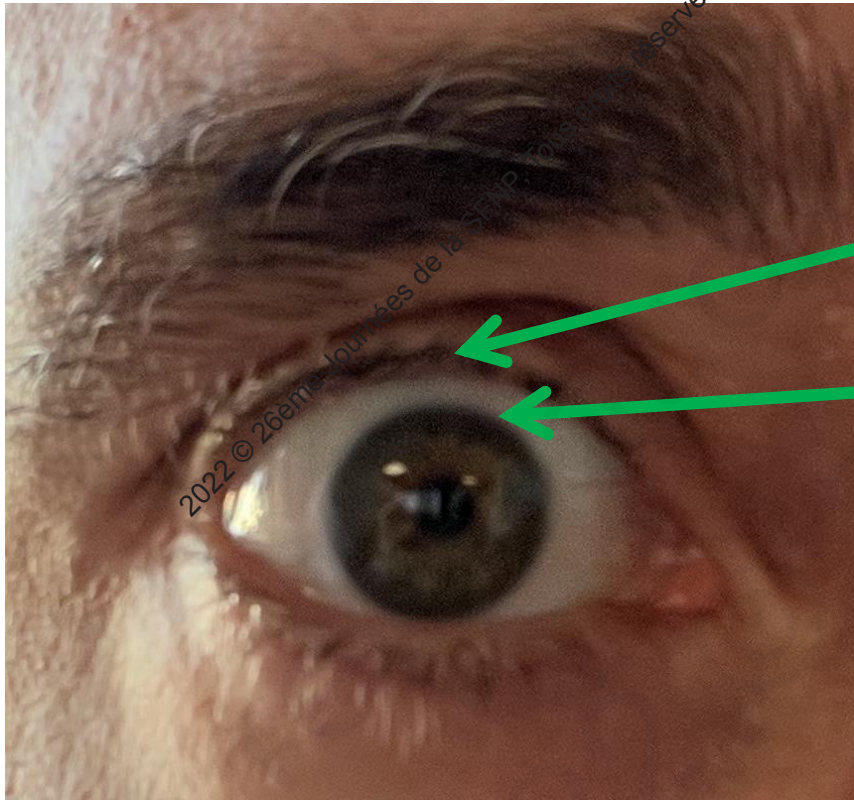
I. EST-CE BIEN UN PTOSIS

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

EST-CE BIEN UN PTOSIS?

I. EXAMEN DE LA FENTE PALPÉBRALE



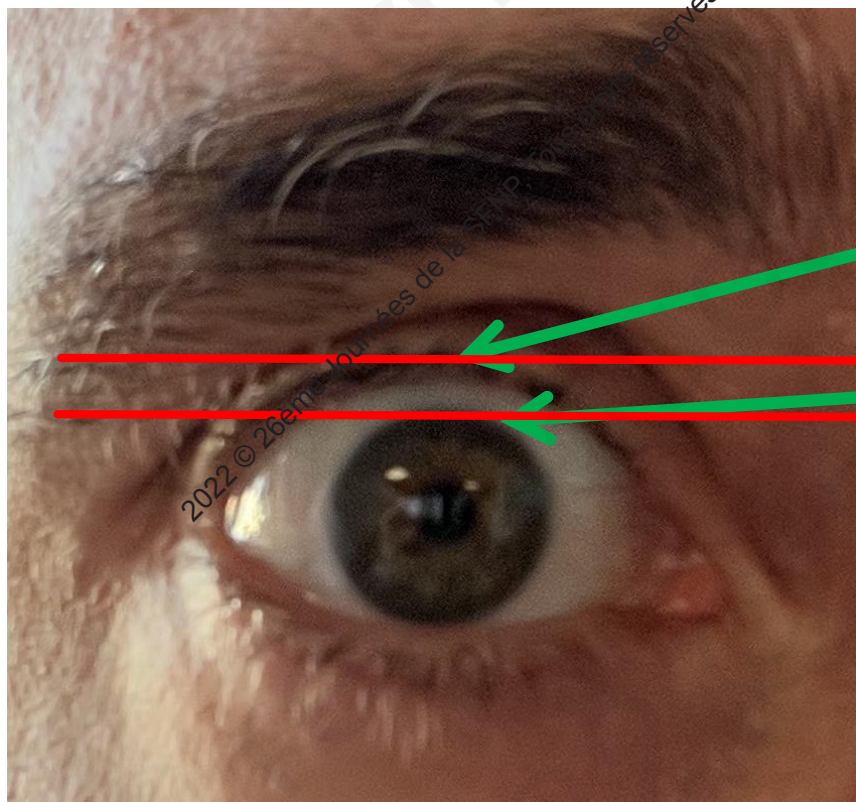
Bord paupière
supérieure

Limbe

Œil écarquillé

EST-CE BIEN UN PTOSIS?

I. EXAMEN DE LA FENTE PALPÉBRALE



Bord paupière
supérieure

Limbe

Œil écarquillé

EST-CE BIEN UN PTOSIS?

I. EXAMEN DE LA FENTE PALPÉBRALE



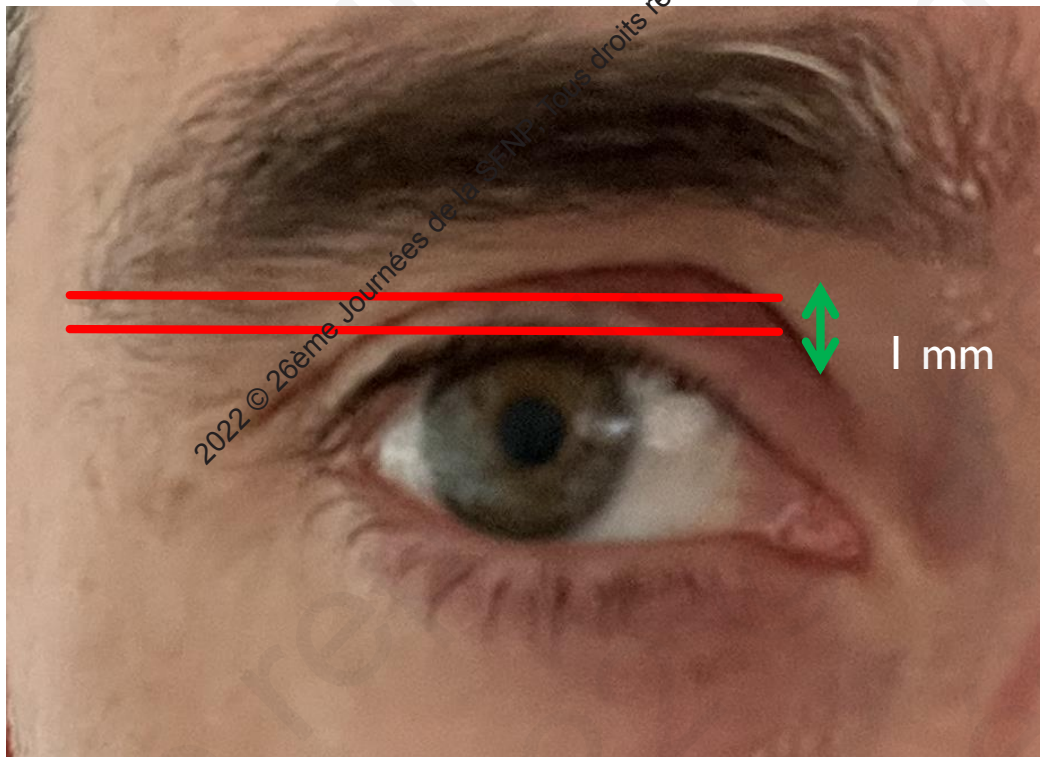
Fente palpébrale normale

2022 © 26ème Journées de la SFNP - Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP - Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

EST-CE BIEN UN PTOSIS?

I. EXAMEN DE LA FENTE PALPÉBRALE



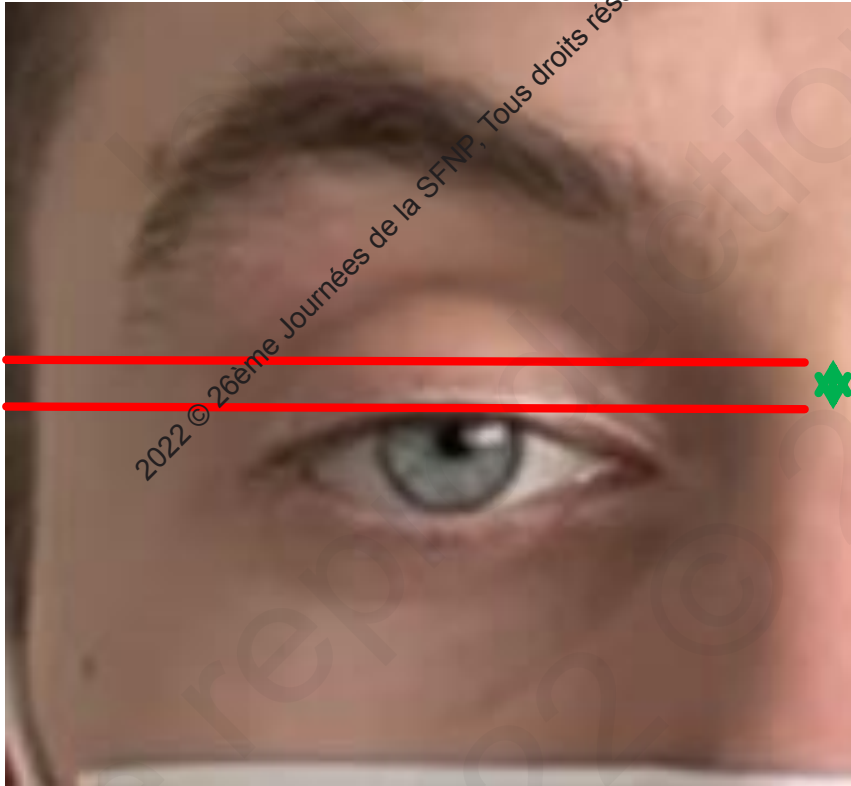
Fente palpébrale normal

TABLEAU 2 – DEGRÉS DES PTÔSIS.

Importance du ptôsis	Distance entre le limbe supérieur et le bord libre supérieur
Pas de ptôsis	0-2 mm
Ptôsis minime	3-4 mm
Ptôsis modéré	4-5 mm
Ptôsis sévère	5-6 mm

EST-CE BIEN UN PTOSIS?

I. EXAMEN DE LA FENTE PALPÉBRALE



■ Ptosis minime

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

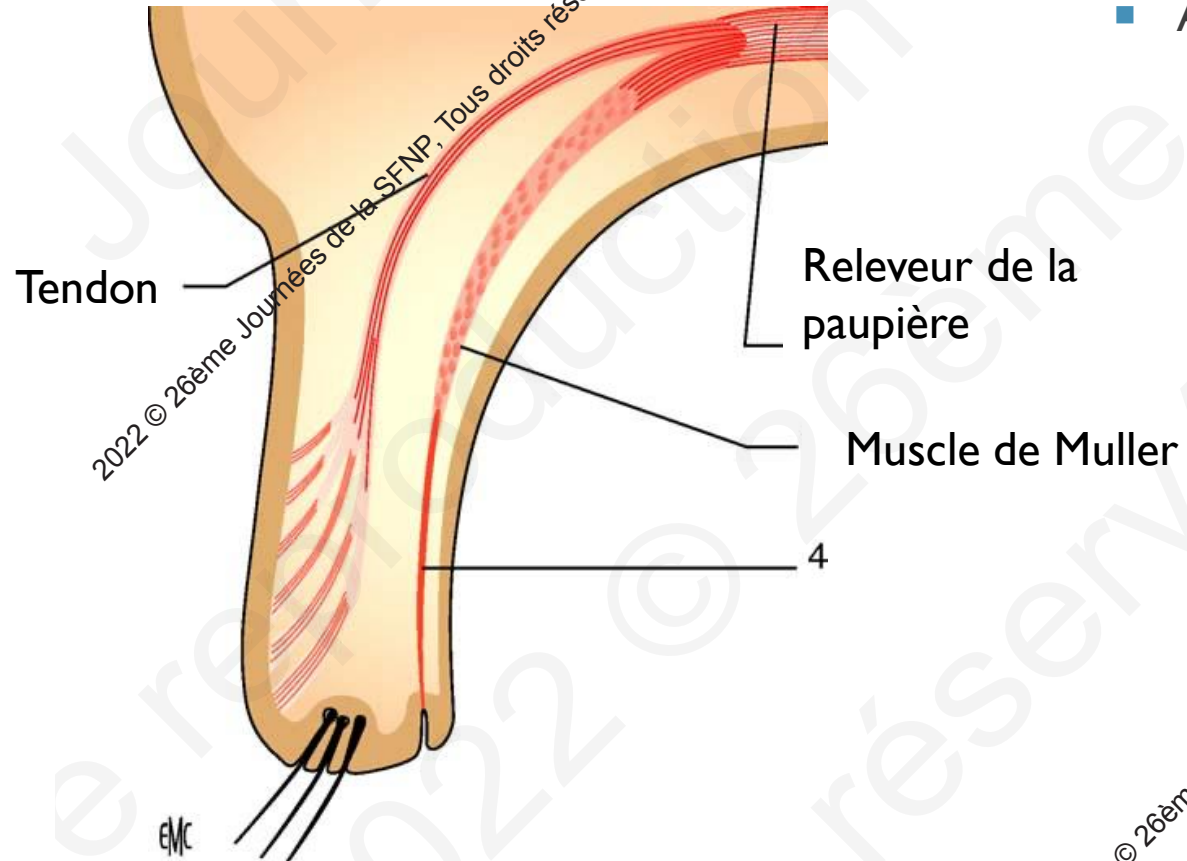
2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2. LE PTOSIS EST IL D'ORIGINE MUSCULAIRE OU TENDINEUSE?

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

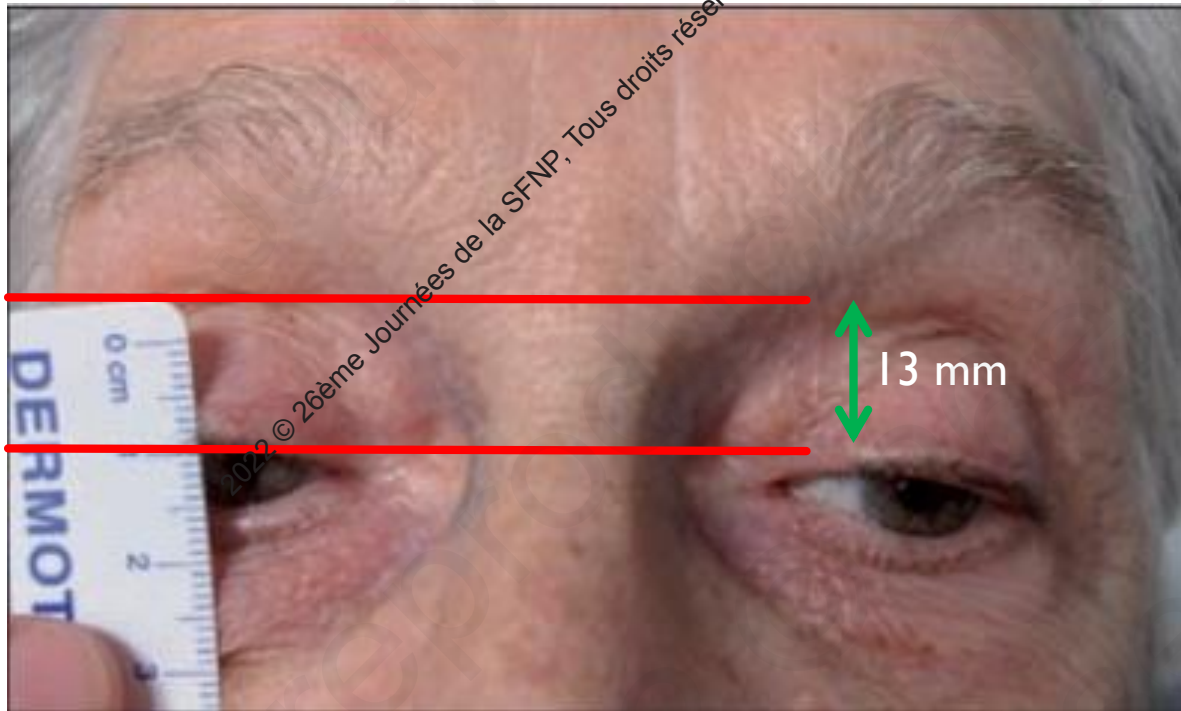
DÉSINSERTION MYO-APONÉVROTIQUE



- Anatomie de la paupière supérieure

Y A-T-IL UNE DÉSINSERTION MYO-APONÉVROTIQUE?

2. PLI PALÉPÉBRAL

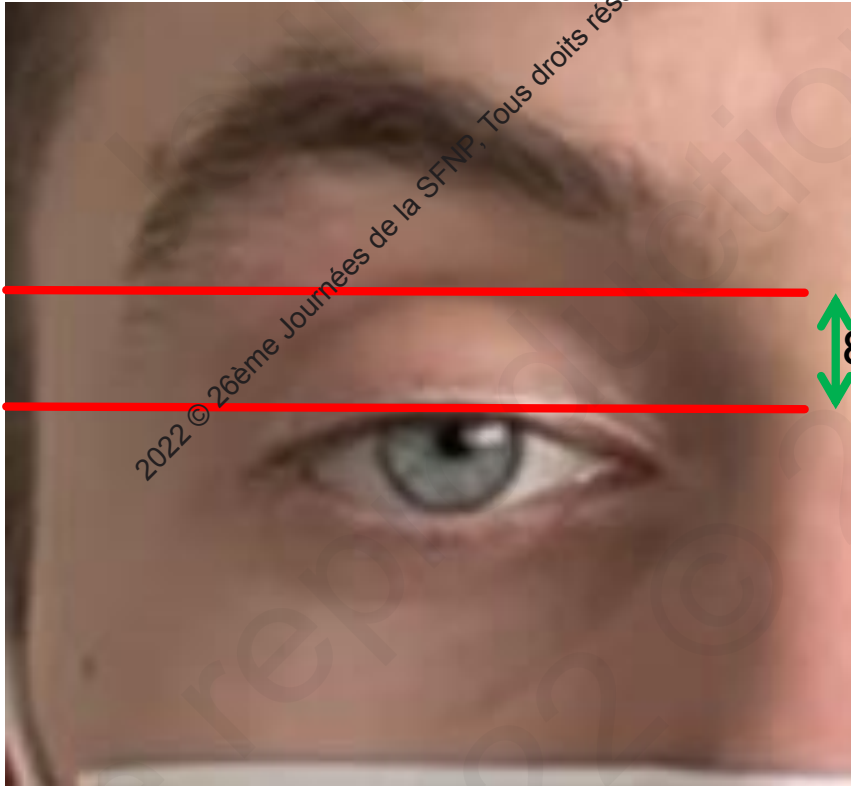


Désinsertion myo-aponévrotique

- La distance entre le pli palpébral supérieur et le bord libre doit être inférieure à 10mm
- **Si > 10mm : ptosis d'origine aponévrotique**
 - **Fonction du muscle releveur conservée**
 - >25 % des ptosis acquis
 - Post traumatique
 - Post chirurgical
 - Porteurs de lentille
 - Sujet âgé
- **Si < 10 mm ou effacé : ptosis d'origine neurogène ou myogène**

Y A-T-IL UNE DÉSINSERTION MYO-APONÉVROTIQUE?

2. PLI PALÉPÉBRAL



- Cas n° 1 : origine neurogène ou myogène suspectée

3. Y A-T-IL UNE HYPERACTION DU FRONTAL?

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

3. HYPERACTION FRONTALE COMPENSATRICE?



- Sourcil normalement en regard de l'arcade

3. HYPERACTION FRONTALE COMPENSATRICE?



- Sourcil normalement en regard de l'arcade

3. HYPERACTION FRONTALE COMPENSATRICE?



- Sourcil normalement en regard de l'arcade
- Pas toujours présente dans les ptosis myasthéniques
- Si doute démasquer le ptosis par **neutralisation du muscle frontal**



4. Y-A-T-IL UNE FATIGABILITÉ?

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

EST-CE UN PTOSIS MYASTHÉNIQUE?

4. RECHERCHE D'UNE FATIGABILITÉ

Signe de Cogan +

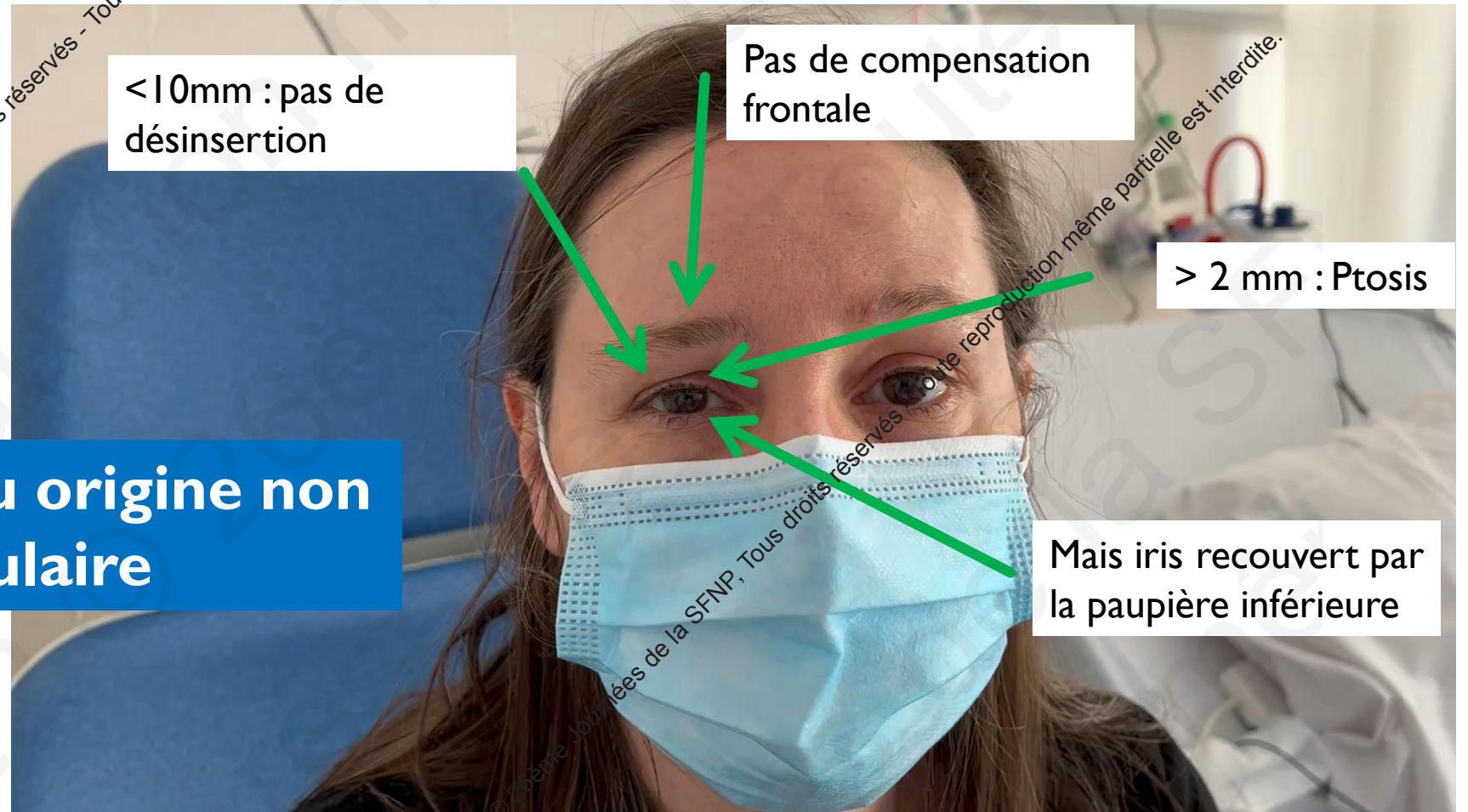


EST-CE UN PTOSIS MYASTHÉNIQUE?

4. RECHERCHE D'UNE FATIGABILITÉ

Cas n°2
Patiente adressée pour
suspicion de myasthénie SN

**Blépharospasme ou origine non
neuromusculaire**



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

5. Y-A-T-IL UN COMPLÉMENT D'ENMG À FAIRE?

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

CAS N°1 : PAS DE DÉCRÉMENT SUR LE 1^{ER} IOD

<p>15:19:46 5.1 mV 32.7 mVms</p>	<p>3 Hz 7 % -3 %</p>	<p>15:20:23 4.9 mV 31.3 mVms</p>	<p>3 Hz 10 % 1 %</p>	<p>15:21:03 5.1 mV 33.8 mVms</p>	<p>3 Hz 6 % -3 %</p>	<p>15:21:41 4.8 mV 32.3 mVms</p>	<p>3 Hz 8 % -0 %</p>
		post effort					

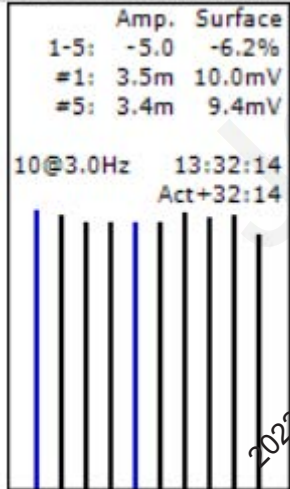
2022 © 26ème Journées de la SFNP. Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP. Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

5. COMPLÉTER LA RECHERCHE DE DÉCRÉMENT

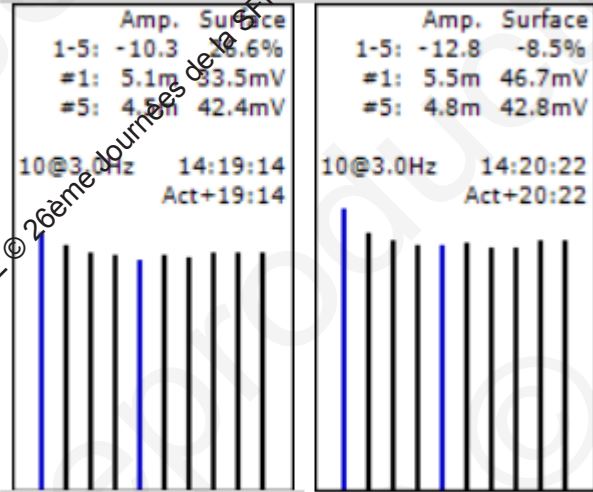
Droit Anconé

Pré-activation



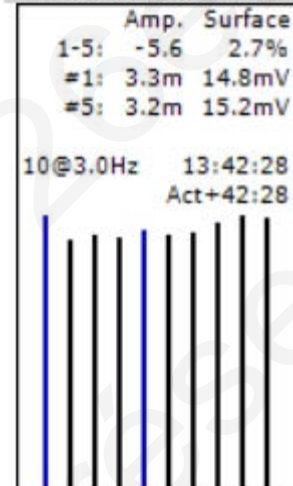
Droit Trapèze Supérieur

Pré-activation



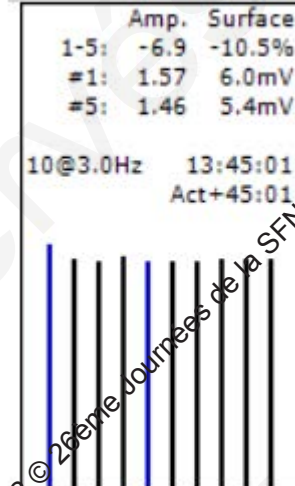
Droit Mylohyoïdien

Pré-activation



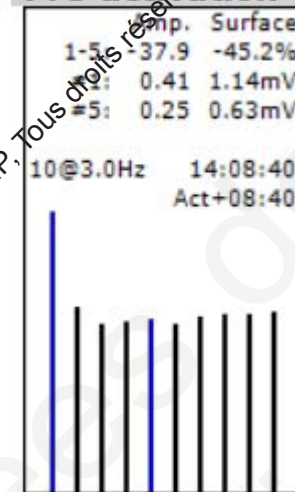
Gauche Mylohyoïdien

Pré-activation



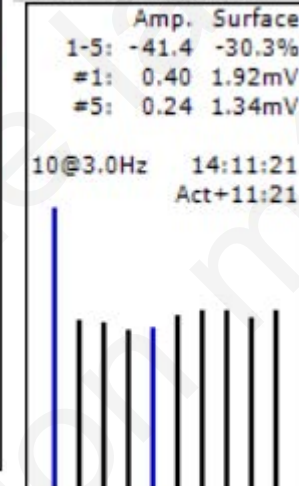
Droit Nasal

Pré-activation



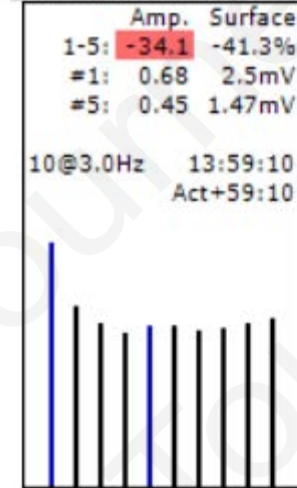
Gauche Nasal

Pré-activation



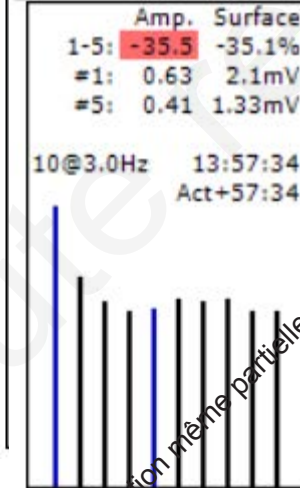
Gauche Orbiculaire paupière

Pré-activation



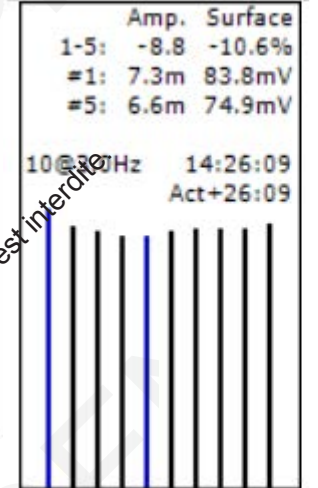
Droit Orbiculaire paupière

Pré-activation



Gauche Trapèze Supérieur

Pré-activation



2022 © 26ème Journées de la SFMP - Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

5. COMPLÉTER LA RECHERCHE DE DÉCRÉMENT : STRATÉGIE ENMG

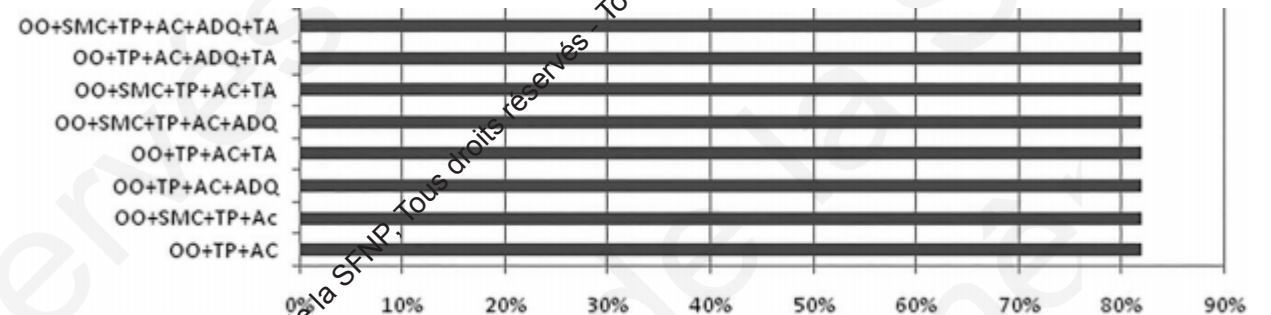
NEW STRATEGY FOR IMPROVING THE DIAGNOSTIC SENSITIVITY OF REPETITIVE NERVE STIMULATION IN MYASTHENIA GRAVIS

HANNA BOU ALI, MD,^{1,2†} EMMANUELLE SALORT-CAMPANA, MD,^{1,2,3†} AUDE MARIE GRAPPERON, MD,^{1,2} JULIEN GALLARD, MD,¹ JEROME FRANQUES, MD,¹ AMANDINE SEVY, MD,^{1,3} EMILIEN DELMONT, MD, PhD,^{1,3} ANNIE VERSCHUEREN, MD,^{1,3} JEAN POUGET, MD,^{1,2,3} and SHAHRAM ATTARIAN, MD, PhD^{1,2,3}

Form	OO or nasalis	Trapezius	Anconeus	Submental complex	ADQ	TA
Ocular	33% (2 of 6)	17% (1 of 6)	50% (3 of 6)	33% (2 of 6)	0%	0%
Oculobulbar	71% (5 of 7)	57% (4 of 7)	57% (4 of 7)	43% (3 of 7)	14% (1 of 7)	14% (1 of 7)
Generalized	55% (5 of 9)	78% (7 of 9)	33% (3 of 9)	44% (4 of 9)	11% (1 of 9)	11% (1 of 9)

■ Stratégie ENMG de recherche de décrément

- Littérature abondante pas toujours congruente
- Faire des territoires symptomatiques
- Les faire de façon bilatérale
- Plutôt faire plus de territoires peu de fois qu'un seul territoire de multiples fois
- L'examen post-effort est rarement rentable



6. SAVOIR COMPLÉTER SON EXAMEN ENMG

CAS N°3

- Femme de 70 ans
- ATCD : constipation opiniâtre depuis 3 mois
- Troubles de la marche depuis plusieurs mois non étiquetés
- Notion de malaises récents, sécheresse buccale
- Cliniquement ptosis et aréflexie

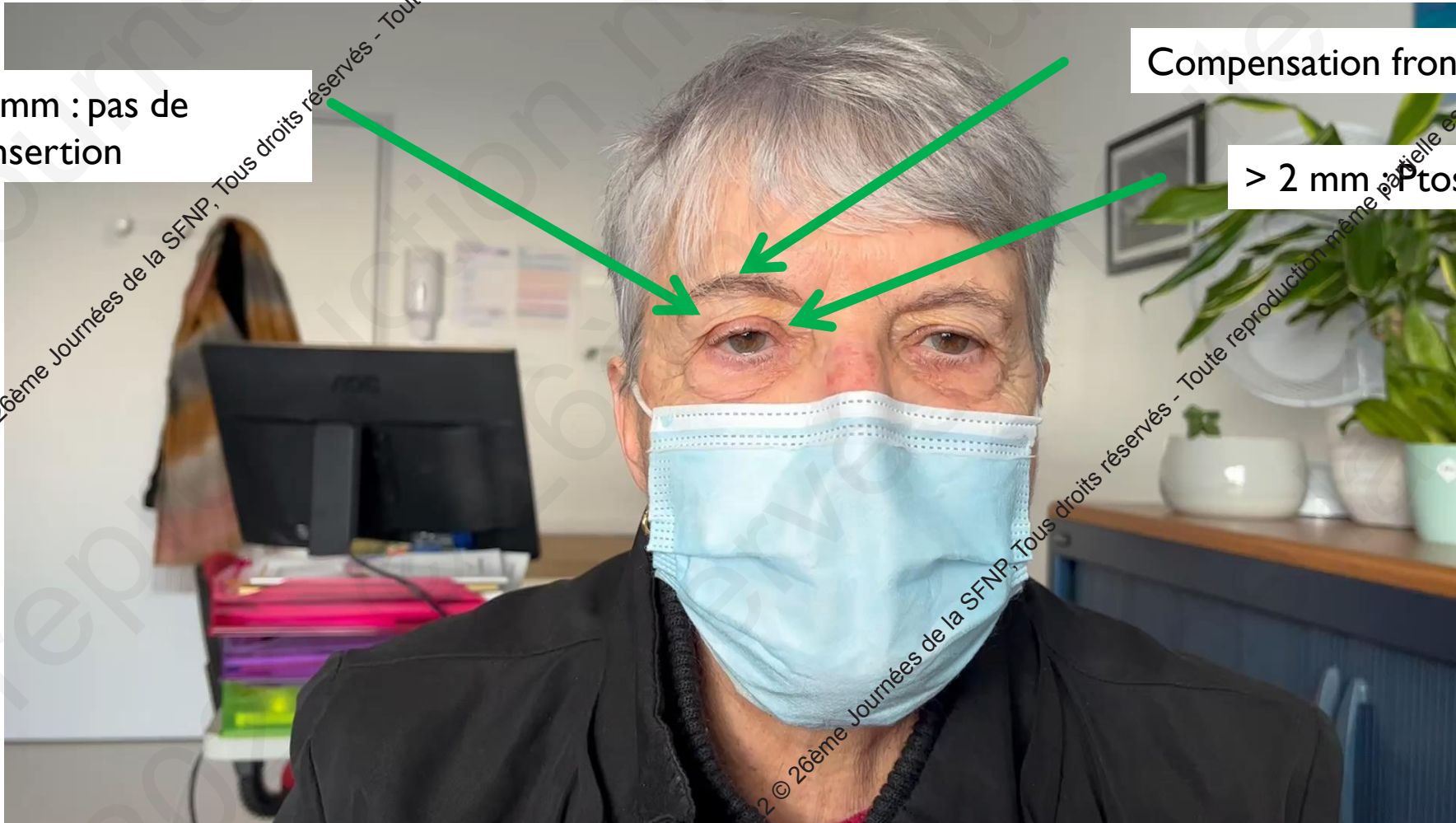


6. SAVOIR COMPLÉTER SON ENMG

<10 mm : pas de désinsertion

Compensation frontale

> 2 mm : Ptosis



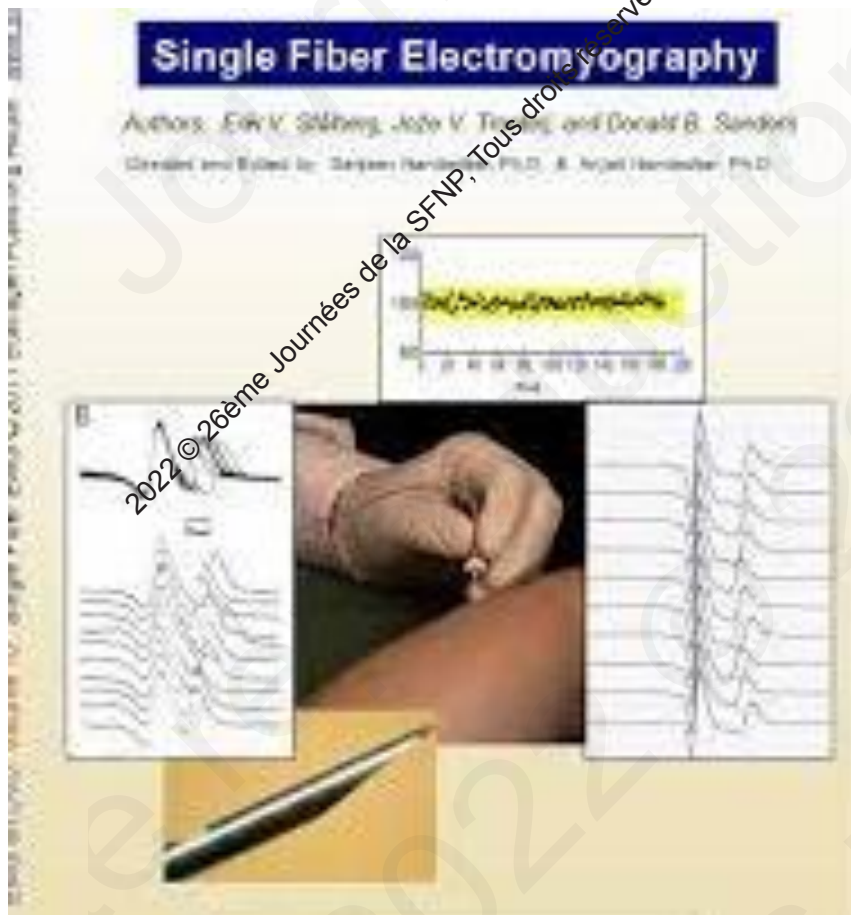
6. SAVOIR COMPLÉTER SON EXAMEN ENMG

- Femme de 70 ans
- Sans ATCD
- Consulte pour ptosis sans diplopie et démarche
- Notion de malaises récents, constipation, bouche sèche (dysautonomie)
- Cliniquement ptosis et aréflexie

**Syndrome de Lambert et Eaton
AntiVGCC +**



6. SAVOIR COMPLÉTER L'ENMG



- EMG de fibre unique
 - Examen ncessitant une exprience
 - Meilleure sensibilit en particulier dans les formes oculaires
 - Moins bonne spcificit (jonctions immatures)

7. FAIRE UN TEST THÉRAPEUTIQUE

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

7. FAIRE UN TEST THÉRAPEUTIQUE



Myasthenia gravis

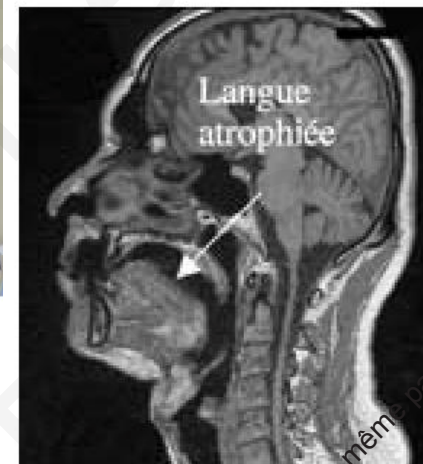
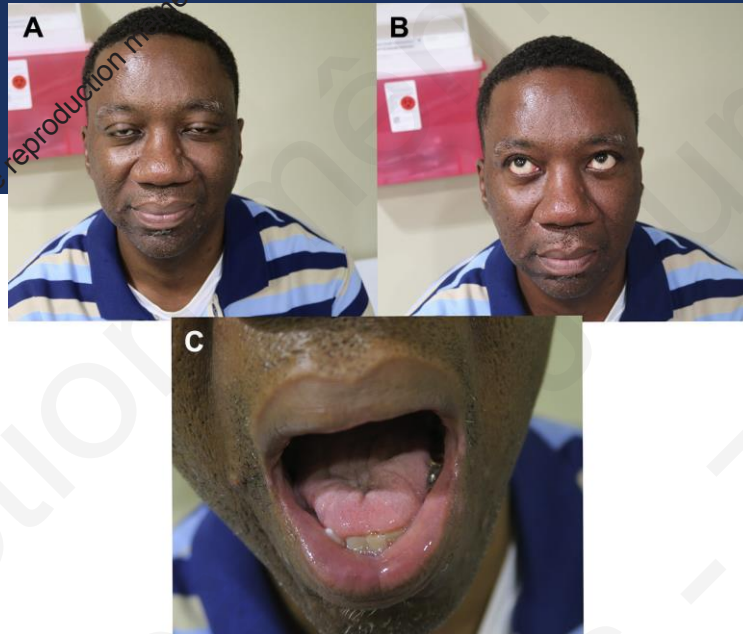
- Test au TENSILON
 - Efficacité rapide, $\frac{1}{2}$ vie courte
 - Nécessite seringue atropine
- Test à la PROSTIGMINE
- +/- test au MESTINON

8. Y A-T-IL DES ANTICORPS À RECHERCHER?

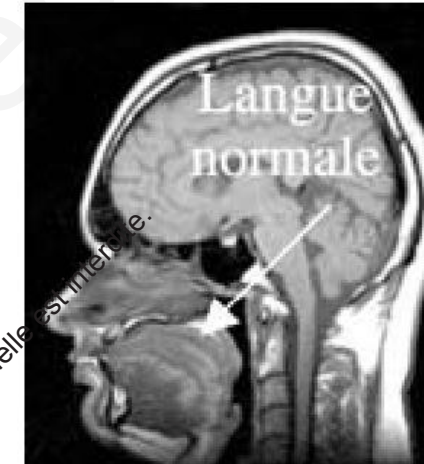
2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

8. QUELS ANTICORPS?



IRM du patient



IRM d'un sujet sain

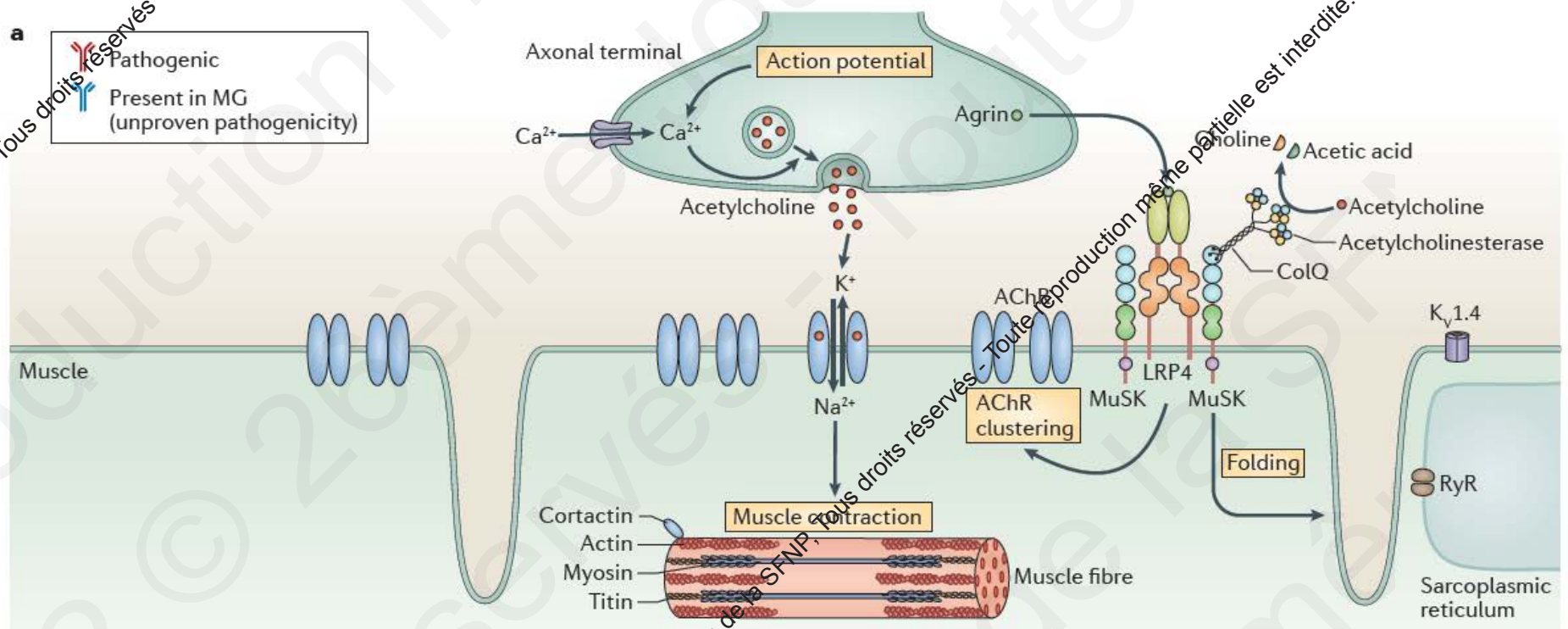
- Dans le cas I : contrôle anti-RACH +
- Possible chez 15% des patients initialement négatifs

■ Anti-MuSK

- Forme souvent plus sévères avec atteinte
 - Faciale
 - Bulbaire
 - Axiale
- EMG : muscles faciaux et proximaux +++
- Amyotrophie en particulier linguale
- Pharmacorésistance ? : intérêt des antiCD20 +++

A LA RECHERCHE DE NOUVEAUX ÉPITOPES

- Anti-LRP4
- Anti-ColQ/agrine
- Anti-RyR
- Anti-Titine
- Anti-VGKC
- Anti-Cortactine



ANTI-LRP4 : PRÉVALENCE / ASSOCIATION

- Prévalence très variable selon les études
 - Difficile de tirer une règle générale
- Association très fréquentes
 - AntiMuSK initialement
 - AntiRAch aussi



Table 1 Prevalence of LRP4 antibodies in studies of seronegative MG [68–71]

Investigators	Experimental method	Prevalence in SNMG	Definition of SNMG	Double positives
Higuchi et al. [68]	Luciferase-reporter immunoprecipitation	3 % (9/300)	AChR –ve	3 of the 9 LRP4 +ve samples were also MuSK +ve
Pevzner et al. [69]	CBA	54 % (7/13)	AChR and MuSK –ve	A control MuSK sample was also LRP4 +ve
Zhang et al. [70]	ELISA	9.2 % (11/120)	AChR and MuSK –ve	1 of 36 MuSK samples tested was also LRP4 +ve
Zisimopoulou et al. [71]	CBA	18.7 % (119/635)	AChR and MuSK –ve	8/107 AChR +ve and 10/67 MuSK +ve samples also LRP4 +ve

J Neurol (2016) 263:826–834

ANTI-LRP4 : PHÉNOTYPE

- Prépondérance féminine moins nette
- Pas de prédominance chez le sujet jeune
- Forme souvent peu sévères
- Manque de spécificité
 - SLA Tzartos, 2014

Table 1 Clinical data of the patients included in the study

	MuSK N = 29	AChR N = 28	LRP4/SN N = 8	LRP4/MuSK N = 2	LRP4/AChR N = 7	All N = 74	P
Gender (male, %)	20.7	10.7	37.5	0	42.9	20.3	0.1751
Study duration, years (mean ± SD)	4.8 ± 1.5	4.5 ± 1.5	5.5 ± 1.5	5.5 ± 1.5	4.5 ± 1.5	4.8 ± 1.5	0.888
Age at the disease onset, years (mean ± SD)	42.2 ± 15.6	35.7 ± 14.9	46.6 ± 9.9	54 ± 1.4	28.4 ± 13.2	39.27 ± 15.2	0.0379
Disease duration, years (mean ± SD)	6.7 ± 6.0	6.7 ± 5.6	10.1 ± 7.5	2 ± 1.4	13.7 ± 6.9	7.6 ± 7	0.0528
MGFA at the time of the study (% of all patients in the group)							
Remission	17.2	10.7	0	0	28.6	13.5	
I	0	0	62.5	0	0	6.7	
IIA	31.0	39.2	37.5	50	42.8	36.5	
IIB	31.0	35.7	0	50	14.2	28.4	
IIIA	3.4	35.7	0	0	0	2.7	
IIIB	17.2	10.7	0	0	14.2	12.2	
MGFA at nadir (% of all patients in the group)							
I	0	0	50	0	0	5.4	
IIA	3.4	7.2	0	0	0	4.1	
IIB	13.8	14.3	12.5	50	0	13.5	
IIIA	0	10.7	12.5	0	0	5.4	
IIIB	41.4	21.4	12.5	50	57.1	33.8	
IVA	0	3.6	0	0	0	1.3	
IVB	27.6	28.6	0	0	28.6	24.3	
V	13.8	10.7	12.5	0	14.3	12.2	

Immunosuppressive therapy at the time of the study

ANTI-LRP4 : PHÉNOTYPE

- Prépondérance féminine modérée
- Pas de prédominance chez le sujet jeune
- Forme souvent peu sévères
- EMG souvent pris en défaut

Table 2 Results of the repetitive nerve stimulation (RNS) test in the examined groups of patients

RNS test	MuSK N = 29	AChR N = 28	LRP4/SN N = 8	LRP4/MuSK N = 8	LRP4/AChR N = 7
Nasalis					
Decrement mean ± SD	6.9 ± 6.5	12.7 ± 12.6	2.2 ± 3.1	2.6 ± 1.9	10.4 ± 9.3
Test positive (%)	13.8	42.9	0	0	42.9
Trapezius					
Decrement mean ± SD	6.6 ± 3.5	11.0 ± 11.3	4.6 ± 2.9	4.1 ± 0.2	6.4 ± 6.6
Test positive (%)	20.7	35.7	0	0	14.3
ADM					
Decrement mean ± SD	3.4 ± 2.4	7.9 ± 8.7	3.1 ± 3.6	1.6 ± 0.6	4.0 ± 3.4
Test positive (%)	3.4	32.1	12.5	0	14.3
Deltoid					
Decrement mean ± SD	9.1 ± 6.7	22.4 ± 15.6	5.1 ± 2.1	8.8 ± 1.3	13.9 ± 11.4
Test positive (%)	27.6	82.1	0	0	71.4
OO					
Decrement mean ± SD	7.5 ± 6.4	15.5 ± 12.4	3.4 ± 2.1	1.8 ± 2.4	7.3 ± 5.8
Test positive (%)	34.5	53.6	0	0	42.9
Any muscle					
Test positive in at least one muscle (%)	55.2	92.9	12.5	0	71.4

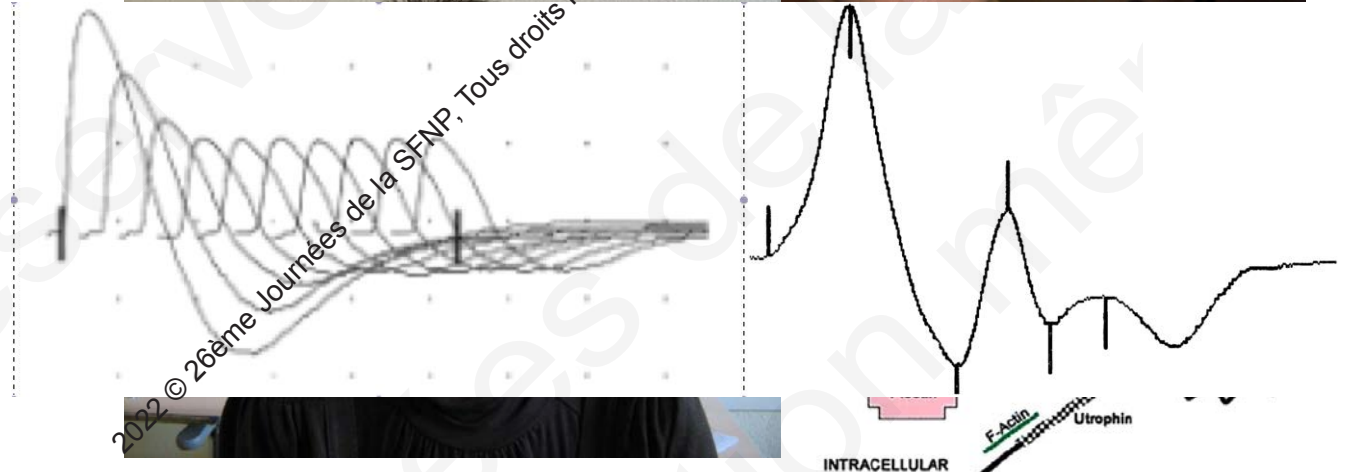
AChR, acetylcholine receptor; ADM, abductor digiti minimi; LRP4, low density lipoprotein receptor related protein 4; MuSK, muscle-specific tyrosine kinase; N, number of patients; OO, orbicularis oculi; SN, seronegative.

9. Y A-T-IL D'AUTRES SYNDROMES MYASTHÉNIQUES? À CÔTÉ DESQUELS SUIS-JE PASSÉ?

9. PENSER AUX AUTRES FORMES DE SYNDROMES MYASTHÉNIQUES

Syndromes myasthéniques congénitaux

- Présentation souvent différentes
 - Fluctuations plus difficiles à mettre en évidence (périodes plus longues)
 - Diminution des mimiques faciales, rides peu marquées
 - Présentation souvent pseudo-myopathique
- ENMG : décréments, réponses multiples
- Implications thérapeutiques
 - MESTINON : parfois résistance voire aggravation
 - 3,4 DAP
 - Ephédrine, salbutamol
 - ISRS...



10. NE SUIS-JE PAS PASSÉ À COTÉ UNE AUTRE PATHOLOGIE?

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

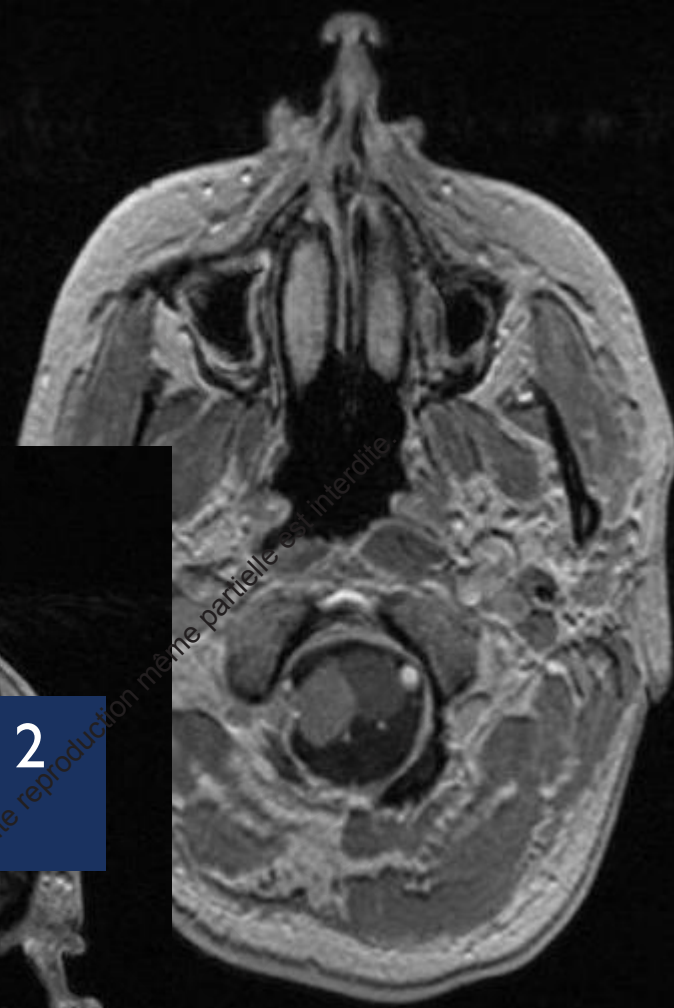
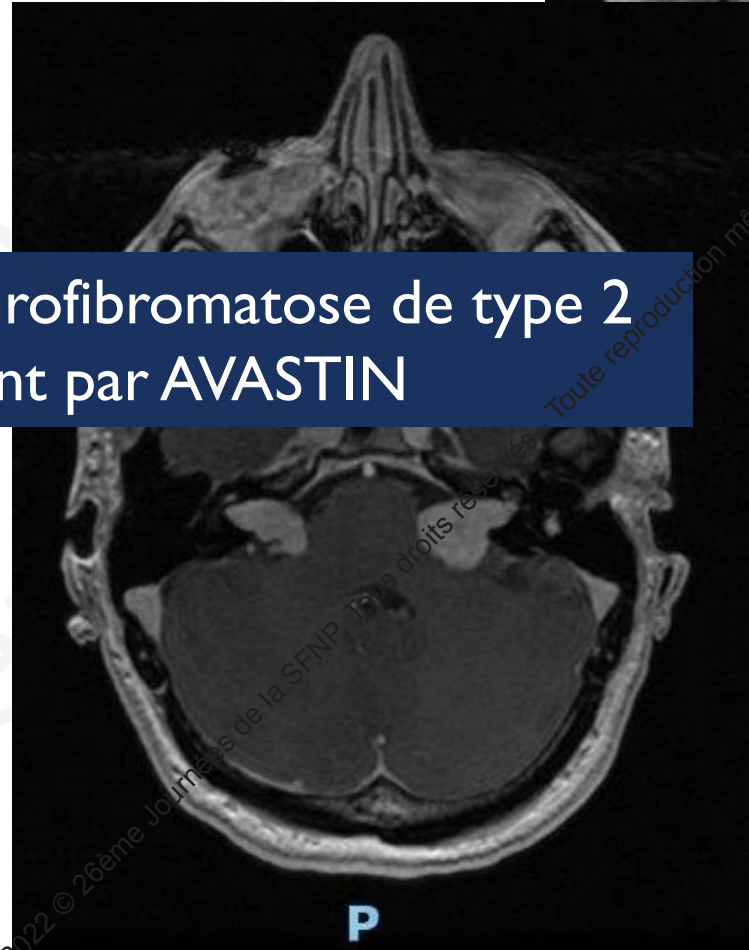
2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

10. SAVOIR SE REMETTRE EN QUESTION

CAS N°4

- Homme de 25 ans
- ATCD : parésie III droit post-traumatique
- 2008 : adressé pour ptosis G fluctuant
- EMG normal
- Séronégatif
- IRM cérébrale normale
- Possible réponse initiale au MESTINON
- 2014 : Réapparition du ptosis : corticoïdes ...
- 2016 : apparition d'acouphènes

Diagnostic de neurofibromatose de type 2
Traitement par AVASTIN



ATTEINTE FACIALE AVEC PTOSIS

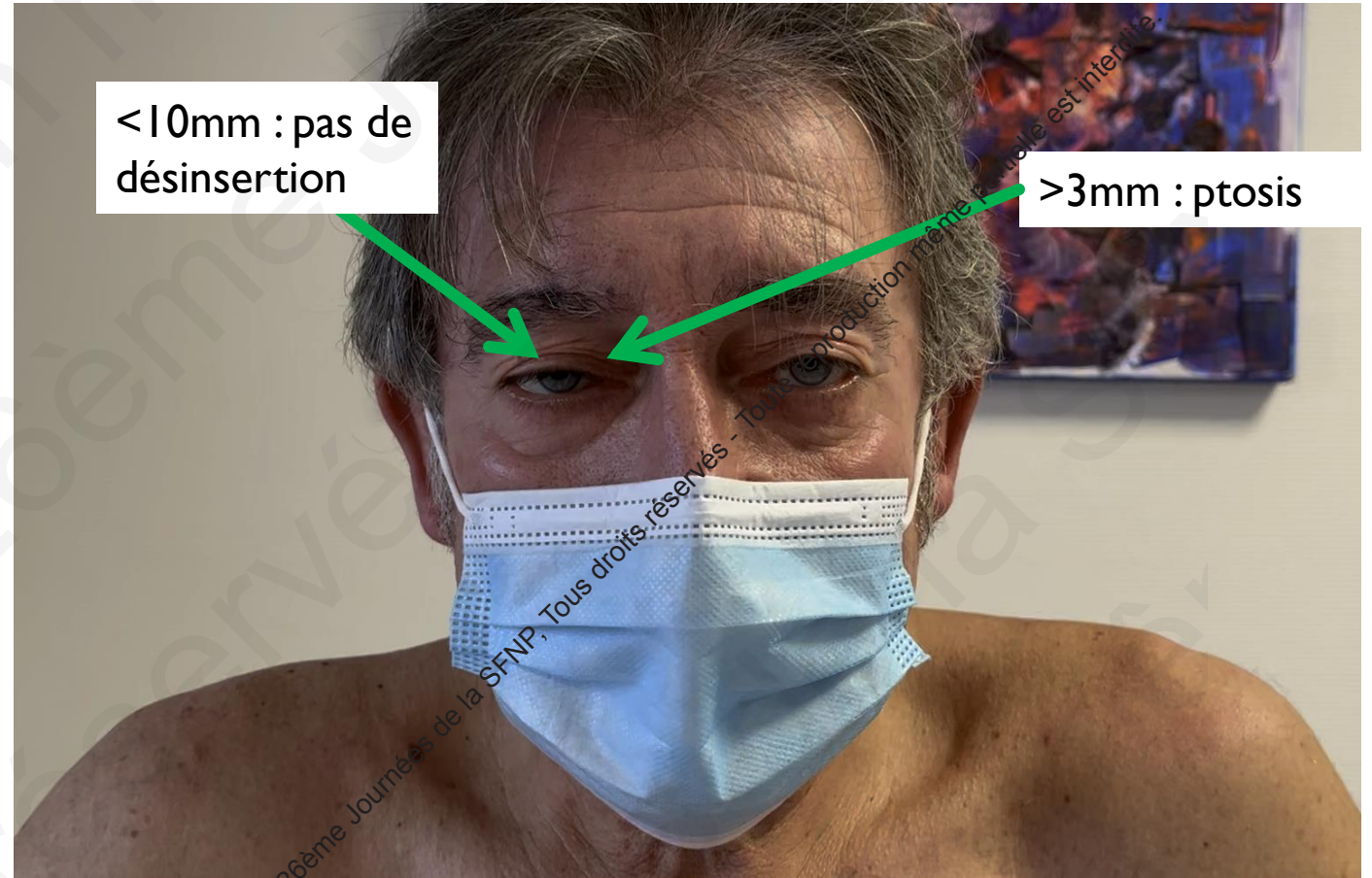
SANS FLUCTUATION

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

CAS N°5

- Homme 58 ans
- Pas d'ATCD personnel ou familial
- Adressé pour ptosis
 - Depuis 2 à 3 ans à l'interrogatoire
 - Décrit une amélioration après avoir vu un magnétiseur



CAS N°5

EXAMEN OCULOMOTEUR



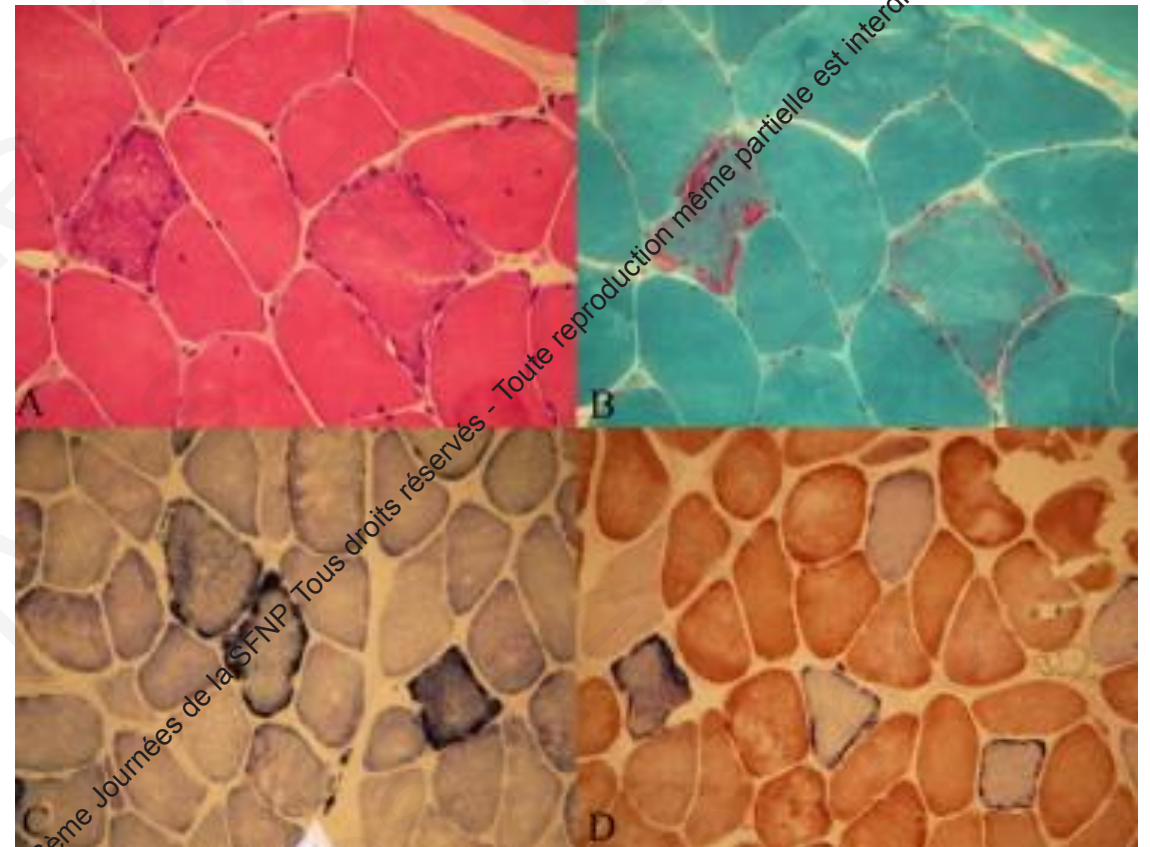
DE QUAND DATE CE PTOSIS?



Ptosis déjà
présent à 43 ans

PTOSIS DÉBUTANT AVANT 50 ANS CYTOPATHIES MITOCHONDRIALES

- Tableaux cliniques multiples
 - Ptosis souvent associé à ophthalmoplégie externe progressive
 - Associations surdité, troubles de la conduction, syndrome cérébelleux, ... Kearns Sayre, ...
- Début précoce et lentement évolutif souvent négligé par le patient
- Histoire familiale souvent absente
- Parfois variabilité : diagnostic erroné de myasthénie
- CK peu informative, EMG parfois trompeur
- Diagnostic à la biopsie musculaire ou étude de l'ADN mitochondrial directement (urines ++)
 - Délétions simples ++
 - Mutations ponctuelles (MELAS si diabète/surdité)
 - Délétions multiples (mutations *POLG1*, *ANTI*, ...)
 - *OPA1* si atrophie optique...



DÉBUT APRÈS 50 ANS DYSTROPHIE MUSCULAIRE OCULOPHARYNGÉE

- Evolution stéréotypée
 - Ptosis -> troubles de la déglutition +/- déficit des membres et/ou ophtalmoplégie
 - 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 *PABPNI*



SAVOIR PENSER AUX PATHOLOGIES TRAITABLES

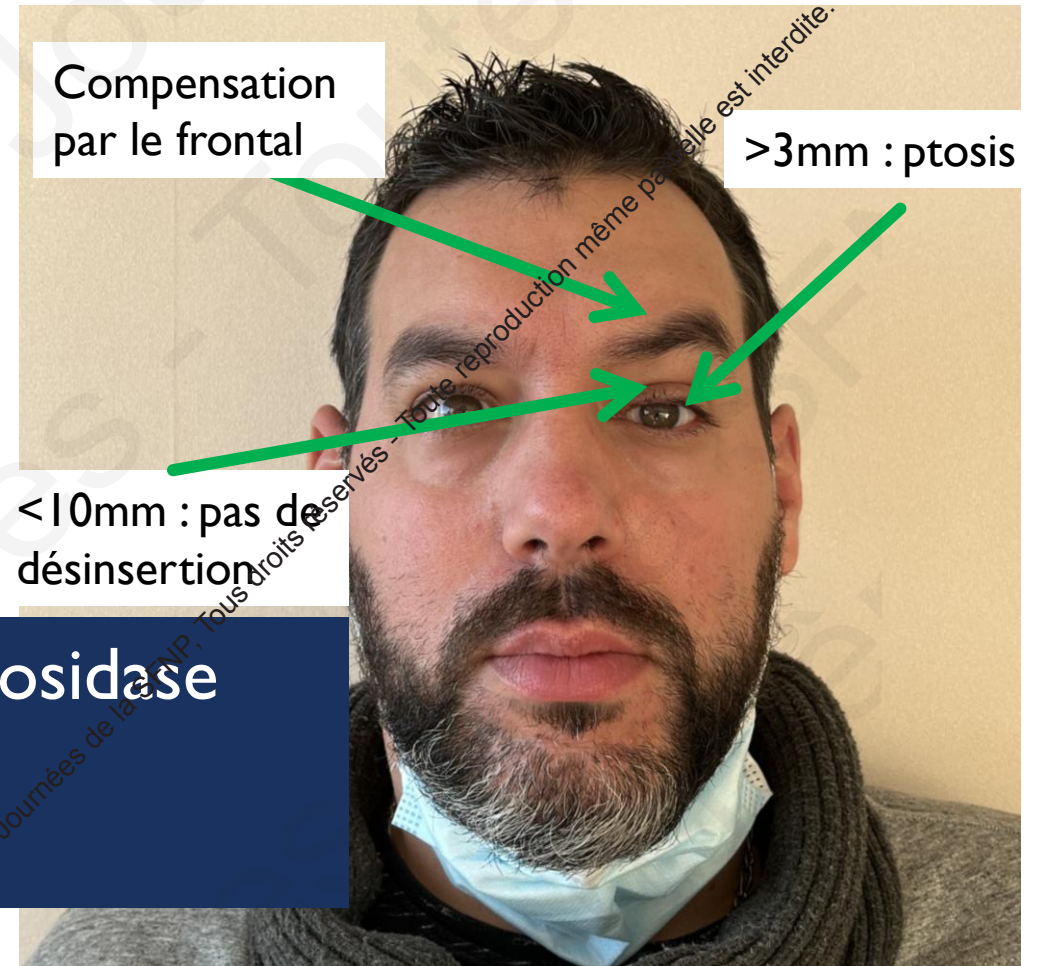
CAS N°6

- Homme de 25 ans, militaire
- Sans ATCD personnel ou familial
- Adressé pour ptosis asymétrique, myalgies et modification des performances sportives
- CK 800

Dosage systématique de l'activité alphaglucosidase

-> **Maladie de Pompe**

- Vent pour la consultation pre-biopsie musculaire



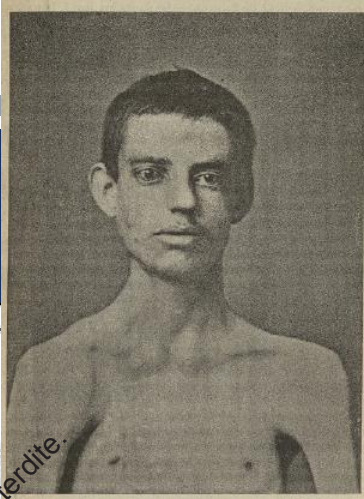
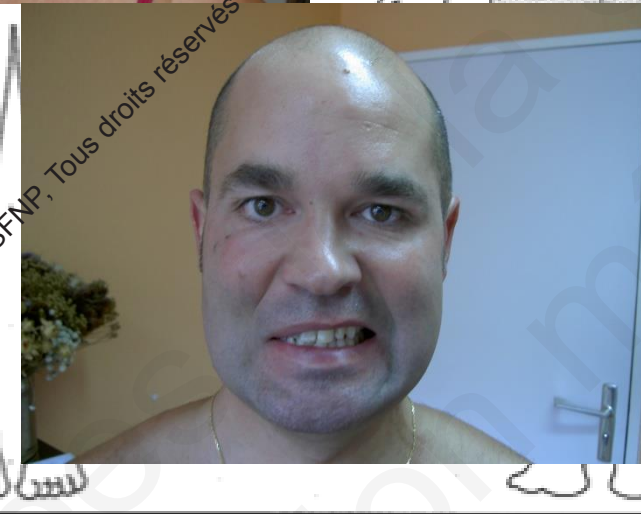
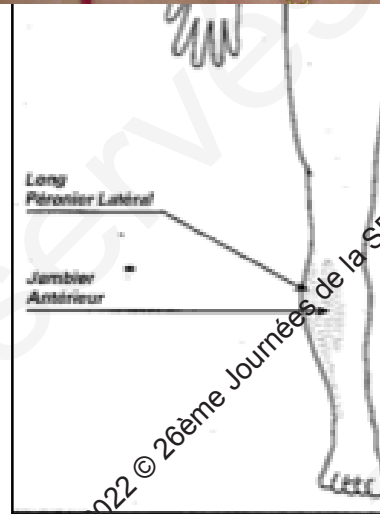
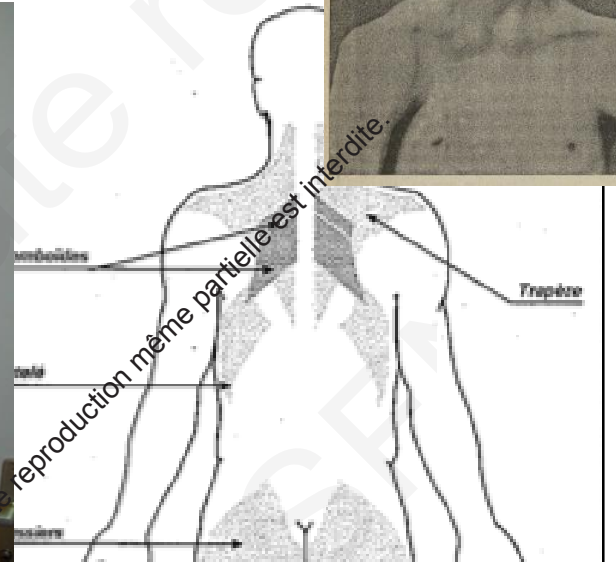
ATTEINTES MUSCULAIRES PRÉDOMINANT SUR LES ORBICULAIRES

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

UN DIAGNOSTIC AU PREMIER REGARD? FSHD I

- Atteinte ASYMETRIQUE
- Atteinte faciale
 - Présente précocement, peu évolutive
 - Rarement cause de la consultation
 - Orbiculaire des paupières
 - Asymétrie à la fermeture des yeux
 - « il dort les yeux ouverts »
- Orbiculaire de la bouche
 - Fente horizontale
 - Eversion des lèvres
 - Difficultés voire impossibilité à
 - Siffler
 - Gonfler les joues
 - Boire à la paille...



© 2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

UN DIAGNOSTIC AU PREMIER REGARD

FSHD I

- Atteinte ASYMETRIQUE
- Atteinte scapulaire
 - Plus tardive
 - Décollement des omoplates (scapula alata)
 - Signe des ailes d'Ange
 - Faiblesse d'élévation latérale ou en avant des bras
 - Difficultés à se coiffer, attraper des objets en hauteur
- Atteinte brachiale
 - Biceps et triceps
 - Aspect en « bras de popeye »



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

ATTEINTES FACIALES DIFFUSES

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

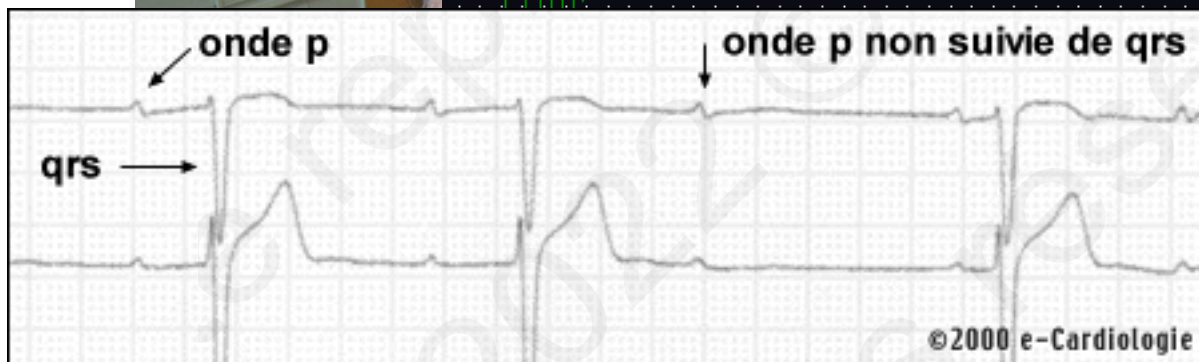
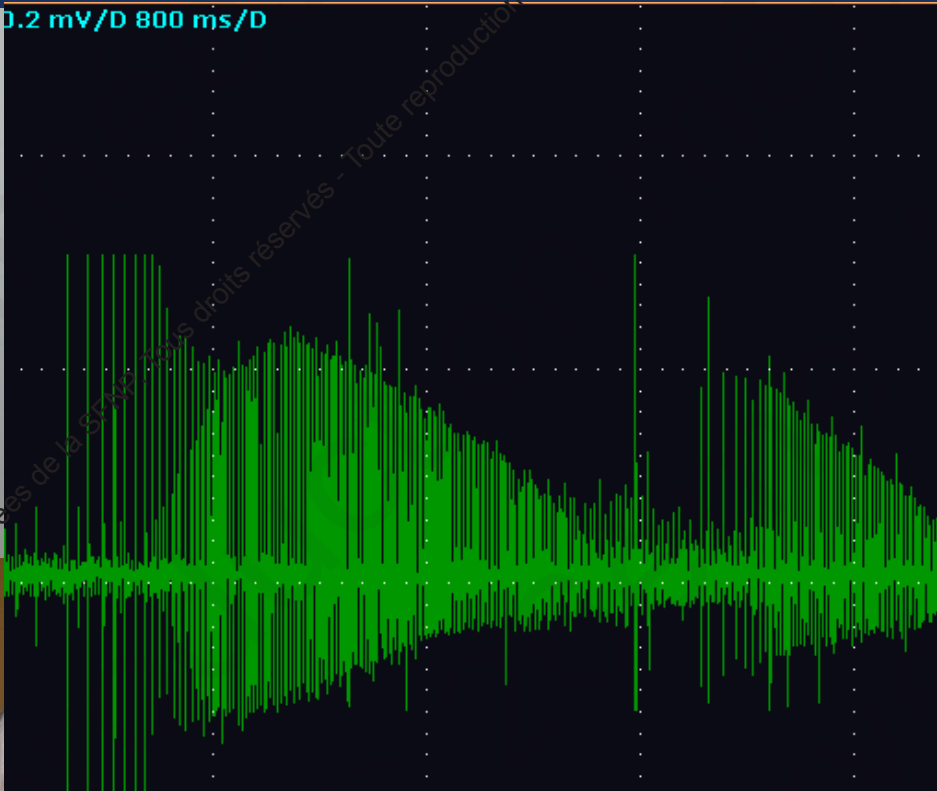
2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

ATTEINTES FACIALES DIFFUSES AVEC MYOTONIE

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

UN DIAGNOSTIC AU PREMIER REGARD?



- Facies typique
 - Amimie faciale
 - Ptosis
 - Muscles temporaux et masséters
 - Visage allongé
 - Joues creusées fréquentes
 - Muscle sterno-cléido-mastoïdiens
 - Calvitie (frontale++)
- Déficit distal
- Myotonie clinique
- Cataracte
- Tr rythme & conduction
- Troubles cognitifs
- ...
- MALADIE DE STEINERT

PENSER AUX RARETÉS

- Phénomène de lid lag dans
 - les paramyotonies congénitales (mutation *SCN4A*)
 - Aussi dans les dysthyroïdies

ATTEINTES FACIALES DIFFUSES SANS MYOTONIE

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

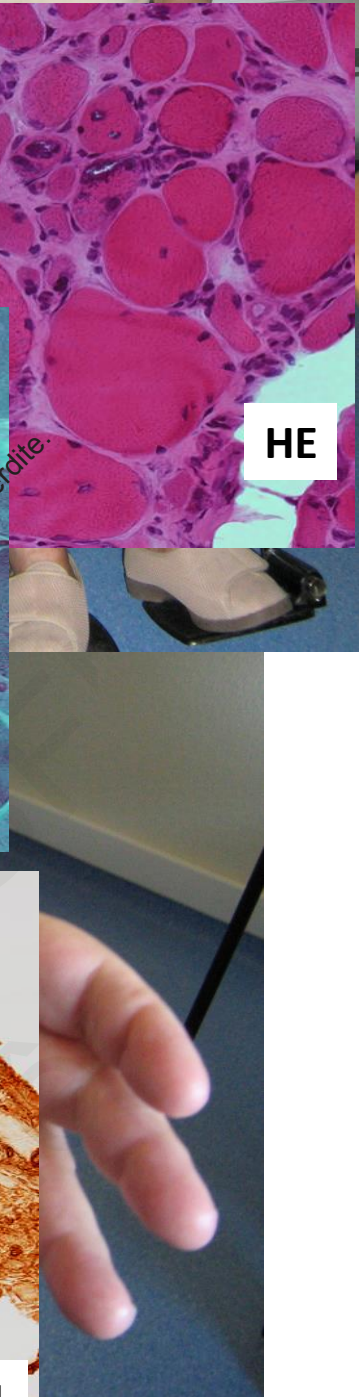
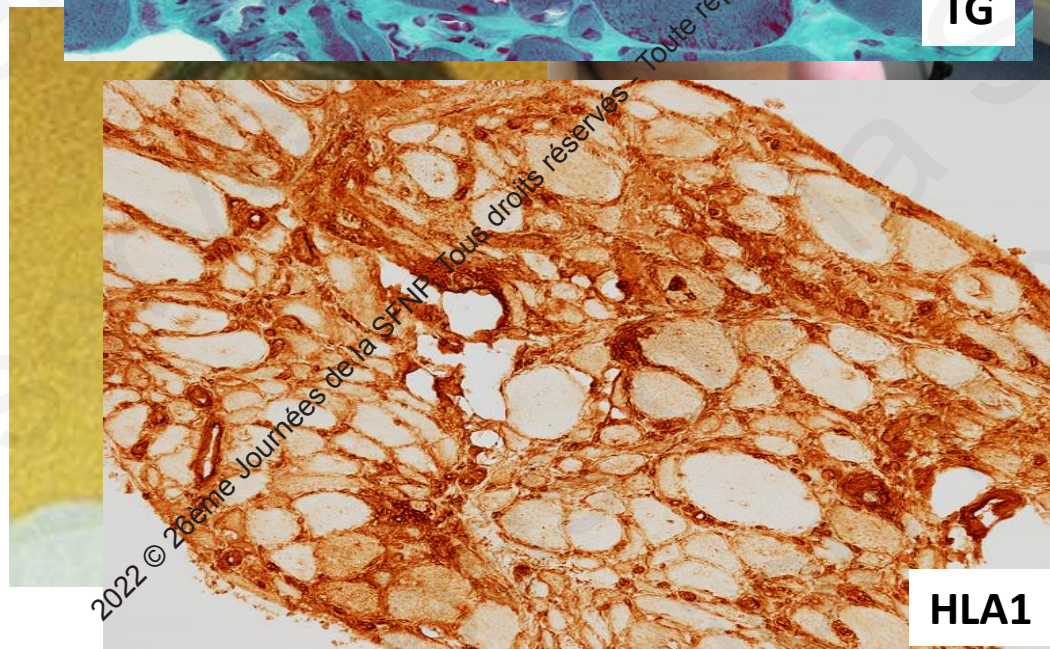
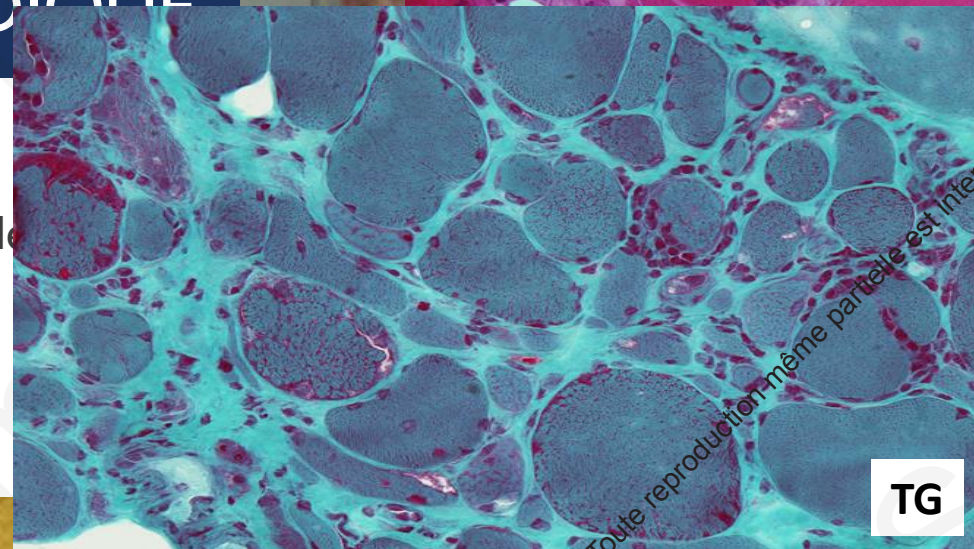
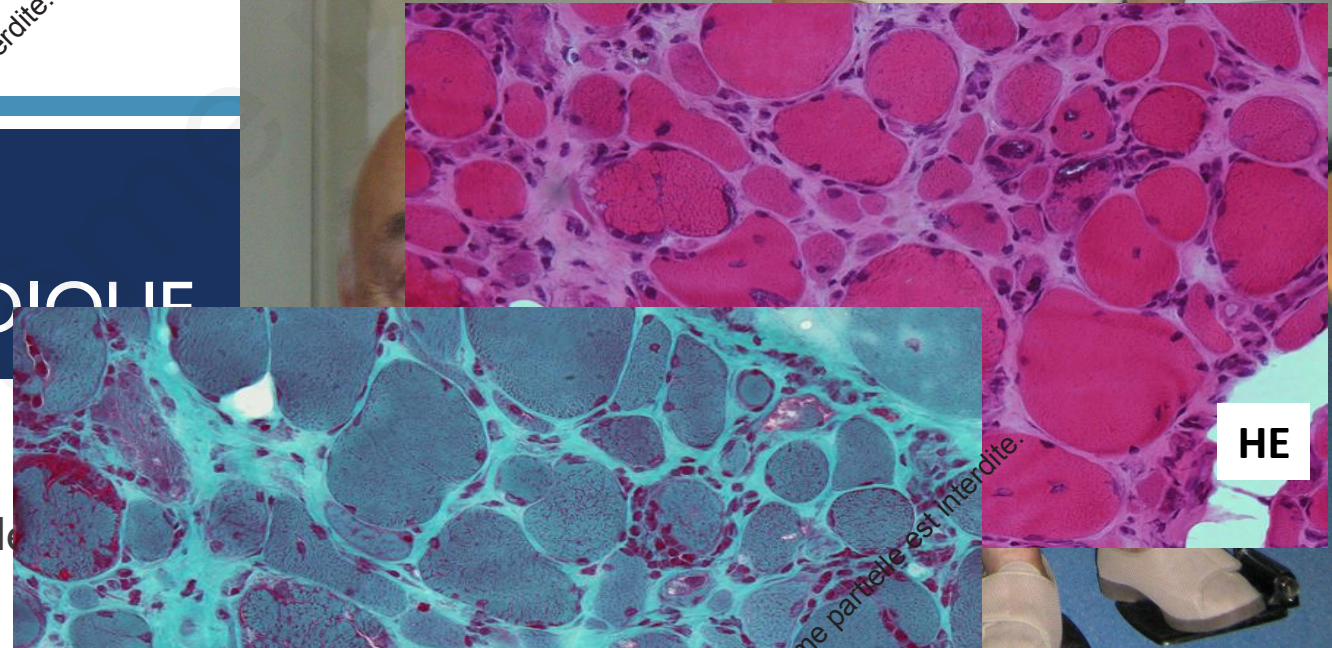
DÉBUT PRÉCOCE MYOPATHIES CONGÉNITALES

- Groupes très hétérogène de pathologies musculaire
- Début précoce
- Atteinte faciale s'intégrant dans un pathologie plus large
- Atteinte oculomotrice possible (centro-nucléaires, cores, ...)



DÉBUT APRÈS 50 ANS MYOSITE A INCLUSIONS SPORADIQUE

- Profil typique : déficit amyotrophiant quadricipital + flexion profonde des doigts
- Apparition secondaire de troubles de la déglutition
- Evolution lente
- Atteinte familiale au second plan
- Diagnostic à la biopsie musculaire
 - Formule typique pas toujours présente
 - Infiltrat inflammatoire, HLA I +++
 - COX –
 - Vacuoles bordées, marquage P62
- Pharmacorésistance (Rapamycine?)



ATTEINTE FACIALE NON MUSCULAIRE DANS LA DERMATOMYOSITE



2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

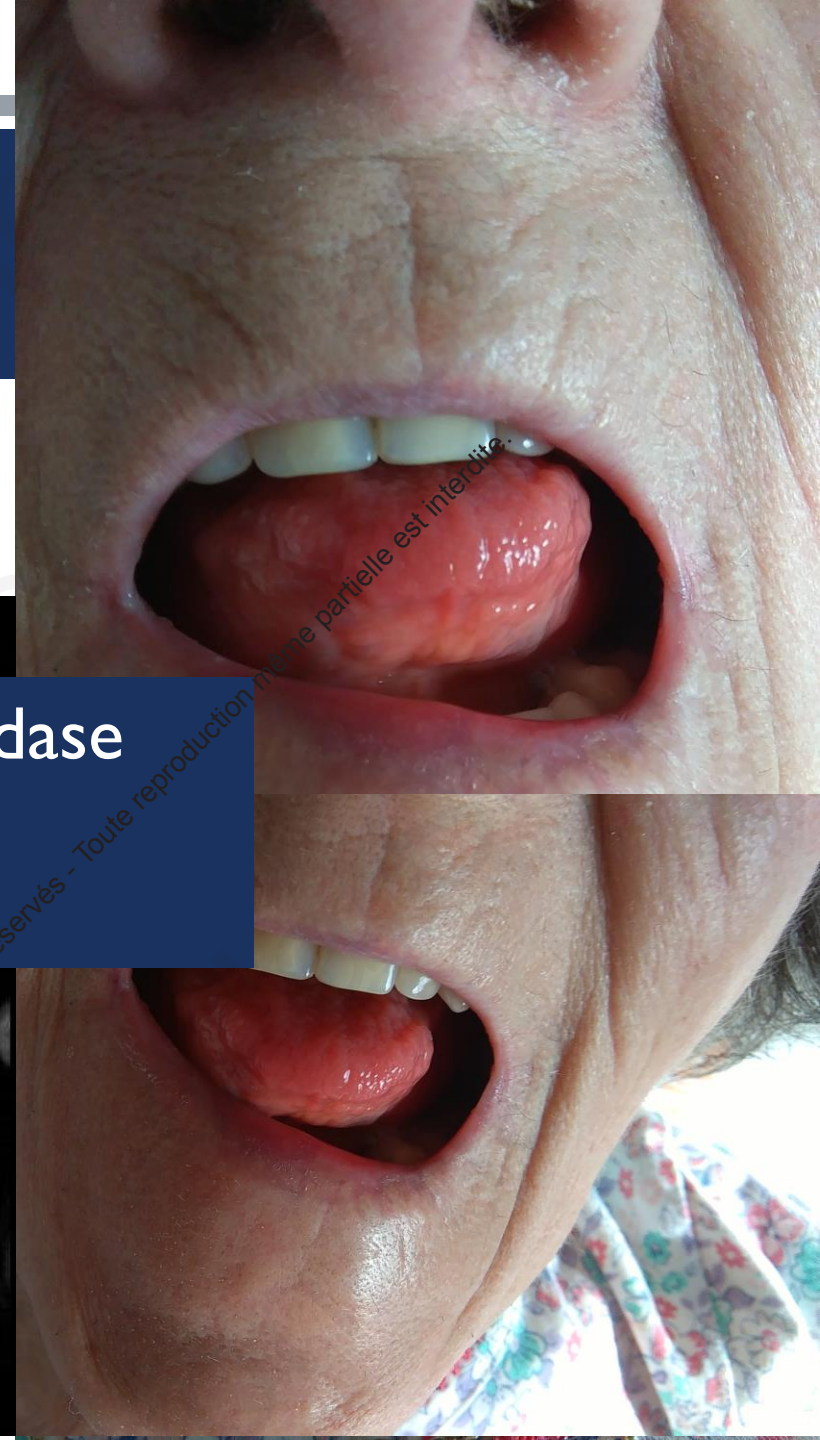
2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

SAVOIR PENSER AUX FORMES TRAITABLES

- Femme de 70 ans adressée pour dysphagie
- Pas d'ATCD personnel ou familial
- Cliniquement

Dosage systématique de l'activité alphaglucosidase

- Dé
- Dy
- Hy
- ➔ **Maladie de Pompe**
- CK : 600
- Biopsie musculaire peu contributive
- IRM cérébrale : hypersignal lingual



CONCLUSION : S'ORIENTER AVEC LA CLINIQUE

Ptosis au premier plan

Orbiculaires au premier plan

Atteinte diffuse

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

CONCLUSION : S'ORIENTER AVEC LA CLINIQUE

Ptosis au premier plan

Syndromes myasthéniques

<50 ans

Myopathies mitochondriales

>50 ans

Dystrophie musculaire oculopharyngée

Autres : Pompe, orbitopathies, ...

Orbiculaires au premier plan

Atteinte diffuse

CONCLUSION : S'ORIENTER AVEC LA CLINIQUE

Ptosis au premier plan

Syndromes myasthéniques

<50 ans

Myopathies mitochondriales

>50 ans

Dystrophie musculaire oculopharyngée

Autres : Pompe, orbitopathies, ...

Orbiculaires au premier plan

FSHD

Atteinte diffuse

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

2022 © 26ème Journées de la SFNP, Tous droits réservés - Toute reproduction même partielle est interdite.

CONCLUSION : S'ORIENTER AVEC LA CLINIQUE

Ptosis au premier

Syndromes my

<50

Myopathies mi

Dystrophie musc

Autres : Pompe, c

Mais certains ptosis restent
toutefois mystérieux...

te diffuse

Avec myotonie

Steinert

myotonie congénitale

Précoce

opathies congénitales

Tardive

Myosite à inclusions

Autres : Pompe, ...