

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale

Quels sont les symptômes de la dystrophie facio-scapulo-humérale?

Comme son nom l'indique, le plus souvent les symptômes affectent la face (en latin facio), les épaules (scapulo) et les bras (humerus). Ces symptômes sont les symptômes dits « classiques » de la dystrophie FSH, appelée aussi maladie de Landouzy-Déjerine. L'affaiblissement progressif des muscles de ces régions du corps constitue une part importante de cette maladie, bien que la faiblesse ne se limite pas seulement à ceux-ci. L'affaiblissement musculaire n'est pas toujours également distribué entre les deux côtés du corps. La raison de ce déséquilibre demeure pour l'instant inconnue.

Qu'est-ce que la dystrophie facio-scapulo-humérale?

La dystrophie facio-scapulo-humérale (FSH) est une maladie qui affecte les muscles squelettiques. Après la dystrophie musculaire de Duchenne et la dystrophie myotonique, la dystrophie FSH se classe au troisième rang des dystrophies les plus répandues. Transmise selon le mode autosomal dominant, touchant les femmes aussi bien que les hommes, la FSH est aujourd'hui classée selon deux types distincts, 1A et 1B. Au Canada, son incidence est estimée à environ un cas sur 20 000.

La FSH est une maladie progressive, ce qui signifie que les symptômes s'aggravent avec le temps. Chez la plupart des personnes, les premiers symptômes de faiblesse musculaire apparaissent à l'adolescence. À partir de 40 ans, la maladie peut graduellement limiter les activités personnelles et professionnelles des personnes atteintes. La faiblesse des muscles qui entourent les yeux et la bouche constitue souvent les premiers symptômes de FSH. Les personnes qui en sont atteintes peuvent être incapables d'arrondir les lèvres, par

exemple pour siffler ou boire avec une paille ou de relever les coins de la bouche lorsqu'elles sourient. La faiblesse des muscles oculaires est aussi évidente : une personne atteinte de FSH peut être incapable de bien fermer les paupières, ce qui entraîne des problèmes oculaires tels que la sécheresse des yeux.

La région des omoplates est l'une des principales régions d'affaiblissement des muscles chez les personnes atteintes de FSH. Celles-ci constatent une perte graduelle de stabilité des épaules. Les omoplates qui, normalement, sont fixes, peuvent ne plus avoir la force nécessaire pour permettre à la personne de lever les bras ou de tirer. Lors de mouvements, ces os (scapula) peuvent avoir tendance à se relever, un peu comme des ailes. Au nombre des symptômes précoces, on observe notamment l'incapacité de lancer un objet ou de lever les bras au-dessus de la tête.

On peut aussi constater un affaiblissement inégal des biceps, des triceps, des deltoïdes et des muscles des avant-bras, ce qui donne une impression visuelle de déséquilibre. Les muscles des hanches et les abdominaux peuvent aussi s'affaiblir,

ce qui entraîne une courbature exagérée de la région lombaire. Cependant, il convient de souligner que la faiblesse peut affecter l'ensemble du corps à mesure que progresse la maladie. L'implication des muscles du pied, de la cheville, des hanches et de l'abdomen est aussi courante. Ces pertes musculaires entraînent fréquemment une distorsion de la démarche, une incidence accrue des chutes et une augmentation du stress qui affecte le fonctionnement des muscles sains. Ceci peut de plus entraîner de la douleur, de l'inflammation et des problèmes de la colonne vertébrale. Il est important de maintenir une activité mesurée ou limitée pour préserver la force et l'amplitude articulaire des muscles sains. L'usage d'orthèses et la pratique d'exercices personnalisés de physiothérapie peuvent aussi aider à limiter et à soulager le stress que la maladie exerce sur les muscles sains. Les périodes d'inactivité musculaire peuvent rapidement réduire la capacité d'utiliser ces muscles par la suite. Il arrive parfois que l'atteinte soit assez grave pour nécessiter l'usage d'un fauteuil roulant. Les muscles des mains et des poignets peuvent aussi être touchés.

Certains autres symptômes sont plus rares, notamment les pertes auditives et les problèmes de vision, de déglutition et de respiration, particulièrement la rétention du dioxyde de carbone pendant le sommeil. La plupart des personnes qui ont la FSH ont une espérance de vie normale. Il n'existe pas de lien documenté entre la FSH et les difficultés d'apprentissage ou la déficience intellectuelle.

Les symptômes ci-haut mentionnés décrivent les formes classiques de la FSH. Cependant, comme le font remarquer les chercheurs : « les manifestations cliniques chez les patients qui présentent des fragments courts sur le chromosome 4q35 associé à la FSH ne se limitent pas à la forme classique de la maladie; elles constituent plutôt une variété de manifestations cliniques. » (Krasnianski M., Arch Neurol. 2003 Oct. 60(10) : 1421-5). Autrement dit, à l'instar de plusieurs autres maladies, les manifestations de la FSH peuvent parfois prendre des formes tout à fait uniques ou imprévues. La rapidité de progression de la maladie et l'étendue des pertes musculaires diffèrent considérablement, même chez les membres d'une même famille. Le degré de gravité de la maladie chez un parent ne permet pas de prédire dans quelle mesure un enfant sera atteint.

Quelle sont les causes de la dystrophie facio-scapulo-humérale?

La FSH est le résultat d'une délétion ou perte génétique. Souvent, d'autres types de maladies neuromusculaires sont causés par une mutation ou une perte génétique qui touche directement la

À quel âge la dystrophie facio-scapulo-humérale se manifeste-t-elle?

Les symptômes peuvent apparaître en tout temps, tant dans la petite enfance que chez les adultes d'âge mûr. Cependant, les premiers symptômes se manifestent généralement au début de l'adolescence. Dans peut-être 5 % des cas, un jeune enfant ou un nourrisson montrera des symptômes.

Comment peut-on diagnostiquer la dystrophie facio-scapulo-humérale?

Comme pour plusieurs autres formes de maladies neuromusculaires, le diagnostic est établi par un examen physique des réflexes et de la réponse sensorielle. Des tests de laboratoire, par exemple un électromyogramme (EMG) qui mesure l'activité électrique des cellules musculaires ou une biopsie musculaire, peuvent être utilisés pour confirmer le diagnostic. Le médecin peut choisir de vérifier le taux de Créatine Kinase (CK) dans le sang puisqu'un haut taux de cette substance pourrait révéler une atrophie progressive des muscles. Au nombre des autres tests utiles, mentionnons le test de vitesse de conduction nerveuse (VCN) qui mesure la vitesse de déplacement des signaux entre le cerveau et les muscles.

Il existe un test génétique précis pour la forme la plus courante de la maladie, la FSH de type 1A. Il n'existe pas pour l'instant de test semblable pour la FSH de type 1B, le gène impliqué n'ayant pas encore été localisé avec précision. Des tests aussi précis permettent de s'assurer qu'il s'agit bien de FSH et non d'une autre maladie telle que la polymyosite ou d'autres maladies du système nerveux. Il existe aussi un test prénatal pour diagnostiquer la FSH.

protéine ou l'enzyme dans un muscle ou un nerf. Mais dans la FSH, les mutations impliquées fonctionnent quelque peu différemment, la perte génétique survenant dans une partie du chromosome qui affecte la façon dont les autres gènes environnants sont contrôlés. Les scientifiques et les chercheurs ne s'entendent pas sur les gènes qui sont touchés par cette perte, mais quels qu'ils soient, cette perte provoque un changement dans la façon dont les protéines et les enzymes voisins sont fabriqués, ce qui, à terme, déclenchera l'apparition des symptômes de la FSH.

Le Dr Rabi Tawil de l'Université de Rochester (New York), écrivait en 2004 : « Malgré que la délétion causale sur le chromosome 4q35 ait été identifiée il y a plus de 10 ans, la pathophysiologie moléculaire de la FSH demeure obscure. Bien que clairement associées à la FSH, les répétitions perdues ne contiennent pas de gènes exprimés. Les délétions associées à la FSH doivent donc influencer l'expression d'un ou de plusieurs gènes situés à distance du site de la délétion. » (Tawil, Curr Neurol Neurosci Rep. 2004 Jan; 4(1): 51-4). À titre d'analogie, on peut dire que les gènes sont comme des routes et des autoroutes qui mènent aux protéines et aux enzymes. Dans plusieurs types de maladies neuromusculaires, la mutation du gène provoque des changements dans les routes qui rendent parfois difficile ou impossible l'atteinte d'une destination particulière. Dans la FSH, les routes demeurent parfaitement intactes, mais la signalisation et les indications pour se rendre à destination ont disparu. Sans ces indications, la cellule est incapable de fabriquer les protéines et les enzymes manquants.

Les chercheurs continuent d'examiner les liens possibles entre les connaissances actuelles sur la maladie et ces « panneaux de signalisation ». En 2004, des chercheurs tels que le Dr Tupler de l'école de médecine de l'Université du Massachusetts ont émis certaines hypothèses. Ces « panneaux de signalisation », des séquences répétées d'un fragment d'AND dans la région du chromosome 4 appelée « D4Z4 », font l'objet d'examen attentifs quant à leur rôle dans la FSH. Le Dr Tupler écrit : « On a récemment constaté que les gènes 4q35 situés en amont de D4Z4 se comportent comme un silencieux qui fournit un site de liaison pour un complexe de répression de la transcription. Ces résultats suggèrent un modèle où la délétion de D4Z4 entraîne la dérégulation transcriptionnelle inappropriée des gènes 4q35, ce qui provoque la maladie. » (Tupler R, Cell Mol Life Sci. 2004 Mar; 61(5): 557-66). Autrement dit, un gène mutant de FSH possède un moins grand nombre de copies de D4Z4 et moins de D4Z4 signifie que les cellules musculaires ont moins de contrôle sur la production des enzymes. L'organisme

Peut-on guérir la FSH? Peut-on la traiter?

Il n'existe toujours pas de traitements permettant de freiner ou de renverser la faiblesse musculaire et les autres symptômes liés à cette maladie. Il existe cependant des traitements et des appareils qui peuvent aider à soulager la douleur et l'inconfort qui lui sont associés, notamment :

- des médicaments tels que l'albutérol, le clenbutérol et l'oxandrolone, dont on étudie les effets sur le renforcement des muscles. Ce type de traitement est important dans les premières phases de la maladie. En effet, les chercheurs ont noté que « quel que soit le type de dystrophie musculaire, l'administration de clenbutérol peut être bénéfique aux premiers stades de la maladie. » (Oya Y, Rinsho Shinkeigaku. 2001 Oct; 41(10): 698-700). D'autres études appellent à une certaine réserve à ce sujet, indiquant que « l'albutérol n'a pas amélioré globalement ni la force, ni le fonctionnement des patients atteints de FSH, [mais] a cependant augmenté la masse musculaire et amélioré quelque peu la force. » (Kissel JT, Neurology. 2001 Oct 23; 57(8): 1434-40);
- des anti-inflammatoires, qui peuvent être prescrits pour réduire l'inflammation associée à cette maladie;
- des interventions chirurgicales pour stabiliser les omoplates. Ces chirurgies peuvent « avoir des résultats bénéfiques significatifs, bien que ceux-ci doivent être évalués en soulevant aussi les risques liés à l'immobilisation post-opératoire, le besoin de physiothérapie et les complications potentielles. » (Mummery CJ, Cochrane Database Syst Rev. 2003; (3): CD003278);
- les orthèses, corsets orthopédiques et soutiens-gorges adaptés pour aider à compenser la faiblesse musculaire;
- l'exercice modéré, particulièrement la natation, sous supervision d'un physiothérapeute.

produit un surplus d'enzymes qui, à leur tour, déclenchent les symptômes de la FSH.

La FSH est-elle contagieuse?

Non. Aucune maladie génétique n'est contagieuse.

Quelles recherches sont effectuées sur la FSH?

La compréhension complète du gène impliqué dans la FSH et de son fonctionnement au cœur de la cellule constitue l'une des clés pour la mise au point d'un traitement. Présentement, les chercheurs tentent de parfaire leur compréhension en étudiant le rôle du gène dans la cellule, les produits qu'il aide à contrôler et la façon dont il peut être manipulé pour renverser les effets négatifs de la FSH. Ce type de compréhension pourra mener à l'établissement de stratégies futures pour aider les personnes qui vivent avec la FSH et d'autres maladies génétiques. Pour plus de renseignements sur les plus récentes recherches sur la FSH, nous vous invitons à communiquer avec Dystrophie musculaire Canada.

Où puis-je me renseigner?

Étant donné la nature variable de la maladie, sa progression lente et ses périodes sporadiques de déclin accéléré, il est souvent difficile de trouver de l'information et des soins médicaux au moment voulu. Aussi, il est recommandé aux personnes et aux familles touchées par la FSH de se joindre à un groupe de soutien par les pairs ou à un groupe-ressource. Ceci permettra d'avoir accès à une foule de renseignements et de ressources d'aide avant d'en avoir effectivement besoin afin de mieux « gérer » la maladie. Dystrophie musculaire Canada fournit des renseignements utiles, dont un réseau de personnes qui partagent ces mêmes préoccupations. On trouvera plus de détails à ce sujet sur le site Internet de Dystrophie musculaire Canada au www.muscle.ca.

Comment puis-je aider?

Dystrophie musculaire Canada organise des campagnes de financement à longueur d'année pour soutenir ses divers programmes. Vos dons aideront DMC à fournir les fonds nécessaires au soutien des personnes vivant avec une maladie neuromusculaire et à financer la recherche médicale et les efforts de sensibilisation indispensables à la lutte contre les maladies neuromusculaires. Vos dons sont précieux et vous pouvez les envoyer à notre bureau national ou au bureau de Dystrophie musculaire Canada indiqué ci-dessous.

Tous les feuillets d'information de DMC sont disponibles sur notre site Internet : www.muscle.ca

This information sheet is also available in English

© Dystrophie musculaire Canada 10/07