

Qu'est-ce que la myopathie multicore?

Aussi connue sous le nom de myopathie à multi-minicore, la myopathie multicore (MM) est une maladie génétique rare qui entraîne la dégénération des fibres musculaires. Les personnes atteintes éprouvent une faiblesse généralisée et une atrophie musculaire. Cette maladie touche tout autant les hommes que les femmes. Près de la moitié des cas sont causés par un défaut dans l'un de deux gènes : la sélénoprotéine 1 (SEPN1) et le récepteur de ryanodine 1 (RYR1). Il existe quatre formes de myopathies multicore : la forme classique, la forme évolutive, la forme prénatale avec arthrogrypose congénitale multiple et la forme ophtalmoplégique. Chacune de ces formes diffèrent par ses symptômes et son évolution.

Quels sont les symptômes de la myopathie multicore?

Les principaux symptômes de cette maladie sont la faiblesse et l'atrophie musculaires. Chaque forme de la maladie présente d'autres symptômes particuliers. Chez certaines personnes, la maladie peut demeurer stable pendant une longue période tandis que d'autres présenteront une faiblesse musculaire qui s'aggravera avec le temps.

À quel âge apparaît cette maladie?

La myopathie multicore est généralement diagnostiquée à la naissance ou au cours des premiers mois de la vie. En de rares

occasions, le diagnostic est posé à l'âge adulte. Un tel diagnostic tardif pourrait être attribuable à un diagnostic erroné, à l'absence de diagnostic dans l'enfance ou encore être le fait d'une maladie qui passe d'une phase bénigne et non évolutive à une phase évolutive où les symptômes se font plus évidents.

Quelles sont les causes de la myopathie multicore?

Dans la plupart des cas, cette maladie résulte d'une transmission génétique selon le mode autosomique récessif, ce qui signifie que les deux parents doivent posséder une copie du gène défectueux pour que leurs enfants développent les symptômes. Si un seul des deux parents possède ce gène défectueux, les enfants seront probablement porteurs et risquent de transmettre le gène à leurs propres enfants. Les porteurs ne présentent généralement aucun symptôme. Certains cas de myopathie multicore sont « sporadiques », c'est-à-dire qu'ils surviennent sans aucune cause connue.

Quels sont les différentes formes de la maladie?

La forme classique. Près de 75 % de tous les cas de myopathie multicore sont de forme classique. Les symptômes apparaissent généralement peu après la naissance et comprennent des difficultés à avaler et à respirer (faiblesse des muscles respiratoires), une courbature de la colonne vertébrale (scoliose), une faiblesse ou flaccidité musculaire (hypotonie) et des retards de développement moteur.

La forme évolutive. On retrouve cette forme de la maladie dans quelque 10 % des cas de myopathie multicore. Elle est moins grave que la forme classique. La scoliose est moins prononcée et les problèmes respiratoires sont mineurs ou même absents. Cette forme présente souvent une hyperlaxité articulaire.

La forme prénatale avec arthrogrypose congénitale multiple. Cette forme compte pour moins de 10 % des cas de myopathie multicore. À la naissance, elle est surtout caractérisée par des contractures, c'est-à-dire un raccourcissement chronique des muscles ou des tendons qui entourent les articulations. Les

personnes atteintes de cette forme de la maladie peuvent présenter une altération des traits physiques, par exemple un crâne allongé, des oreilles basses et un cou court. Les difficultés respiratoires varient de modérées à graves.

La forme ophtalmoplégique. Il s'agit de la forme la plus rare de myopathie multicore. Elle se caractérise par des paupières tombantes (ptose), un phénomène dû à la faiblesse des muscles qui entourent l'œil. On constate aussi une faiblesse des muscles proximaux, c'est-à-dire les muscles les plus rapprochés du tronc.

Comment établit-on le diagnostic?

Le diagnostic de myopathie multicore est confirmé par une biopsie musculaire : un petit morceau de muscle est prélevé et étudié sous microscope. Les échantillons présentent un aspect caractéristique qu'on ne retrouve pas dans le tissu musculaire sain. Normalement, le tissu musculaire est composé de deux types différents de fibres, le type 1 et le type 2. Mais dans les cas de myopathie multicore, le muscle comporte trop de fibres de type 1 et pas assez de type 2. Au sein de ces fibres, on distingue des structures particulières appelées « cores », d'où le nom donné à cette maladie.

Quels sont les traitements disponibles?

La myopathie multicore est incurable. Toutefois, il existe divers traitements qui peuvent aider à maintenir le fonctionnement général et réduire la douleur. Au nombre des principaux, mentionnons la physiothérapie, l'exercice, la ventilation, la chirurgie correctrice et les sondes d'alimentation. Les traitements nécessaires dépendront de la gravité des symptômes et des besoins particuliers de la personne atteinte.

Physiothérapie. Les physiothérapeutes enseignent à effectuer certains mouvements et étirements qui aident à maintenir et à accroître la fonction musculaire, ce qui contribue à la mobilité générale.

Exercices modérés. Des exercices modérés semblent aider certaines personnes. Toutefois, certains experts mettent en garde contre les exercices vigoureux ou les exercices avec mise en charge susceptibles d'endommager les muscles. Des exercices sans mise en charge tels que la natation, la marche et le vélo stationnaire peuvent s'avérer utiles puisqu'ils offrent l'exercice d'aérobic nécessaire à une bonne santé cardiaque. Tout exercice devrait être pratiqué sous la supervision d'un médecin.

Ventilation. Les personnes qui ont la myopathie multicore éprouvent généralement des problèmes causés par la faiblesse des muscles respiratoires. La fonction respiratoire doit être évaluée fréquemment. Certaines personnes voudront avoir recours la nuit à un appareil de ventilation spontanée en pression positive continue (mode C-PAP), ce qui implique le port d'un petit masque pour dormir. L'appareil n'utilise que l'air ambiant et aide à améliorer la respiration en permettant une expiration plus efficace du dioxyde de carbone. Un spécialiste des troubles respiratoires pourra déterminer s'il s'agit d'une option appropriée pour une personne donnée.

Chirurgie. La courbure de la colonne vertébrale (scoliose) est plus fréquente chez les personnes qui ont la myopathie multicore. Dans les cas graves, une chirurgie destinée à corriger la scoliose peut aider à améliorer la qualité de vie. Celle-ci consiste à insérer des tiges, des vis ou des fils métalliques pour soutenir la colonne et les structures du corps qui y sont associées.

Sondes d'alimentation (gastrostomie) ou sonde gastrique : Certaines personnes atteintes de myopathie éprouvent de la difficulté à avaler (problèmes de déglutition). L'installation d'une sonde d'alimentation dispense du besoin d'avaler et permet d'assurer un bon apport nutritionnel. Selon le degré de difficulté à avaler, certaines personnes, sur prescription d'un spécialiste de la déglutition, peuvent tolérer à la fois une sonde gastrique et une certaine déglutition orale.

Considérations particulières. Il faut user de prudence dans l'utilisation d'anesthésiques et de relaxants musculaire. Il existe un lien entre la myopathie multicore et l'hyperthermie maligne, une condition qui peut s'avérer fatale. Si une chirurgie est envisagée, il est important d'informer médecins et anesthésistes de ce risque.

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.