

Les maladies neuromusculaires : aspects cliniques

2024

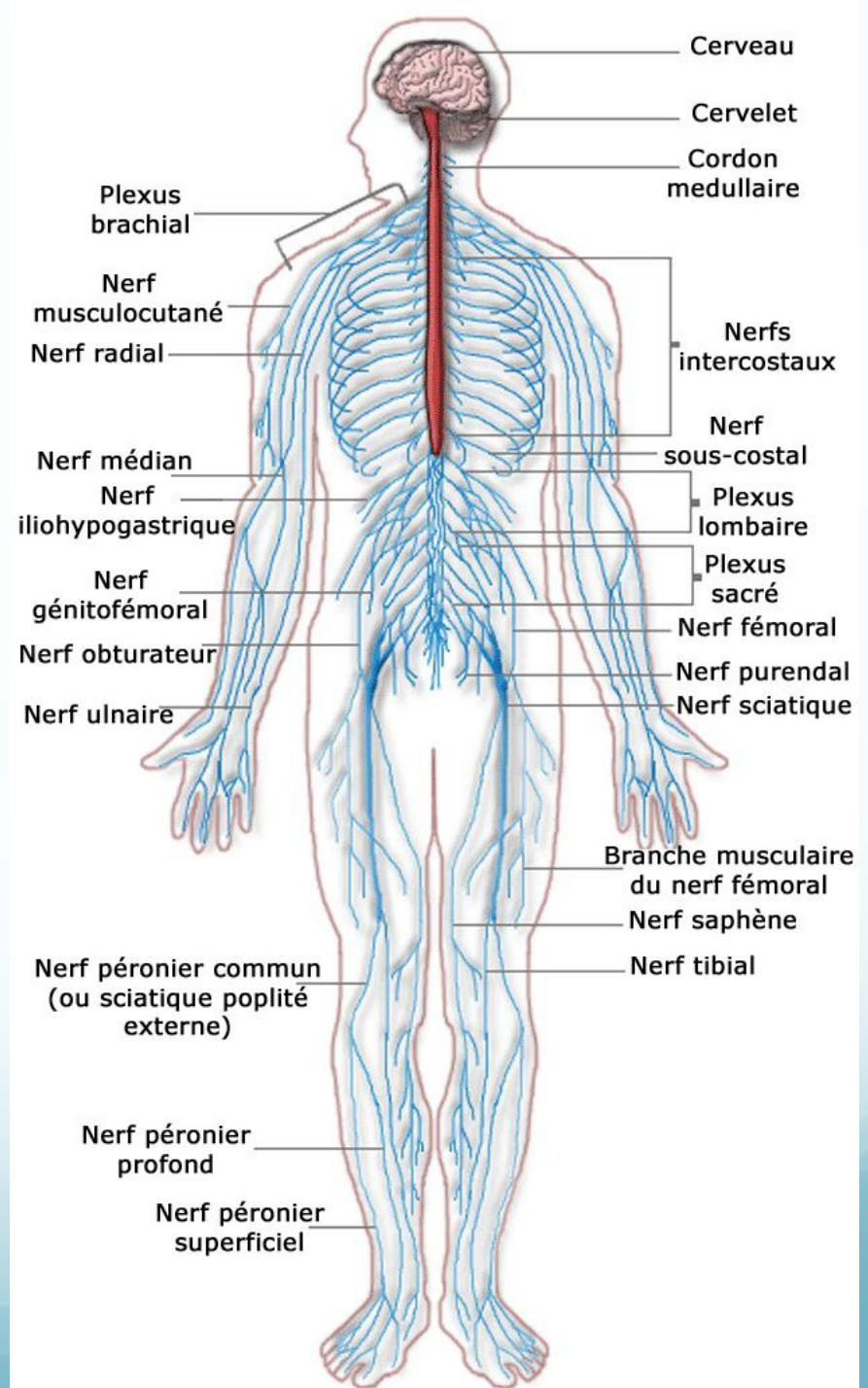


Anatomie

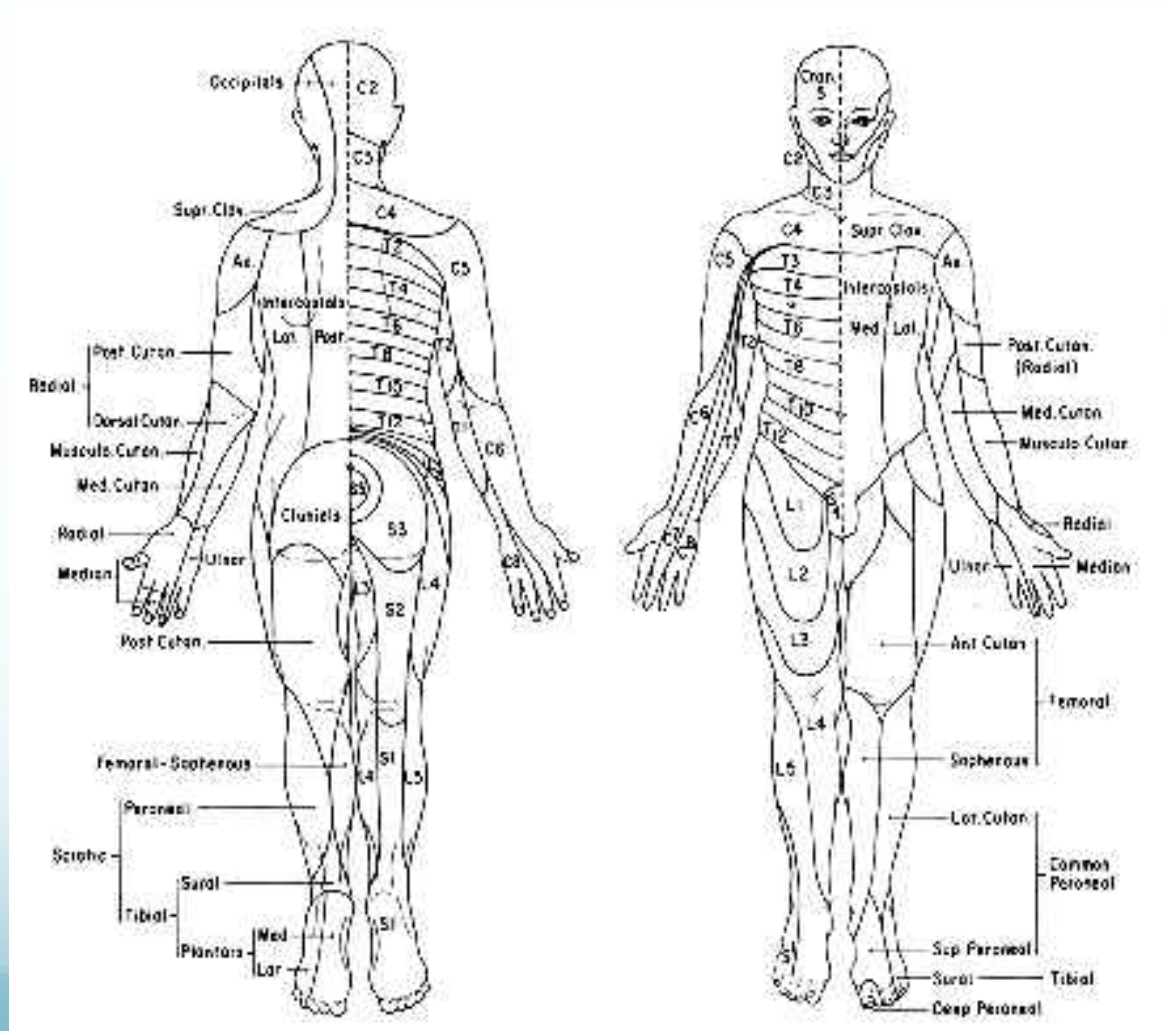
- Définition:
 - Racines
 - Plexus
 - Troncs

- Jonction neuromusculaire
- Fibres intra-dermiques

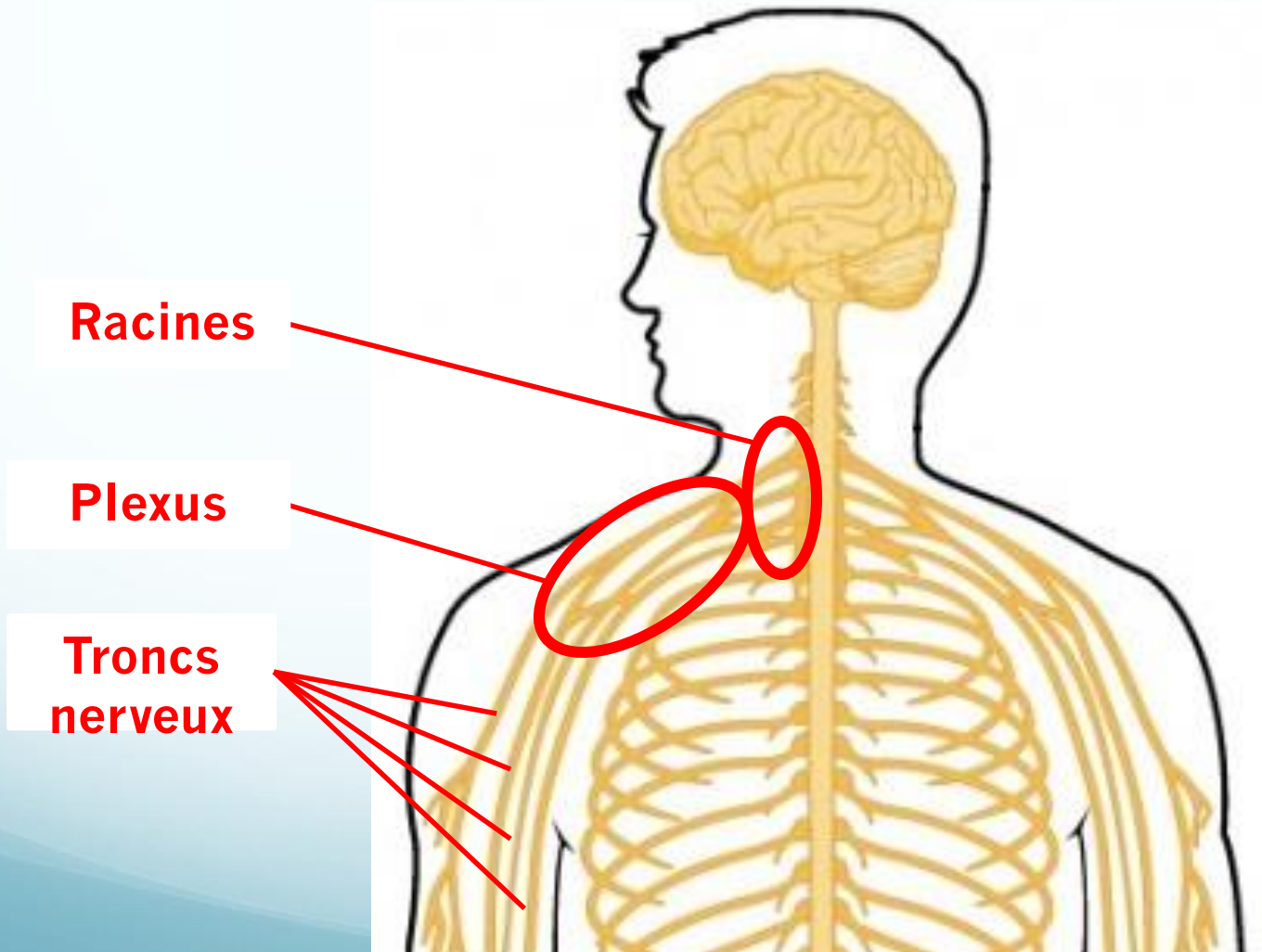
- Nerfs Crâniens

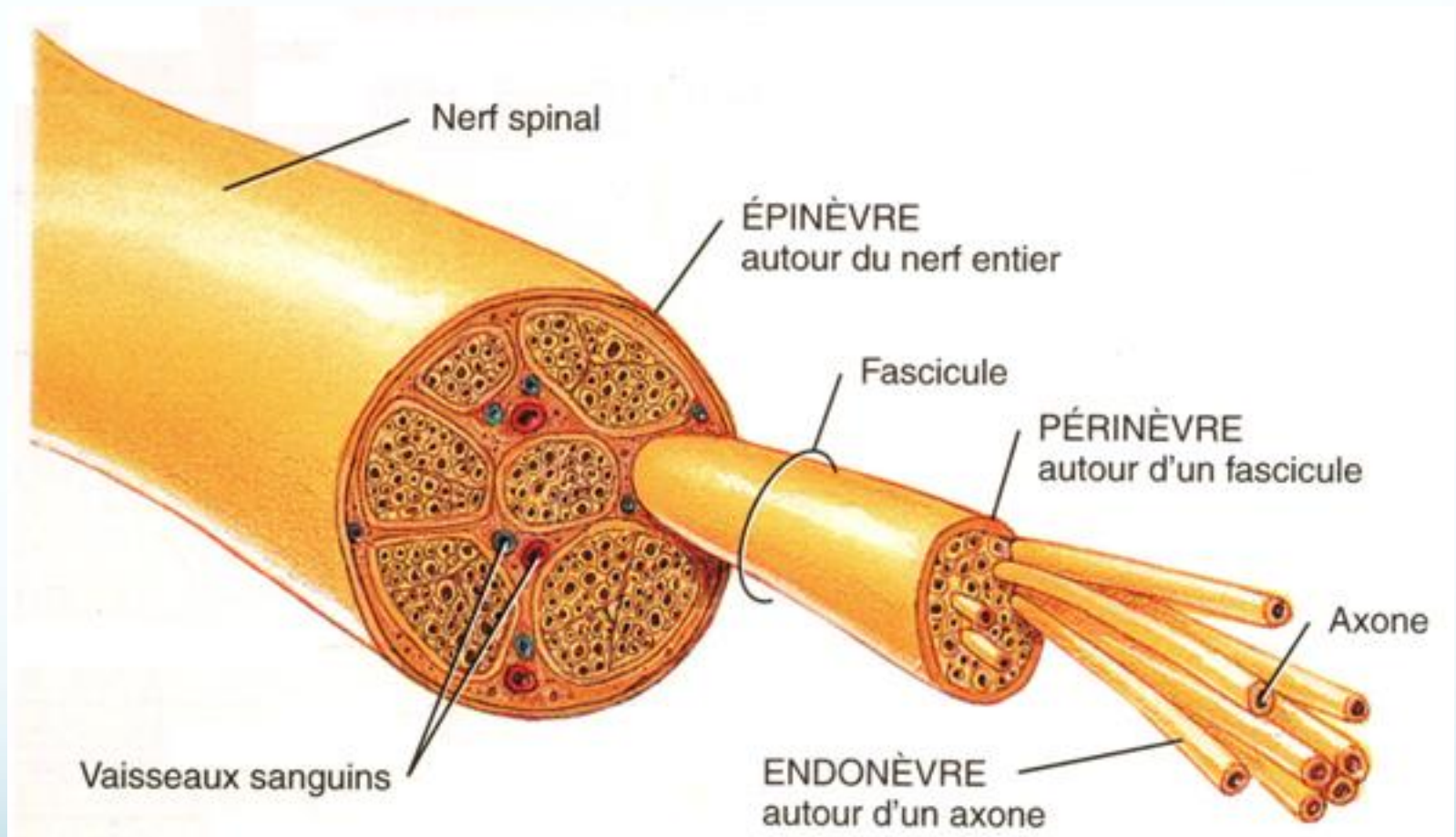


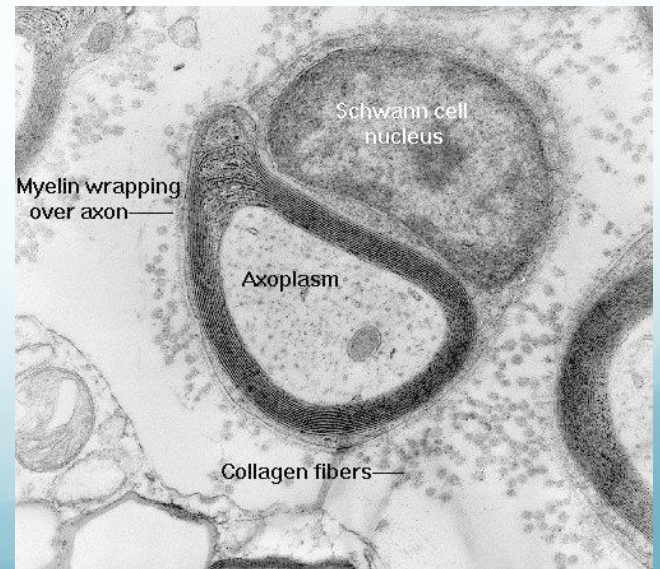
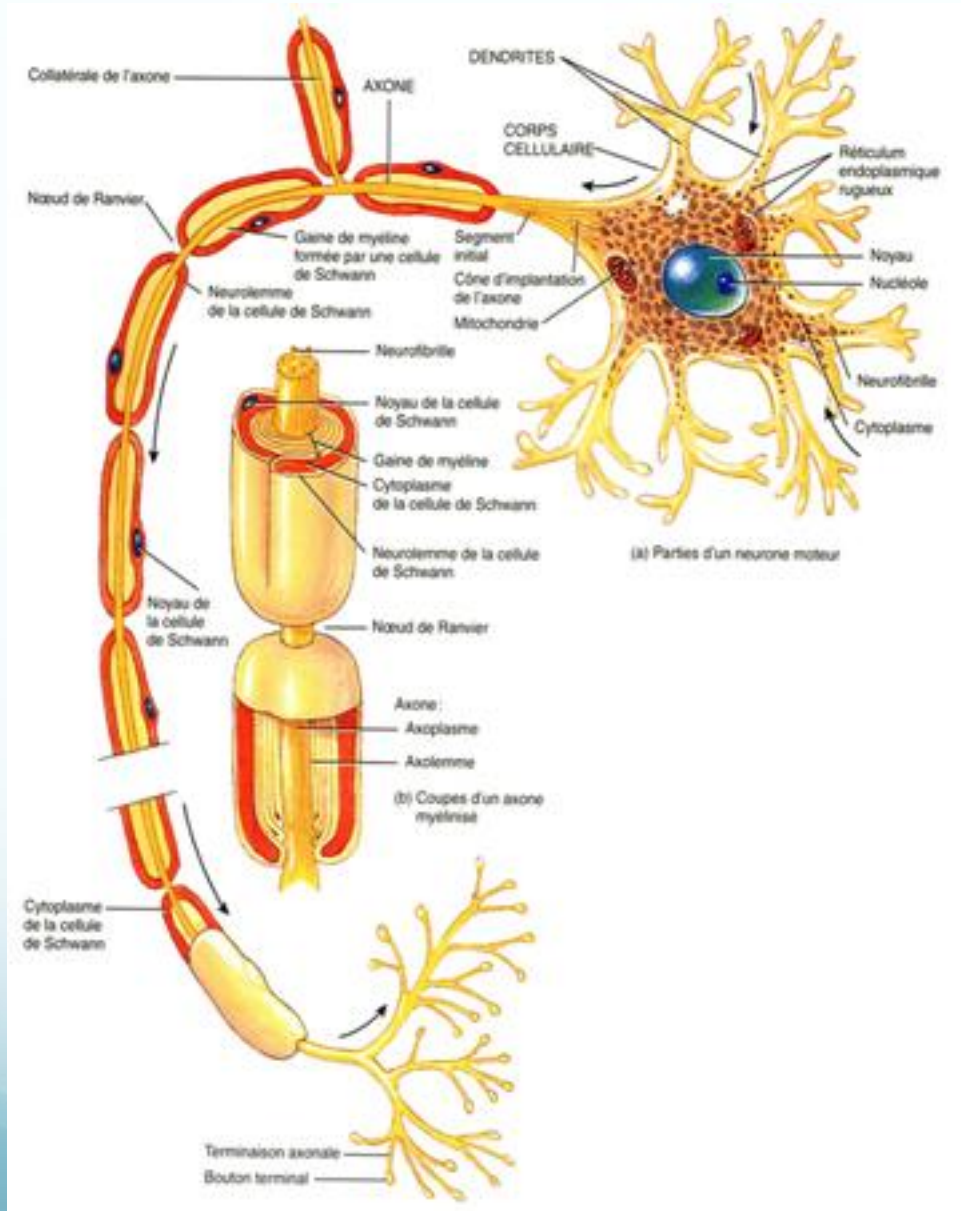
Organisation métamérique (myotome + dermatome)



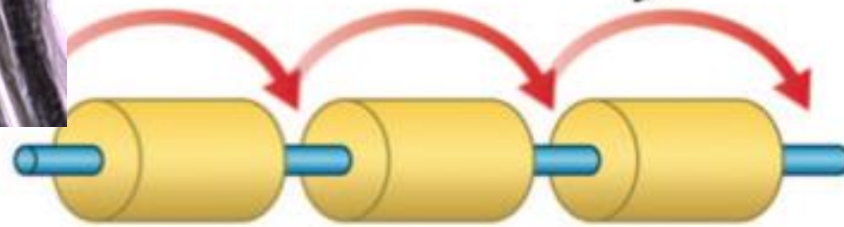
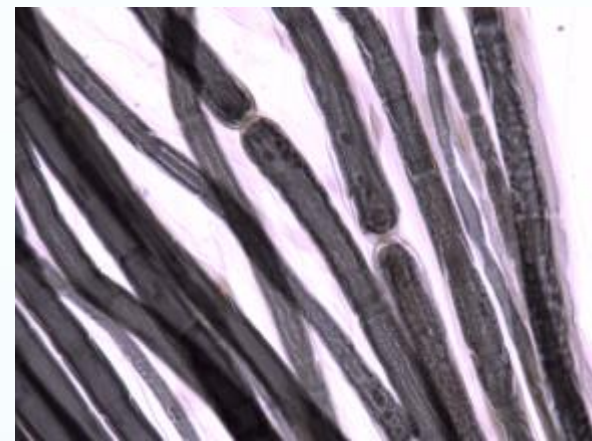
Anatomie



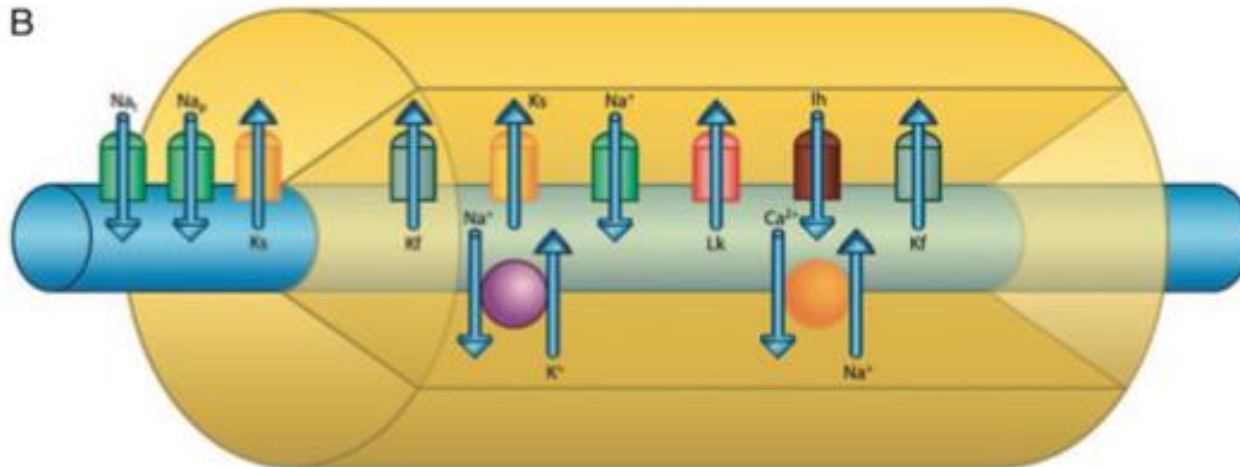




Neuropathies périphériques



B



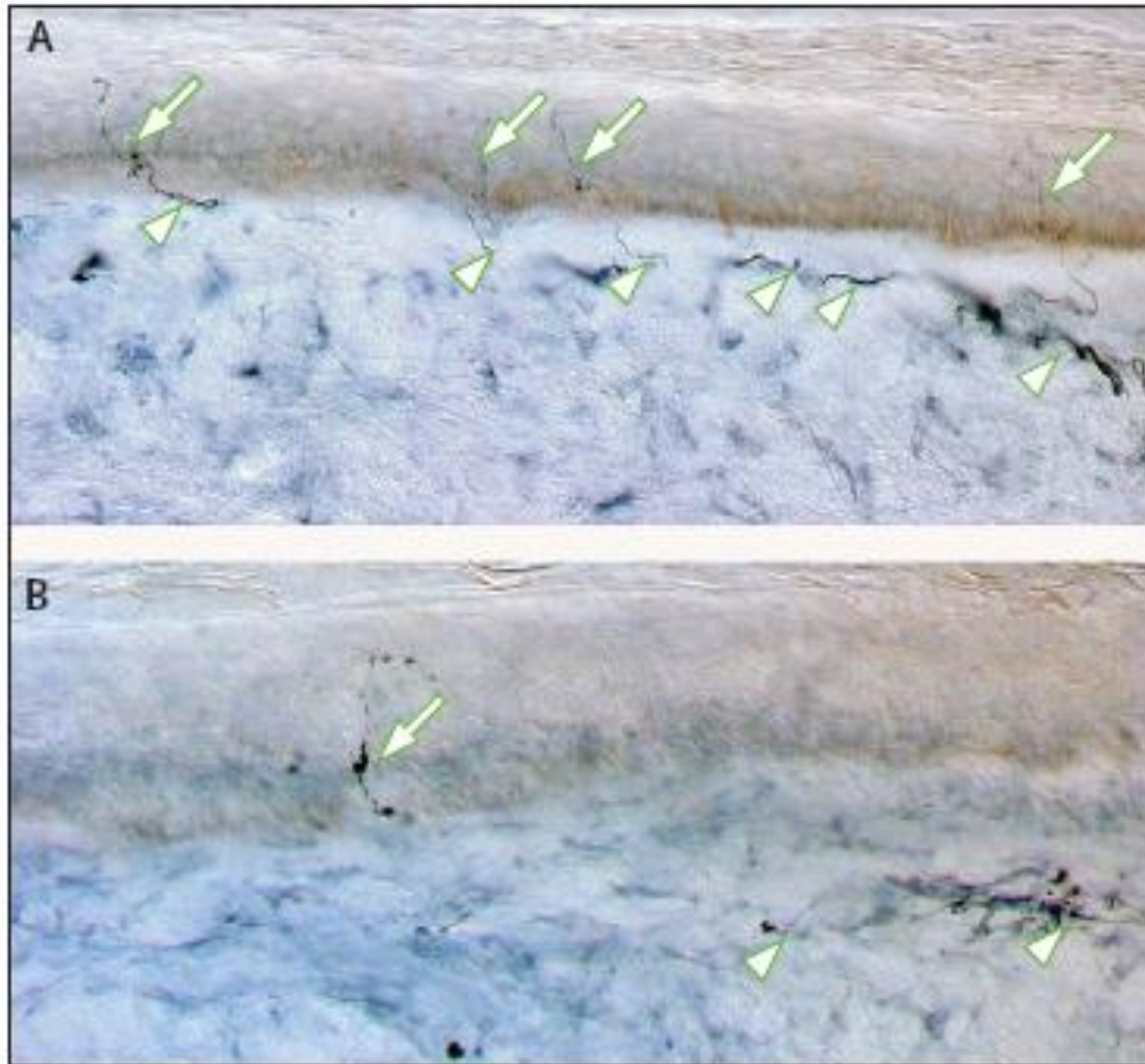
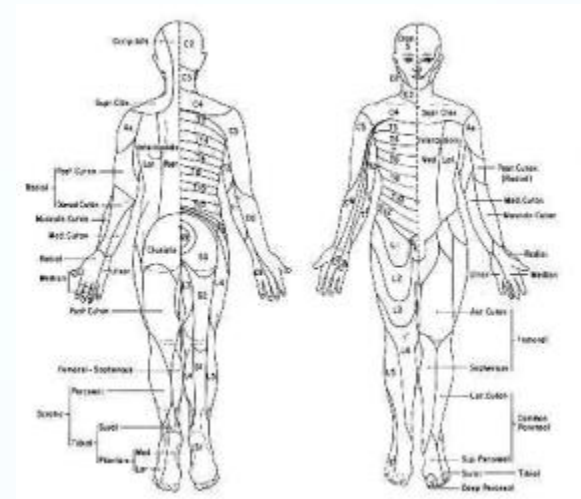


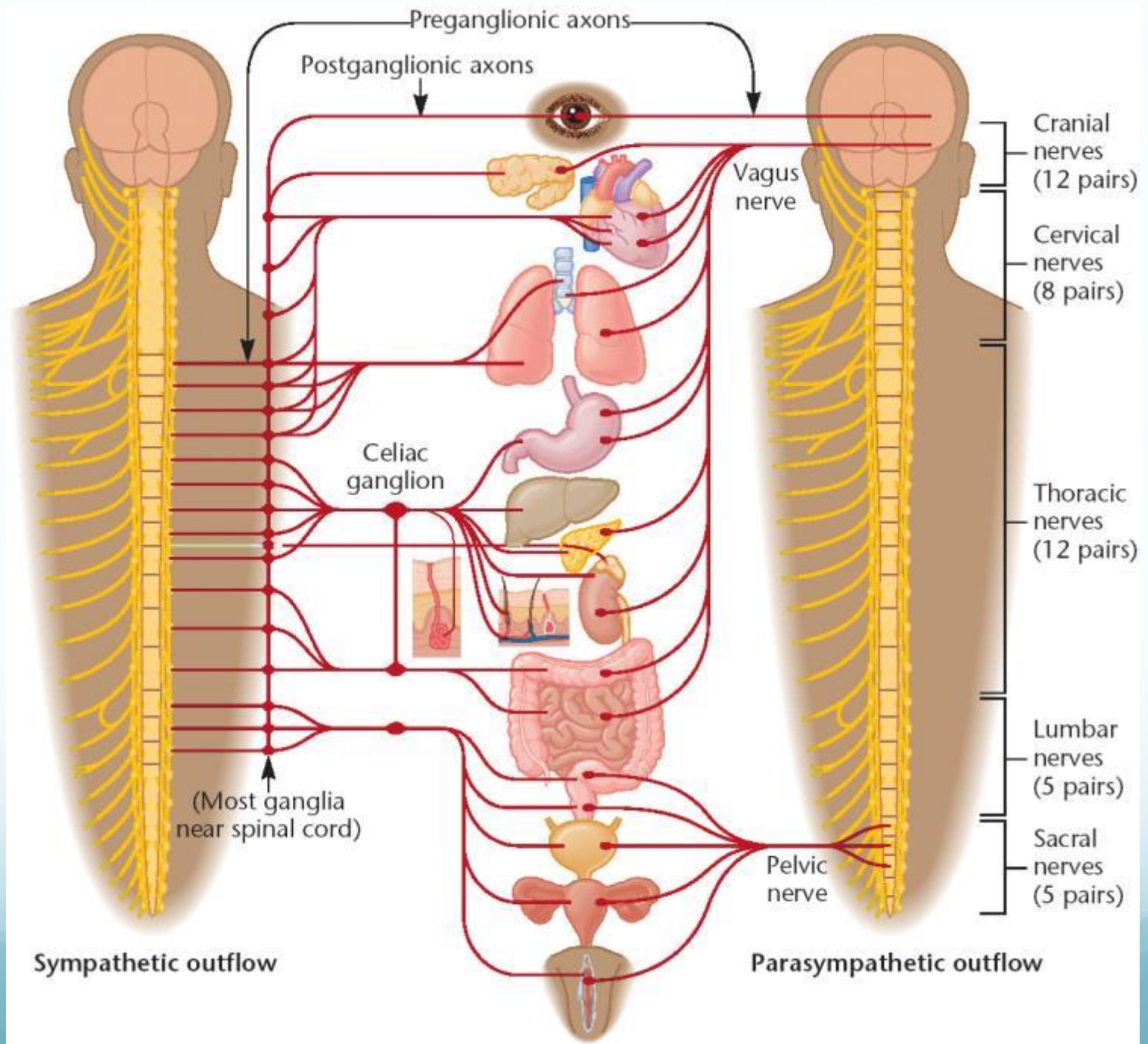
Figure 2: Human skin stained for PGP 9.5

Physiologie

- Système nerveux somatique:
 - Innervation motrice
 - Innervation sensitive

- Système nerveux autonome
 - Sympathique
 - Parasympathique





Neurones périphériques

Petites fibres :

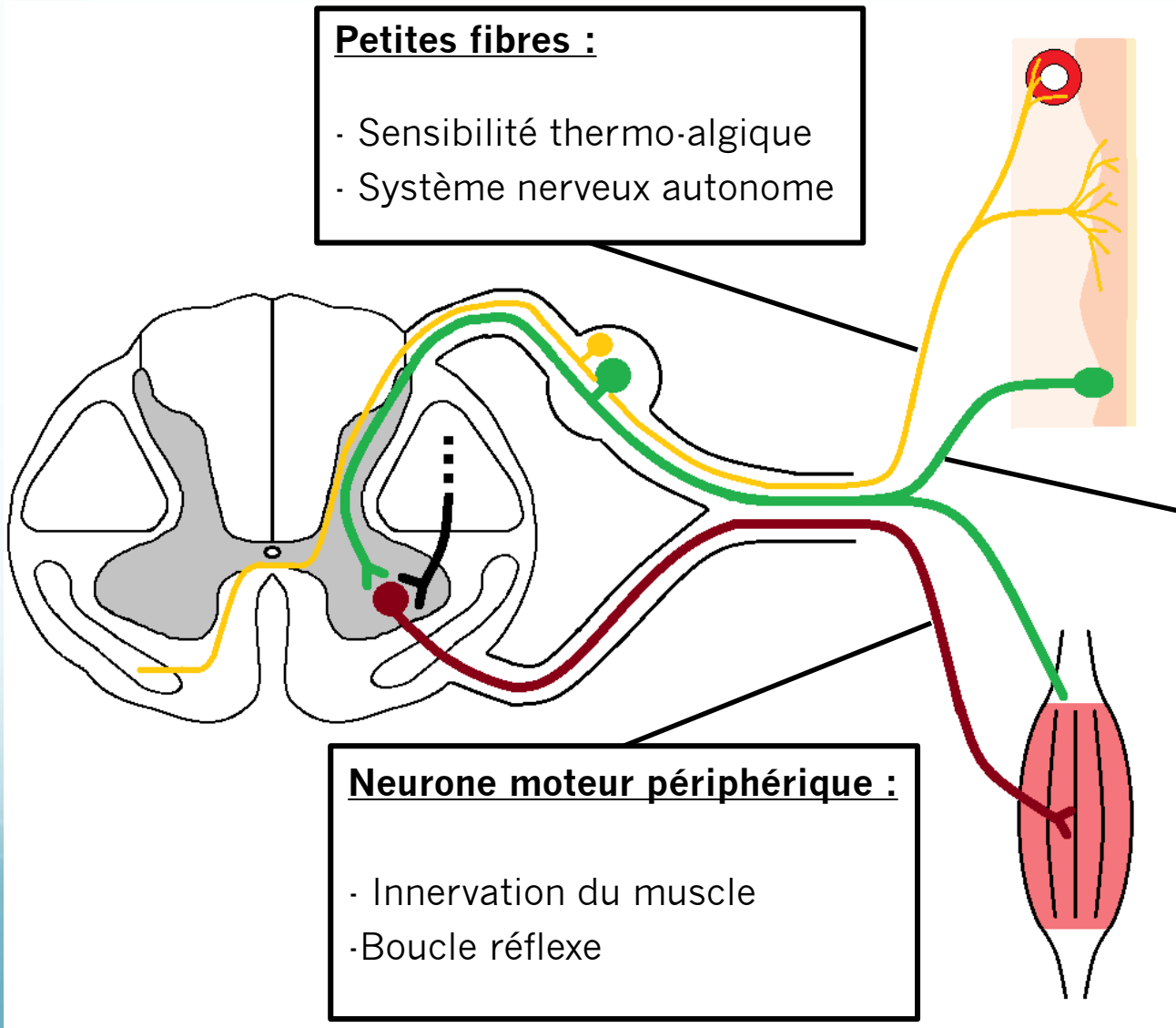
- Sensibilité thermo-algique
- Système nerveux autonome

Grosses fibres sensibles :

- Tactile fine
- Pallesthésique
- Proprioception
- Boucle réflexe

Neurone moteur périphérique :

- Innervation du muscle
- Boucle réflexe



Clinique des neuropathies

Petites fibres :

- Hypoesthésie thermoalgique
- Douleurs neuropathiques
- Dysautonomie
- Réflexes normaux +++

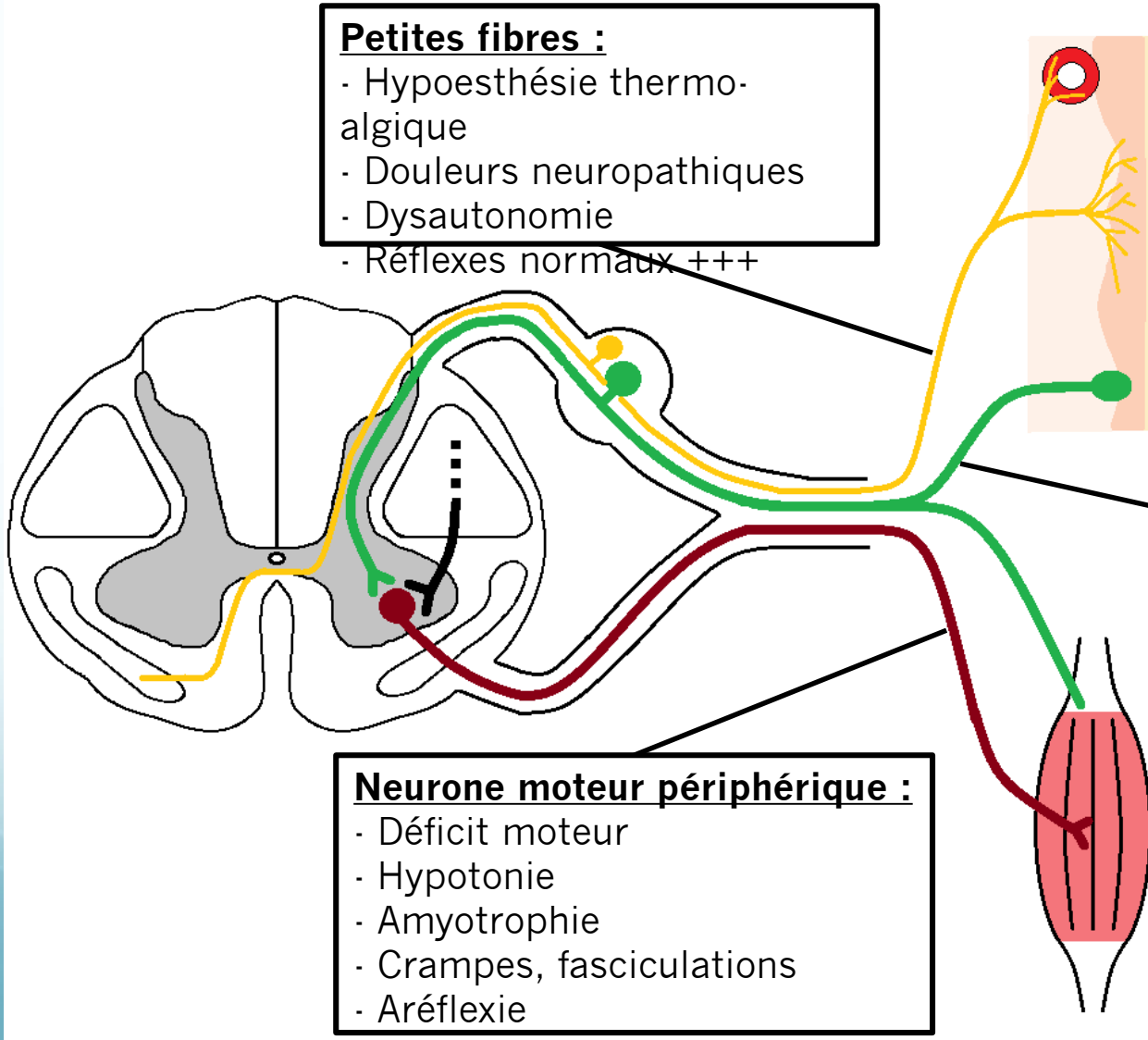
**Atteinte variable
des ces différents
types de neurones**

Grosses fibres sensibles :

- Hypoesthésie tactile fine
- Hypopallesthésie
- Ataxie proprioceptive
- Douleurs neuropathiques
- Aréflexie

Neurone moteur périphérique :

- Déficit moteur
- Hypotonie
- Amyotrophie
- Crampes, fasciculations
- Aréflexie



Clinique des neuropathies

Petites fibres :

- Hypoesthésie thermoalgique
- Douleurs neuropathiques
- Dysautonomie
- Réflexes normaux +++

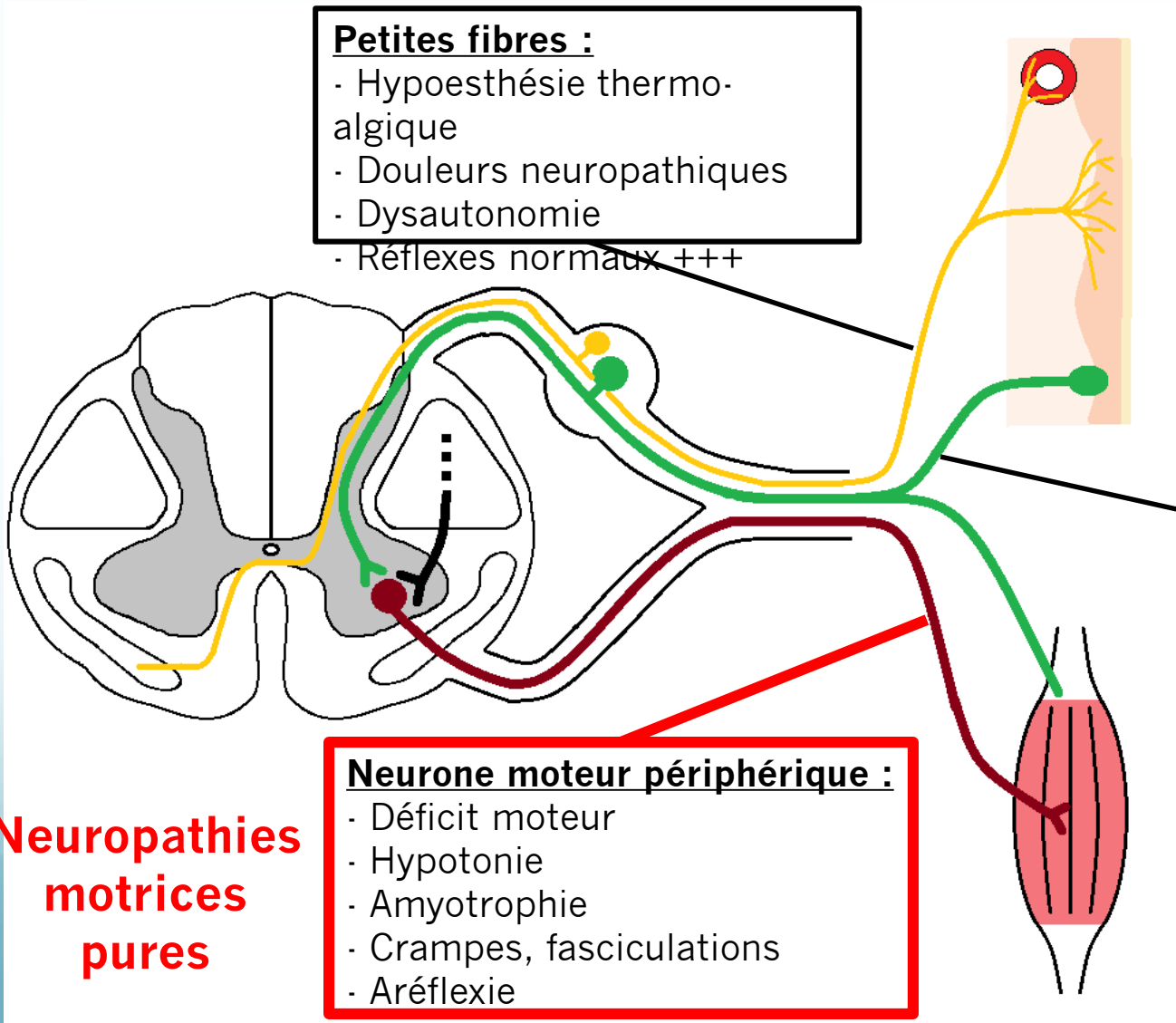
Grosses fibres sensibles :

- Hypoesthésie tactile fine
- Hypopallesthésie
- Ataxie proprioceptive
- Douleurs neuropathiques
- Aréflexie

Neurone moteur périphérique :

- Déficit moteur
- Hypotonie
- Amyotrophie
- Crampes, fasciculations
- Aréflexie

**Neuropathies
motrices
pures**



Clinique des neuropathies

Petites fibres :

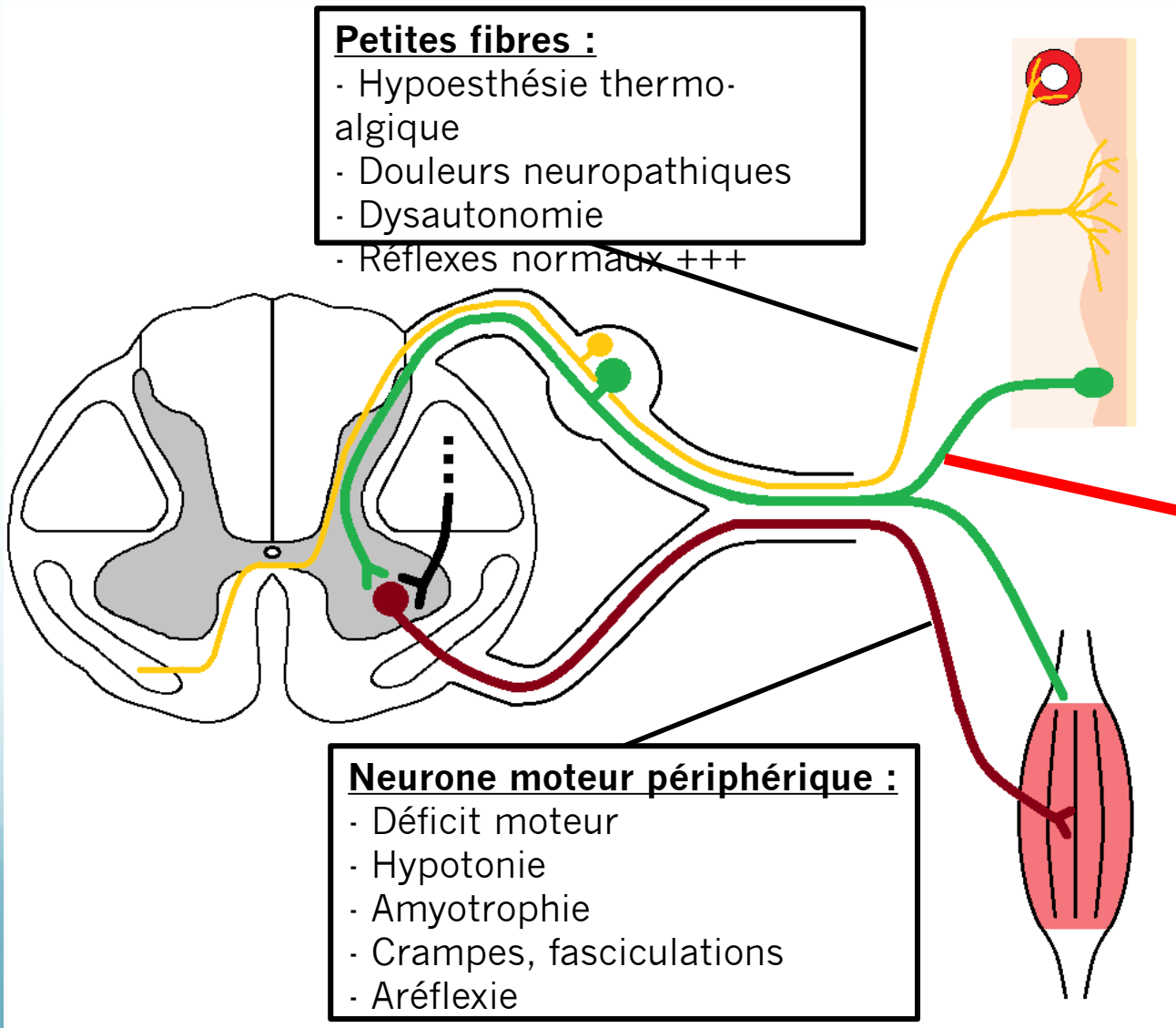
- Hypoesthésie thermoalgique
- Douleurs neuropathiques
- Dysautonomie
- Réflexes normaux +++

Grosses fibres sensibles :

- Hypoesthésie tactile fine
- Hypopallesthésie
- Ataxie proprioceptive
- Douleurs neuropathiques
- Aréflexie

Neurone moteur périphérique :

- Déficit moteur
- Hypotonie
- Amyotrophie
- Crampes, fasciculations
- Aréflexie



**Neuropathie
sensitive pure
des grosses fibres**

Clinique des neuropathies

Neuropathies des petites fibres

Petites fibres :

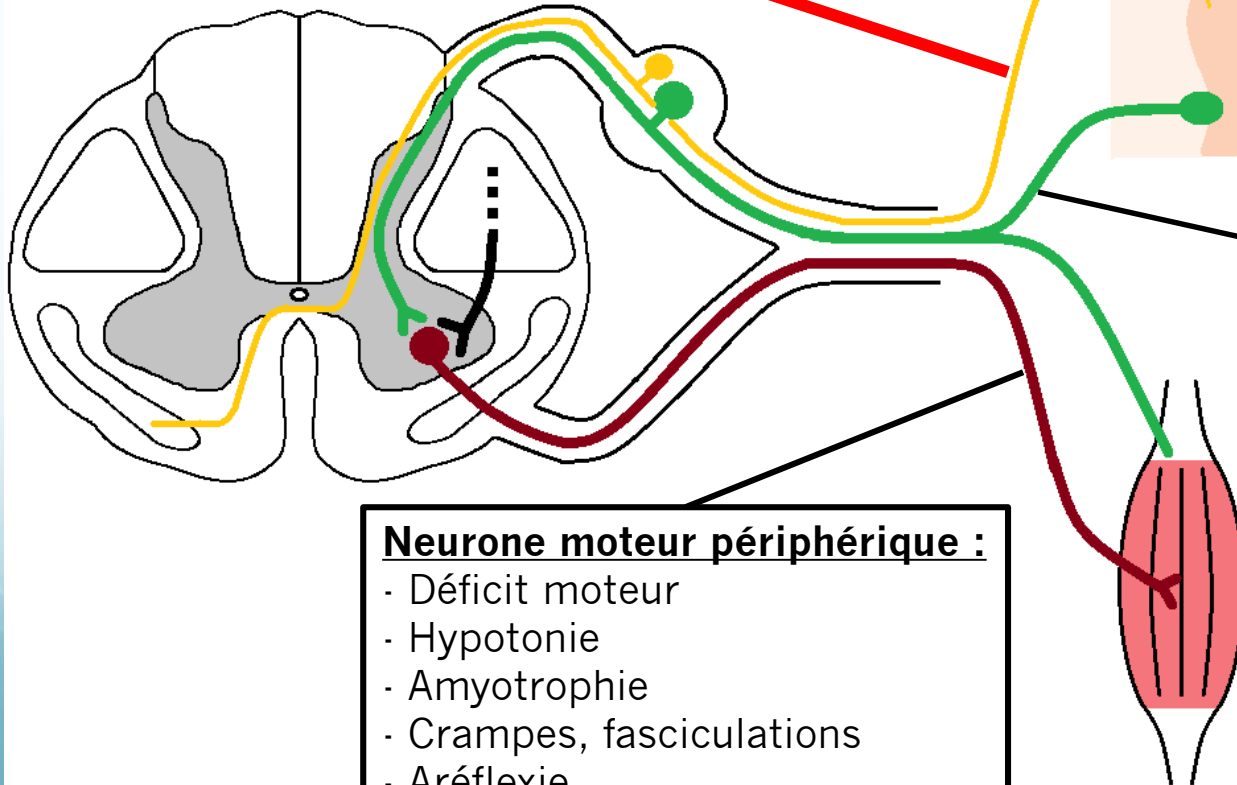
- Hypoesthésie thermoalgique
- Douleurs neuropathiques
- Dysautonomie
- Réflexes normaux +++

Grosses fibres sensibles :

- Hypoesthésie tactile fine
- Hypopallesthésie
- Ataxie proprioceptive
- Douleurs neuropathiques
- Aréflexie

Neurone moteur périphérique :

- Déficit moteur
- Hypotonie
- Amyotrophie
- Crampes, fasciculations
- Aréflexie



Clinique des neuropathies

Petites fibres :

- Hypoesthésie thermoalgique
- Douleurs neuropathiques
- Dysautonomie
- Réflexes normaux +++

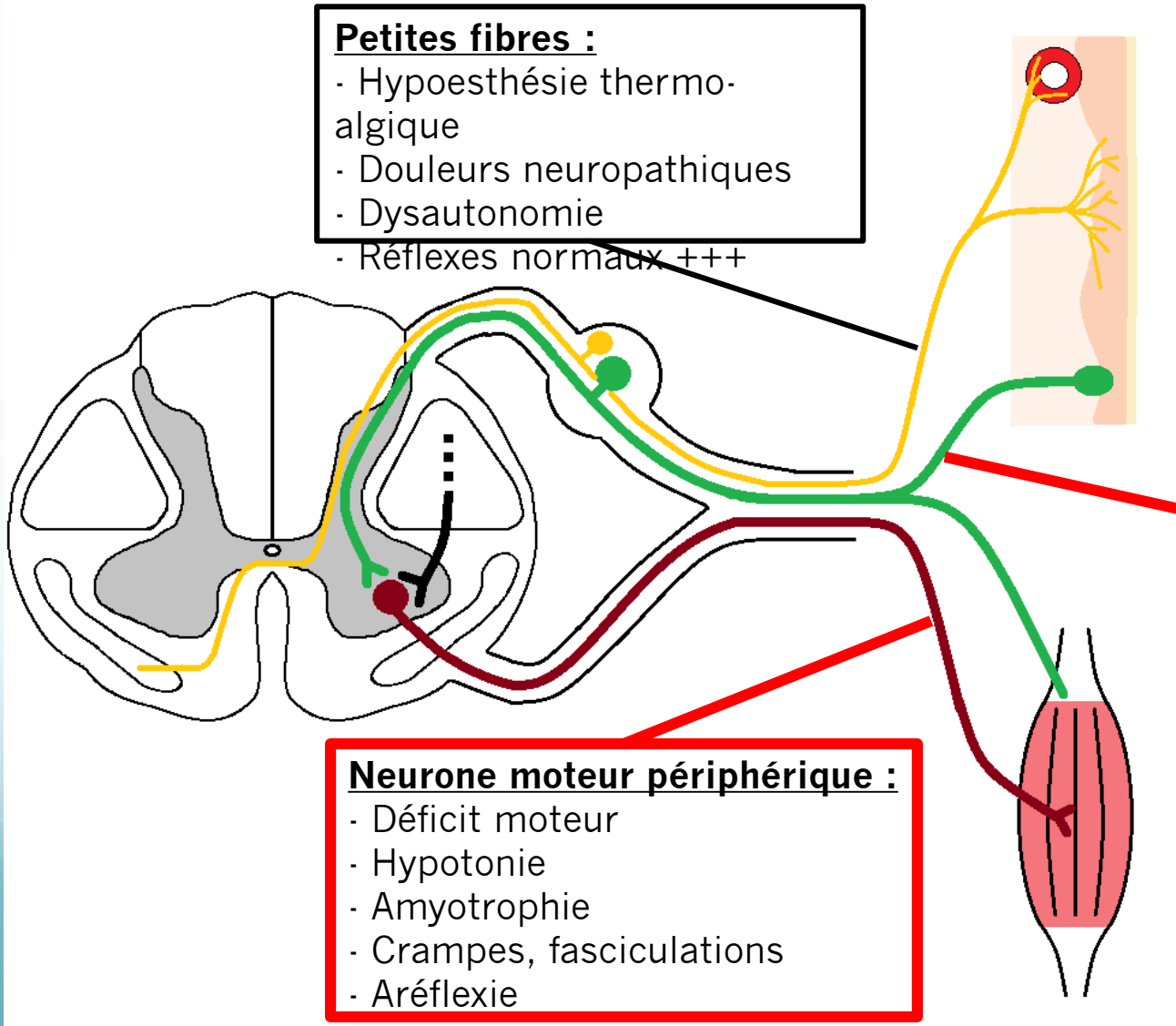
Neuropathie sensitivomotrice touchant les grosses fibres

Grosses fibres sensibles :

- Hypoesthésie tactile fine
- Hypopallesthésie
- Ataxie proprioceptive
- Douleurs neuropathiques
- Aréflexie

Neurone moteur périphérique :

- Déficit moteur
- Hypotonie
- Amyotrophie
- Crampes, fasciculations
- Aréflexie



Clinique des neuropathies

Petites fibres :

- Hypoesthésie thermoalgique
- Douleurs neuropathiques
- Dysautonomie
- Réflexes normaux +++

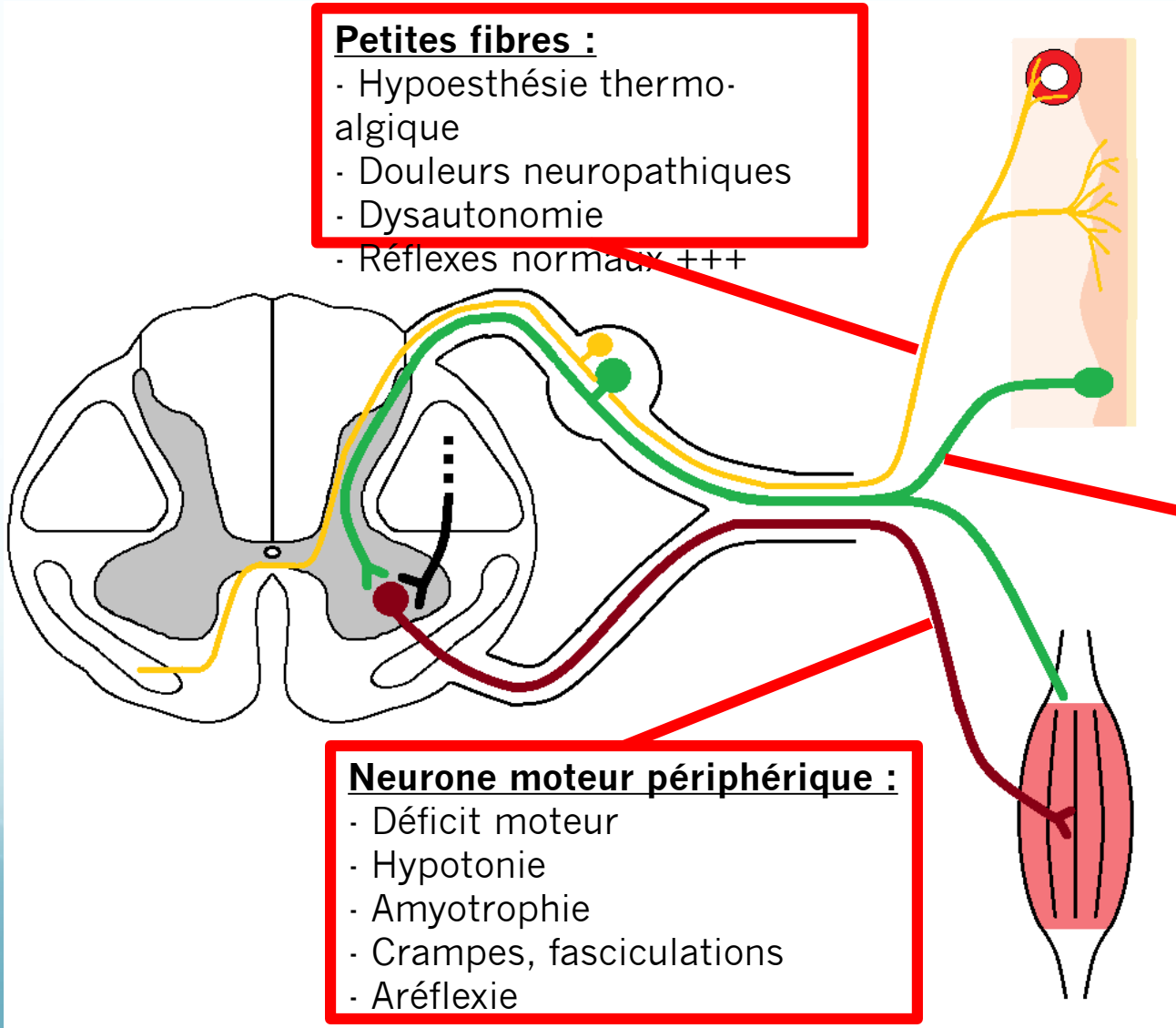
Neuropathie sensitivomotrice des grosses et petites fibres

Grosses fibres sensibles :

- Hypoesthésie tactile fine
- Hypopallesthésie
- Ataxie proprioceptive
- Douleurs neuropathiques
- Aréflexie

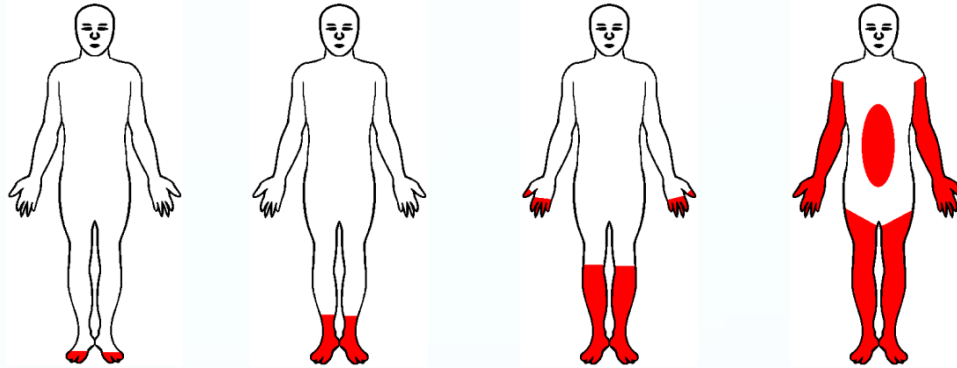
Neurone moteur périphérique :

- Déficit moteur
- Hypotonie
- Amyotrophie
- Crampes, fasciculations
- Aréflexie



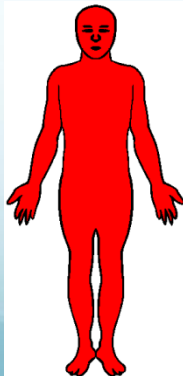
Clinique des neuropathies

- Longueur-dépendante

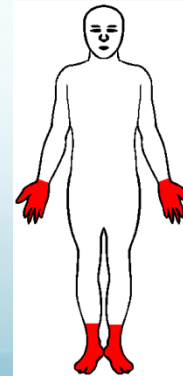


- Non-longueur dépendante :

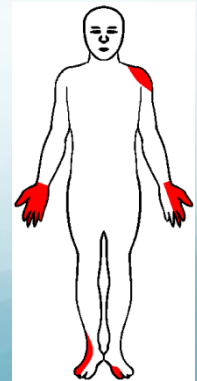
Proximale
et distale



Quadri-distale



Multifocale



SIGNES CLINIQUES D'UNE NEUROPATHIE:

- Moteurs:
 - Déficit moteur
 - Abolition des ROT
 - Amyotrophie
 - Fasciculations



SIGNES CLINIQUES D'UNE NEUROPATHIE:

- Sensitifs:
 - Plaintes: paresthésies, brûlures, étouffement, eau qui coule, toile d'araignée, décharges...
 - A l'examen: sensibilité superficielle, profonde (ataxie), thermo-algique.



SIGNES CLINIQUES D'UNE NEUROPATHIE:

- Dysautonomiques:
 - HypoTA orthostatique
 - Troubles de la sudation
 - Anomalies pupillaires
 - Troubles sphinctériens
 - Troubles vasomoteurs
 - Troubles du rythme
 - Arthropathies
 - Cicatrisation
- Exemple: Guillain-Barré, diabète, HSAN



Signes cliniques

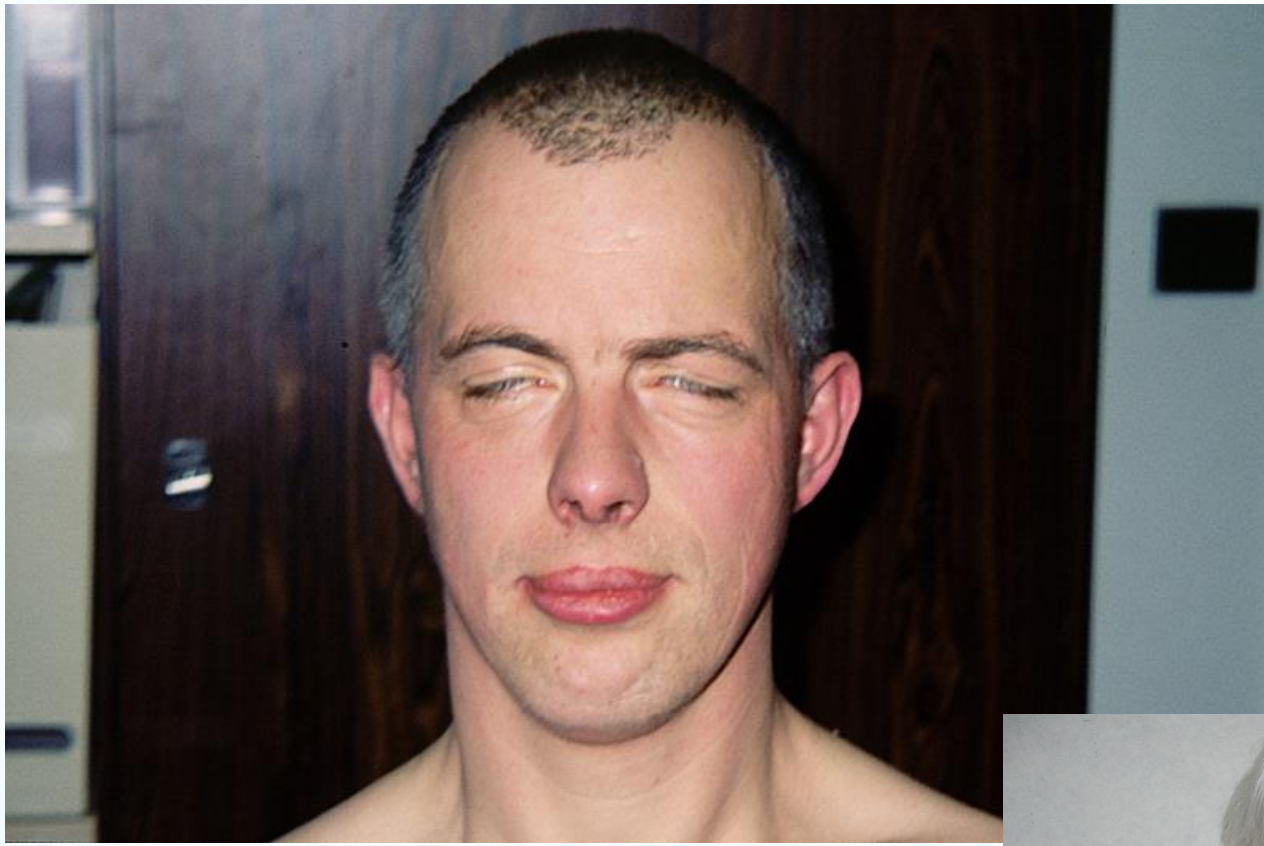
	NEUROPATHIE	Atteinte centrale	MYOPATHIE
ROT	↘ ou abolis	Vifs, Bbk, Hoffman	Normaux ou ↘
DEFICIT MOTEUR	OUI	OUI	OUI
DEFICIT SENSITIF	OUI	OUI	NON
AMYOTROPHIE	++	+/-	++
DYSAUTONOMIE	+/-	+/-	NON











Nerfs Crâniens





Approche clinique - ENMG

- 1) Examen clinique
- 2) ENMG
- 3) Description électro-clinique



1) Examen clinique soigneux

Antécédents : Personnels, familiaux, consommation d'alcool

Traitements : Actuels, anciens (chimio ++)

Histoire de la maladie précise :

- Depuis quand ?
- Ou exactement ?
- Détailler l'évolution étape par étape

Examen neurologique :

- Moteur : Testing précis, recherche d'amyotrophie
- Sensitif : Examiner toutes les modalités (pallesthésie, thermo-algique)
- Système nerveux autonome
- Réflexes, nerfs crâniens, équilibre, fonctions supérieures...

- **Croire le patient et pas les médecins**

++

Examen extra-neurologique

Etape clé, prends du temps mais rentable +++



2) ENMG

Non systématique



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

Pas d'ENMG si tableau clinique typique de neuropathie, et étiologie qui colle avec (chronologie, sévérité) :

- Neuropathie sensitive longueur-dépendante **post-chimiothérapie**
- Neuropathie sensitive longueur-dépendante **chez un diabétique**
- Neuropathie sensitivomotrice longueur-dépendante **chez un alcoolique**

ENMG dans tous les autres cas

L'ENMG n'explore pas les petites fibres ++

L'ENMG explore mal la partie proximale des nerfs ++

3) Description électro-clinique

- Type de neurone atteint
 - Neurones moteurs
 - Grosses fibres sensibles
 - Petites fibres
- Topographie
 - Longueur dépendante
 - Non-longueur dépendante
 - Proximo-distal
 - Quadri-distal
 - Multifocal
- Axonal ou démyélinisant
- Retentissement
- Evolutivité

NP: étiologies



Lèpre

Va

olo-carentielles

VIH Hépatite C

Plomb

CMV
Lyme

Métaux lourds

Guillain-Barré

S

ants

Pesticides

PRN Chroniques Lewis et Sumner

S

ndrome métabolique

Anti MAG

Lymphome

Myélome

Réanimation

NMMBC

Paranéoplasiques

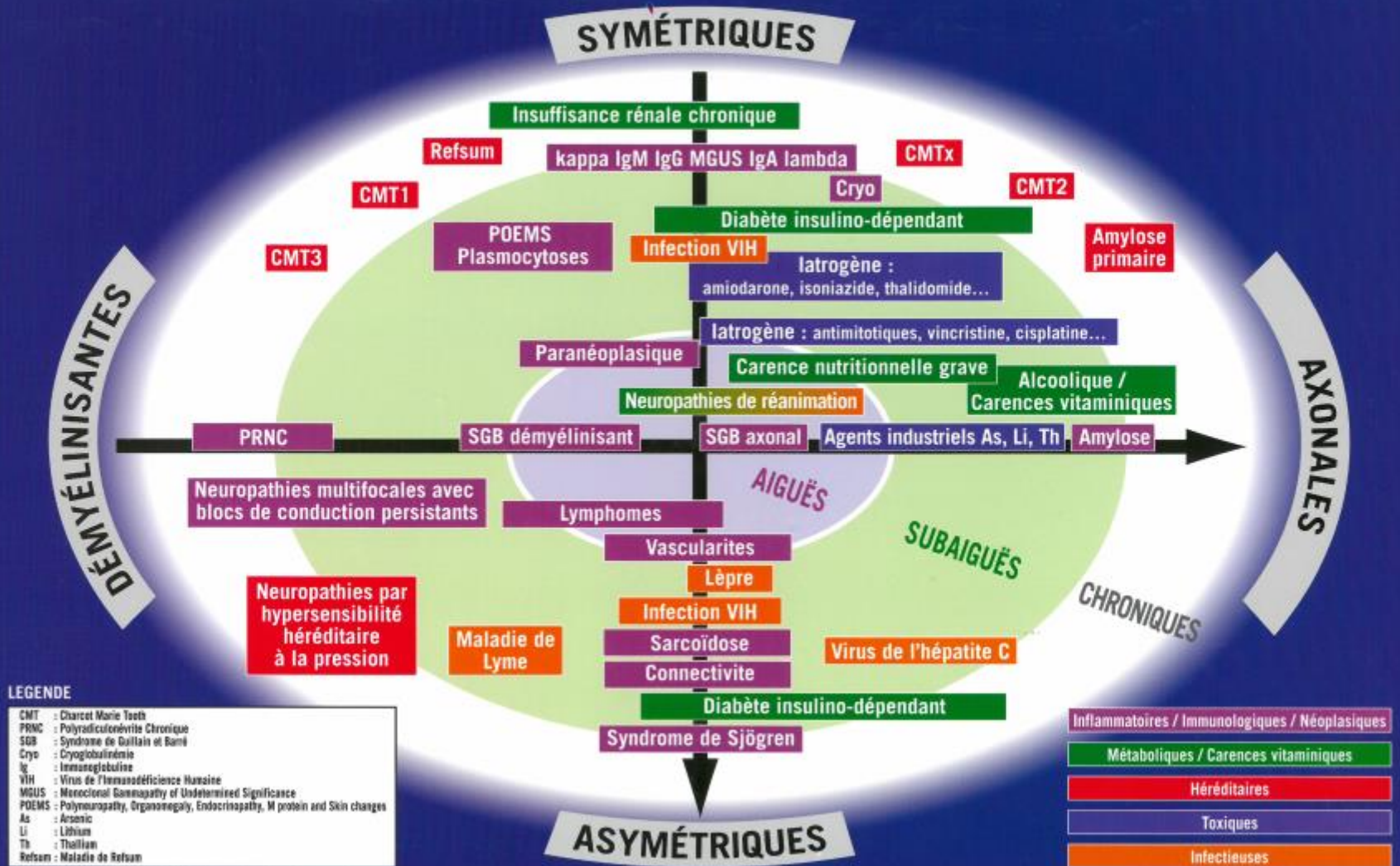
Amylose

Compressives

Héréditaires

Idiopathique

Les neuropathies périphériques



LEGENDE

- CMT : Charcot Marie Tooth
- PRNC : Polyradiculonévrite Chronique
- SGB : Syndrome de Guillain et Barré
- Cryo : Cryoglobulinémie
- Ig : Immunoglobuline
- VIH : Virus de l'immunodéficience Humaine
- MGUS : Monoclonal Gammopathy of Undetermined Significance
- POEMS : Polyneuropathy, Organomegaly, Endocrinopathy, M protein and Skin changes
- As : Arsenic
- Li : Lithium
- Th : Thalium
- Refsum : Maladie de Refsum

D'après Y. Péron, S. Nguyen The Tich, P. Guithéac. Peripheral neuropathy : a picture is worth a thousand words. Neurophysiol Clin, 2003;33:31-32.

Investigations face à une neuropathie

1

Bilan biologique,
Rx Thorax,
Sérologies



2

Examens plus
orientés
(LCR, BOM, BGSA,
TDM)



3

Biopsie Neuro
musculaire



**Cause
Indéterminée:
10 à 40 % ??**

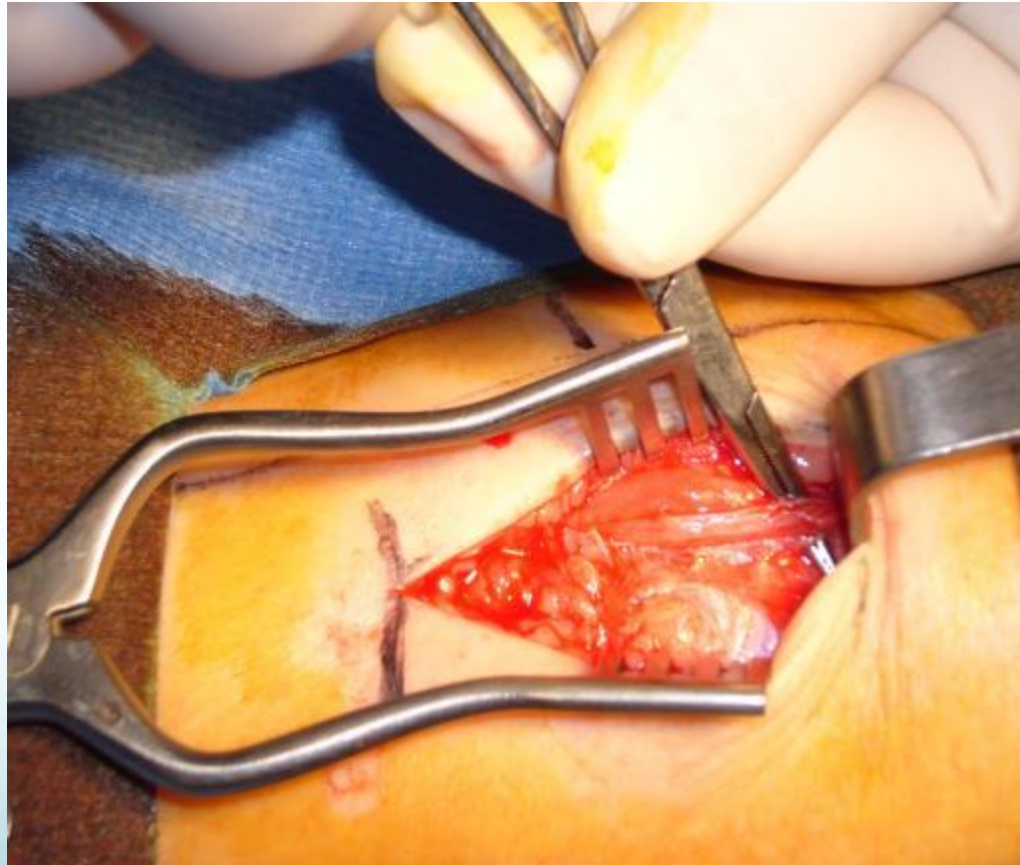
Quand faire la biopsie: HAS

Indications de la biopsie nerveuse :

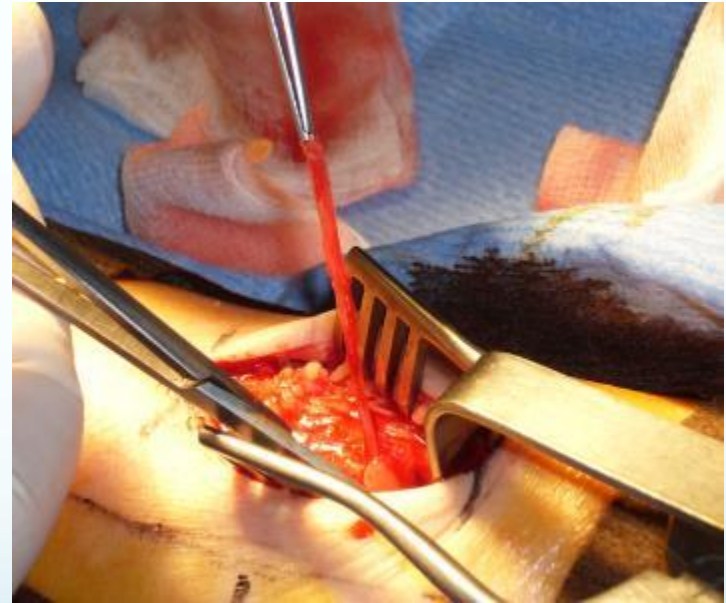
La BN est indiquée dans les NP qui n'ont pu être classées de manière tranchée par l'ENMG et ne peuvent être affirmées autrement, et qui amènent à suspecter les pathologies suivantes :

- pathologie interstitielle : amylose, sarcoïdose, lèpre, lymphome, etc. ;
- vascularites ;
- suspicions de PRNC atypique, c'est-à-dire devant un tableau de neuropathie chronique sans cause apparente et avec suspicion d'atteinte démyélinisante ;
- formes très rares de neuropathie héréditaire, pour lesquelles le diagnostic par biologie moléculaire est complexe, ou en l'absence d'anomalie génétique diagnostiquée par la biologie moléculaire, et à condition que la prise en charge puisse être modifiée ;
- tout tableau douloureux et très invalidant de début récent, ou qui continue à progresser, sans étiologie définie.

Repérage du nerf

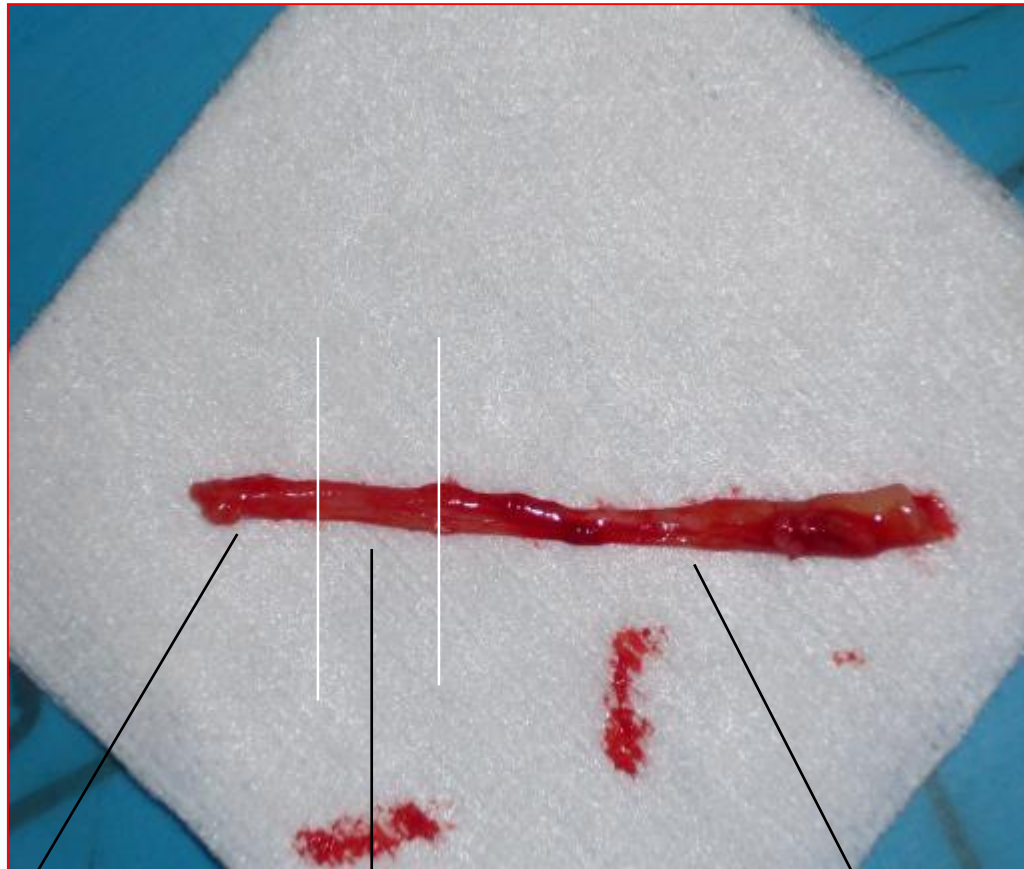


Section du nerf en amont : douleur vive ++



Longueur maximale du nerf





3 fragments
3 techniques

Questions

différentes

Congelé

Gluta

Formol

Immuno
Biologie moléculaire

Semi-fines, « Teasing »
ME (mécanisme Ax ou Dem..)

Paraffines
Étiologie +++

Epidémiologie

- Prévalence NP: de 2,4 à 8%

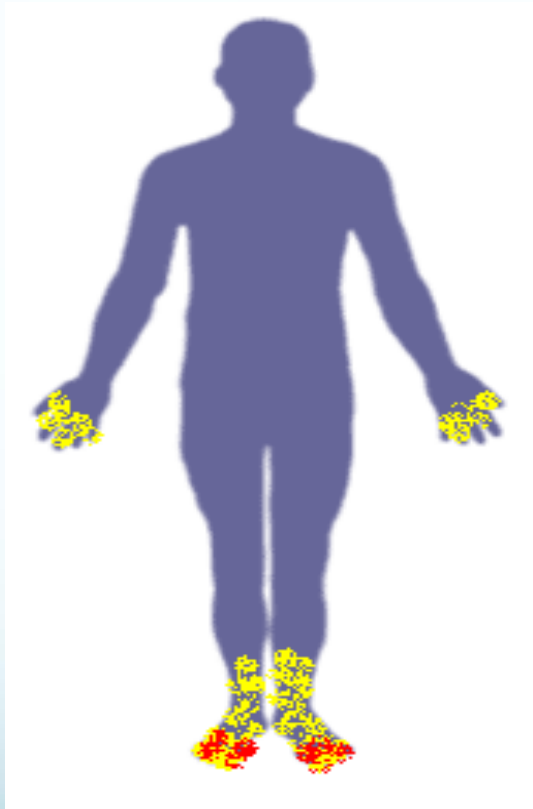
- 2,4%: Bombay, CC le + fréquent
- 7%: Sicile
- 8%: Italie (> 55 ans)

AUTO-QUESTIONNAIRES

Martyn et Hughes, *Jnnp*, 1997

- POLYneuropathies:
 - Forme la plus fréquente de NP
 - Diabète
 - 80%: axonales

Systematisations



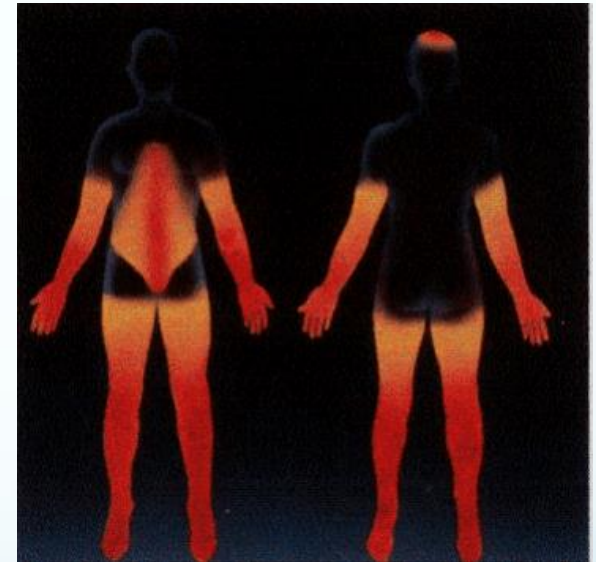
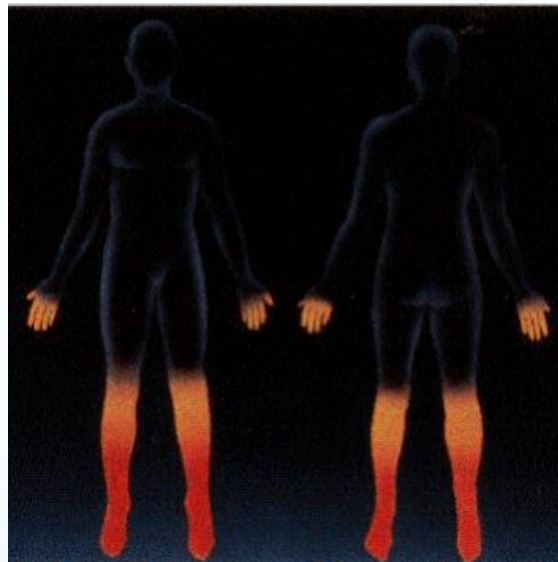
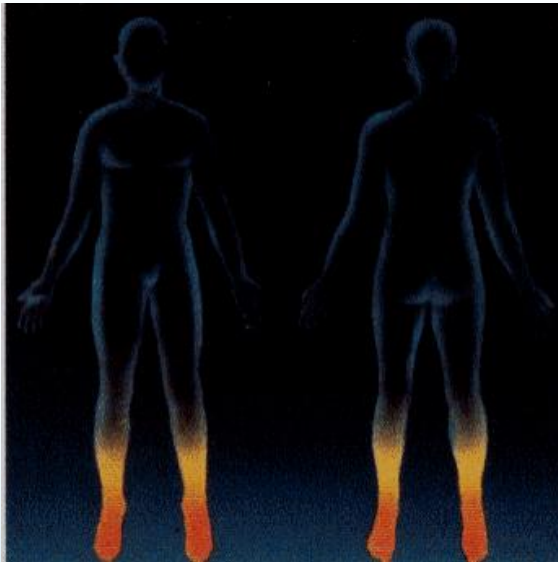
POLYNEUROPATHIE
DEBUTANTE



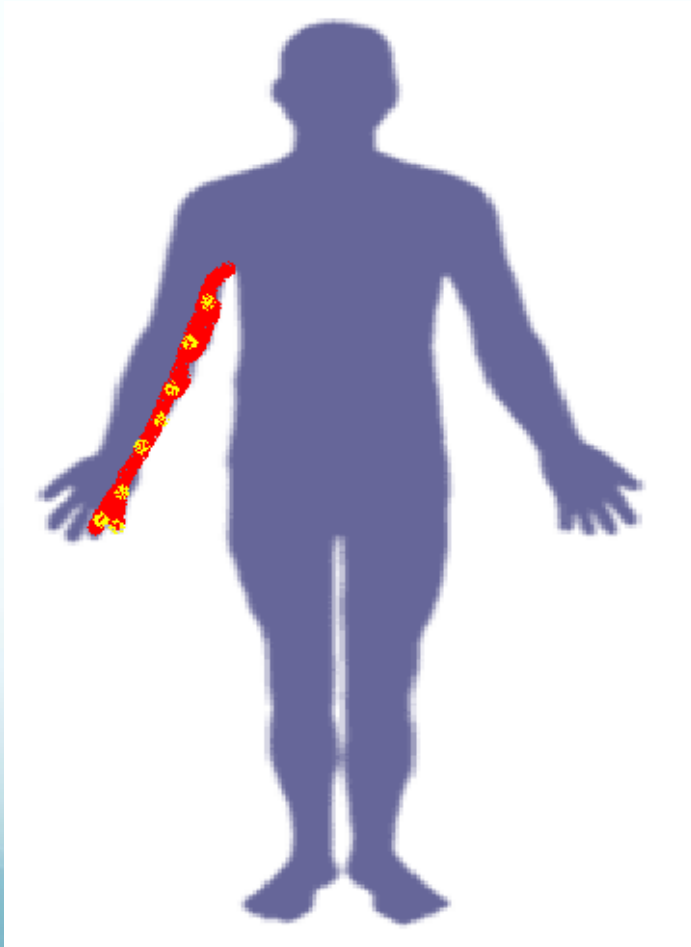
POLYNEUROPATHIE EVOLUEE

Polyneuropathie :

Topographie des troubles sensitifs superficiels

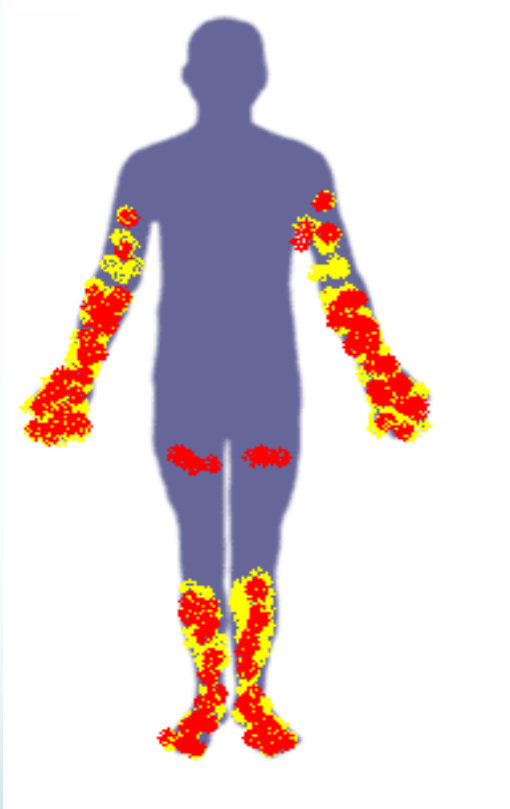


Atteinte radiculaire

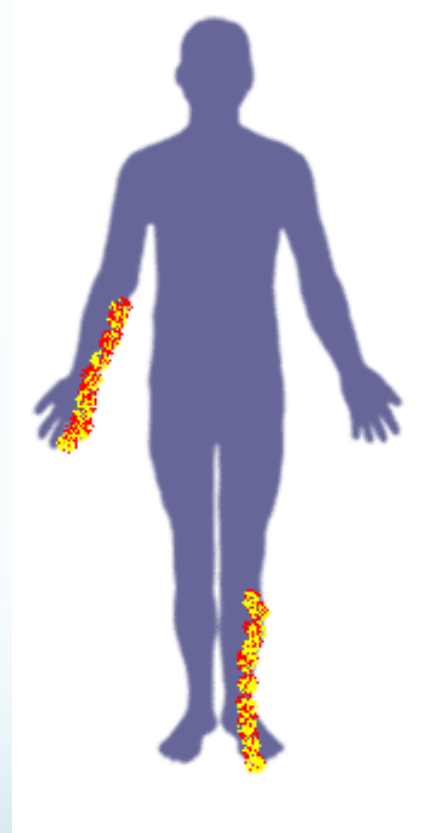


Exemple: C8-D1 droit

Systematisations



PRN



MONONEUROPATHIE MULTIPLE

5 cadres clinico-electriques :

- 1- Mono-neuropathie multiples (multinévrite)
- 2- Polyneuropathie symétrique distale
- 3- polyneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
- 4- Ganglionopathie ou neuronopathie sensitive pure
- 5- Neuropathie des « petites fibres » ou fibres fines sensitive pure

5 cadres clinico-electriques :

- 1- Mono-neuropathie multiples (multinévrite)
- 2- Polyneuropathie symétrique distale
- 3- polyneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
- 4- Ganglionopathie ou neuronopathie sensitive pure
- 5- Neuropathie des « petites fibres » ou fibres fines sensitive pure

POLYNEUROPATHIES

- Les « trois tiers »
 - 1/3 Acquises
 - 1/3 Héréditaires
 - 1/3 Idiopathiques

NP héréditaires



CMT: clinique

- * Début: < 20 ans
- * Pieds creux
 - * Scoliose
- * Déficit SM
- * Distal \longrightarrow proximal
- * EMG «plus malade»



CMT +?



- Arbre généalogique ?
 - Lié à l'X ?
- Age acquisition marche ?
- Hâbiletés motrices enfance ?
- Pieds creux/pieds plats ?
- Scoliose ?
- Hypoacousie ?
- Atrophie optique ?
- Atteinte diaphragmatique ?
- Paralysie cordes vocales ?
- Syndrome pyramidal ?

PN démyélinisantes chroniques

- Deux groupes étiologiques:
 - Héritaires:
 - CMT
 - Autres neuropathies héréditaires
 - Inflammatoires

Box 3: Causes of chronic demyelinating neuropathy

Charcot-Marie-Tooth disease type 1
Other forms of Charcot-Marie-Tooth disease
Hereditary liability to pressure palsies
Other genetic causes—for example, Refsum's disease, metachromatic leucodystrophy
Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy
Multifocal motor neuropathy
Paraproteinaemic demyelinating neuropathy:
Associated with monoclonal gammopathy of undetermined significance
Associated with solitary myeloma

	Héritaires	Inflammatoires
Atcd familiaux	OUI	NON
Age de début	10 - 20 ans	40 – 50 ans
Trbles Ortho	OUI	NON
Signes sensitifs	Négatifs	Positifs
EMG	homogène	+/- inhomogène

Hughes, *BMJ*, 2002

PN Axonales acquises

- Diabète, intolérance au glucose
- Alcoololo-carentielle
- Insuffisance rénale
- Toxique: chimio, médicaments, métaux lourds
- Hypothyroïdie
- Autres: Gougerot, amylose, VIH

Explorations de première ligne

HAS

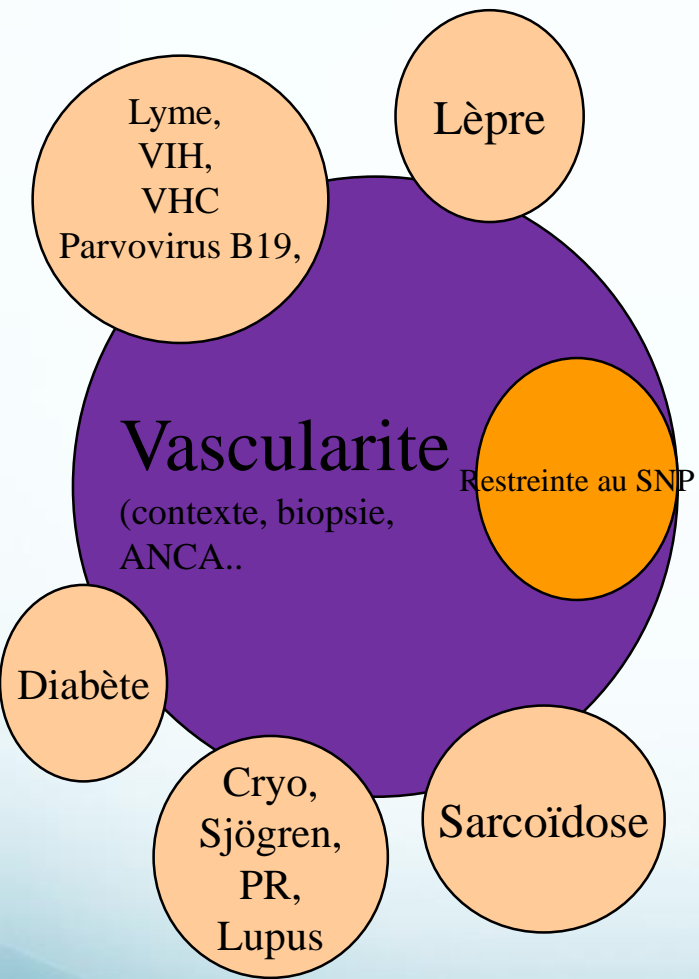
- Glycémie à jeun
- γ GT, ASAT, ALAT
- VGM
- TSH
- NFP
- Créatinine + clairance
- CRP

AAN

- Glycémie à jeun
 - +/- HGPO (douleur)
- Vitamine B12
 - Acide méthylmalonique
 - homocystéine
- IEPS
- Autres selon contexte

5 cadres clinico-electriques :

- 1- Mono-neuropathie multiples (multinévrite)
- 2- Polyneuropathie symétrique distale
- 3- polyneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
- 4- Ganglionopathie ou neuronopathie sensitive pure
- 5- Neuropathie des « petites fibres » ou fibres fines sensitive pure



Les « 4 fantastiques »

Vascularites
Diabète
Sarcoïdose
Lymphome
?

Indication de biopsie

5 cadres clinico-electriques :

- 1- Mono-neuropathie multiples (multinévrite)
- 2- Polyneuropathie symétrique distale
- 3- polyneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
- 4- Ganglionopathie ou neuronopathie sensitive pure
- 5- Neuropathie des « petites fibres » ou fibres fines sensitive pure

PIDC

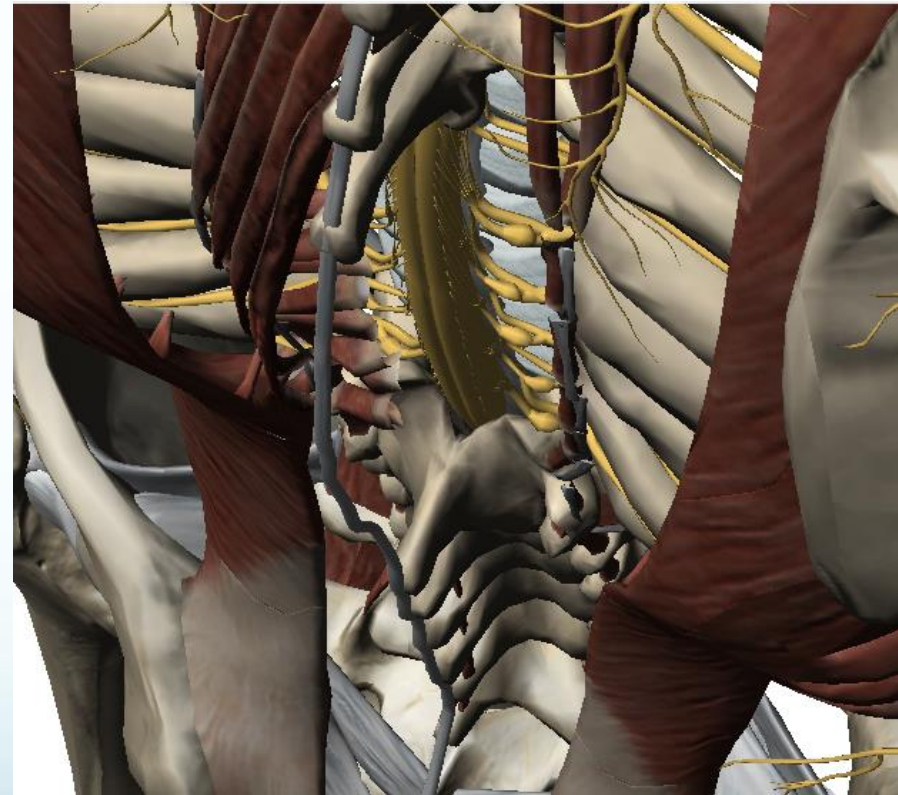
- Idiopathiques
- Liées à une maladie sous jacente:
 - Hémopathie
 - Maladie de système

5 cadres clinico-electriques :

- 1- Mono-neuropathie multiples (multinévrite)
- 2- Polyneuropathie symétrique distale
- 3- polyneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
- 4- **Ganglionopathie ou neuropathie sensitive pure**
- 5- Neuropathie des « petites fibres » ou fibres fines sensitive pure

Ganglionopathies

- **Acquises:**
 - Paranéoplasiques: **anti Hu**
 - Dysimmunitaires
 - Gougerot-Sjôgren, sarcoïdose
 - Infectieuses
 - EBV, HTLV, VZV, VIH
 - Toxiques
 - Sels de platine, B6
- **Héréditaires**
 - **CANVAS**



5 cadres clinico-electriques :

- 1- Mono-neuropathie multiples (multinévrite)
- 2- Polyneuropathie symétrique distale
- 3- polyneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
- 4- Ganglionopathie ou neuronopathie sensitive pure
- 5- Neuropathie des « petites fibres » ou fibres fines sensitive pure

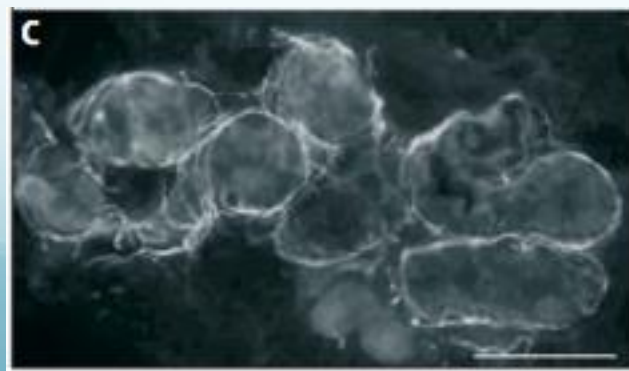
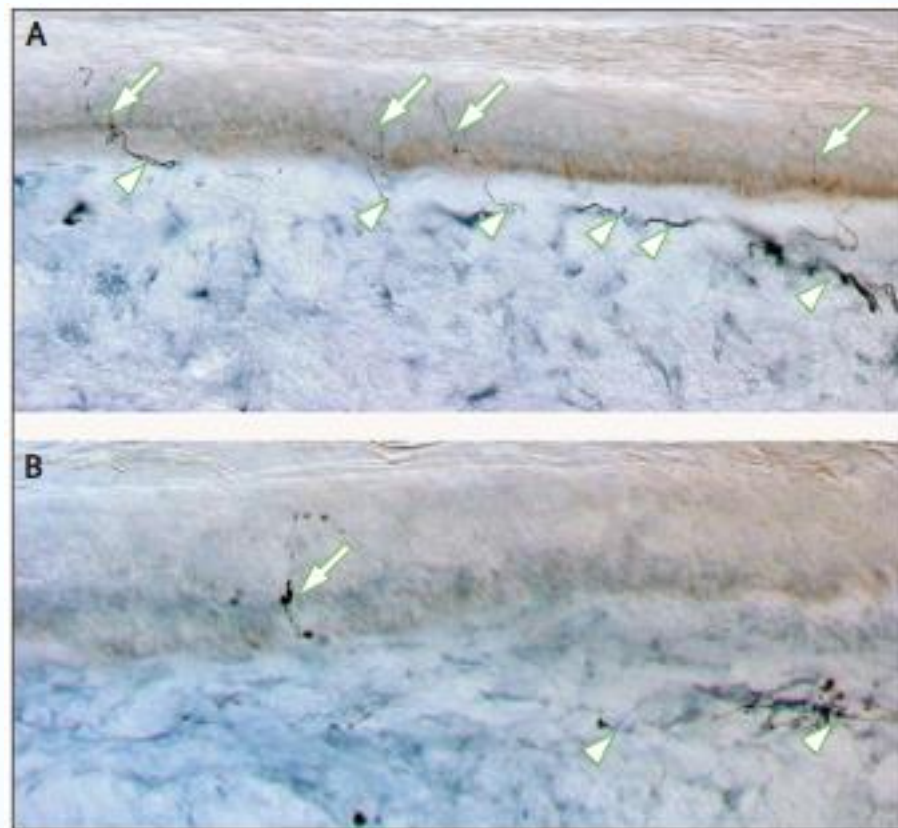


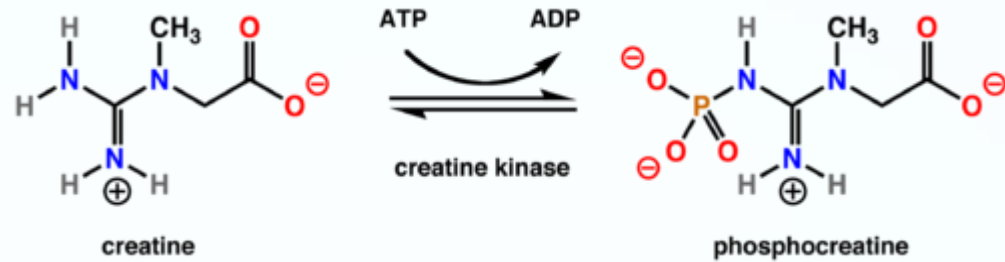
Table 1. Causes of small fibre neuropathy

Metabolic	Diabetes Impaired glucose tolerance Hyperlipidemia	Immune-mediated	Anti-sulfadite antibodies Anti-trisulfated heparin disaccharide antibodies Monoclonal gammopathy of undetermined origin
Drugs and toxics	Antiretroviral agents Statins Metronidazole Antineoplastic agents Alcohol abuse Industrial, environmental, and marine toxins ^a		Guillain-Barré syndrome Coeliac disease Sjögren's syndrome Vasculitis Sarcoidosis
Infections	HIV Epstein-Barr virus Leprosy Diphtheria Chagas' disease ^b Botulism ^b	Hereditary	Systemic lupus erythematoses Systemic amyloidosis Paraneoplastic neuropathies Inflammatory bowel diseases Fabry's disease Tangier's disease Familial amyloidosis
Idiopathic	Idiopathic small fibre neuropathy Erythromelalgia ^c Burning mouth syndrome Faecal urgency and rectal hypersensitivity Complex regional pain syndrome I ^d Ross' syndrome		Familial burning feet syndrome Hereditary sensory autonomic neuropathies Charcot-Marie-Tooth type 2B ^e Generalized anhidrosis

**DIABETE
AMYLOSE
HIV
FABRY
FLAGYL**

Quelques clés pour les maladies musculaires

CPK



- Dimère constitué de deux sous-unités : M (pour muscle) et B (pour brain)
- 3 isoenzymes :
 - **CPK-MM** (94%) : muscle strié squelettique
 - **CPK-MB** (6%) : muscle cardiaque
 - **CPK-BB** : normalement indétectable dans le sérum (cerveau, tractus gastro-intestinal...)
- Valeurs normales supérieures (en UI/l) :
 - 200 chez la femme caucasienne
 - 300 chez l'homme caucasien
 - 400 chez la femme noire
 - 800 chez l'homme noir
- Une élévation des CPK est significative et justifie des investigations si :
 - > 1,5-2 x N
 - sur plusieurs dosages (au moins deux)
 - à distance de tout effort

Principales causes

- Élévation non pathologique
 - Alcool, Ecstasy, cocaïne
 - Statines...
 - Activité physique intense
 - Sujet noir
 - Masse musculaire importante
 - Macro-CPK
- Lésion musculaire
 - contusions, chirurgie, convulsions...
- Maladies musculaires
 - Dystrophies musculaires
 - Myopathies auto-immunes
 - Myopathies métaboliques et mitochondriales
 - Myosites infectieuses
- Troubles endocriniens (Katzberg, 2016)
 - Hypothyroïdie, hypoparathyroïdie
 - Acidocétose, myonécrose diabétique
 - IRA
 - Hypokaliémie, hyponatrémie
- Maladies du motoneurone
 - SLA, ASI, CMT
- Rhabdomyolyse
 - Myalgies, déficit musculaire ±myoglobinurie
 - Coup de chaleur

(Shannon, 2016)

- Toxiques et médicamenteuses

Principales causes

- Lésion musculaire
 - contusions, chirurgie, convulsions...
- Maladies musculaires
 - Dystrophies musculaires
 - Myopathies auto-immunes
 - Myopathies métaboliques et mitochondriales
 - Myosites infectieuses
- Maladies du motoneurone
 - SLA, ASI, CMT
- Toxiques et médicamenteuses
 - Alcool, Ecstasy, cocaïne
 - Statines...
- Troubles endocriniens
 - Hypothyroïdie, hypoparathyroïdie
- Acidocétose, myonécrose diabétique
- IRA
- Hypokaliémie, hyponatrémie
- Elevation non pathologique
 - Activité physique intense
 - Sujet noir
 - Masse musculaire importante
 - Macro-CPK
- Rhabdomyolyse
 - Myalgies, déficit musculaire ±myoglobinurie
 - Coup de chaleur

Myosites infectieuses

- Phénomène aigu
- Sepsis (CRP)
- Signes digestifs
- Déficit moteur proximal
- Sérologies VIH, VHB, VHC, EBV, CMV, Coxsackie, AdV, Toxoplasmose +/- parasitoses
 - HTLV-1, trichine, Borrelia burgdorferi...

(Crum-Cianflone, 2008)

Myopathies auto-immunes

- Aigu, subaigu, poussées
- Déficit proximal
- Signes d'accompagnement
 - Cutanés, pneumologiques...
 - Cancer
 - Fièvre
- AAN
 - DOT-myosite
 - AAHMG



Dystrophies musculaires

- Plutôt chronique
- Arbre généalogique++ (cardio-respi)
- Signes d'orientation
 - Myotonie, cataracte, diabète, alopecie... : DM
 - Age de la marche, retard des acquisitions motrices...
myopathie congénitale / dystrophie musculaire congénitale
- Topographie du déficit
 - Proximal : LGMD
 - Distal : myopathie distale
 - Syndrome scapulo-péronier...
- Rétractions, déformations

Myopathies métaboliques

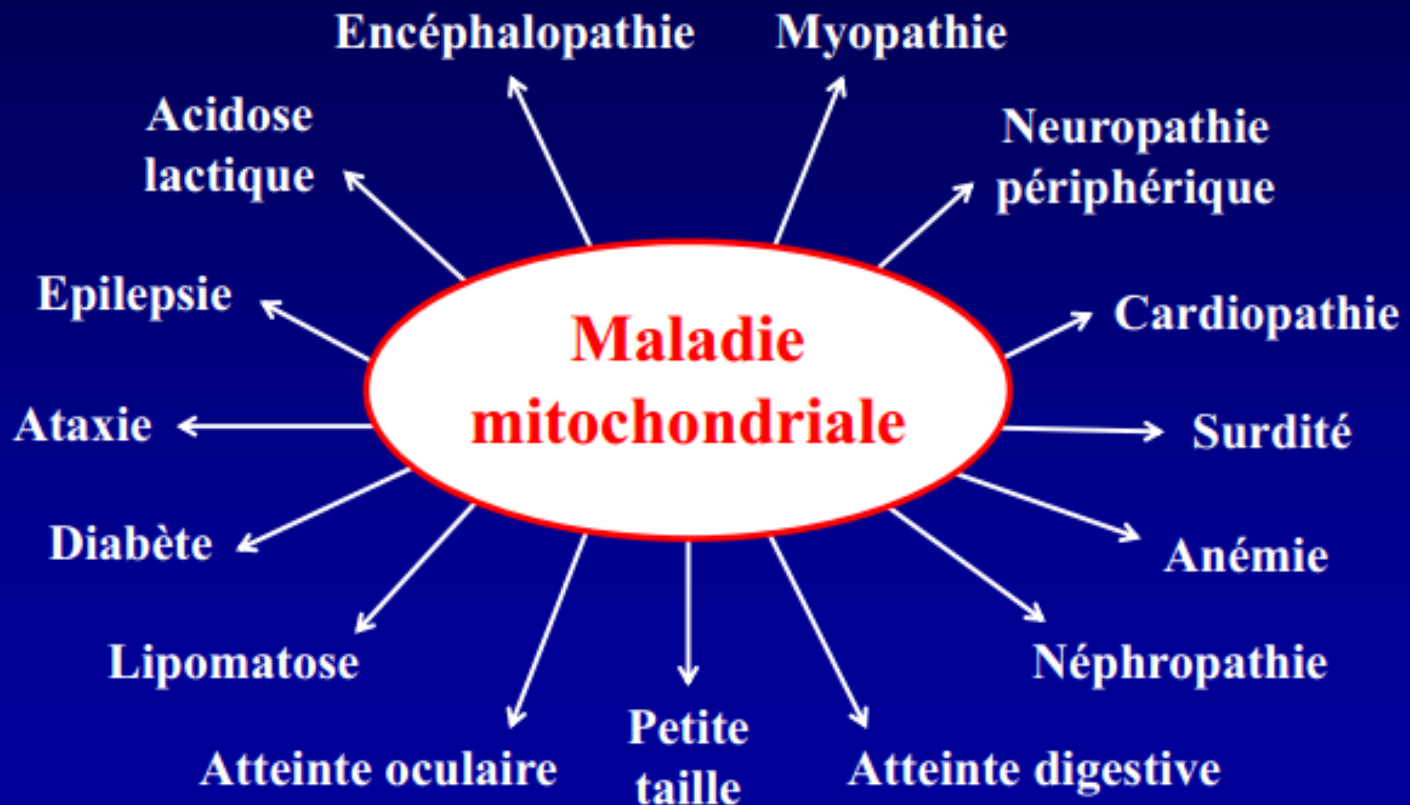
- Circonstances déclenchement (fièvre, effort...)
- Variations CPK ++
- Second souffle : glycogénose
- Décompensation par le jeûne : lipidoses

Cytopathies mitochondriales

- « Association illégitime de symptômes »
- Arbre généalogique (maternel mais pas que...)
- Diabète, surdit , ptosis, ophtalmopar sie
- R tinite pigmentaire
- Cardiopathie
- N phopathie
- SNC :  pilepsie, syndrome c r belleux, SPG...
- Neuropathie-myopathie
- Lactates, CPK
- (hyperammoni mie)

Cytopathies mitochondriales

Circonstances de découverte **très variées**



CAT

- Anamnèse ++
- Arbre généalogique policier
- Examen clinique neuromusculaire

Outils diagnostiques 1^{ère} intention

- SANG
 - CPK (repos ?)
 - Glycémie, iono, TSH
 - Lactates (mais souvent normal adulte, L/P peu intérêt adulte)
 - Profil acylcarnitines à jeûn depuis 12 heures, carnitine sérique
- URINES
 - CAO

Outils diagnostiques 2^e intention

- IRM masses musculaires
- (EMG)
- AAN, DOT-myosite, AAHMG
- Maltase acide
- Grip test (glycogénoses)
- EE métabolique
- Biopsie musculaire (± étude chaîne respiratoire mitochondriale)
- Béta-oxydation des AG
- Biologie moléculaire ciblée

Bilan complications

- ECG- troponine (BNP)
- ETT – IRM cardiaque
- Holter ECG

- EFR

Questions ?

Myopathies génétiques vs acquises

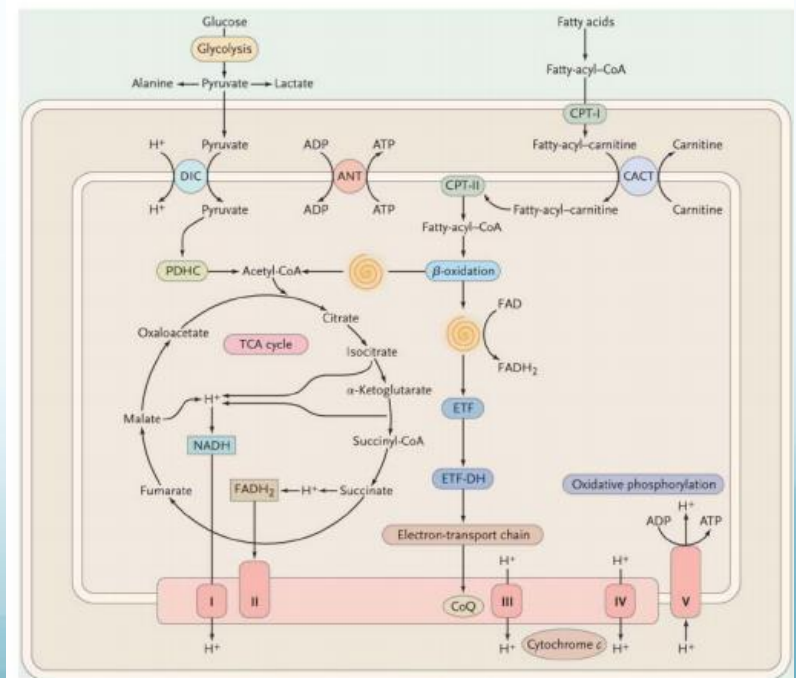
- Génétiques
 - Myopathies congénitales
 - Dystrophies musculaires congénitales
 - Dystrophies musculaires
 - (canalopathies)
 - (syndromes myasthéniques)
- Acquises
 - Inflammatoires
 - Iatrogènes
 - Endocriniennes

Anomalies béta-oxydation AG

- Présentation pédiatrique sévère
 - Multisystémique, CM, mort subite...
- Adulte : rhabdo effort / **jeûn** / **fièvre**
 - Effort pas spécifique : glycogénose, dystrophies musculaires...
 - Accès récurrents (début enfance, adolescence <30 ans)
 - Examen clinique normal entre les épisodes
 - CPK normales, lactates normaux, tests efforts normaux
 - Profil acylcarnitines++ (décompensation aigüe ou après jeûne 12H)
 - Accumulation oriente vers tel ou tel déficit (CPT2, VLCAD, ETF...)
 - Mais peut être normal dans déficit CPT2, donc bio mol systématique

Conclusion myopathies métaboliques

- Acylcarnitines
- OAG in vitro (génétique CPT2)
- Biopsie musculaire à distance (diagnostic différentiel, RyR1)
- Grip test



Rappel sur les sources d'énergie du muscle au cours de l'exercice

- <3 sec : ATP
- <1min :
 - phosphocréatine
 - glucides
- < 5 sec : glycolyse anaérobie
- ~90 min :
 - glycolyse aérobie
 - lipides, jusque plusieurs heures

Glycogène :
80%
musculaire,
20% hépatique

Lipides : tissu
adipeux, TG
intramusculaire
s

Myopathies métaboliques

- Glycogénoses
 - MacArdle GSD V
 - Pompe GSD II
 - Déficit enzyme branchante GSD III
 - Anomalies glycolyse
- Lipidoses
 - Troubles béta-oxydation AG (déficit VLCAD, déficit CPT2)
 - Défaut capture carnitine,
 - Anomalies de dégradation des AG (Neutral Lipid Storage Diseases)...
- Anomalies de la chaîne respiratoire mitochondriale

Rhabdomyolyse et intolérance à l'effort, un mode de révélation

- Jeûne décompense surtout lipidoses
- MacArdle ++
- Déficit CPT2 ++
- Troubles de la bêta-ox ++ (VLCAD, déficit multiple en acyl-CoA déshydrogenase, MAD, protéine trifonctionnelle mito)
- (Mito)

MacArdle

- La plus fréquente (plusieurs centaines France)
- Début dans l'enfance
- Intolérance à l'effort:
 - Myalgies et crampes lors des efforts
 - Phénomène du « second souffle » après 10 minutes (augmentation d'apport des AG et une meilleure consommation du glucose)
- Myoglobulinurie (Insuffisance rénale dans 50% cas)
- CK élevés au repos
- Faiblesse musculaire et atrophie après 40 ans dans 30 % des cas
- Grip-test: absence d'élévation du lactate après effort + élévation de l'ammoniémie (adénylate désaminase)
- Analyse génétique: mutation récurrente: (R50X sur myophosphorylase un allèle chez 2/3 des patients) - Ar

Rentabilité diagnostique élévation CPK

- Prella, 2002 : 114 patients asymptomatiques
 - 8 % de diagnostics
 - 50% d'anomalies soit EMG soit biopsie
- Shannon, 2016
- Silvestri 2013
- Kyriakides 2010