

Myotonie

Crampes Fasciculations

Rigidité Musculaire

Pr. Nazha Birouk

**ATELIER EURO-MÉDITERRANÉE
DES PATHOLOGIES NEUROMUSCULAIRES**

19-20 juin 2025



Service de
Neurophysiologie
Clinique
HSR
CHU Ibn Sina

3 situations cliniques différentes

1^{ère} situation

C. Nihal

- 20 ans
- Parents consanguins, 1 sœur plus jeune tableau similaire
- A partir de l'âge de 3 ans: Fatigabilité musculaire avec difficultés à courir et monter les escaliers

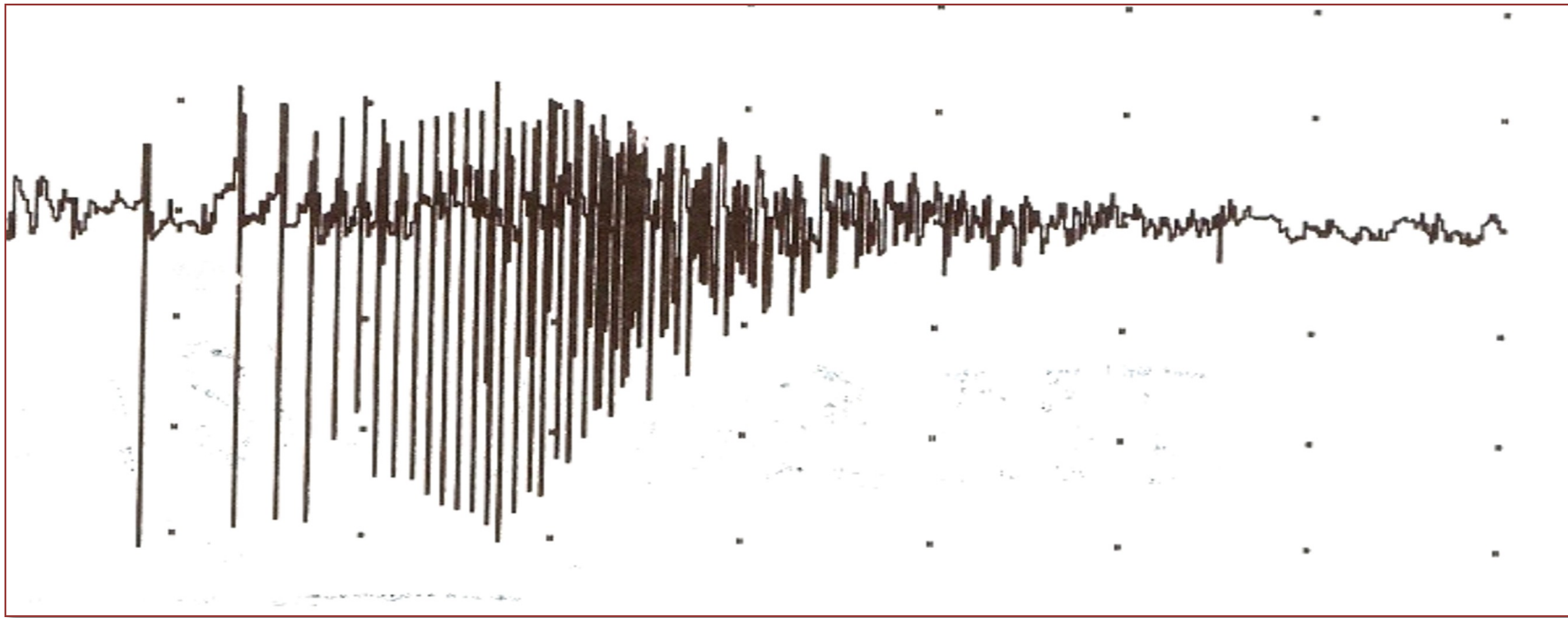


Nihal

- Difficultés à marcher principalement après 1 repos avec raideur des muscles des MI régressive après 20 à 30 sec de marche
- Fatigabilité des MS
- Hypertrophie des muscles 4 membres

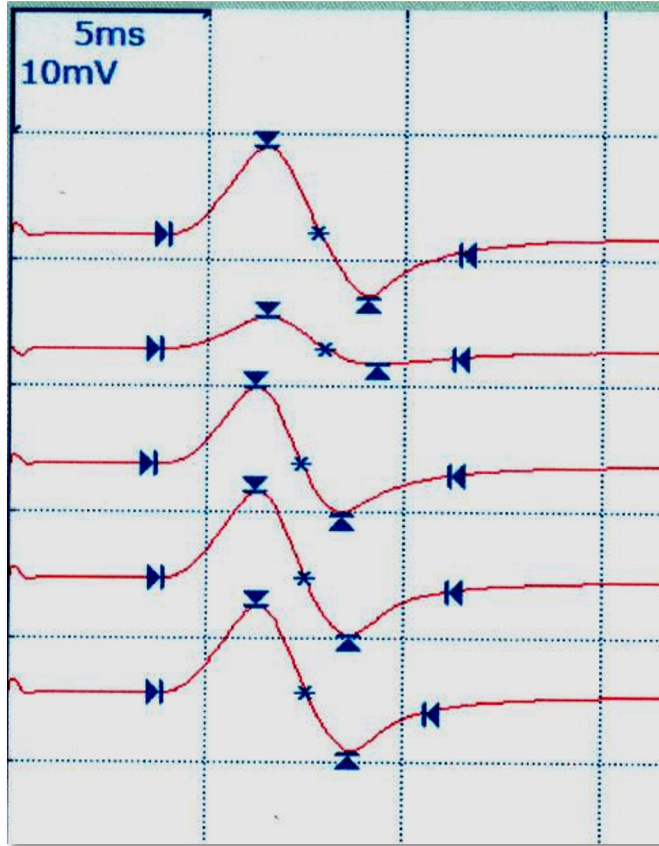


Décharge myotonique

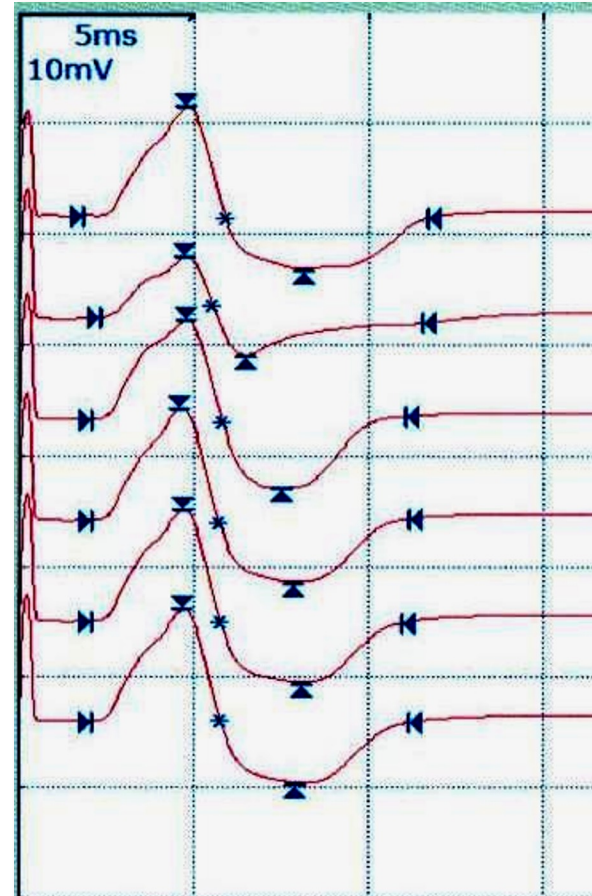


Augmentation de fréquence de décharge
Diminution de l'amplitude

Short exercise test



Left Ulnar / ADM



Right Median / APB

At rest

After 10 sec max
contraction

10 sec

20 sec

30 sec

40 sec

Decrement of CMAP amplitude after 10 sec of maximal muscle contraction

Chloride channelopathy

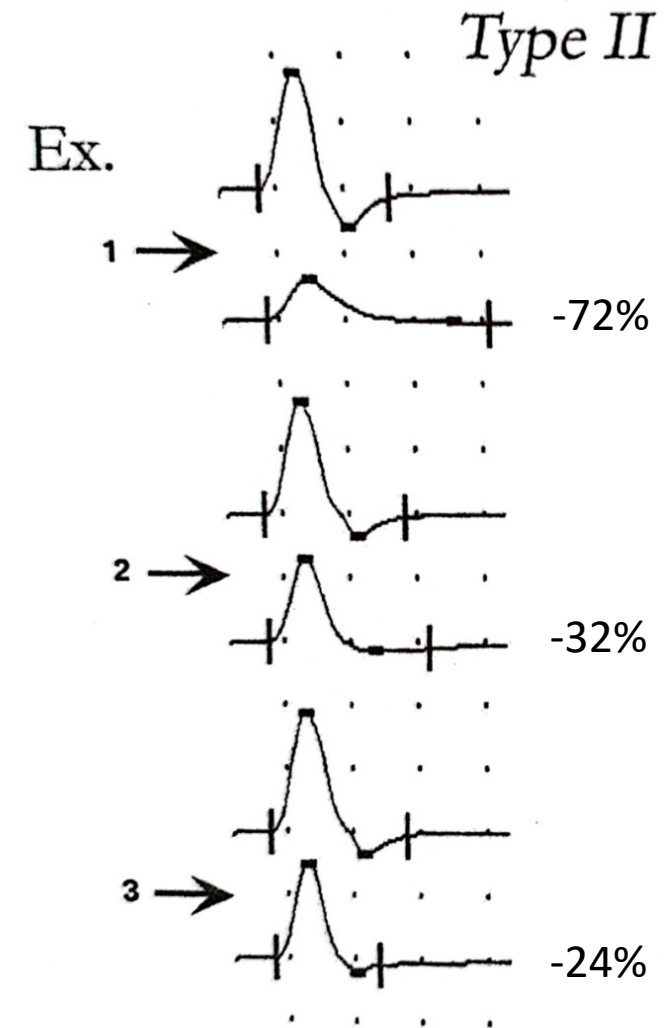
C. Nihall - Diagnostic

- Myotonie congénitale
- Présentation Clinique typique:
 - Raideur musculaire maximale à l'initiation du mouvement après repos
 - Améliorée par l'effort
 - Aggravation possible par le froid
 - Fatigabilité musculaire possible améliorée par l'exercice
- Pattern ENMG typique de canalopathie chlore
- Diagnostic génétique : mutation confirmée du gène CLCN1
- Traitement symptomatique:
 - Réduire la sensation de raideur musculaire (bloqueurs de canaux Na⁺) : Acetazolamide, Carbamazepine, Diphenylhydantoine
 - Conseiller aux malades de bouger leurs muscles après repos avant de se lever
 - Exercices musculaires réguliers

Myotonie et canalopathies musculaires

Myotonie du **Canal Chlore** (CLCN1): Myotonie congénitale

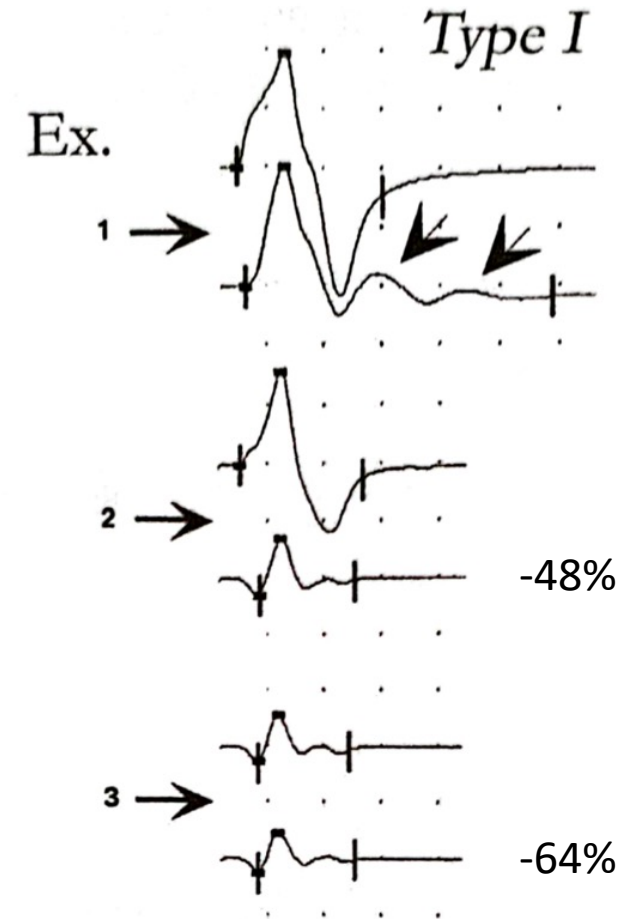
- AR (mutation homozygote): MC de Becker
- AD (mutation hétérozygote): MC de Thomsen
- Myotonie diffuse : Muscles proximaux et distaux, muscles crâniens
- Marquée à l'initiation du mouvement après 1 repos
- S'atténue à la répétition de l'effort : phénomène de dérouillage ou d'échauffement
- Test d'effort bref : atténuation du décrément post exercice à la répétition des efforts



Test effort bref – E. Fournier

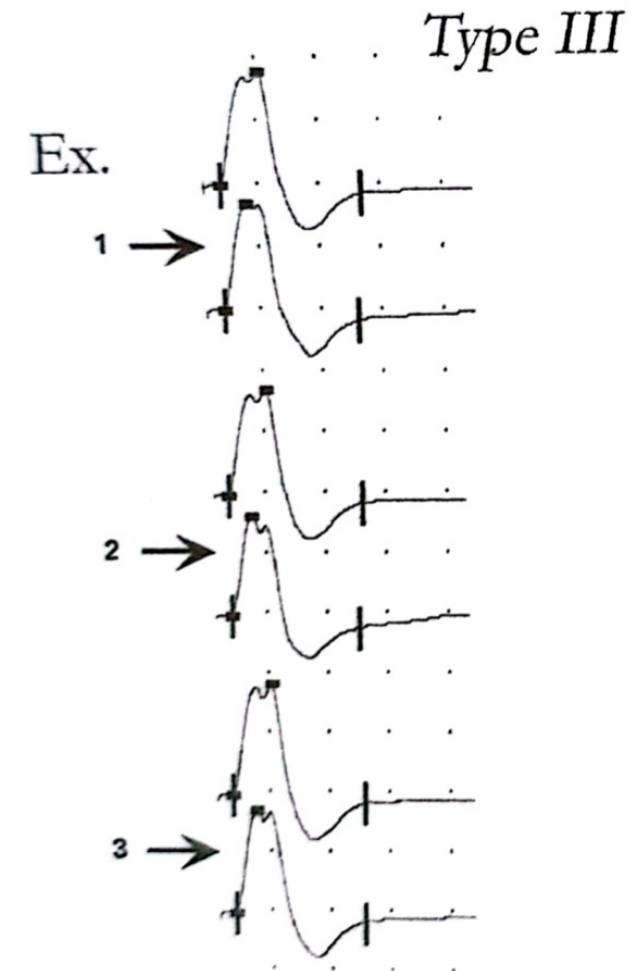
Myotonie et canalopathies musculaires

- Myotonies du **canal sodium** (SCN4A):
- Paramyotonie congénitale (Eulenberg): défaut d'inactivation rapide du canal
- Prédomine à la face
- S'accentue à la répétition des mouvements : Myotonie paradoxale
- Déclenchée ou aggravée par le froid: Exp:
 - Signe de l'ice cream = paralysie de la langue en mangeant de la glace
 - Paralysie des mains dans l'eau froide



Myotonie et canalopathies musculaires

- Myotonies du canal sodium (SCN 4A) : mutations distinctes (Exp G1306A)
- Pas de modification majeure de l'inactivation rapide du canal Na
- Myotonie permanente non aggravée par l'effort
- Salves myotoniques à l'EMG
- Pas de décrétement au test d'effort bref



Test effort bref – E. Fournier

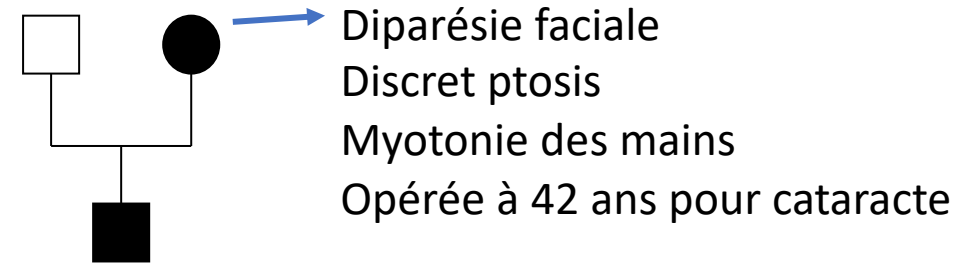
Taha, 16 ans

- Grossesse et accouchement normaux
- Marche à 18 mois, DPM normal
- Scolarité normale (Lycée)
- Consulte pour troubles de la marche depuis l'âge de 15 ans (accompagné par ses parents)
- Aucune autre plainte motrice
- Anomalies faciales notées dès le prime abord:

- Diparésie, ptosis, hypotonie, bouche en « chapeau de Napoléon »
- Dysarthrie à partir de l'âge de 12 ans (voie nasonnée)
- Equinisme bilatéral avec pieds creux, déficit modéré des releveurs
- Myotonie des mains



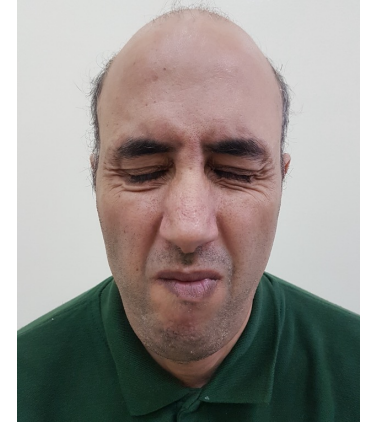
Examen des parents



- Bilan cardiaque: ETT, Holter ECG : normal
- Gly / HbA1c, TSH : normales
- Examen ophtalmologique: normal
- Gène DMPK : expansion CTG confirmée

Dystrophie Myotonique de Steinert (DM1)

- Hérité AD - Expansion triplet CTG / Gène DMPK
- L'atteinte clinique (faiblesse et atrophie) et EMG myogène prédominant sur
 - Face et muscles SCM
 - Avant bras : muscles extenseurs
 - Muscles Jambiers antérieurs
- La myotonie clinique et électrique prédomine en distal: mains, avant-bras et JA
- Maladie systémique (atteintes à dépister et traiter):
 - Cataracte > atteinte maculaire
 - **Troubles conduction cardiaque: risque de mort subite**
 - Sd restrictif respiratoire / SAOS
 - Diabète, Hypothyroïdie, Hypogonadisme
 - Atteinte du SNC: troubles cognitifs



Dystrophie myotonique proximale (PROMM) (DM2)

- Expansion CCTG / Gène ZNF9
- Atteinte des muscles proximaux
 - Faiblesse
 - Myalgies
- Salves myotoniques à chercher dans les muscles trapèze et extenseur commun des doigts
- Diagnostics erronés: myosite, fibromyalgie, Troubles neurologiques fonctionnels

2^{ème} situation

Said, 62 ans, Adressé pour un 2^{ème} avis, Dg-SLA

- ATCD: RAS
- Depuis 1 an, crampes des MI s'aggravant avec les étirements musculaires, intéressant plus récemment les mains et les bras
- Crampes très douloureuses gênant la marche avec raideur et fatigabilité
- **Trémulations prédominant aux mollets**

- **Fasciculations +++ et myokimies des MI** prédominant sur les muscles jumeaux, nombreuses crampes pendant l'examen
- Absence d'amyotrophie ou déficit musculaire, RT normaux, pas de déficit sensitif, ni atteinte des nerfs crâniens





FASCICULATIONS

- Activation involontaire et irrégulière d'une seule unité motrice, surtout visible à jour frisant (*Denny-Brown et Pennybacker, 1938*)
- Le plus souvent isolées et indolores

Denny-Brown D, Pennybacker JB. Fibrillation and fasciculation in voluntary muscle1. Brain 1938;61(3):311-2.



MYOKIMIES

- Vient du grec kyma (vague=onde) et mys (muscle)
- Frémissement continu et irrégulier du muscle (*Denny-Brown 1948*)
- Lorsqu'elles sont distales peuvent provoquer un déplacement articulaire (doigts, orteils)

Denny-Brown D, Foley J. Myokymia and the benign fasciculation of muscular cramps. Trans Assoc Am Physic 1948;61:88-96.

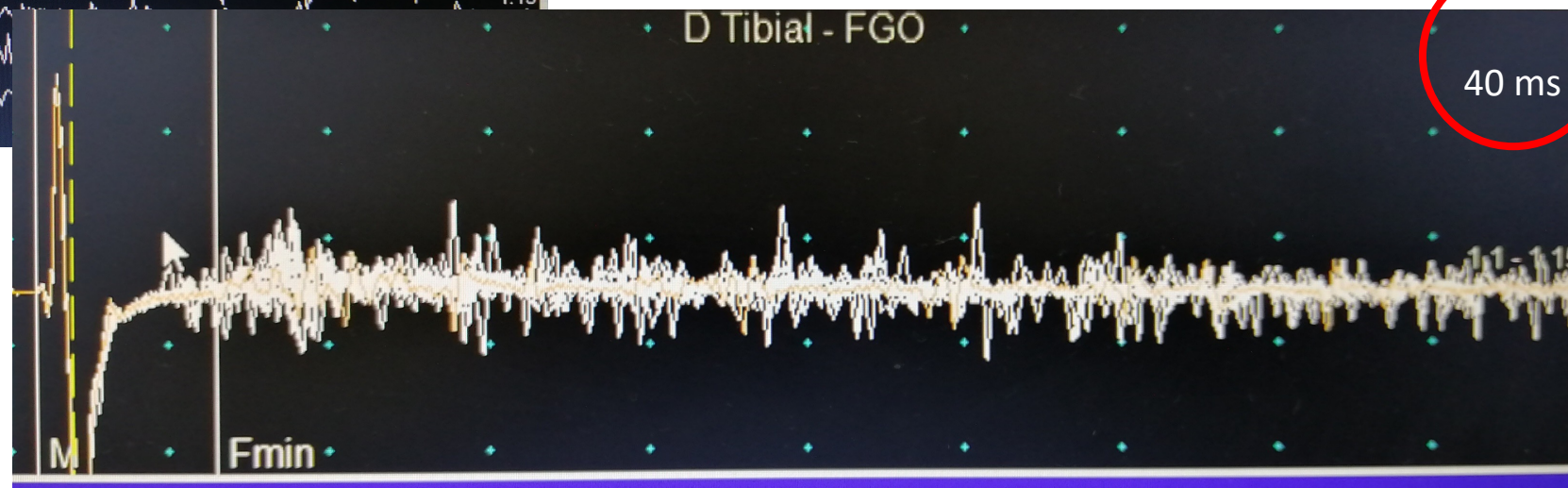
Nerf moteur	LDM	Amplitude	VCM	LOF
Médian droit	3,59	8,8	59	28,5
Médian gauche	4,38	11,3	51	28,9
Ulnaire droit	3,28	10,1	60	26,7
Péronier gauche	5,47	6,6	44	54,8
Tibial droit	6,93	11,3	55	52,3
Tibial gauche	6,77	9,1	47	55,8

Nerf sensitif	Latence	Amplitude	VCS
Médian gauche	3,39	24,5	44
Sural gauche	2,60	26,8	44
Sural droit	2,76	20,4	51

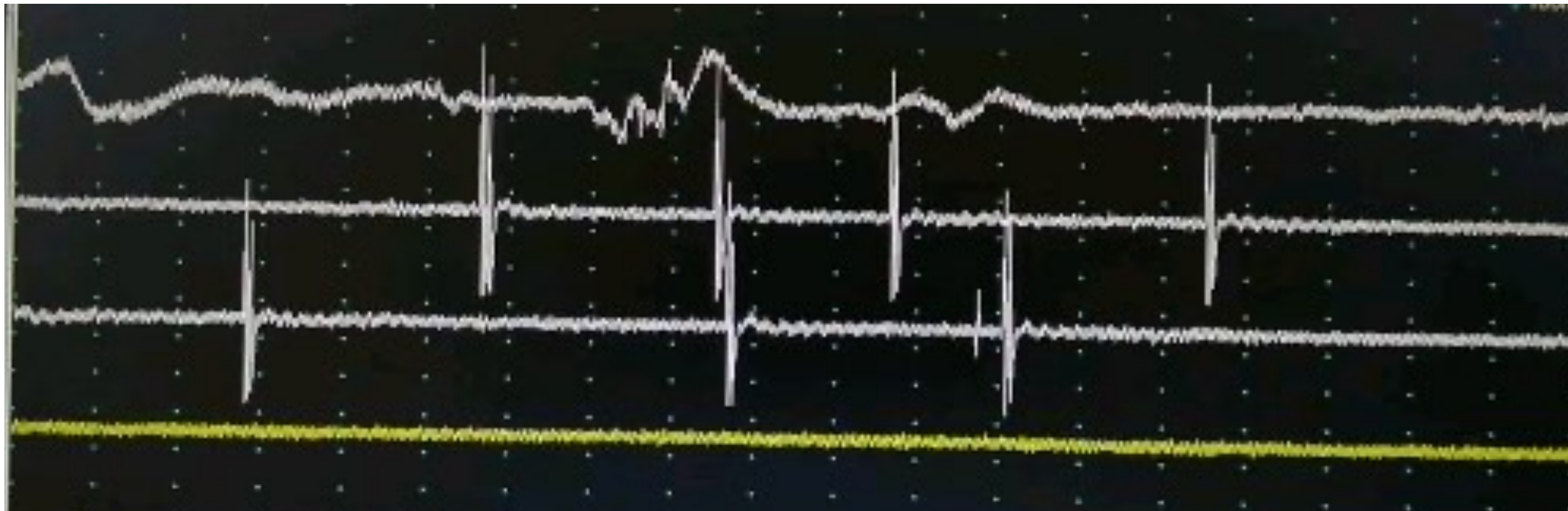
Décharges tardives post-ondes F



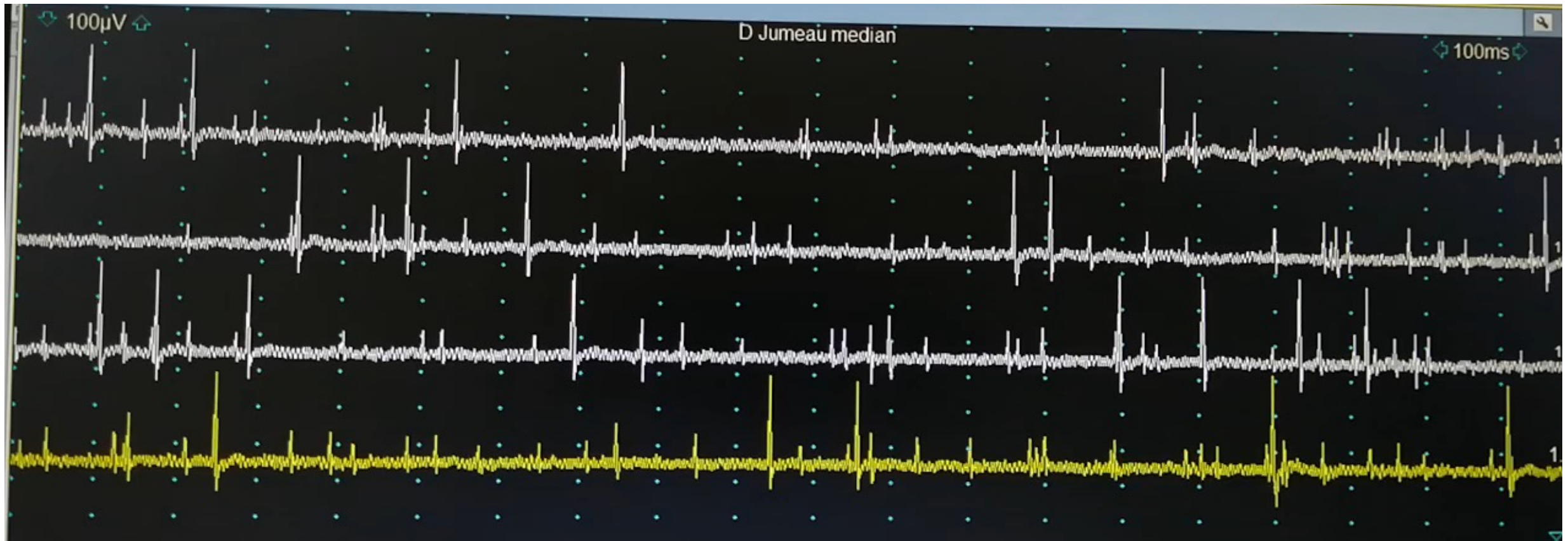
Nerf tibial droit et gauche



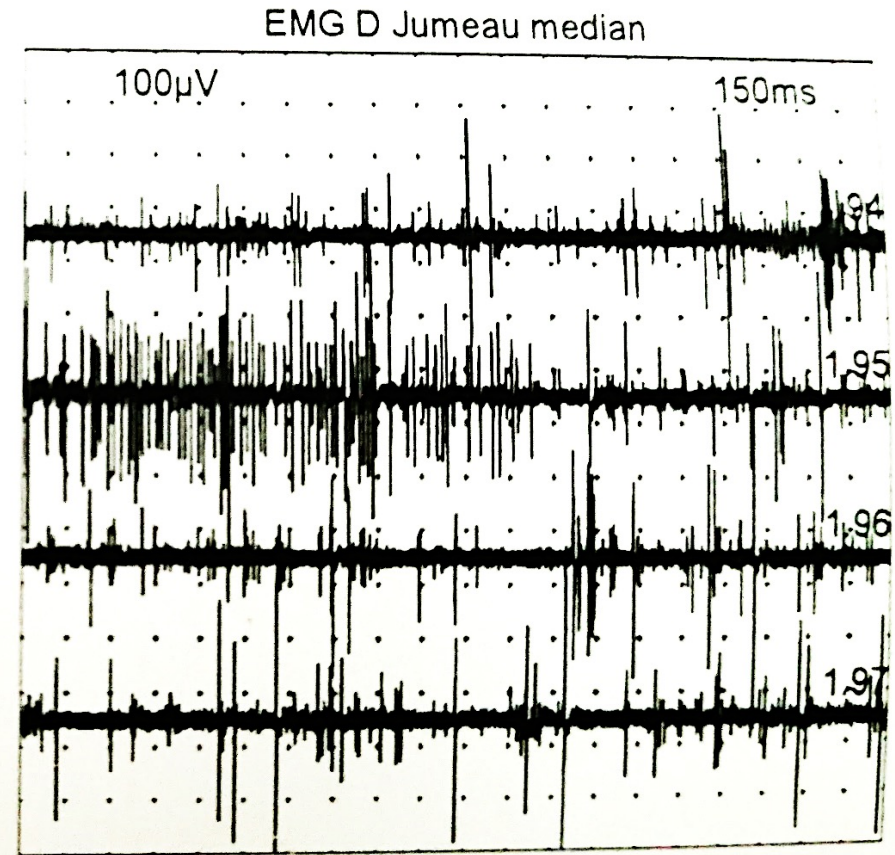
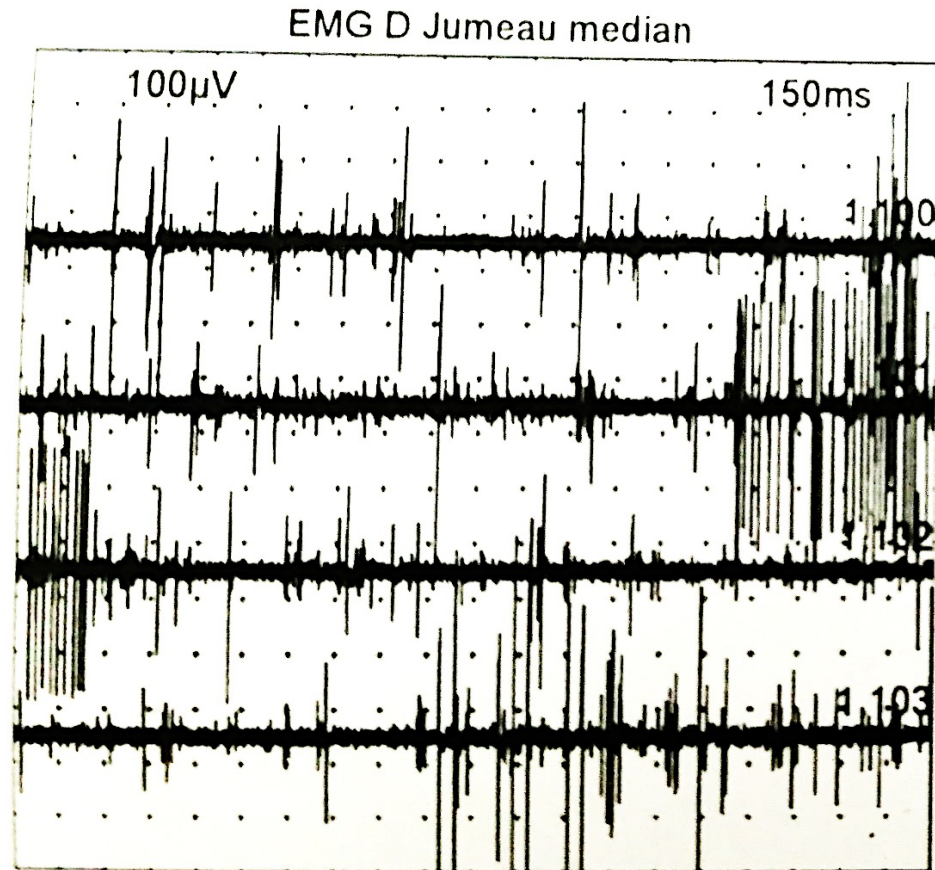
EMG: Fasciculations+++



Fasciculations + myokimies



Décharges neuromyotoniques



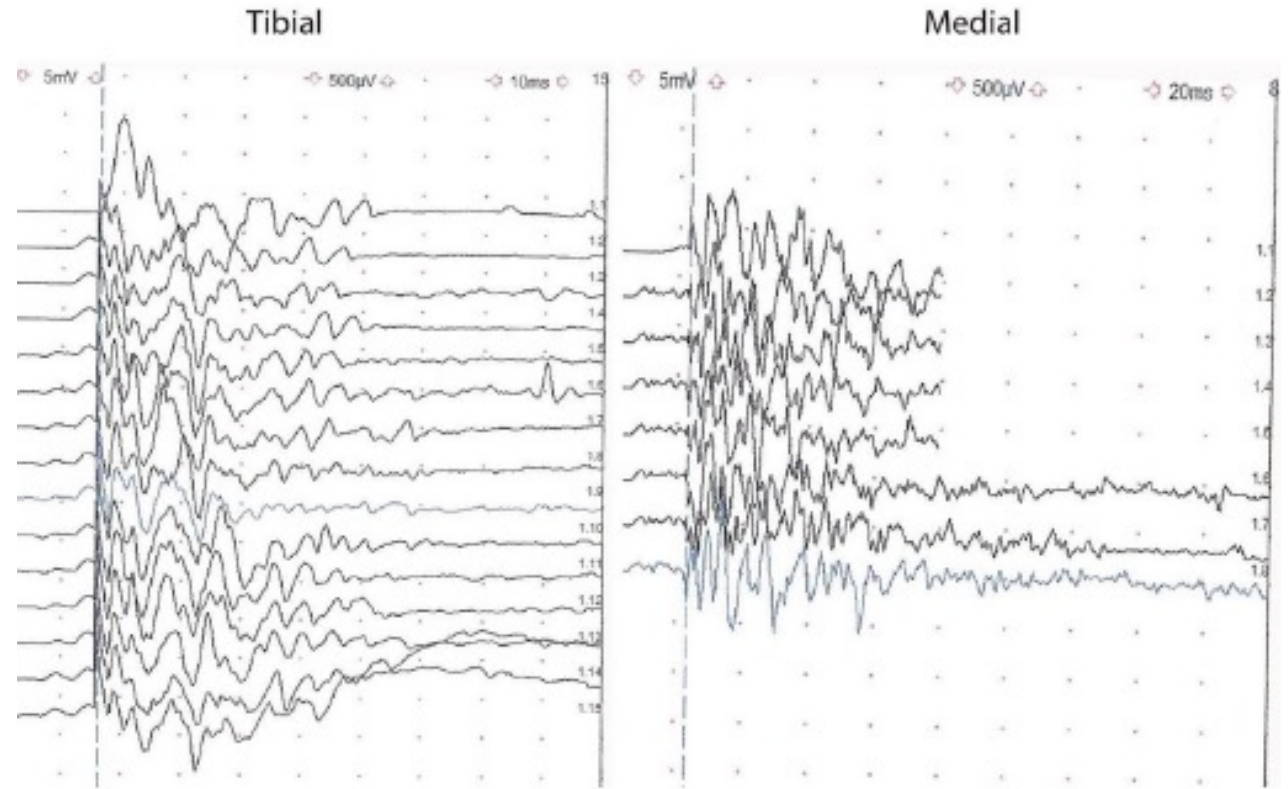
Said, Diagnostic

- Tracés de contractions normaux
- **Diagnostic: Syndrome crampes fasciculations avec des signes d'hyperexcitabilité du nerf périphérique**
 - Décharges post-ondes F
 - Fasciculations / myokimies
 - Neuromyotonie

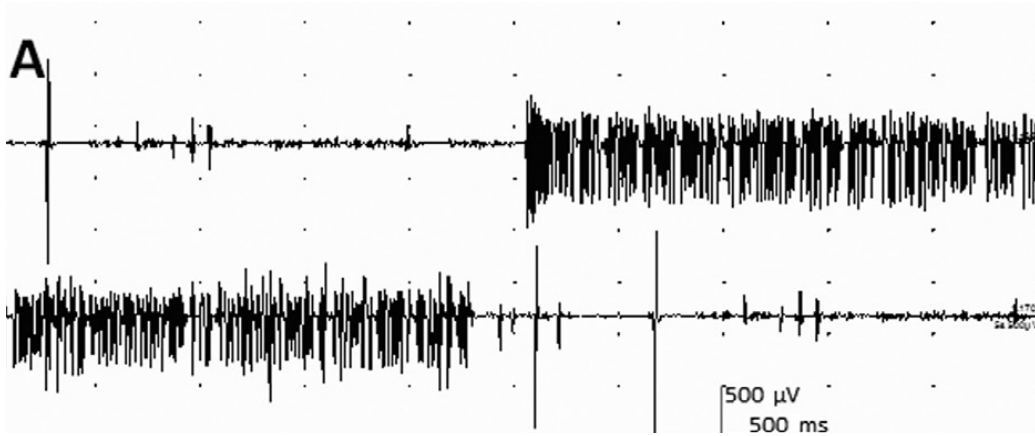
Décharges tardives post-ondes F

- Marqueur solide dans le syndrome d'hyperexcitabilité du nerf périphérique (HNP)
- Mieux capturées en augmentant le gain (200 μ V/div) et le balayage (20ms/div)
- En dehors des décharges neuromyotoniques, sensibilité et spécificité plus élevées que les données électromyographiques dans le diagnostic et le monitoring du syndrome de l'HNP.

J. Niu, Clinical Neurophysiology 2017
A. Nair J Peripher Nerv Syst 2019

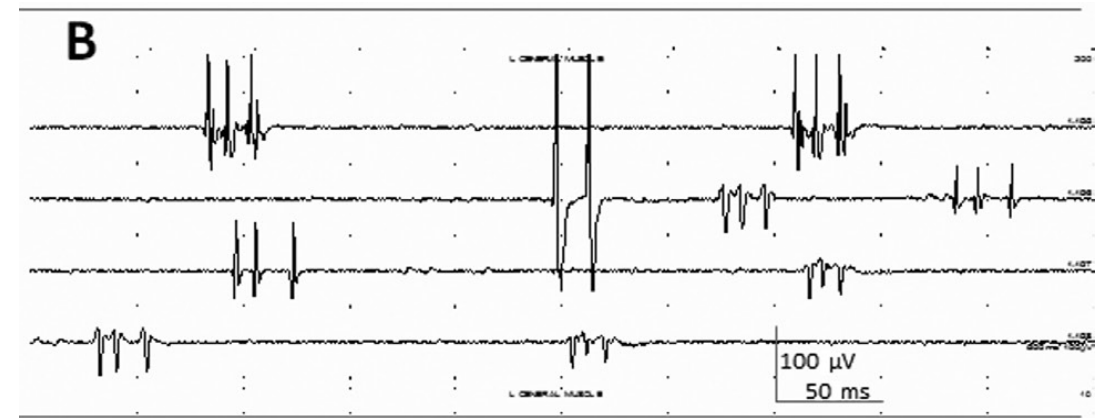


E. Isaacoff, Neuromuscular Journal 2021



Décharges neuromyotoniques

- **Trains longs et peu fréquents de PUM (150-300 Hz)**, semirhythmiques à des intervalles variables
- **Début et fin brusques**
- Fréquence max : limitée par la **période réfractaire absolue de la membrane axonale** (3 ms)
- La chute d'amplitude au début de décharge est typique
- Fasciculations qui précèdent et suivent la décharge
- Origine: segment terminal des fibres nerveuses

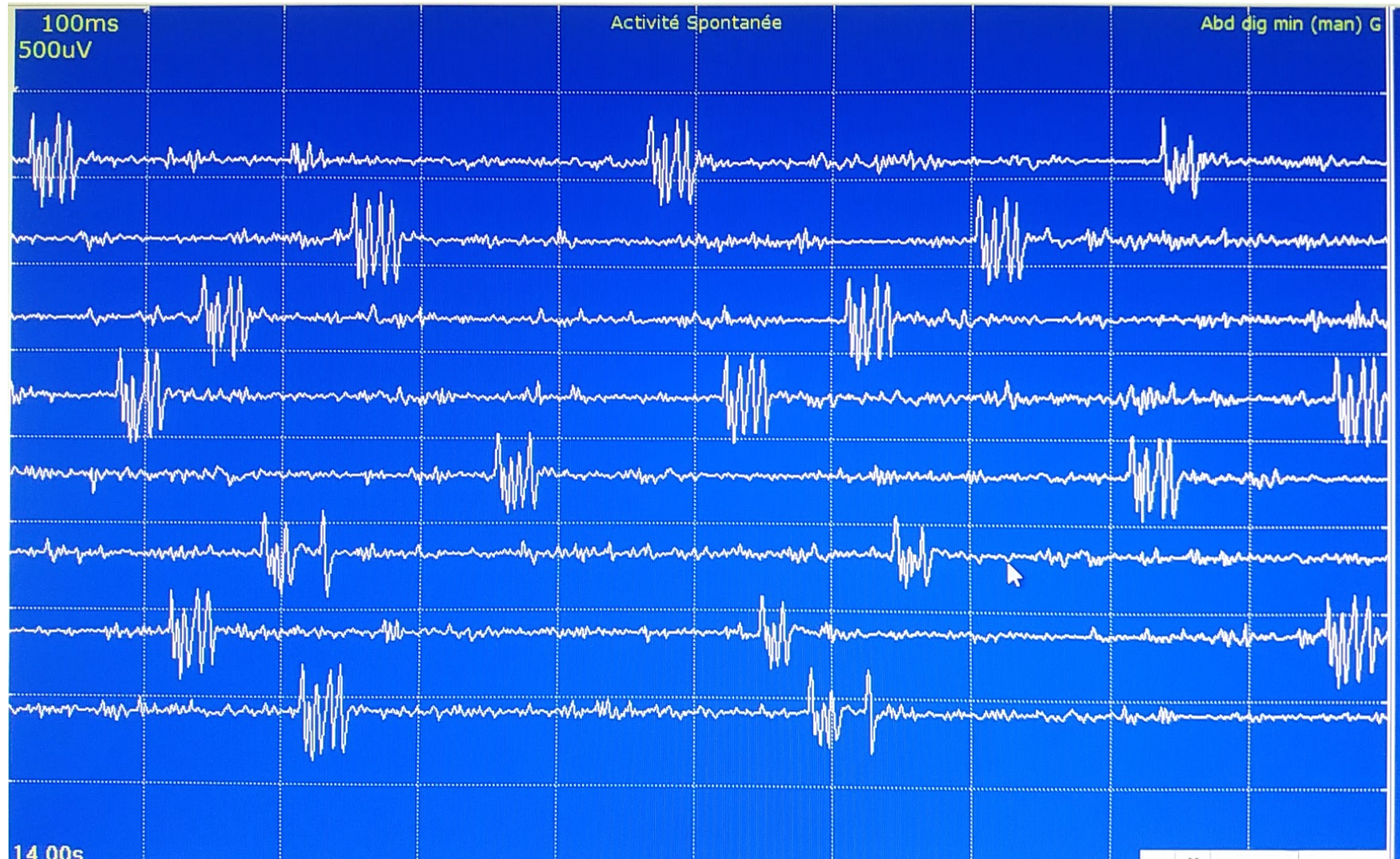


Myokimies: doublets et triplets

- Moins de potentiels: **Doublets, triplets ou multiplets (2 à 10HZ)**
- **Fréquence Intraburst: (2 à 62 Hz)**
- Morphologie multiple: décharges concomitantes de plusieurs unités motrices.
- Origine: proximale

Myokimies

Electrodes
de surface



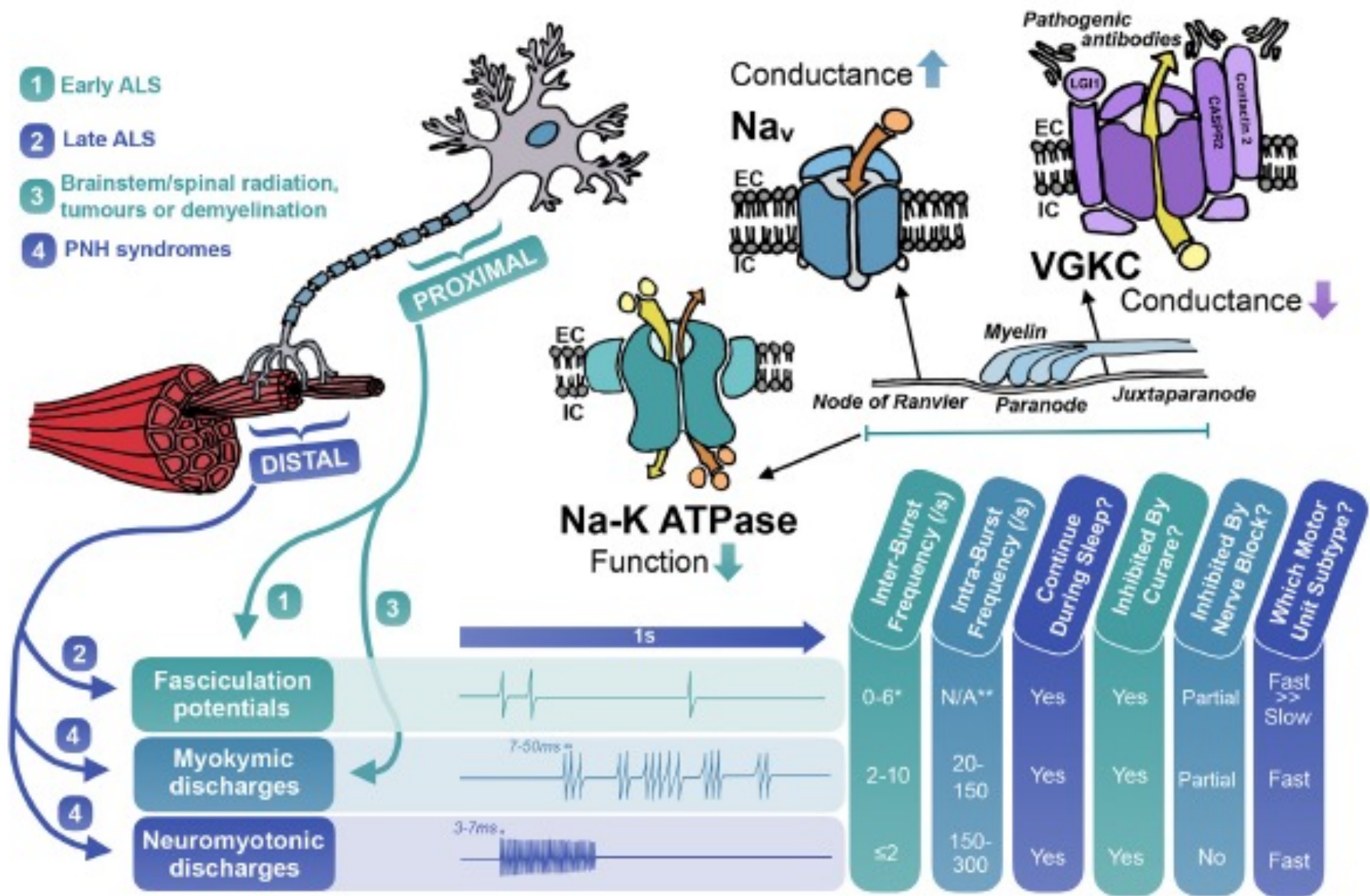
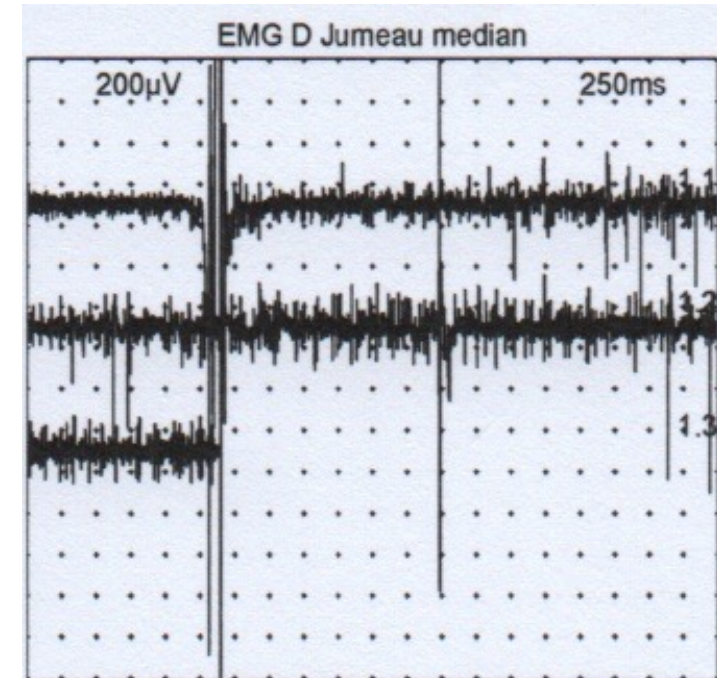
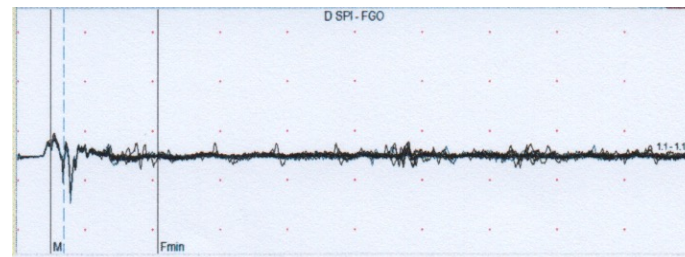
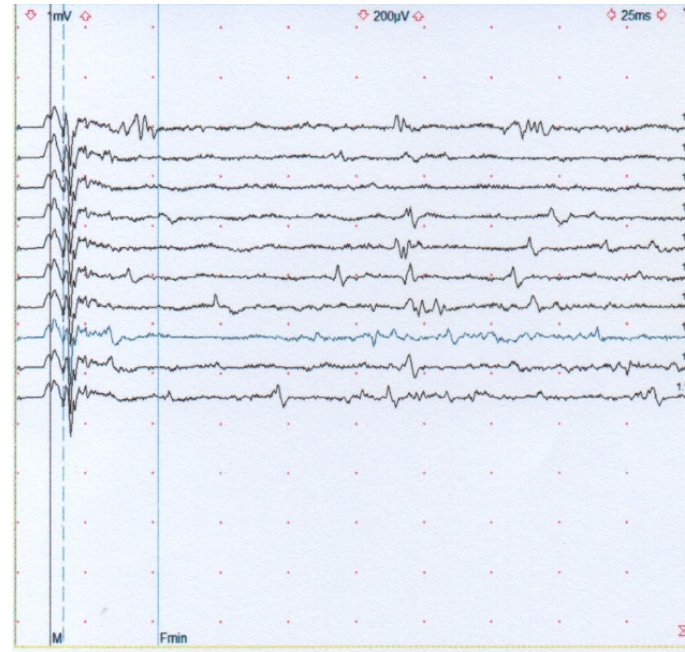
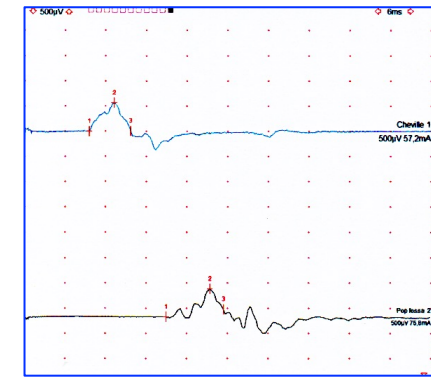
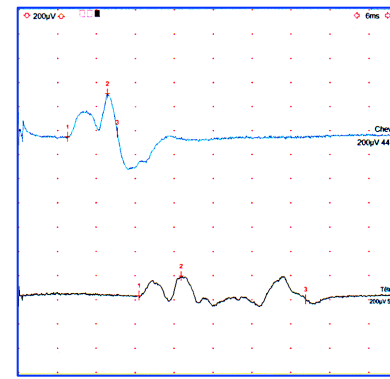


Tableau : Key differential diagnoses associated with features of motor hyperexcitability

Fasciculation	Myokymia		Neuromyotonia
	Facial	Limb	
Amyotrophic lateral sclerosis	Pontine/cerebello-pontine tumor	Isaacs syndrome	
Spinobulbar muscular atrophy (Kennedy's disease)	Infections (e.g. tuberculous meningitis)	Morvan syndrome	Paraneoplasique
Multifocal motor neuropathy	Inflammatory conditions (e.g. multiple sclerosis, GBS)	Inflammatory conditions (e.g. multiple sclerosis, GBS)	Familial neuromyotonia
Spinal muscular atrophy	Neurodegeneration (e.g. SCA, MSA)	Radiation plexopathy	HINT1-associated Charcot-Marie-Tooth neuropathy
Perripheral neuropathy	Hypoxic brain injury	Charcot-Marie-Tooth neuropathy	Schwartz-jampel syndrome
Radiculopathy	Syringobulbia	Thyroid disease	Neuromyotonie auto-immune
Postpolio syndrome	Hydrocephalus	Drugs (e.g. flunarizine)	Ataxie épisodique type 1
Cramp-fasciculation syndrome	Radiation injury	Toxins (e.g. gold, mercury)	(mutation KCNA1 ou KCNQ2)
Benign fasciculation syndrome	Bell's palsy	Vitamin B12 deficiency	
Thyrotoxicosis		Peripheral nerve trauma	
Anxiety		Cramp-fasciculation syndrome	
		Episodic ataxia type 1	
		Benign familial neonatal convulsions and myokymia	

SGB + neuromyotonie



Said: Bilan biologique

- NFS, VS, CRP, EPP : Normal
- Ionogramme sanguin, Urée, Créatinine, DFG : Normal
- TSH us, T4 libre : Normal
- ASAT , ALAT, GGT, Bilirubine : Normal
- PAL = 126 U/l
- Calcémie = 95 mg/l ; Magnésémie = 21 mg/l
- Phosphorémie = **23** mg/l
- 25-OH-VIT D = **19,6** ng/ml
- **Ac anti-VGKC (CASPR2, LGI1) : Négatif**
- Ac onconeuronaux (Hu-Yo-Ri-Ma1-CV2-Amphiphysin) : Négatif
- TDM/TAP: normale

Traitement – Evolution

CARBAMAZEPINE 200mg/08H

Amélioration spectaculaire et constante

- A M3 : légère récurrence des crampes (EMG)
- A M8 : asymptomatique sans récurrence ; poursuite du TTT
- A M12 (1an) : asymptomatique ; idem TTT
- A M15 : asymptomatique ; idem TTT
- A M21 : Quelques fasciculations mollet
- A 3 ans asymptomatique sous 100 mg de CBZ le soir

Efficacité des agonistes des canaux sodiques (*Vincent et al., 2018*)

Bloqueurs sodiques

Inhibition rapide :

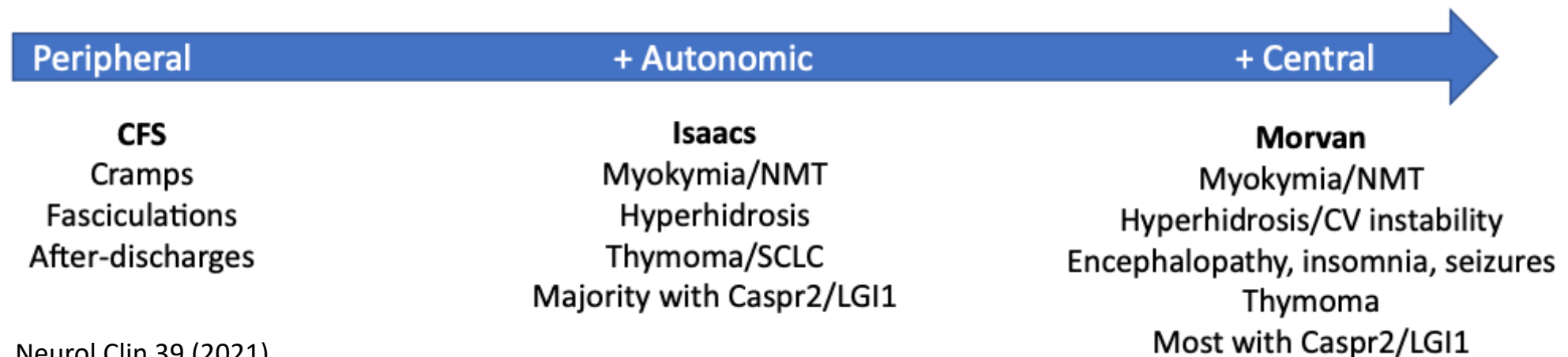
- **Carbamazépine** (Pilier du traitement symptomatique *Tahmoush et al., 1991*)
- **Valproate de sodium**
- **Phénitoïne**

		C-F	Isaacs	Morvan
PERIPHERAL NERVE	Muscle stiffness			
	Fasciculation, myokymia & cramps			
	Neuromyotonia & pseudomyotonia			
AUTO-NOMIC	Hyperhidrosis			
	Tachycardia & BP lability			
CNS	Encephalopathy & hallucinations			
	Insomnia			
VGKC ANTIBODY POSITIVITY	CASPR2			
	LGI1			
	Contactin-2			
TUM-OUR	Thymus >> prostate or lung			
RESPONSE TO THERAPY	Symptomatic*			
	Immunomodulatory**	Not usually required		

J. Bashford et al., Clinical Neurophysiology 132 (2021) 1830-1844

Spectre des syndromes d'hyper-excitabilité des nerfs moteurs

	CFS	Isaacs	Morvan
Male Preponderance	X	X	XXX
Cramps/Fasciculations	X	X	X
Myokymia/NMT on EDX		X	X
Dysautonomia		X	XX
CNS Dysfunction			X
Cancer		X	XX
Neural Autoantibodies	X	XX	XXX



3^{ème} situation

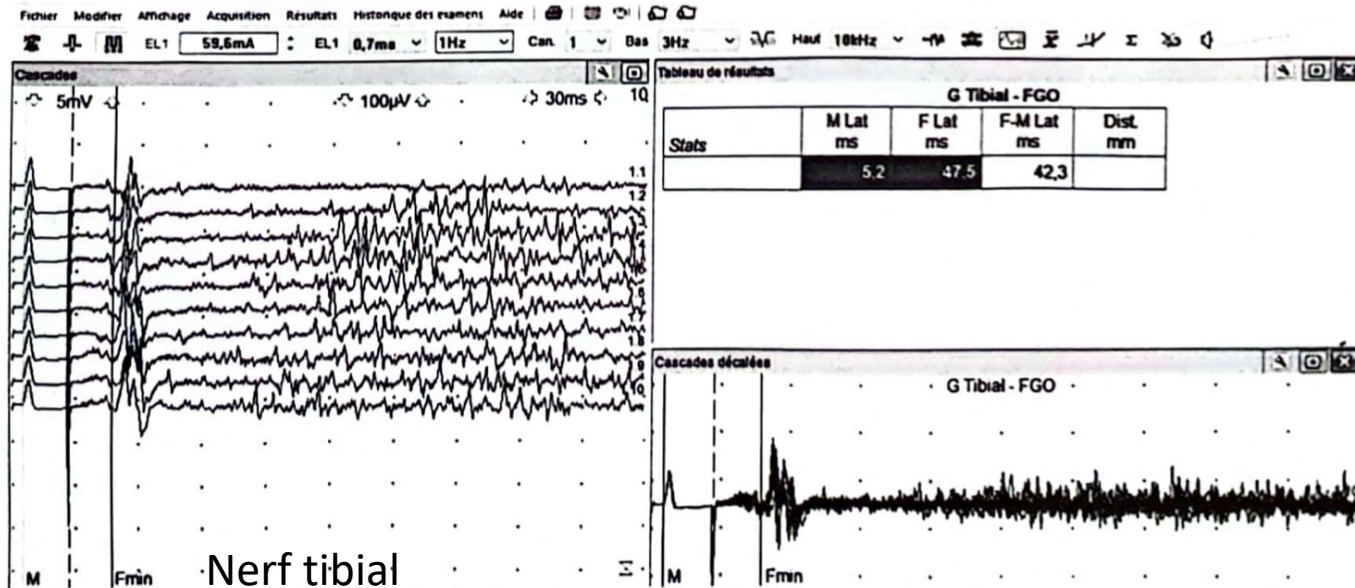
Meryem, 53 ans

- Traitée pour PR, sous MTX
- Depuis 2 mois, spasmes douloureux des MI avec rigidité rapidement progressive, marche impossible + œdème des pieds
- Examen: hypertonie des 2 MI avec hyperextension des genoux et attitude en varus des pieds
- Accès de spasmes très douloureux provoqués par la mobilisation et entraînant une accentuation de la raideur intéressant également les muscles paravertébraux (attitudes en hyperextension) et abdominaux.
- Examen difficile (douleurs+++), signes d'atteinte pyramidale
- Pas d'autres signes d'atteinte du SNC

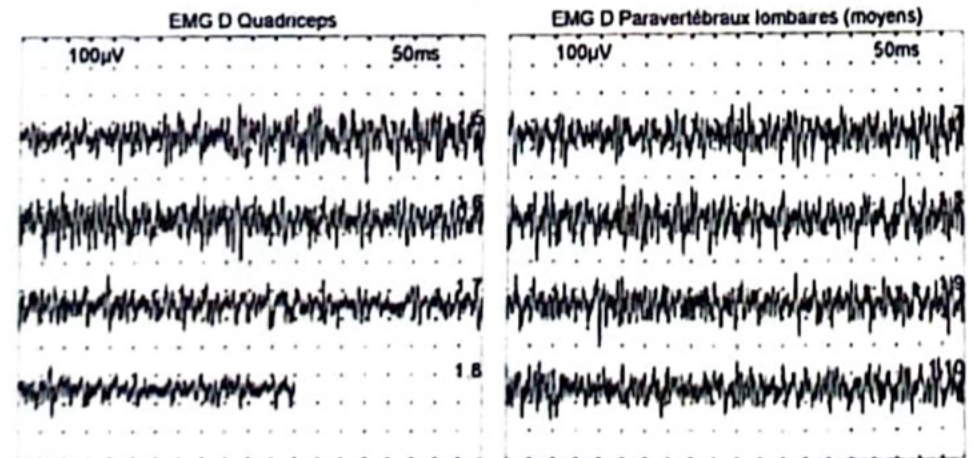
Meryem: examen ENMG

- Conduction nerveuse motrice et sensitive normale
- Décharges post-ondes F: Nerf tibial droit et gauche et ulnaire gauche
- **EMG à l'aiguille: Contraction musculaires au repos continue s'accroissant au moment des spasmes**
- **Co-contraction des muscles agonistes/antagonistes**

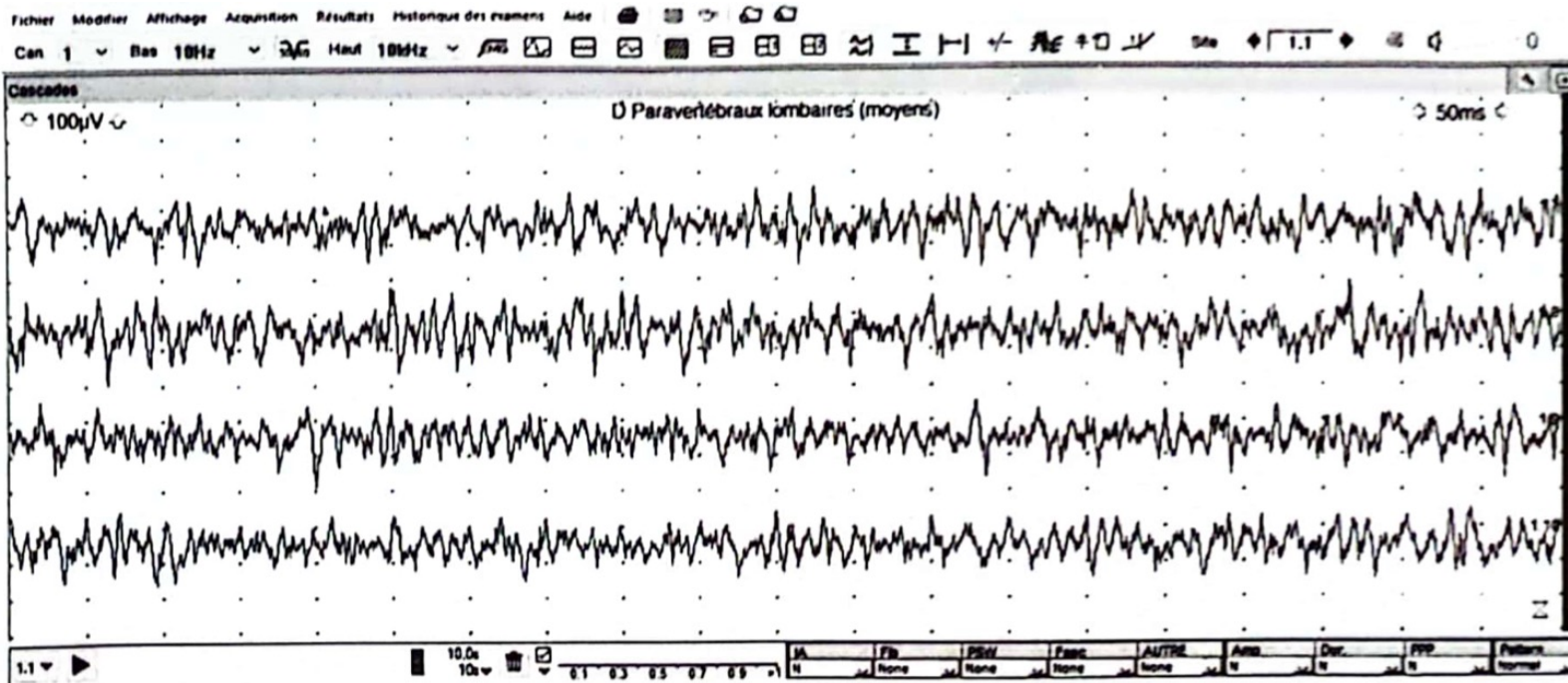
Décharges tardives post-ondes F



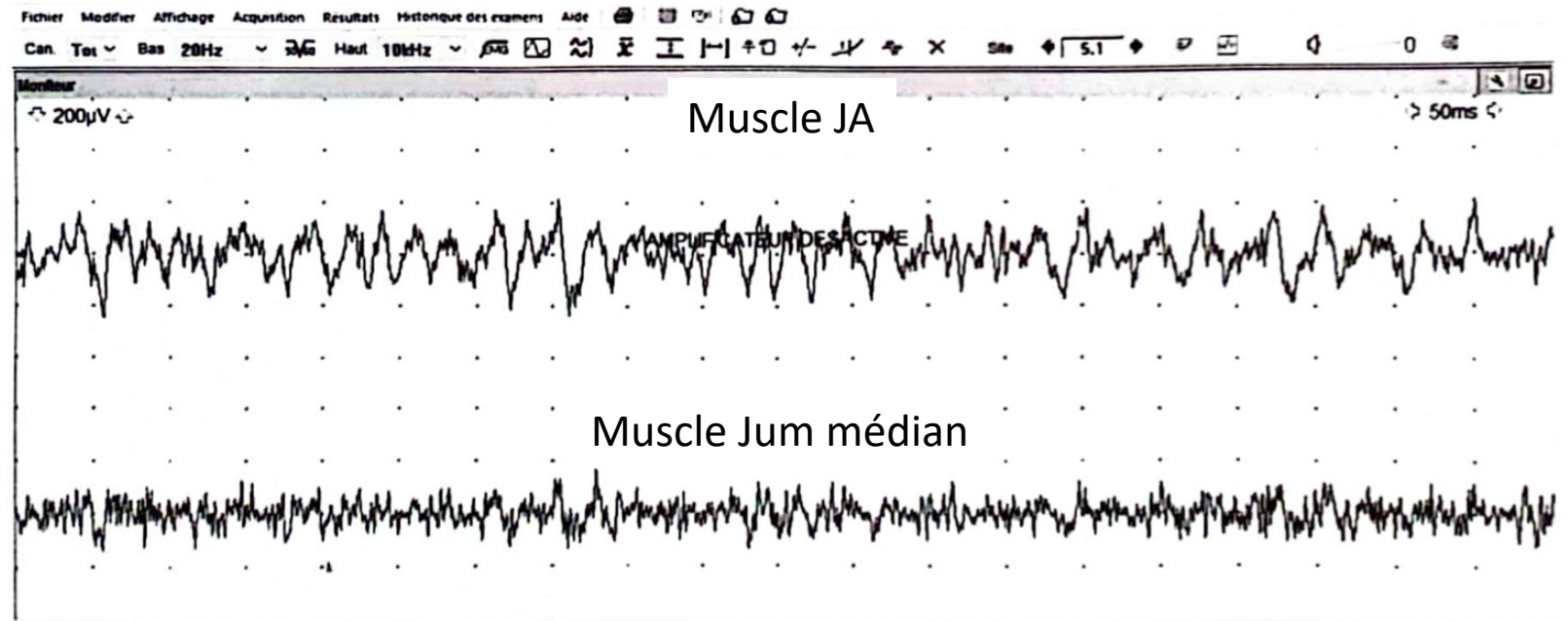
Nerf ulnaire



Contraction musculaire continue au repos



Spasmes des muscles paravertébraux



Muscle JA

Co-contraction agoniste/antagonistes

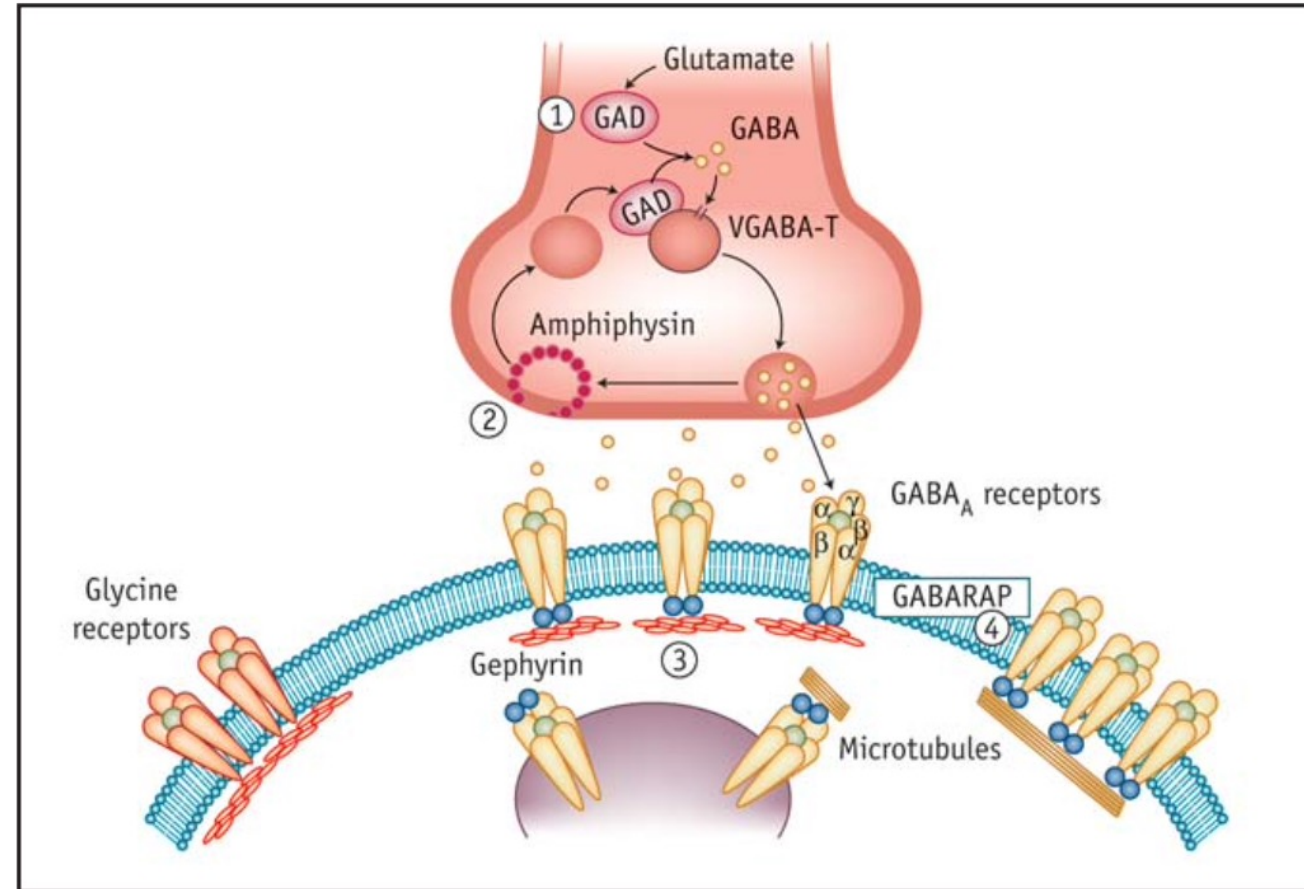
Muscle Jum médian

Meryem, Diagnostic

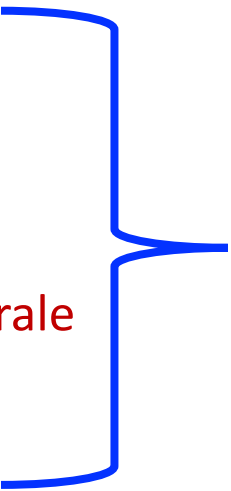
- **Stif Leg syndrome** : critères diagnostiques (Dalakas)
 - Rigidité musculaire : membres inférieurs et muscles axiaux
 - Contraction agonistes / antagonistes continue confirmée à l'EMG
 - Accès épisodiques de spasmes douloureux
 - Absence d'autres maladies pouvant expliquer les symptômes
 - **Positivité des Ac anti-Gad65 : 280 U/L (N<17)**
- Bilan néoplasique négatif
 - Ac onconeuraux
 - TDM/TAP
 - PetScan
- Traitement : corticoïdes et Rituximab : nette amélioration: régression des douleurs, arrive à plier les genoux (G>D), debout et marche avec double aide

Les anticorps associés au Stif Person syndrome

- Les Ac associés au Stiff person syndrome sont liés à la transmission du GABA
- 2 protéines présynaptiques:
 - **Anti-GAD 65** (glutamic acid decarboxylase) (70-80%);
 - **Anti-Amphiphysine** (5%)
- Ag post-synaptiques associés au récepteur GABA :
 - **Anti-GlyR** (anti-glycine receptor, 10%)
 - Anti-GABA_AR, anti-gephyrin, Anti-DPPX: plus rares



Messages

- **Myotonie des canalopathies**: Patterns cliniques évocateurs
→ **Penser au test d'effort court**
 - **Dystrophies myotoniques**: Patterns cliniques très évocateurs
→ **aspects trompeurs des PROMM**
 - **Hyperexcitabilité des nerfs moteurs**:
 - **Spectre : Crampes fasciculations → Sd de Morvan**
 - Décharges tardives post-ondes F
 - Neuromyotonie
 - Anti-VGKC (Casp2/LGI1)
 - **Spectre des Stiff Person Syndromes +/- atteinte centrale**
 - Décharges tardives post-ondes F
 - Co-contraction agonistes/antagonistes
 - Anti-GAD 65 et les autres
- 
- Caractère paranéoplasique possible

Rippling Muscle

- Rare
- Contractions brèves en vague provoquées par étirement ou percussion musculaire
- Silencieuses en EMG
- Mutations de cavéoline 3 +++
- LGMD
- Autres gènes et autres formes cliniques



<https://neuromuscular.wustl.edu/>