

Qu'est-ce que les dystrophies musculaires congénitales?

La myosite est une inflammation des muscles. La polymyosite, la myosite à inclusions et la dermatomyosite sont des maladies caractérisées par l'inflammation des muscles squelettiques (muscles des mouvements volontaires). Elles entraînent la faiblesse musculaire et, dans certains cas, une incapacité grave. Dans la polymyosite, l'inflammation touche plusieurs muscles, d'où son nom. La myosite à inclusions se caractérise par des inclusions anormales dans les muscles, c'est-à-dire des accumulations de protéines repliées. Dans la dermatomyosite, l'inflammation musculaire s'accompagne d'éruptions cutanées, d'où le préfixe «dermato». Ces trois maladies sont considérées rares. On les appelle aussi myopathies inflammatoires.

Quels sont les symptômes de ces maladies?

Le premier symptôme est la faiblesse musculaire, qui est généralement progressive et peut entraîner une invalidité

grave. Généralement, elle se manifeste d'abord dans les gros muscles qui entourent les hanches et la ceinture thoracique. La personne atteinte peut éprouver de la difficulté à marcher, à se lever d'un siège ou de son lit. Elle peut avoir du mal à se retourner quand elle est en position couchée, à monter les escaliers et à lever les bras. Dans certains cas, à mesure que la maladie progresse, la démarche peut devenir gauche et s'accompagner d'une prédisposition aux chutes. La fatigue excessive peut survenir, surtout après être resté debout ou avoir marché pendant une longue période.

Dans chacune de ces maladies, les symptômes peuvent varier grandement d'une personne à l'autre quant à leur gravité, leur rythme de progression et les complications. De plus, ces trois maladies se démarquent nettement les unes des autres par leur réaction au traitement.

Quelle est la cause des myosites?

À l'origine, ces maladies étaient classées ensemble, l'inflammation musculaire étant commune à toutes les trois. Bien que leur cause demeure inconnue, chacune constitue une maladie clinique distincte. La polymyosite et la myosite à inclusions montrent certaines similitudes en termes de caractéristiques pathologiques. La dermatomyosite semble être un type de maladie entièrement différent.

Selon l'une des théories qui ont cours, ces maladies auraient une composante auto-immune. Dans le cas de maladies auto-immunes, les mécanismes immunologiques qui, normalement, protègent contre les infections et les corps étrangers, se dérèglent et attaquent les propres tissus de l'organisme. Les chercheurs examinent les raisons de ce comportement anormal du système immunitaire chez certaines personnes.

Ces maladies ne sont pas considérées comme des maladies génétiques dans le sens conventionnel du terme. Elles apparaissent généralement spontanément et il est peu fréquent de trouver des antécédents familiaux. Il existe toutefois un facteur héréditaire qui se traduit par la présence d'un groupe de gènes associés à une prédisposition au développement de maladies auto-immunes. D'autres types de maladies auto-immunes peuvent être courants dans les familles où on retrouve des cas de myosite.

Comment le diagnostic est-il établi?

Plusieurs tests standards sont utilisés pour diagnostiquer les maladies neuromusculaires, notamment un test sanguin qui mesure le niveau de créatine kinase, un test de conduction électrique des muscles appelé électromyographie et la biopsie musculaire. En général, le test le plus utile du point de vue diagnostique est la biopsie musculaire, malgré qu'il s'agisse du test le plus invasif. La dermatomyosite se reconnaît généralement assez facilement par l'éruption cutanée caractéristique qu'elle provoque.

La polymyosite peut être difficile à distinguer de la dystrophie musculaire à déclenchement tardif. Le test le plus utile dans ce cas est la biopsie musculaire. Une biopsie montrant une dégénérescence et une régénération étendues des fibres musculaires, une inflammation généralisée et l'absence de fibres musculaires hypertrophiques viendrait étayer fortement un diagnostic de myopathie inflammatoire. La présence de l'une des maladies auto-immunes des tissus connectifs aidera aussi à différencier la polymyosite de la dystrophie musculaire. Dans le diagnostic de tous les cas aigus de maladies évolutives, il est important d'exclure les infections musculaires de nature virale, bactérienne et parasitaire qui peuvent toutes ressembler à la polymyosite.

Il peut être difficile de différencier la polymyosite de la myosite à inclusions. Dans certains cas, la personne atteinte recevra un diagnostic de polymyosite et sera traitée en conséquence. Si elle ne réagit pas au traitement, d'autres examens pourraient conduire à l'établissement d'un diagnostic de myosite à inclusions.

Complément d'information sur la polymyosite

La polymyosite se rencontre plus fréquemment chez les femmes que chez les hommes et se déclare généralement dans la vingtaine. Elle se caractérise par la survenue rapide et généralisée d'inflammation et de faiblesse musculaires. Ses symptômes sont très diversifiés et quelque peu difficiles à définir.

La polymyosite peut être associée à d'autres maladies des tissus connectifs, à des maladies vasculaires ou à des maladies auto-immunes telles que le lupus. Elle peut aussi être associée à des maladies infectieuses telles que le VIH-sida ou encore à la maladie de Lyme ou à la toxoplasmose.

Bien que la polymyosite ait tendance à progresser, des traitements efficaces sont disponibles. Ceux-ci comprennent des médicaments, la physiothérapie, l'exercice, les thérapies qui utilisent la chaleur (y compris les micro-ondes et les ultrasons), les orthèses et autres aides techniques. La polymyosite est généralement traitée par l'administration d'un corticostéroïde tel que la prednisonne. Des immunosuppresseurs tels que l'azathioprine ou le méthotrexate peuvent être utilisés chez les personnes qui tolèrent mal la prednisonne. Un autre type de thérapie efficace consiste à faire des infusions intraveineuses périodiques d'anticorps (immunoglobuline) provenant de donneurs. La réaction au traitement est variable.

Quels sont les traitements disponibles?

Comme toutes les dystrophies musculaires, la DMB est incurable. Toutefois, il existe de nombreux traitements pour aider à soulager les symptômes. Ceux-ci consistent généralement en mesures de soutien telles que la physiothérapie, l'utilisation d'appareils orthopédiques ou d'aides techniques, l'ergothérapie, l'orthophonie et, dans certains cas, la chirurgie.

- La physiothérapie est utile pour apprendre des techniques qui aident à retarder la perte de fonction et à conserver l'énergie.
- Les appareils tels que les attelles genouillères, jambières ou dorsales aident à préserver la souplesse des muscles.

- Chez certaines personnes, la chirurgie pour rait aider à soulager des problèmes avancés de tendons.
- L'ergothérapie permet d'enseigner aux personnes atteintes comment utiliser des fauteuils roulants et d'autres aides techniques et de les former à de nouvelles façons d'accomplir leurs tâches quotidiennes.
- Bien que les corticostéroïdes tels que le deflazacort et la prednisone se soient avérés capables de ralentir la progression de la dystrophie musculaire de Duchenne, d'autres recherches sont nécessaires pour prouver leur efficacité dans le cas de la DMB.

La recherche se poursuit dans le domaine des thérapies géniques, de l'utilisation des cellules souches, de la thérapie par myoblastes et des traitements pharmacologiques.

Information complémentaire sur la dermatomyosite

Dans les cas de dermatomyosite, on retrouve, en plus de la faiblesse musculaire, une éruption cutanée rougeâtre caractéristique qui touche généralement la figure (les joues et les paupières), les coudes, les mains, les genoux et le haut du thorax. Dans les cas graves, toute la peau peut prendre une coloration rougeâtre.

La dermatomyosite débute rapidement, généralement en quelques semaines ou quelques mois. Elle peut survenir à tout âge et chez les personnes des deux sexes. L'évolution de la maladie est souvent grave et son progrès rapide. Le cœur et les poumons seront parfois atteints. La dermatomyosite s'accompagne d'une dégénérescence des vaisseaux sanguins (vascularite) et de la formation de dépôts de calcium (calcinose) sous la peau ou dans les muscles. Ces dépôts peuvent être douloureux et entraîner des infections et peuvent devoir être enlevés par chirurgie. Certains cas de dermatomyosite s'accompagnent d'autres maladies auto-immunes telles que le lupus, la sclérodémie ou la vascularite.

Les traitements disponibles sont nombreux.

Mentionnons les médicaments, la physiothérapie, l'exercice, les thérapies qui utilisent la chaleur, les orthèses et autres aides techniques. La dermatomyosite est généralement traitée par l'administration d'un corticostéroïde tel que la prednisone. Des immunosuppresseurs tels que l'azathioprine et le methotrexate peuvent être utilisés chez les personnes qui tolèrent mal la prednisone. Un autre type de thérapie efficace consiste à faire des infusions intraveineuses périodiques d'anticorps (immunoglobuline) provenant de donateurs.

Dans la plupart des cas, on constate une réaction positive, à des degrés divers, bien que la maladie ait tendance à être plus envahissante que la polymyosite et qu'elle exige généralement un traitement continu.

Complément d'information sur la myosite à inclusions

La myosite à inclusions touche les hommes plus que les femmes et se déclare généralement dans la cinquantaine. Cette maladie montre la même atteinte générale du système immunitaire que la polymyosite, mais s'y ajoute toutefois une détérioration progressive des muscles caractérisée par l'accumulation de protéines anormales, absente dans la polymyosite. Généralement, la myosite à inclusions n'est pas associée à d'autres maladies. Il s'agit d'une maladie évolutive, comme l'illustre l'affaiblissement progressif des grands muscles squelettiques des bras et des jambes. Dans la moitié des cas environ, la personne atteinte la faiblesse touchera la déglutition. Toutefois, il n'y a généralement pas d'atteinte cardiaque ni pulmonaire. Le degré d'incapacité varie. Certains conserveront la capacité de marcher, bien qu'ils devront utiliser une canne pour les longues distances. D'autres seront plus gravement touchés et devront utiliser un fauteuil roulant. Malheureusement, les immunosuppresseurs ne sont pas efficaces pour la myosite à inclusions et il n'existe pour l'instant aucun traitement avéré.

Qu'en est-il de la recherche?

Les recherches se poursuivent, mais les mécanismes précis impliqués dans la fonction musculaire normale sont encore mal compris. La recherche sur les

myosites se concentre sur l'origine et les causes, la compréhension de leur évolution et l'amélioration des traitements et méthodes diagnostiques. Beaucoup de recherches se penchent plus particulièrement sur les stades de progression de ces maladies pour tenter de dégager des possibilités de traitement.

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.