

MYOPATHIE À NÉMALINE

Qu'est-ce que la myopathie à némaline?

On donne le nom de « myopathie à némaline » à un groupe de maladies génétiques rares qui affectent le tonus et la force des muscles. On l'appelle aussi myopathie à bâtonnets parce que, sous microscope, on observe des bâtonnets de forme anormale (les némalines) dans le tissu musculaire affecté. À différentes étapes de la vie, cette myopathie peut toucher les muscles des épaules, des bras, de la région pelvienne et des cuisses. Les symptômes peuvent se manifester depuis la naissance jusqu'à la petite enfance. Dans de rares cas, elle est diagnostiquée à l'âge adulte. On estime que la myopathie à némaline touche 1 personne sur 50 000, tout autant les hommes que les femmes.

Quels en sont les symptômes?

Les symptômes de la myopathie à némaline varient selon l'âge auquel elle se manifeste et sa forme particulière.

Ceux-ci comprennent un faible tonus musculaire et une faiblesse des muscles, particulièrement dans la face, le cou et les membres. Les jeunes enfants peuvent tarder à marcher ou en être incapables. Plusieurs personnes éprouvent des difficultés respiratoires dues à la faiblesse des muscles de la poitrine, des problèmes d'alimentation et de déglutition et des difficultés de langage. Les enfants atteints présentent souvent un visage allongé et un palais ogival.

Quelles en sont les causes?

La myopathie à némaline peut être causée par une mutation de l'un de plusieurs gènes différents responsables de la fabrication des protéines musculaires. La plupart des cas sont de nature génétique, bien qu'il existe certains cas sporadiques. Les personnes qui ont des antécédents familiaux de cette maladie peuvent avoir recours à la consultation génétique pour les aider à mieux comprendre les risques de transmission à leurs enfants.

Quels en sont les différentes formes?

La myopathie à némaline se divise en deux grands groupes : la forme typique et la forme grave. La forme typique est la plus commune. Elle se manifeste généralement chez les nourrissons par une faiblesse et une flaccidité musculaires. Son évolution peut être lente ou non évolutive. La plupart des adultes pourront marcher. La forme grave se caractérise quant à elle par une absence de mouvement spontané ou de respiration à la naissance et entraîne souvent la mort dans les premiers mois de la vie. Occasionnellement, cette

myopathie peut se manifester vers la fin de l'enfance ou à l'âge adulte. Malgré de nombreuses tentatives, l'établissement de sous-catégories s'est révélé jusqu'ici impossible, différentes formes de la maladie partageant les mêmes caractéristiques.

Comment établit-on le diagnostic?

La myopathie à némaline est diagnostiquée par l'évaluation des symptômes physiques et par une biopsie musculaire, qui consiste à insérer une aiguille dans le muscle pour prélever un petit échantillon de cellules. L'échantillon est ensuite examiné sous microscope pour détecter la présence de « bâtonnets ». Toutefois, des bâtonnets sont aussi présents dans certaines autres maladies, d'où l'importance de tenir compte des symptômes physiques.

Quels sont les traitements disponibles?

Comme toutes les maladies neuromusculaires, la myopathie à némaline est incurable. Les traitements disponibles visent à gérer les symptômes.

Problèmes respiratoires. De nombreuses personnes atteintes de myopathie à némaline éprouvent des problèmes respiratoires causés par la faiblesse des muscles qui assurent la respiration. La fonction respiratoire doit alors faire l'objet d'une évaluation fréquente. Pour certaines personnes, l'utilisation d'un appareil de ventilation spontanée en pression positive continue (mode C-PAP) la nuit peut aider à améliorer la respiration. Cet appareil, qui n'utilise que l'air ambiant, permet une expiration plus efficace du dioxyde de carbone. Cette option peut-être discutée avec le médecin.

Infections pulmonaires. Celles-ci sont fréquentes chez les personnes atteintes de myopathie à némaline, surtout chez celles qui présentent des problèmes respiratoires graves. Il est important de discuter avec votre

médecin de la pertinence de prévoir un traitement antibiotique quand une infection est soupçonnée.

Faiblesse et manque de mobilité. Un physiothérapeute pourra enseigner aux personnes atteintes des étirements et des exercices particuliers qui contribueront à maintenir la fonction musculaire, la mobilité et la respiration. L'apprentissage et l'exécution de ces exercices peut aussi ralentir la survenue de la scoliose (courbure de la colonne vertébrale). Il vaut mieux consulter un physiothérapeute qui a de l'expérience dans le traitement des personnes atteintes de maladies neuromusculaires.

Difficultés de déglutition et d'alimentation. De nombreuses personnes atteintes de myopathie à némaline éprouvent des difficultés à avaler. Une sonde gastrique permet de passer outre au besoin d'avaler et d'assurer un apport nutritif approprié. Sous réserve d'une évaluation complète par un spécialiste de la déglutition, la personne atteinte pourrait à la fois avoir une sonde gastrique et s'alimenter par la bouche dans une certaine mesure.

Avertissement :

Ce document a pour seul but de donner une information générale. Dystrophie musculaire Canada ne peut en aucun cas être tenu responsable du mauvais usage de ces renseignements, ni d'aucun dommage pouvant découler de leur usage. Ces renseignements ne peuvent en aucun cas remplacer une consultation médicale et ne constituent ni un avis médical, ni un diagnostic, ni un traitement. Pour des renseignements spécifiques à votre maladie ou celle d'un membre de votre famille, veuillez consulter votre médecin.