



UE : UE 20 Système Neurosensoriel et Psychiatrie

ENSEIGNANT : Professeur Noury

DATE : 03/12/2023

GROUPE : Lam-Briand Lise, Decherf Noan

REMARQUES : Il n'a pas fait la partie sur le SNP, sinon pas de changement.

Syndrome Neurogène périphérique - Jonction neuromusculaire - Syndrome Myogène

Table des matières

I) Introduction	2
II) Syndrome neurogène périphérique	2
A) Plexus brachial	4
B) Plexus lombaire et sacré	4
C) Symptômes de la neuropathie périphérique	5
1) Symptômes moteurs :	5
2) Symptômes sensitifs :	6
3) Symptômes Neuro-Végétatifs :	7
D) Radiculopathie	7
E) Mononeuropathies	8
F) Conclusion	8
1) Réflexion devant un déficit focal	8
2) Réflexion devant un déficit diffus	8
III) Syndrome Myasthénique	10
A) Jonction neuromusculaire physiologique	10
B) Syndrome myasthénique = Atteinte de la jonction neuro-musculaire	12
C) Sémiologie de la myasthénie	13
1) Atteinte des muscles oculomoteurs :	13
2) Ptosis	14
3) Anomalie du muscle orbiculaire de la paupière	15
4) Atteinte bulbaire	15
5) Atteinte des membres	15
6) Atteinte du tronc	16
7) Atteinte respiratoire	16
8) Atteinte de la langue = Atrophie de la langue	16
D) Scores d'évaluation	17
E) Confirmation du diagnostic :	18

IV) Le Syndrome Myogène 18

A) Rappels physiologiques 19

B) Sémiologie (examen similaire à celui d'un myasthénique) 19

1) Interrogatoire 19

2) Inspection 21

3) Palpation (testing) 22

4) Percussion 24

C) Classement des myopathies 24

I) Introduction

Le patient présente des symptômes et le médecin met en évidence des signes. En associant signes et symptômes on peut constituer un syndrome qui rentre ou non dans le cadre d'une maladie. Le diagnostic neurologique se fait en plusieurs parties : syndromique, topographique puis étiologique. Devant un déficit moteur il faut savoir dans quel syndrome on se place.

Il y a 4 syndromes responsables de déficit moteurs :

Anatomie	1er motoneurone	deutoneurone	muscle	JNM
Syndrome	Pyramidal	Neurogène Périphérique	Myogène	Myasthénique
Déficit moteur	+	+	+	+
Topographie	Mono/Hémi/Para	plexique/radiculaire/ tronculaire	Bilatéral	Bilatéral
	parésie/plégie	Distal, symétrique	Proximal	Proximal
				Fatigabilité
Tonus	Spastique			
Amyotrophie	-	+	+ (ou pseudo hypertrophie)	-
ROT	vifs, diffusés, polycinétique, zone réflexogène	ou -	N	N
Babinski	+	-	-	-
Signes sensitifs	+/-	+/-	-	-

Les syndromes myogène et myasthénique sont moteurs purs, ils ne s'accompagnent donc pas d'atteintes sensitives (à la différence des 2 autres). **L'atteinte est le plus souvent proximale, symétrique et les réflexes sont normaux.**

- Le syndrome myasthénique sera **variable**, s'aggravant à l'effort (amélioration au repos) en cours de journée. Il touche plus les muscles oculaires.
- Le syndrome myogène est globalement stable. Un myopathe ne sera jamais en forme.

II) Syndrome neurogène périphérique (pas fait)

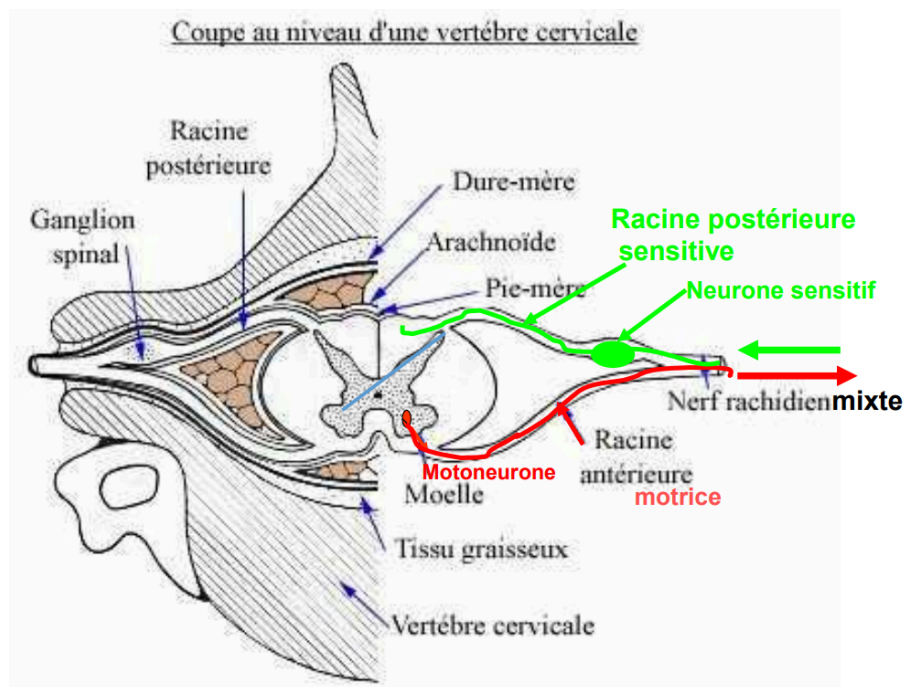
Une atteinte périphérique est souvent distale, une atteinte centrale est elle plus diffuse.

En neurologie, on vérifie que l'étiologie est bien d'origine neurologique, puis on se demande si l'atteinte est centrale et atteint le SNC (encéphale (cerveau, cervelet, Tronc Cérébral), moelle épinière) ou si elle est périphérique et atteint le SNP (nerfs et muscles)

Pour différencier lors de l'examen clinique une atteinte motrice du SNC ou du SNP, on va déterminer les réflexes :

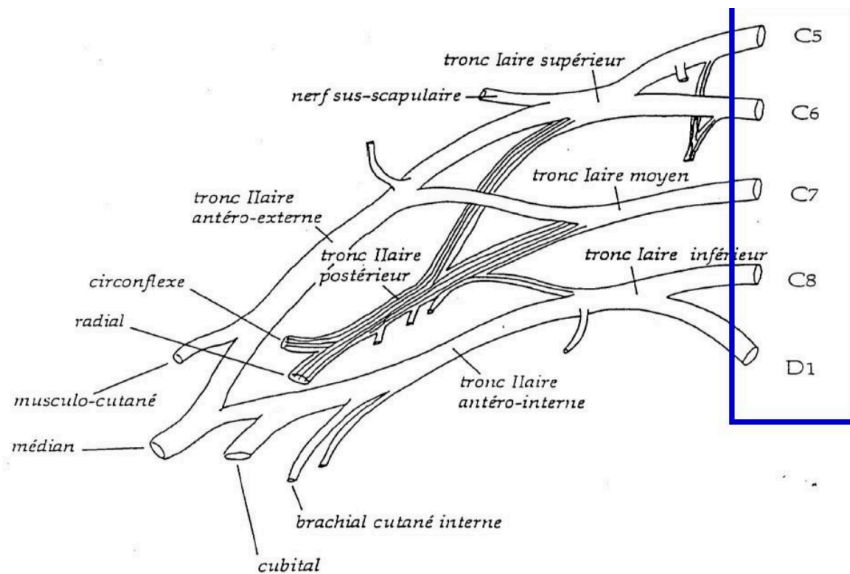
- Abolis ou atténués : atteinte périphérique
- Vifs : atteinte centrale

Une fonte musculaire peut-être observée quand le muscle n'est plus rattaché au nerf. Si il y a une atteinte centrale, il n'y a pas de fonte musculaire car il y a toujours les réflexes, donc pas d'atrophie. La myasthénie est très variable, il peut y avoir des symptômes le soir et pas le matin.



Pour voir les différentes atteintes neuronales on regarde les muscles innervés par le même nerf, s'ils fonctionnent c'est probablement une atteinte du muscle. La racine vient de la moelle. Le neurone sensitif va de la partie postérieure de la MO et monte vers le cerveau, le neurone moteur descend du cerveau vers la MO.

A) Plexus brachial

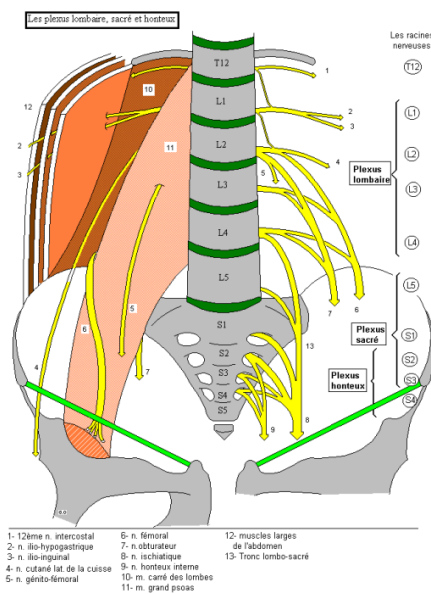


Un faisceau typiquement donne deux nerfs :

Si un déficit correspond au territoire de deux nerfs, cela équivaut au déficit d'un faisceau.

- Le faisceau antéro-externe ⇒ n. musculo-cutané (biceps), une partie du n. médian (flexion du poignet)
- Le faisceau postérieur ⇒ n. axillaire (abduction deltoïde), n. radial (triceps, extension du poignet et des doigts)
- Le faisceau antéro-interne ⇒ n. ulnaire (m. interosseux), n. médian (m. intrinsèques de la main, pince pouce-index)

B) Plexus lombaire et sacré



Le plexus lombaire donne surtout le nerf fémoral. Le plexus sacré donne le nerf sciatique, puis tibial et fibulaire.

C) Symptômes de la neuropathie périphérique

On retrouve des symptômes :

- Moteurs
- Sensitifs
- Végétatifs

Les symptômes peuvent être déficitaires ou productifs. La topographie des symptômes est très importante pour identifier la cause et l'origine de la pathologie.

1) Symptômes moteurs :

On retrouve un déficit moteur, une amyotrophie (= fonte musculaire), une aréflexie (pas toujours présente) et des fasciculations (lorsque l'atteinte est d'origine radiculaire). Ce sont surtout des atteintes distales, touchant les nerfs les plus longs.

Déficit moteur :

- Fatigabilité / Parésie / Paralyse
- Motricité volontaire et réflexe et automatique
- Hypotonique / flasque
- Réponse idiomusculaire conservée
- Quantification à l'aide du score MRC. Cotation de 0 à 5 :
 - 5: force normale
 - 4: déplacement possible contre résistance
 - 3: déplacement possible contre pesanteur
 - 2: déplacement faible si pesanteur éliminée
 - 1: contraction faible sans déplacement
 - 0: pas de contraction

Amyotrophie :

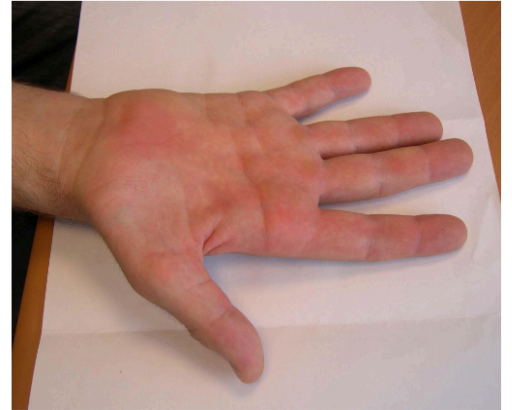
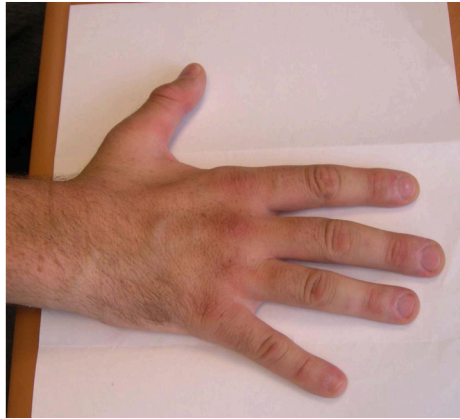
- Fonte musculaire (dénervation ou sous utilisation)
- Perte du galbe
- Retardée (3 semaines)

(ci-dessous) Amyotrophie jambière :

Mollets très fins, on voit trop les os, fonte des m. intrinsèques du pied, fonte des loges antéro-externes.



Amyotrophie interosseux



Amyotrophie thénarienne

Le nerf médian innerve la loge thénarienne.

Abolition des réflexes ostéotendineux:

- Diminution amplitude
- Aréflexie
 - Bicipital: C5 musculocutané (biceps et coraco brachial)
 - Stylo-radial: C6 radial (brachioradial)
 - Tricipital: C7 radial (triceps)
 - Ulna pronateur: C8 ulnaire (cubital antérieur)
 - Radio pronateur C8
 - Rotulien: L4 fémoral (quadriceps)
 - Achilléen: S1 tibial (Gastrocnémiens)

Fasciculations:

- Fines contractions musculaires n'entraînant pas de déplacement segmentaire
- Spontanées ou provoquées (percussion, froid)
- Souffrance motoneurone ou racine
- Vidéo sur les fasciculations : souvent sur la face interne de la cuisse ou même à la paupière, cela arrive assez fréquemment. C'est une contraction d'une UM qui n'entraîne pas de gros mouvements. Si il y a ça c'est une atteinte neurogène périphérique.

2) Symptômes sensitifs :

Parmi les **signes subjectifs** on retrouve des :

- Paresthésies : Picotements, fourmillements spontanés
- Dysesthésies : ressenti de douleur anormale déclenchées par le tact
- Douleurs : Brûlure, décharge électrique, striction
- Troubles de l'équilibre : Instabilité à la marche, station debout, aggravation à la fermeture des yeux.

Lors de l'examen clinique on regarde les **signes objectifs** :

- Hypo/Anesthésie :
 - Tact épicrotique
 - Thermoalgique

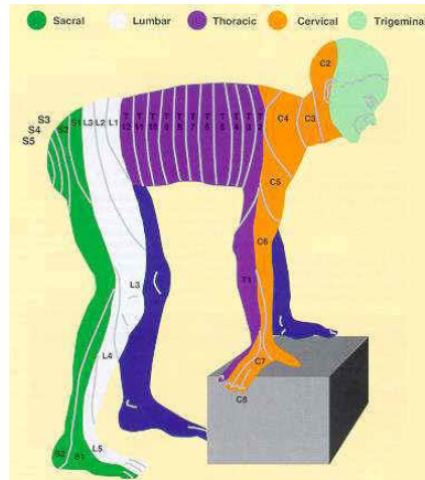
- Proprioception : Vibrations, position des articulations, ataxie (signe de Romberg non latéralisée)
- Signe de Tinel = Paresthésies à la percussion

3) Symptômes Neuro-Végétatifs :

- Troubles vasomoteurs : Oedème et Cyanose
- Troubles trophiques : Peau sèche, atrophique et dépilation
- Dysautonomie avec hypotension orthostatique, incontinence urinaire/anale et impuissance/frigidité

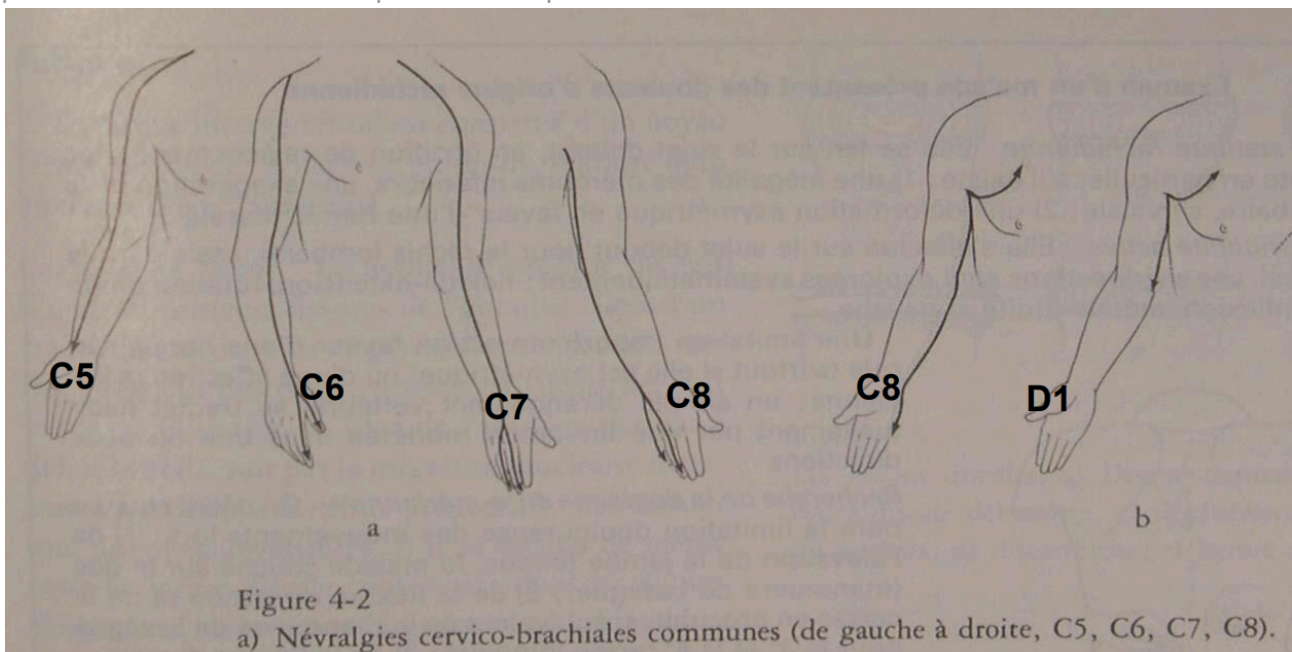
Dermatomes : Territoires des racines

- Talon : S1
- Dos du pied : L5
- Face externe du genou : L4
- Face interne de cuisse : L3
- C5 : Coude en extérieur
- **C6 : Pouce**
- C7 : Milieu de la main
- C8 : Petit doigt
- T1 : Coude interieur



D) Radiculopathie

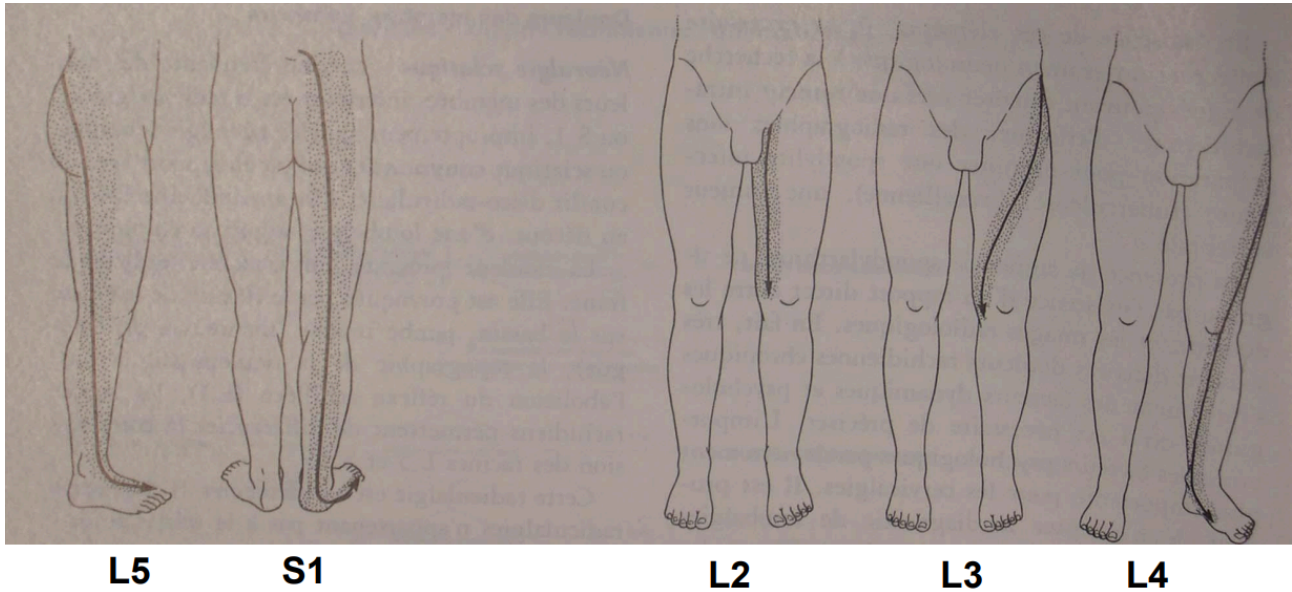
Il y a souvent des localisations radiculaires sur des névralgies cervico-brachiales : douleur dans le cou avec trajet douloureux qui descend le long du trajet de la racine, qui entraîne une perte de sensibilité (+/- motrice) sur la zone correspondante. Il y a des radiculalgies sur des compressions du plexus brachial avec des compressions du plexus.



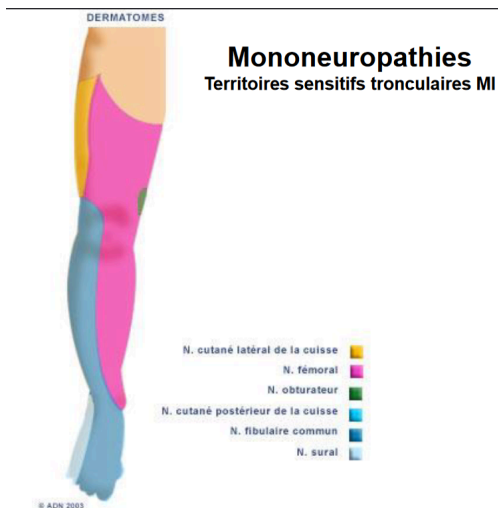
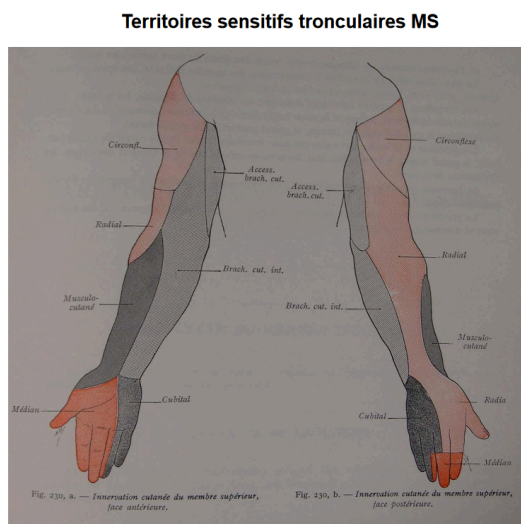
Atteinte radiculaire du membre inférieur :

- L5 : Face postérieure de hanche et côté puis gros orteil.

- Lombosciatique S1 : douleur à la face postérieure de hanche, cuisse, mollet, partie externe du pied jusqu'au petit doigt.



E) Mononeuropathies



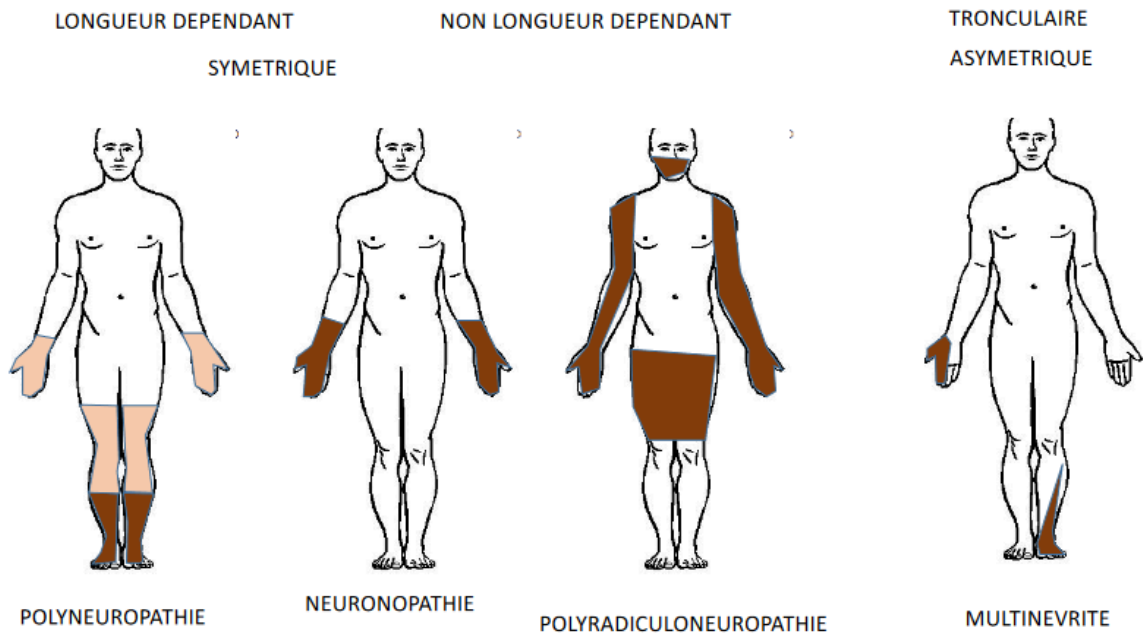
F) Conclusion

1) Réflexion devant un déficit focal

- 1- Diagnostic syndromique : disparition des réflexes, amyotrophie, atteinte sensitivo-motrice => possible atteinte neurogène périphérique
- 2- Diagnostic topographique : racine, tronc ou plexus ?
- 3- Puis on recherche les causes : selon la topographie, le mode d'apparition

2) Réflexion devant un déficit diffus

- 1- Absence de réflexe, atteinte sensitivo-motrice, fonte musculaire => Sd. Neurogène périphérique
- 2- Classifier la neuropathie : 4 grands cadres



Polyneuropathie *Le plus classique*

Atteinte distale, symétrique, longueur dépendante. Elle débute aux orteils, puis aux pieds, et peut atteindre les genoux. Si l'atteinte est au membre inférieur, elle ne touche pas les mains. Elles peuvent être :

- Axonales démyélinisantes ou non
- Peu évolutives : axonale, symétrique, plutôt sensitive que motrice, donnant peu de troubles de l'équilibre, typique des PN de l'alcool, du diabète, insuffisance rénale.
- Évolutive avec déficit moteur
- Démyélinisantes distale

Polyneuropathie sont souvent peu évolutives, mais elles peuvent être évolutives.

Neuronopathies

Atteinte non distale touchant le neurone moteur ou sensitif, non longueur dépendante. Elles peuvent être :

- Motrices : sclérose latérale amyotrophique (SLA) on retrouve souvent des fasciculations.
- Sensitives : ganglionopathies, troubles de l'équilibre. La cause peut être des maladies auto-immunes, toxiques (notamment cisplatine), ou génétiques.

*Si atteinte des pieds et des mains en même temps ce n'est pas longueur dépendant.

Polyradiculoneuropathie : atteinte diffuse des racines. Cela s'installe rapidement : par exemple le Guillain-Barré

Multinévrite: (schéma : Atteinte du n. médian droit et n.fibulaire gauche)

Souvent des formes neuronales. Vu en vascularite.

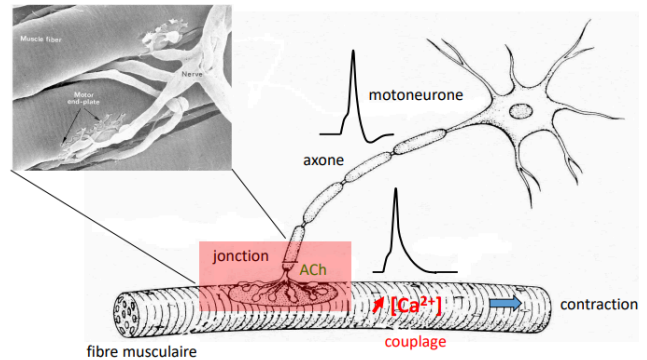
L'EMG sert à voir si c'est d'origine nerveuse ou musculaire : recueil sensitif et moteur.

III) Syndrome Myasthénique

Le syndrome myasthénique résulte d'une atteinte de la **Jonction Neuromusculaire (JNM)**. Maladie assez rare mais qui a un risque d'évoluer. C'est un déficit moteur pur, les réflexes sont souvent préservés (mais pas tout le temps), c'est souvent une atteinte bilatérale et symétrique, souvent les patients sont asymptomatiques le matin et symptomatiques le soir (avec la fatigue).

A) Jonction neuromusculaire physiologique

Le potentiel d'action transmis le long du nerf jusqu'à une synapse d'acétylcholine. Il active les **canaux calcique** voltage dépendants, et permet l'entrée de calcium en pré synaptique. Ce calcium entraîne l'exocytose de vésicules d'**acétylcholine** (Ach) dans la fente synaptique.

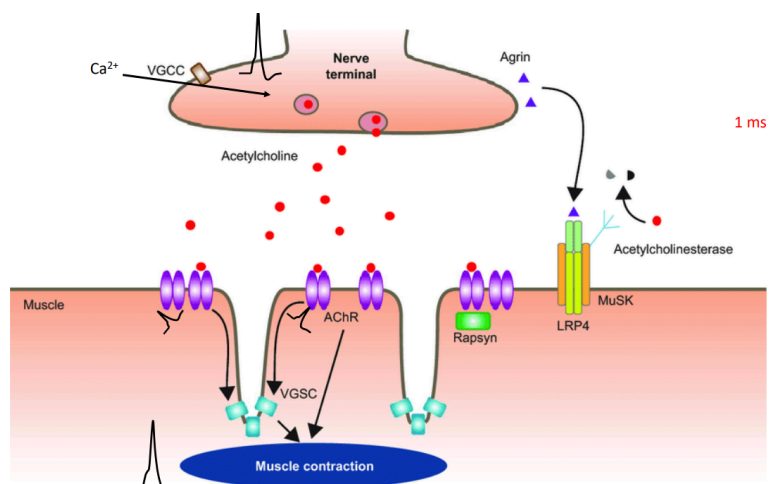


L'acétylcholine va se fixer sur les récepteurs nicotiniques. Chaque liaison entraîne un petit PA localisé (PA miniature) en nombre suffisant, ils entraîneront une nouvelle dépolarisation, et ainsi l'ouverture d'un **canal sodique** voltage dépendant -> nouveau PA en post- synaptique.

Ce PA va se propager le long de la fibre musculaire et donc permettre la contraction du muscle.

En plus du récepteur à l'acétylcholine il y aura d'autres co-récepteurs (comme la rapsyne ou RP4-MUSK) dont l'intérêt sera de permettre aux récepteurs à l'Ach d'être au bon endroit sur la fibre musculaire et faciliteront également le signal.

Une jonction neuro musculaire met 1 ms environ à s'activer.

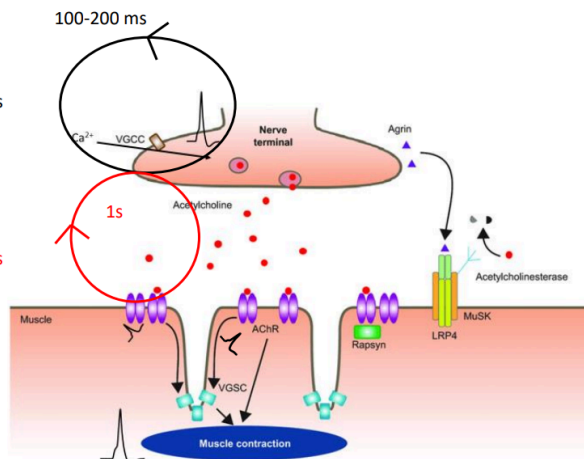
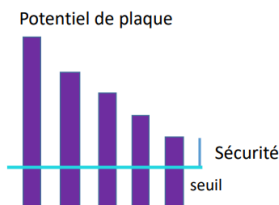


Le calcium étant dangereux pour la cellule, il va être recyclé en 100 à 200 ms. Si on active un nerf à haute fréquence (au de la de 10 Hertz), le calcium n'aura pas eu le temps de sortir, les taux de calcium seront plus élevé en pré synaptiques, induisant une libération d'Ach plus importante -> potentiel de plaque augmenté et facilitation de l'effort.

L'Acétylcholine est aussi renouvelée par l'acétylcholinestérase, permettant de retrouver dans la synapse les taux initiaux d'acétylcholine **en 1 seconde.**

Retour aux [] initiales de Ca^{2+} = 100-200ms
 Si nouvelle activation avant (ex freq > 10Hz):
 > $[Ca^{2+}]_i$
 > ACh libérée
 > Amplitude des potentiels de plaques
 = facilitation

Renouvellement de l'ACh disponible = 1s
 Si stimulation > 1Hz
 > ACh libérée
 > Amplitude des potentiels de plaques

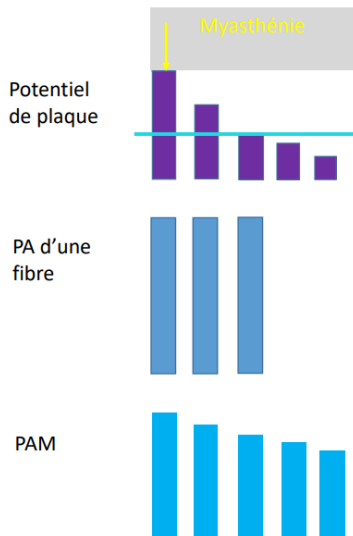


Lors d'une stimulation / effort au-delà d'un Hertz, la quantité d'acétylcholine disponible sera moindre, moins d'ACh libérée dans la fente et donc des PA plus faibles -> Une **fatigue** s'installe.

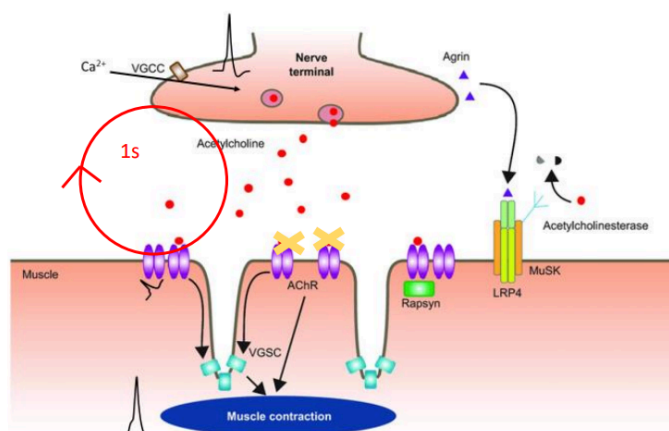
Un facteur de sécurité sera important, il permet alors que les PA sont moins importants d'atteindre le seuil d'excitabilité de continuer à dépolariser le canal sodique.

Il y a de moins en moins de récepteurs activés à cause de la fatigue.

Renouvellement de l'ACh disponible = 1s
 Si stimulation > 1Hz
 > ACh libérée
 > Amplitude des potentiels de plaques



STIMULATION NERVEUSE REPETITIVE



B) Syndrome myasthénique = Atteinte de la jonction neuro-musculaire

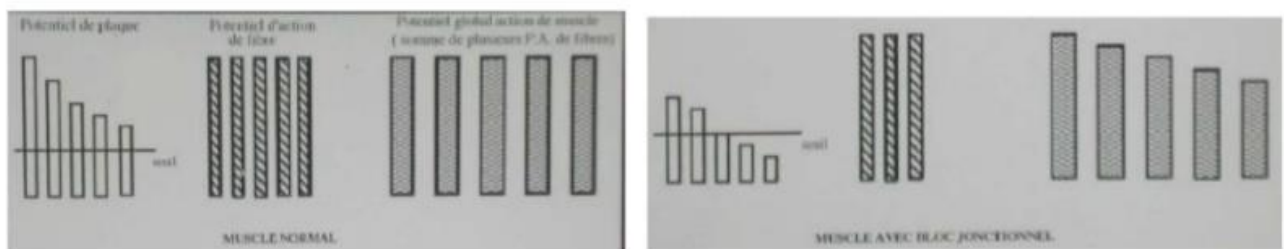
Le syndrome myasthénique correspond à l'ensemble des problèmes que l'on retrouve au niveau de la jonction neuromusculaire.

Il y a un blocage des récepteurs à l'ACh, donc moins de récepteurs activés et un potentiel de plaque plus bas.

Au début ce PA permet quand même d'activer les canaux sodiques voltage dépendants et un produire à effort.

Au fur et a mesure du temps d'effort, avec la fatigue le PA va diminuer jusqu'à ne plus induire de dépolarisation. (Ici considérant une unique fibre)

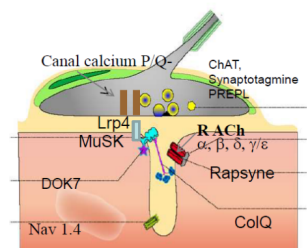
A l'échelle d'un muscle, on aura au départ des fibres qui sont toutes activées, puis diminution de la force avec de moins en moins de fibres actives -> fatigabilité à l'effort.



Myasthénie auto-immunes : À connaître

Elles touchent généralement les récepteurs à l'Achétylcholine via des anticorps anti-récepteurs et peuvent aussi atteindre les co-récepteurs.

La **maladie de Lambert-Eaton** touche les canaux calciques de la partie **pré-synaptique**. (anticorps anti-canaux calciques)



Myasthenia gravis touche la partie **post-synaptique** (anticorps anti-RACH, antiMuSk (Muscle specific kinase), anti LRP4 (low density lipoprotein receptor-related protein))

Myasthénies iatrogène et toxiques :

Les bêta-bloquants inhibent la jonction neuro-musculaire.

De même que certains antibiotiques ou anesthésiques (contre indiqués en cas de myasthénie au risque de l'aggraver), il peut aussi y avoir le botulisme, le venin de serpents, le magnésium, les curares, les organophosphorés, et les médicaments.

Myasthénie génétique :

C'est plus rare mais possible : myasthénies congénitales liées à des mutations dont les plus fréquentes se trouvent également dans les récepteurs à l'acétylcholine.

4 sous unités du RACH, collagène Q, Choline-acétyltransférase, rapsyne, Dok7, MuSK (20 gènes identifiés)...

C) Sémiologie de la myasthénie

La myasthénie touche les récepteurs à l'Acétylcholine Nicotiques (pas muscariniques) et atteint seulement les muscles **striés squelettiques.**

Pas d'atteinte du muscle lisse ni du muscle strié cardiaque ; pas non plus d'atteinte parasympathique ou orthosympathique -> jamais de mydriase ou de myosis.

La myasthénie est relativement simple à diagnostiquer, puisqu'elle est **purement motrice** avec des **symptômes très variables** (peu de maladie donnent un tableau clinique comme celui-ci).

Cependant la variabilité peut aussi être un frein au diagnostic : l'examen clinique peut être normal (en particulier si effectué le matin). Les signes sont variables et peuvent changer en fonction des jours

Les symptômes arrivent à l'effort et vont d'abord toucher les muscles qui demandent beaucoup d'énergie -> muscles **oculomoteurs** notamment.

Si on bloque l'Acétylcholine-Estérase (qui permet le recyclage de l'Ach) par des médicaments (anticholinestérasique), on augmente la qualité d'Ach et on observe une amélioration des symptômes.

Atteinte motrice pure + variable = Myasthénie

En résumé : c'est une atteinte purement musculaire, avec une atteinte oculobulaire. Se traduit par de la fatigabilité et de la variabilité. Elle est aggravée par l'effort et il y a un effet positif des anticholinestérasiques.

1) Atteinte des muscles oculomoteurs :

On n'arrive jamais vraiment à dire quel nerf est déficient puisque ce n'est jamais typiquement une atteinte du III, ni un IV ou un VI.

L'atteinte de ces muscles oculomoteurs peut entraîner une **diplopie** (vision double lorsque les 2 yeux sont ouverts, s'annule à la fermeture d'un des deux yeux).

Exemple : on peut avoir un déficit d'élévation du regard qu'on observe dans une atteinte du III associé à un déficit d'abduction qu'on a dans un VI.



Pour détecter le déficit des muscles oculomoteurs, on peut faire l'exercice

de la **poursuite oculaire** : on demande au patient de suivre le doigt, et le patient va normalement se plaindre de diplopie (vision double), due au fait que les muscles ne vont pas bouger en même temps. Cette forme de diplopie se nomme la diplopie binoculaire, qui est présente lorsque les deux yeux sont ouverts : si on couvre un œil, il n'y a qu'un muscle qui a besoin de bouger et dans ce cas là il n'y a pas de problème.

2) Ptosis

Typiquement, les gens ont les yeux ouverts le matin et un ptosis complet le soir, car il y a fatigabilité à l'effort. Amélioration au repos. S'aggrave à l'effort (=myasthénie)

Variabilité du ptosis sur le court terme



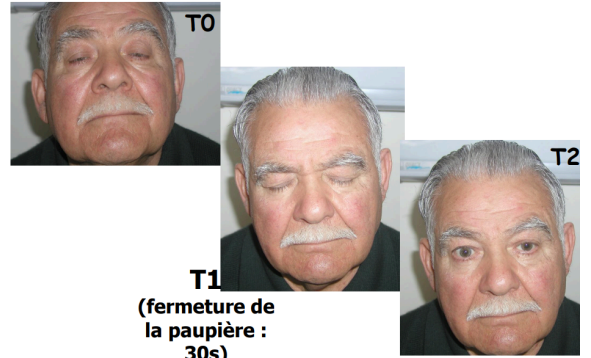
T 0

T +5 mn



Ptosis alternant

Variabilité à court terme : bénéfice du repos

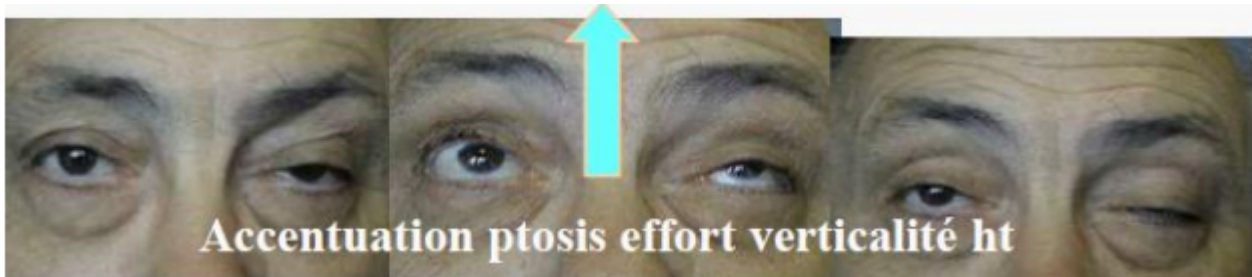


T1

(fermeture de la paupière : 30s)

Ptosis alternant qui disparaît et réapparaît dans des intervalles de temps qui peuvent être courts (5min) -> Forcément une Myasthénie

Ici, le médecin à demandé au patient de lever les yeux pendant quelques secondes, et on voit l'apparition/l'aggravation des symptômes ci-dessous.



Accentuation ptosis effort verticalité ht

On peut aussi demander de cligner des yeux, de fermer l'orbiculaire des yeux pendant quelques secondes... C'est typiquement bilatéral asymétrique, rarement d'un seul côté.



Repos paupières → amélioration

suppression signe compensateur

Spontanément on va avoir tendance à relever le muscle sourcilier pour faire compenser le ptosis, mais si le médecin empêche son élévation, le ptosis réapparaît.

S'il y a ptosis on peut effectuer le **Test du glaçon** :

On met un glaçon sur une paupière pendant 1 min (pas à même la peau), on peut observer les paupières qui se relèvent. Le froid renforce la contractilité musculaire de façon transitoire, la myasthénie s'améliore au froid → pas d'autres maladies qui donne ce signe.

Amélioration transitoire par le froid, c'est ce qu'il y a de plus spécifique pour un diagnostic de myasthénie oculaire.



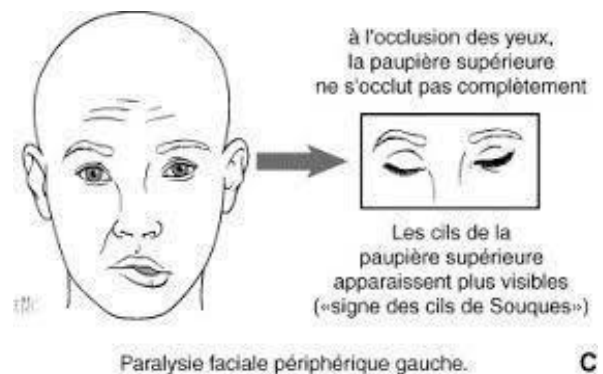
3) Anomalie du muscle orbiculaire de la paupière

Il est innervé par le nerf facial.

Paralysie faciale périphérique : quand le patient ferme fort les yeux, on voit toujours les cils. C'est le signe des **cils de Souques**.

Quand on oppose une résistance à la fermeture des cils, le patients ne parvient pas à aller à l'encontre.

Déficit de l'orbiculaire des yeux très fréquent lors de la myasthénie.



4) Atteinte bulbaire

Atteintes des muscles bulbaires qui permettent la déglutition : les patients vont décrire des **fausses routes** ; des **dysphagies**.

Difficultés de mastications qui arrivent au cours du repas.

Modifications de la voix vers une tendance à **parler du nez** au fur et à mesure d'un effort de parole. Peut aller jusqu'à l'hypotonie dans les cas les plus prononcés (peu fréquents).

5) Atteinte des membres

Le testing au repos est souvent normal, puisque c'est l'effort qui déclenche les symptômes.

On adapte donc les tests en effectuant une des manoeuvres de fatigabilité :

- MS : manoeuvre de **Barré à tenir sur 2m30s** : le patient myasthénique n'y arrive généralement pas et si réalisation d'un testing après l'épreuve on retrouve un déficit de force
- MI : manoeuvre de **Mingazzini sur 1m15s**.

Les tests permettent également d'apprécier l'évolution de la maladie à la suite de la mise en place de traitements.

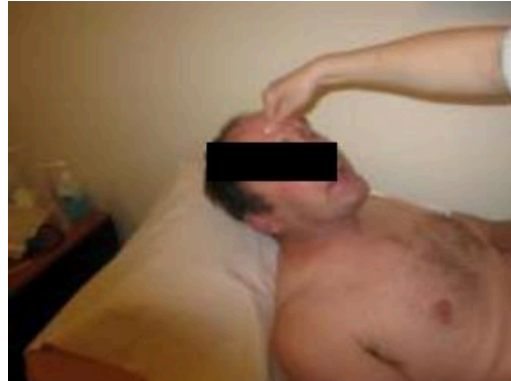


6) Atteinte du tronc

On n'oublie pas de tester en plus des bras et des jambes la **motricité axiale** lors des atteintes neuro-musculaires.

Il peut y avoir des problèmes de **flexion de la nuque** contre une résistance. (décoller la tête du lit et résister)

On teste aussi les **muscles abdominaux** : Le patient aura des difficultés à passer d'une station allongée à assise sans appuis (sans les mains), puisque qu'ils sont déficitaires.



7) Atteinte respiratoire

C'est ce qui fait la gravité de cette maladie : on peut se retrouver en **détresse respiratoire sévère** et nécessiter un passage en réanimation.

Touche notamment les muscles diaphragmatiques et entraîne une atteinte respiratoire restrictive : on la teste en position allongée, il n'y aura quasiment que le diaphragme qui fonctionne, c'est la position la plus symptomatique -> **Dyspnée de repos**

On peut aussi faire compter les patients en apnée ou vérifier qu'ils toussent bien.

8) Atteinte de la langue = Atrophie de la langue

D) Scores d'évaluation

Il y a des scores qui permettent d'évaluer le niveau d'atteinte, principalement 2 utilisés :

- **Score Myasthénique** (ou score de Garches) avec une note sur 100
- **Score d'activité quotidienne**

Difficulté de la myasthénie : sa variabilité. On peut rencontrer des patients en consultation se plaignant de nombreux symptômes et réaliser un examen normal. C'est assez habituel et ne signifie

pas qu'ils ne sont pas atteints de myasthénie. On peut éventuellement faire des manœuvres de facilitation de l'effort pour mettre en évidence les symptômes.

Une myasthénie peut rester localisée au niveau oculaire (myasthénie oculaire). Elle peut éventuellement s'étendre au niveau bulbaire où l'on voit apparaître les signes de phonation, mastication et déglutition. Elle devient généralisée quand on voit apparaître les signes d'atteintes

Score myasthénique

Maximum = 100 points

Membres supérieurs étendus à l'horizontale en antéroposition: 1 point par 10 secondes

- pendant 150 secondes : 15
- pendant 100 secondes : 10
- pendant 50 secondes : 5

Membres inférieurs, malade en décubitus dorsal, cuisses fléchies à 90° sur le bassin, jambes à 90° sur les cuisses: 1 point par 5 secondes

- pendant 75 secondes : 15
- pendant 50 secondes : 10
- pendant 25 secondes : 5

Flexion de la tête, le malade en décubitus dorsal:

- contre résistance : 10
- sans résistance : 5
- impossible : 0

Passage de la position couchée à la position assise:

- sans l'aide des mains : 10
- impossible : 0

Oculomotricité extrinsèque:

- normale : 10
- ptosis isolé : 5
- diplopie : 0

Occlusion palpébrale:

- complète : 10
- incomplète : 5
- nulle : 0

Mastication (le patient est capable de conserver un abaisse langue entre les dents contre résistance):

- normale : 10
- diminuée : 5
- nulle : 0

Déglutition:

- normale : 10
- dysphagie sans fausse route : 5
- dysphagie avec fausse route : 0

Phonation

- voix normale : 10
- voix nasonnée : 5
- aphonie : 0

Annexe 7. Score d'activité quotidienne (sur les 8 derniers jours)

Elocution : normale 0 / nasonnée intermittente 1 / permanente 2
dysarthrie majeure empêchant d'être compris 3

Mastication : normale 0 / fatigue avec aliments solides 1 / fatigue avec aliments semi-liquides 2 / sonde nasogastrique 3

Déglutition : normale 0 / troubles épisodiques 1 / troubles fréquents imposant de changer de régime 2 / sonde nasogastrique 3

Respiration : normale 0 / dyspnée d'effort 1 / dyspnée de repos 2 / ventilation 3

Difficultés à se brosser les dents ou à se peigner : aucune 0 / effort mais sans requérir de repos 1 / repos nécessaire 2 / ne peut accomplir aucun de ces gestes 3

Difficultés à se lever d'une chaise : aucune 0 / nécessite parfois l'aide des bras 1 / nécessite toujours l'aide des bras 2 / nécessite assistance 3

Diplopie : aucune 0 / épisodique mais pas quotidienne 1 / épisodique mais quotidienne 2 / permanent 3

Ptosis : aucun 0 / épisodique mais pas quotidienne 1 / épisodique mais quotidienne 2 / permanent 3

Max 24

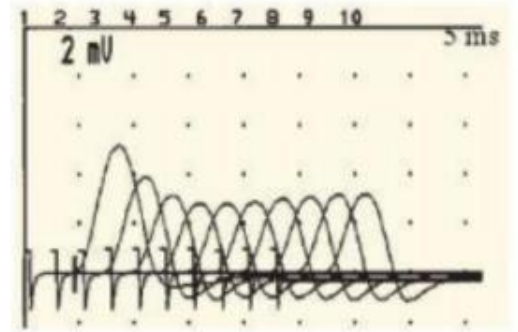
des membres, atteinte respiratoire etc.

**Syndromes Myasthéniques : les troubles sont toujours moteurs et non sensitifs.
Les symptômes surviennent à la fatigue.**

E) Confirmation du diagnostic :

On confirme le diagnostic avec un électromyogramme (EMG) : on fait une stimulation répétitive sur un nerf. On teste la fatigabilité.

Chez le sujet normal on observe toujours la même amplitude, chez un patient myasthénique, on observe un **décroissement de l'amplitude du potentiel d'action** c'est-à-dire que l'amplitude de la réponse diminue au fur et à mesure des stimulations.



Il est aussi possible de doser les anticorps dans la cas de formes auto-immunes (majoritaires). On peut avoir des anticorps si c'est une maladie génétique

L'élément le plus intéressant pour le diagnostic d'un syndrome myasthénique : le test au glaçon.

IV) Le Syndrome Myogène

Le syndrome myogène est responsable des myopathies. Les myopathies c'est compliqué car il y a des centaines de maladies qui peuvent donner des atteintes musculaires. Myopathie = Atteinte primitive du muscle

Certaines sont acquises comme par exemple liées à l'alcool et à la colchicine avec une grosse augmentation de CPK.

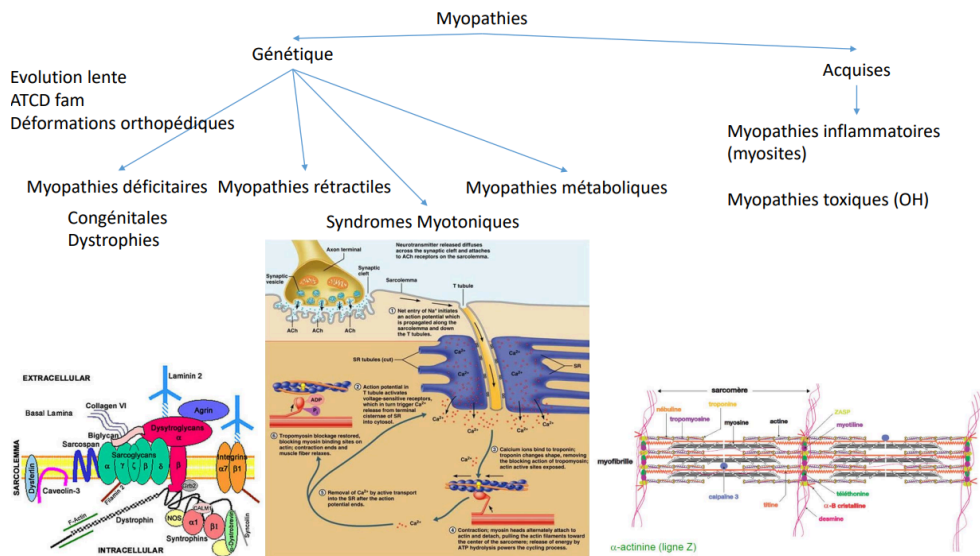
→ Essentiellement des maladies d'**origine génétique** avec des anomalies de structure au niveau de la fibre musculaire via des mutations protéiques. Une protéine malade donnera un tableau musculaire particulier avec des atteintes spécifiques.

Il peut y avoir des dermatomyosites, des myosites auto immunes, des myosites nécrosantes, et des myosites à inclusion. Touchent de préférence certains muscles (en fonction de la protéine en cause)

Il y a plusieurs centaines de gènes pouvant causer une myopathie.

Les symptômes peuvent se révéler à n'importe quel moment même si le gène est présent depuis toujours.

Il y a de nombreuses possibilités d'anomalies qui peuvent toucher toutes les protéines et unités de l'UM.



A) Rappels physiologiques

Le muscle est composé de cellules musculaires possédant une membrane riche en protéines. A chaque protéine ou enzyme correspond une fonction. Un déficit d'une de ces dernières (dystrophie) entraîne une maladie particulière (maladies génétiques par exemple).

Au niveau de la mitochondrie, il y a production d'ATP grâce au cycle de Krebs :

- Utilise le sucre au début (pour les efforts intenses) pour fournir de l'énergie.
- La CPK (créatine phosphokinase) est également un substrat de l'activité musculaire. Elle est dosée dans le sang. Si l'effort est plus long : la voie de la glycolyse ne suffit plus, on passe à la lipolyse des AG, qui permettent le fonctionnement du cycle de Krebs dans la durée.

Il y a donc **trois dimensions pour le fonctionnement neuromusculaires** : énergétique, conduction électrique, canaux ioniques. L'ensemble de ces étapes ou de ces protéines peuvent être altéré → entraînant une myopathie.

Dans les maladies musculaires, il y a les problèmes structurels (au niveau de la strie Z qui permet l'attache du sarcomère à la membrane) ou les problèmes fonctionnels (au niveau de l'ATP, produit par les mitochondries, et du calcium qui permettent la contraction) donnant des myopathies dites métaboliques.

Importance dans les maladies musculaires de connaître l'architecture du muscle et les signes de cette pathologie.

B) Sémiologie (examen similaire à celui d'un myasthénique)

Il existe des **myopathies inflammatoires** (myosites), des **myopathies génétiques** (le problème pour celle d'origine génétique c'est que les symptômes peuvent être anciens, ou le réveil de la pathologie peut être tardif), souvent d'autres symptômes associés.

Plainte :

- Manque de force : fatigabilité, faiblesse, déficit
- Douleur : myalgie, crampes

1) Interrogatoire

Quand on commence à faire un interrogatoire d'un patient, il va falloir **faire un arbre généalogique** pour voir s'il n'y a pas d'antécédents familiaux alertant. Recherche des facteurs anciens.

Symptômes Moteurs :

- **Localiser** : face, muscles bulbaires (déglutition/phonation), axe (tenir sa tête, se tenir droit), MI et/ou MS (proximal, distal, loge antérieure et/ou postérieure), atteinte respiratoire ?
- **Quantifier** : périmètre de marche, se lever d'un siège, se relever de l'accroupissement, marche avec canne, marche dans les escaliers (analyse force proximal), possibilité de courir ?
- **Dater** : hypomobilité foetale? enfance (difficultés à marcher ? nombreuses chutes?), adolescence (difficultés en sport, scoliose), jeune adulte (service militaire), adulte (travail, activités loisirs)
- **Analyser** : évolutivité, permanence/intermittence (s'ils n'apparaissent qu'à la fatigue, on pense à une maladie de la jonction neuromusculaire et non du muscle), facteurs déclenchants (froid/chaud, jeûne/repas, avant/pendant/après effort, spontané)

Symptômes Sensitifs (douleurs) :

- **Myalgies** : douleur musculaire, intensité, siège, type, durée, facteur déclenchant (spontanées, effort, post-effort, pression...)
- **Crampes** : contracture douloureuse, fréquence, circonstances de survenue (spontanées, effort)

Signes d'accompagnement :

- Problème de déglutition
- Cardio : dyspnée d'effort, tachycardie, syncopes
- Pneumo : dyspnée, paralysie diaphragmatique-> atteinte respiratoire, apnée du sommeil
- Dermato : érythème
- Ophtalmologique: diplopie, cataracte
- ORL : surdit 
- Uro : urines rouges (myoglobinurie)
- **Antécédents :**
- **Personnels** : cardio,pneumo, endocrino, traitements +++ (hypocholest rol miants)
- **Familiaux**: arbre g n alogique ++, pathologie musculaire, troubles de la marche (buste en avant), cataracte, surdit , diab te, mort subite, mort foetale, AVC, retard mental, ce sont des maladies fortement li s aux myopathies !!

R sum  : interrogatoire structur +++; analyse clinique soigneuse   partir de la naissance voire avant (hypomobilit  foetale)

- **Naissance** : r animation, difficult s d'alimentation,  valuation de la motricit  d s l'enfance (hypomobilit  foetale)

- Enfance : Retard à la marche, Chutes, Dispense de sport, Déformation orthopédiques (pieds creux, scoliose...)
- Évaluation sur le plan fonctionnel : Périmètre de marche, escaliers, lever de chaise, déficit bras en l'air, course...
- Atteinte supplémentaire ? ophtalmo, déglutition, cardio, pneumo ...
- ATCDs Familiaux (faire un arbre généalogique complet avec l'ensemble des membres et des maladies) : AVC, canne, démence, camptocormie (attitude en avant), surdité, diabète, migraines, pacemaker, cataracte, mort subite, retard mental des enfants, maladie mitochondriale...

L'interrogatoire doit être complet ! Rechercher si on a des arguments en faveur de myopathies musculaires familiales pour orienter vers une maladie génétique récessive ou dominante.

2) Inspection

- **Face** : **ptosis** (relève sourcil pour compenser ptosis?), les orbiculaires ?, déficit facial inférieur?, **aspect faciès**, émaciation (amaigrissement très prononcé par amyotrophie) , trouble articulaire des dents.



Ptosis bilatéral
On remarque q
muscle tempori



Manoeuvre pour voir la rétraction des doigts



A gauche : hypertrophie diffuse (dysfonctionnement thyroïdien)
A droite : après traitement, les muscles ont repris leur aspect original



Certaines maladies musculaires font qu'il y a une contraction permanente des muscles, hyperexcitabilité des fibres musculaires entraînant des hypertrophie.
Ici pseudo-hypertrophie des mollets, par contrastant à l'amyotrophie des cuisses.

- **Amyotrophie/hypertrophie musculaire/ oedème** (quand quelqu'un est très musclé ça n'est pas forcément bon signe parce que il peut être déficient musculaire), Quels muscles sont atteints ? Est-ce que c'est focalisé, diffus → topographie modifie le diagnostic +
- **Atteintes osseuses** : déformations articulaires (troubles orthopédiques notamment lors de la croissance), on regarde le rachis : cyphose, scoliose, pieds creux
- **Rétractions musculaires** (entraînant une diminution de l'amplitude articulaire) → regarder les muscles et les articulations, vérifier les amplitudes passives et actives

- **L'examen de la marche est très important** : Marche myopathique = dandinante (en canard) = hyperlordose, bassin basculé en avant compensé par moyen fessier, thorax en arrière., lente, bascule sur la jambe d'appui
- **Dermatomyosite** (myopathie inflammatoire): **déficit moteur + signes cutanés** : hyperlaxité, problèmes de cicatrices, éruption cutanée, paupière violettes, papules inter-phalangiennes érythémateuses (papules de Gottron), érythème de la face latérale de la cuisse (signe de l'étui de pistolet).



← Hypertrophie des mollets

Amyotrophie des mollets = atteinte distale →

La myopathie est souvent distale, et non longueur dépendant. Pour une amyotrophie il y aura peu de réflexe restant. La topographie est importante.



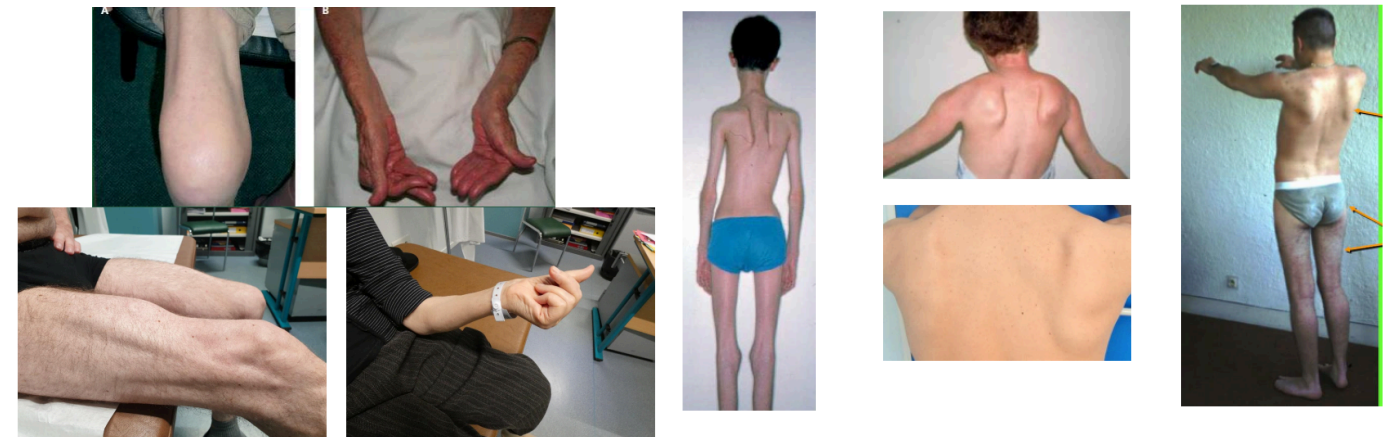
Contrairement au myasthénique, ici les patients ont toujours leurs troubles, très faibles fluctuations dans la journée.

→ **Ce qui est important c'est la topographie de l'atteinte musculaire.**

Le syndrome myogène est souvent proximal, mais il peut être distal. Lorsqu'il est distal, il est difficile de le différencier cliniquement d'une neuropathie. Il faut alors s'aider d'un électromyogramme.

Le muscle pédieux est conservé dans les atteintes musculaires et atteint dans les atteintes neurogènes distales. Lors des neuropathies on retrouve des troubles sensitifs.

Tableau rapidement évolutif.



3) Palpation (testing)

Testing de l'ensemble des muscles, que ce soit aux niveaux des membres ou de la face.

Si le muscle est déficitaire, il faut savoir dire si on a un syndrome myogène, pyramidal ou autre. Quand on teste un muscle il faut connaître son nom, sa fonction, son innervation...

On vérifie qu'il n'y a pas de rétraction périphérique (orthopédique) ou axiale (muscles) (on teste l'amplitude active l'amplitude passive).

Force segmentaire: cotation 5 à 0

0= pas de mouvement

1= contraction sans mouvement perceptible

2= mouvement mais pas contre la pesanteur

3= mouvement contre pesanteur mais ne résiste pas

4= mouvement contre pesanteur et résistance, la force reste déficitaire

5= mouvement normal, complet contre résistance et pesanteur

Force globale (pour tester les muscles proximaux) :

- Signe de tabouret, Gowers (le patient doit appuyer les mains sur les cuisses pour se relever de la position accroupie)
- Marche pointes/talons (pour tester force des releveurs du pied et du soléaire)
- Mingazzini (sur le dos) et Barré (sur le ventre) pour voir le temps de contraction musculaire

Myotonie : lenteur à la décontraction (on teste le tonus), normalement quand on sert fort le poing on doit relâcher d'un coup. La myotonie c'est un problème électrique au niveau du muscle, on retrouve une hyperactivité permanente avec incapacité de relaxation, ça s'améliore avec les efforts. Mais ça s'aggrave avec le froid.

Sinon si ça s'aggrave à l'effort → **paramyotonie** = myotonie paradoxale.

Possible myotonies des mains, de la langue, des paupières.

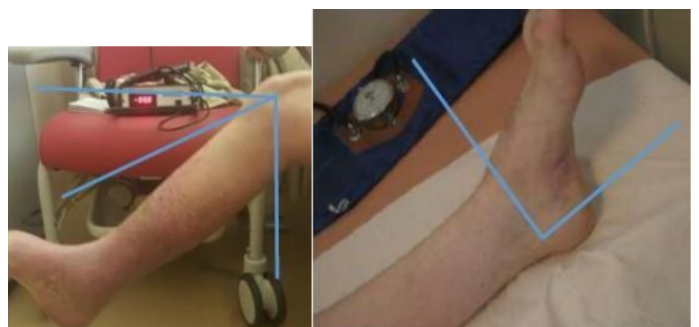
Rippling : déplacement en vague du muscle comme sur le quadriceps (pas très fréquent), mouvement qui se déplace.

Rétractions : rétractions et déficit d'amplitude active et passive des articulations. On en retrouve au niveau des coudes, au niveau des doigts : impossibilité de joindre les 2 paumes de mains car blocage. Sur les photos il y a un déficit de l'amplitude, la jambe/le pied devrait pouvoir atteindre les lignes bleues.



Rétraction du biceps, amplitude articulaire du coude diminuée pas forcément de déficit moteur = Myopathie rétractive

Testing moteur : déficit de l'amplitude, se mesure avec un goniomètre



→ Rétraction ? Déficit musculaire ? Importance de la kinésithérapie ici.

Rétractions axiales : problèmes de raideur musculaires → distance main/sol, distance menton/sternum (normale à zéro), que l'on peut voir dans les syndromes rachidiens.

Il a des formes plus sévères : le rigid spine ou syndrome de la colonne raide.

Il ne faut pas oublier la motricité axiale :

- Test des fléchisseurs du cou (on plie la tête en décubitus dorsal)
- Musculature abdominale : passage de position allongée puis à assise avec passage latéral.

Vous trouverez sur son diaporama d'autres images pour illustrer.

4) Percussion

/!\ Sensibilité normale ++

C) Classement des myopathies

Une fois qu'on a réfléchi à la topographie du déficit, on classe les myopathies : la plus typique = myopathie des ceintures (atteinte proximale symétrique) avec ou sans atteinte cardiaque et pulmonaire (ressemble aux myopathies de Duchenne et Becker).

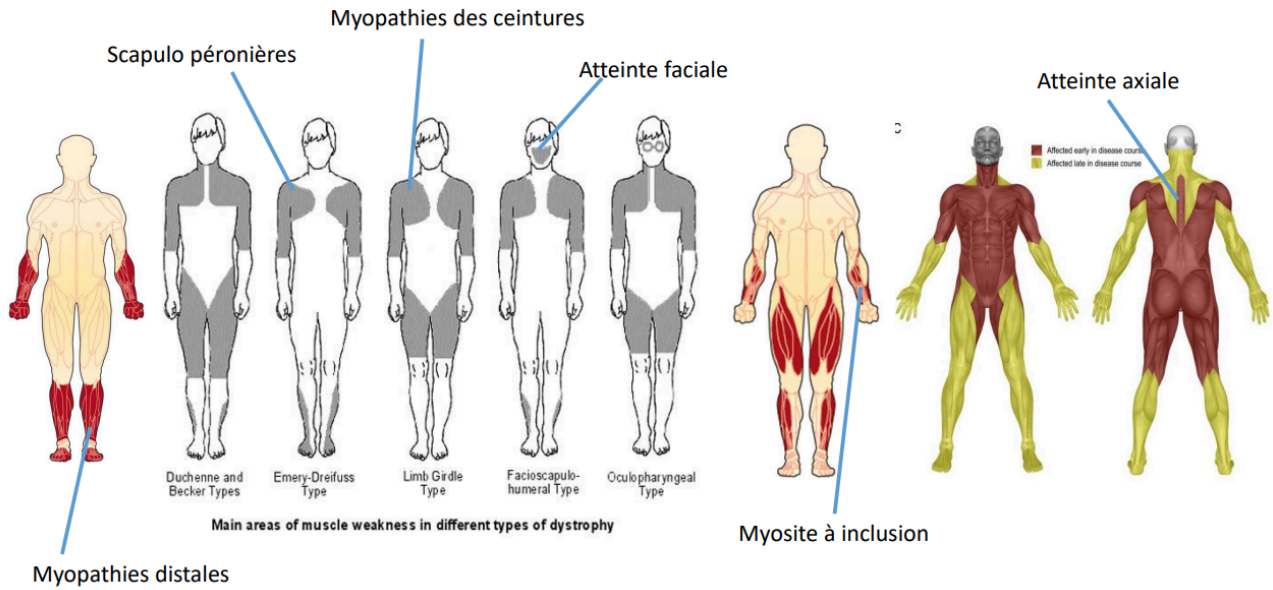
LA TOPOGRAPHIE C'EST LE PLUS IMPORTANT mais *l'interrogatoire sur les ATCDs du patient et de sa famille l'est aussi car les maladies musculaires peuvent, chez certains membres de la famille se manifester par des atteintes non musculaires.*

L'interrogatoire doit être complet ! Rechercher si on a des arguments en faveur de myopathies musculaires familiales pour orienter vers une maladie génétique récessive ou dominante.



Rétraction axiale: syndrome de la colonne raide, elle ne peut pas être plus en arrière

MYOPATHIES DÉFICITAIRES



On peut classer les maladies musculaires :

Maladies déficitaires avec une amyotrophie/hypertrophie mais surtout un déficit moteur comme les myopathies des ceintures scapulaires et pelviennes. D'autres avec atteinte faciale : déficit des orbiculaires des yeux. Myopathie des ceintures avec des gros mollets ou avec des atteintes cardiaques qui ressemblent à la maladie de Duchenne.

Il y a aussi des **myopathies myotoniques** où le syndrome au premier plan est une myotonie (lenteur à la contraction d'un muscle), qui s'améliore à l'effort. Syndrome myotonique quand on retrouve une certaine raideur notamment à l'ouverture de la main.

Il existe des myopathies avec des faiblesses transitoires, des patients font des paralysies de temps en temps mais qui récupèrent (paralysies dites périodiques).

LES MYOPATHIES MYOTONIQUES

On peut retrouver des **myopathies métaboliques**, qui sont responsables d'intolérance à l'effort, de douleurs ou de faiblesses.

MYOPATHIES RETRACTILES

Il existe aussi des **myopathies rétractiles** où il y a au premier plan des rétractions, on va regarder s'il y a une atteinte cardiaque ou respiratoire associée.

Il y a des myopathies assez fréquente chez les adultes :

Maladie de Steinert = dystrophie myotonique la plus fréquente chez l'adulte, d'origine génétique et elle n'est pas rare car elle a une transmission de type dominante (DM1).

Lié à la fragilité d'un morceau d'ADN qui fait que l'on va avoir des mutations et des répétitions. Plus il y a de mutations, plus il y a de répétitions et plus ça arrive tôt, plus c'est sévère avec plus de symptômes. Au fil des générations de plus en plus de symptômes.

Les signes cliniques sont divers et peuvent aller de la cataracte et de la calvitie à la mort par atteinte cardiaque et/ou pulmonaire. Le plus souvent c'est une myotonie au niveau des mains et de la mâchoire et déficit distal au niveau des doigts et des pieds.

Salve spontanée de myotonie à l'EMG, surrisque de cardiopathie

DM1 STEINERT

Amyotrophie:

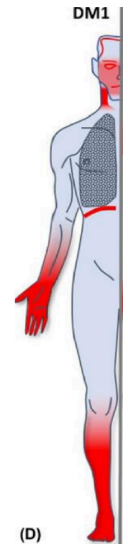
- Faciale: masséters, temporaux
- Distale: LAE avant-bras

Déficit moteur: bilatéral, symétrique

- Distal
 - MS ext doigts
 - MI LAE > Steppage
- Axial
 - Fléchisseurs du cou
 - Abdo
- Facial
 - Orbiculaires
 - Ptosis
 - Muscles pharyngés > Dysphagie, dysphonie
- Plus tardivement proximal

Myotonie: (Atteinte secondaire de CLCN1)

- Mains ++
- Masséters
- Diffuse en ENMG



(D)

Dystrophie facio-scapulo-humérale (myopathie fsh): Atteinte des muscles entourant la scapula et souvent le biceps également. Atteintes très asymétriques et d'origine génétique avec une transmission dominante, issue d'un télomère d'un chromosome qui se raidit (se contracte trop).

Signes cliniques (qui s'aggravent) : Déficit au niveau des épaules caractérisé par des difficultés à lever les bras, déficit orbiculaires des yeux caractérisé par une difficulté à fermer les yeux (dort les yeux ouverts), déficit pour siffler, déficit au niveau du biceps marqué par des avant-bras plus gros que les bras, décollement scapulaire. C'est donc très variable peut aller de quelqu'un qui ne sait juste pas siffler à quelqu'un qui est en fauteuil roulant. Appelée la maladie de Popeye (donne des bras fins et des avant bras plus larges).

Dystrophie Facio-Scapulo-Humérale (FSH)



Autosomique dominante
 Prévalence: 1/20.000 (Padberg 82)
 1/8.000 (Van Engelen 2014)

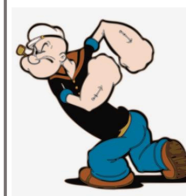
Caractérisée par une atteinte musculaire:

- ✓ Progressive
- ✓ Sélective
- ✓ Fréquemment Asymétrique

Touchant les muscles:

- Faciaux
- Fixateurs des omoplates et huméraux
- Abdominaux et de la ceinture pelvienne
- De la loge antérolatérale des jambes

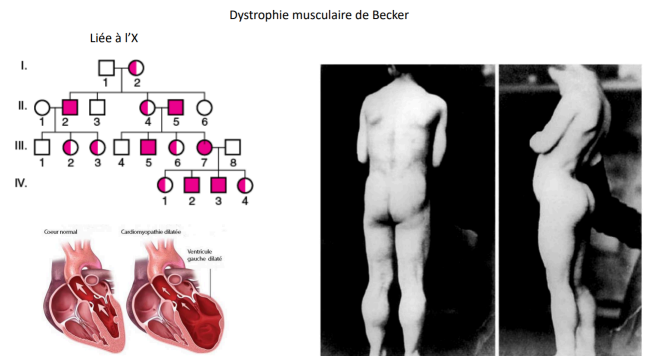
Grand variabilité d'expression inter et intrafamiliale



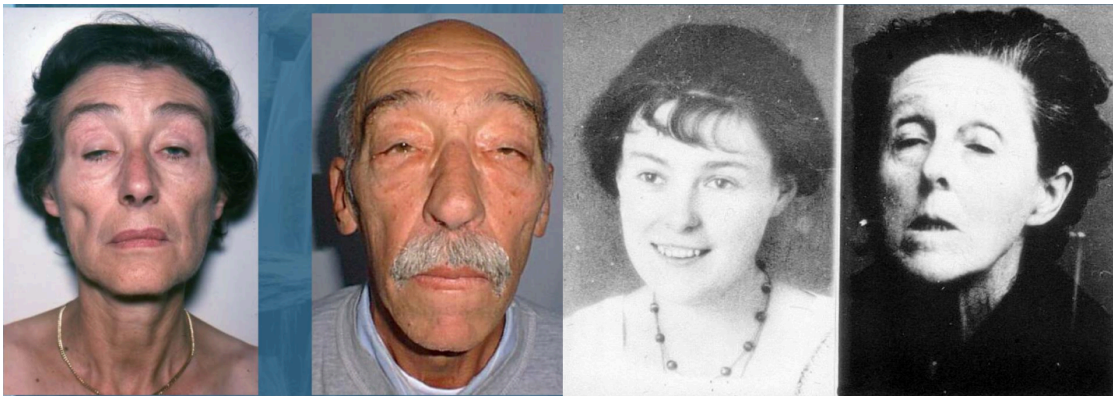
Maladie de Duchennes (maladie de becker) : dystrophie musculaire pouvant entraîner la perte de la marche avec des atteintes cardiaques et respiratoires importantes. Les formes atténuées peuvent "juste" engendrer des décollements d'omoplate, une hyperlordose, gros mollets, ...

Maladie génétique récessive liée au chromosome X qui engendre un déficit d'une protéine qui joue un rôle primordial dans l'architecture musculaire. Seuls les hommes seront symptomatiques par une transmission de leurs mères, porteuses mais quasiment toujours asymptomatiques.

La maladie de Becker est la forme la moins sévère de la maladie de Duchennes.



Dystrophie musculaire occulo-pharyngée : très fréquente sur la presqu'île de Crozon. Maladie qui arrive après 50 ans engendrant des problèmes d'architectures musculaires (dystrophie). Signes cliniques : ptosis bilatéral, dysphagie, troubles de déglutition, fausse route. Maladie qui s'aggrave. C'est quelque chose qui reste mais d'apparition tardive (femme à gauche de l'image n'avait pas de dystrophie quand était jeune mais elle en a lors de la deuxième photo).



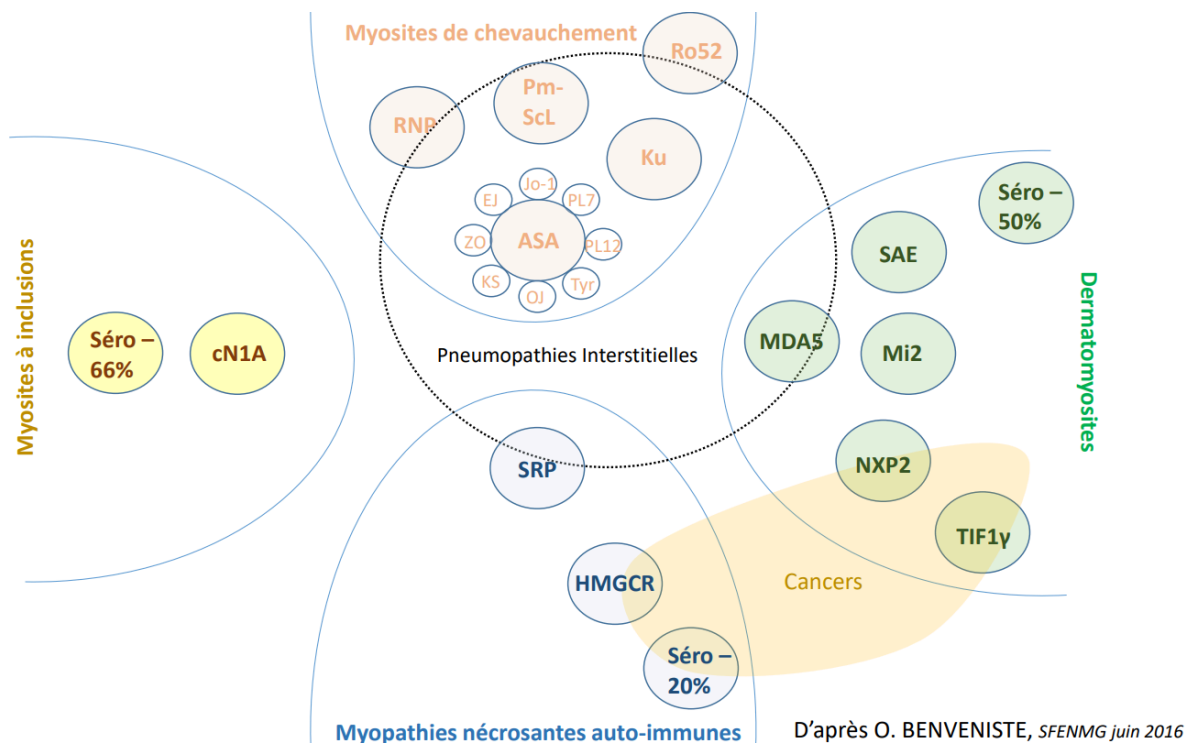
Myopathies inflammatoires :

Polymyosites -> maladie auto-immune caractérisée par une inflammation musculaire /

Dermatomyosites -> atteintes cutanées avec des papules de Gottron et des paupières violacées.

Myosites de chevauchement -> myopathies inflammatoires associées à d'autres maladies auto-immunes. On y retrouve le syndrome anti-synthétase qui est une forme très sévère de myosites de chevauchement. Si associées à des pneumopathies interstitielles alors atteinte pulmonaire.

Myopathie nécrosante -> maladie auto-immune qui peut être liée aux anticorps anti-SRP ou anti-HMGCoAR et qui peut être associée à un cancer. Elle est caractérisée par beaucoup d'inflammation et par beaucoup de nécrose.



QCM :

Quel signe est le plus spécifique pour diagnostiquer une myasthénie oculaire ?

- A) La présence d'une diplopie binoculaire.
- B) La fatigabilité à l'effort des muscles oculomoteurs.
- C) L'amélioration transitoire d'un ptosis après application de froid.
- D) La variabilité des symptômes au cours de la journée.

Réponse correcte : C

Quelles sont les caractéristiques cliniques permettant de différencier les myopathies des autres pathologies neuromusculaires ?

- A) Déficit musculaire souvent proximal et symétrique.
- B) Fluctuation importante des symptômes au cours de la journée.
- C) Présence de myalgies, crampes, ou fatigabilité.
- D) Troubles sensitifs associés aux déficits musculaires.
- E) Absence de réflexes ostéotendineux dans les zones atteintes en cas d'amyotrophie sévère.
- F) Signes de myotonie avec lenteur à la décontraction musculaire.

Réponses correctes : A,C,F