Atelier Euro-Méditéranée des pathologies neuromusculaires
Filnemus
Marseille ,19-20 juin 2025

# Vignettes cliniques
# Les syndromes myotoniques

Dr Djamila MAHMOUDI
Neurologue
Alger (Algérie)

# Vignette clinique 1:  Nabil 16 ans

- CS : négative
- 2/2 enfants
- Pas cas similaires (selon la maman)
- Symptômes (maman) :Myalgies et raideurs avec difficultés à monter les escaliers
- Depuis l'âge de 14 ans (s'est adapté)
- Pas d'aggravation
- Difficultés scolaires
- Examen neurologique :

  Amyotrophie généralisée et « harmonieuse »

  Pas de déficit moteur

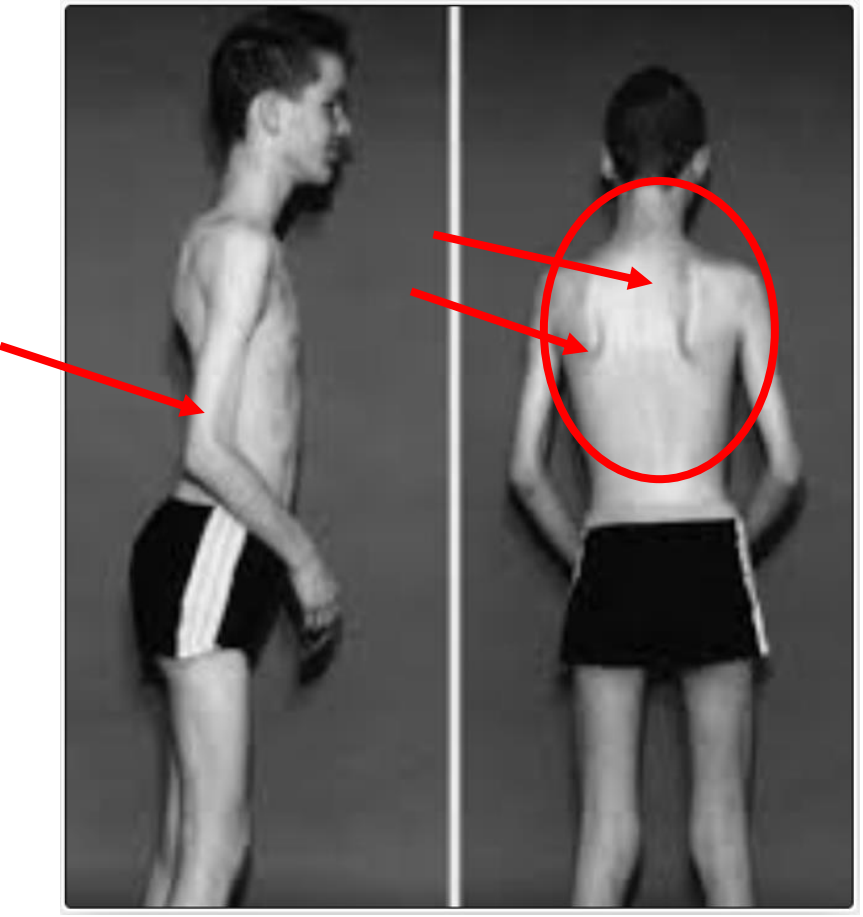
  Pas de gros mollets

  Démarche lente , traitante

  ROT : présents mais un peu faibles
- CK 500

Photo non autorisée (par la maman)

- Positon un peu guindée
- Longiligne , maigreur (impression de scapula-alata)
- Raideurs articulaires ? Rétractions tendineuses ?



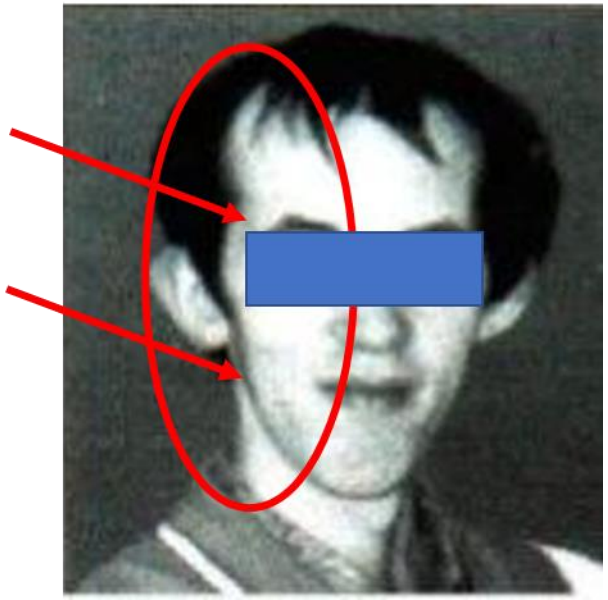
Nabil :

« Raideurs musculaires gênantes qui s'améliorent par la répétition des mouvements »

« J'ai des difficultés à lâcher mon stylo , je suis tout le temps en retard par rapport mes copains »

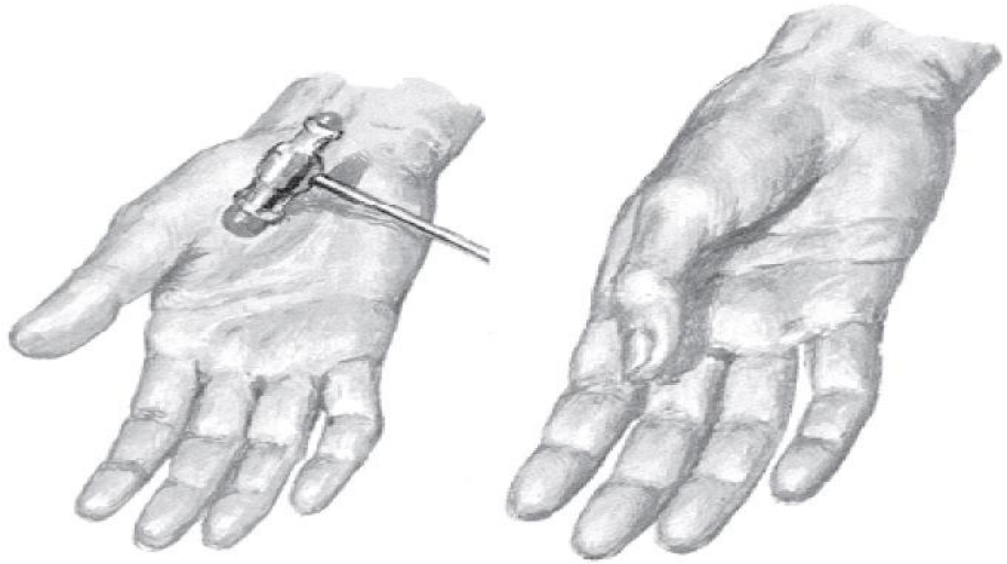
Photo non autorisée (par la maman)

- Faciès émacié (joues creuses)
- Zones temporales : Dégarnies
- Paupières un peu tombantes sans ptosis vrai



- Le couple :La pédiatre : SMA type III
  L'interniste : PM chronique
- ENMG : SMA/ PM /Autres ?
- Génétique non disponible (SMA ?)

# Des difficultés à lâcher un objet : Myotonie (symptôme)
# Lenteur anormale de la décontraction musculaire



## Une poignée de main

Myotonie spontanée
Myotonie provoquée (mécanique)
Myotonie électrique (ENMG)

Œil de la pédiatre : SMA type III
Œil de l'interniste : PM chronique

# Œil du neurologue

Faciès
Myotonie clinique
Physionomie

## Dystrophie myotonique de Steinert
## MNM à transmission AD

- Clinique : Myotonie
- HyperCK (parfois)
- ENMG : Repos: Salves myotoniques

  Tracé à l'effort : myogène

  Test d'effort bref : un effet amplificateur du froid (diminution significative mais transitoire de l'amplitude du potentiel global d'action musculaire après le premier test d'effort bref).
- Génétique : Confirmation

# Vignette clinique :  Nabil 16 ans, ENMG

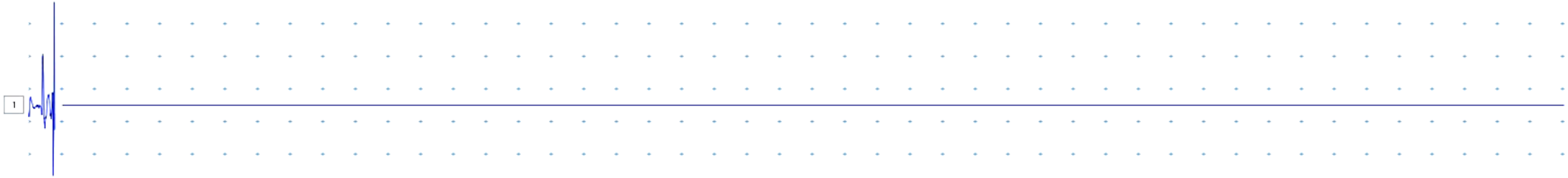
Stimulo-détection:

VCM normale

VCS : Normale

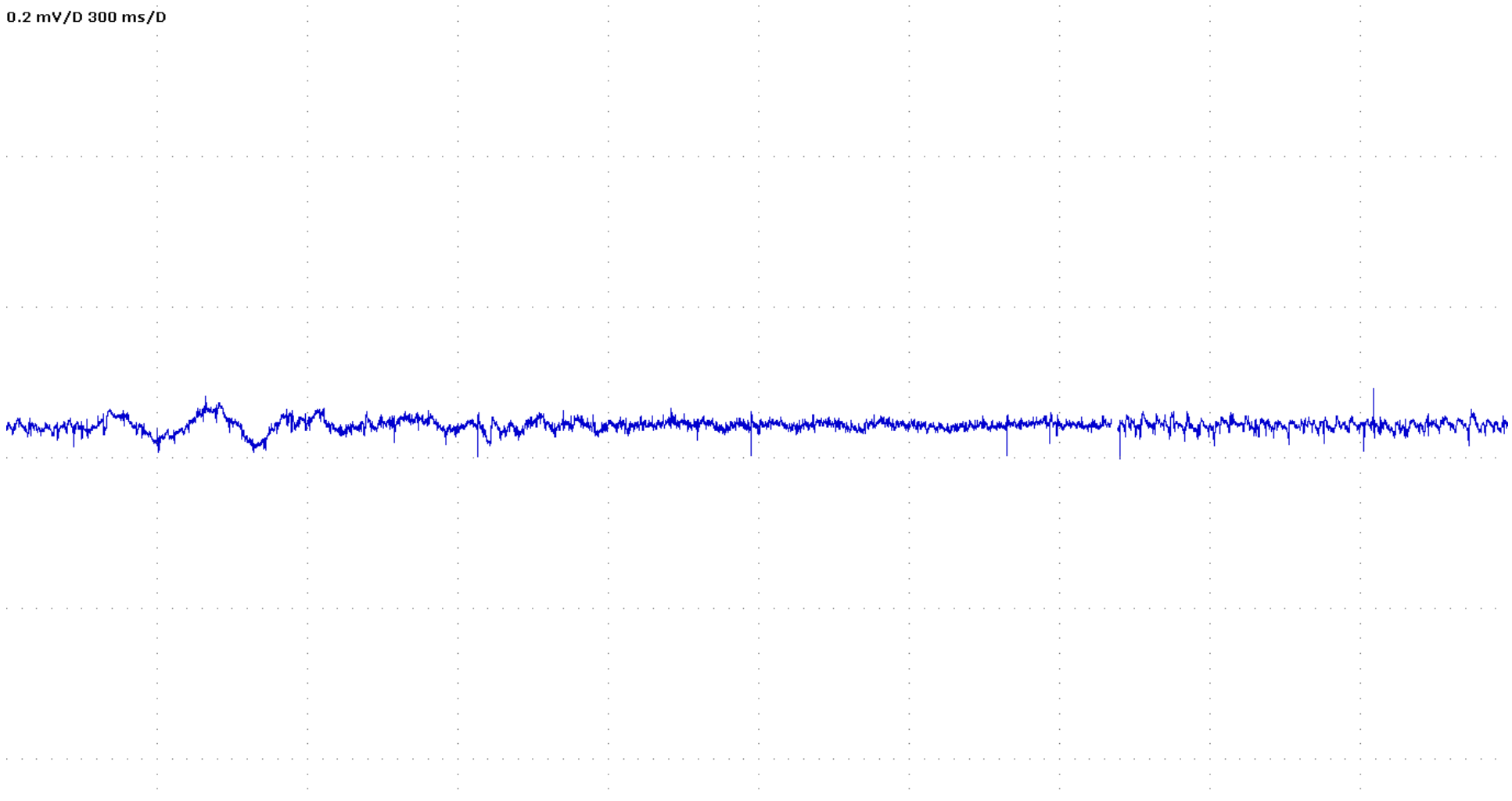
Détection
Activité de repos
Tracé  à l'effort

Etat physiologique
Repos : tracé plat
Effort : tracé normal



Repos
Nabil

Décharges myotoniques
Tracé myopathique


0.2 mV/D 300 ms/D

# Décharges myotoniques

Etiologies

MALADIES MYOTONIQUES

Décharge myotonique

Fréquence

20-80 Hz (parfois 150)

Amplitude (Variable)

Fréquence

Diminue Progressivement

Son

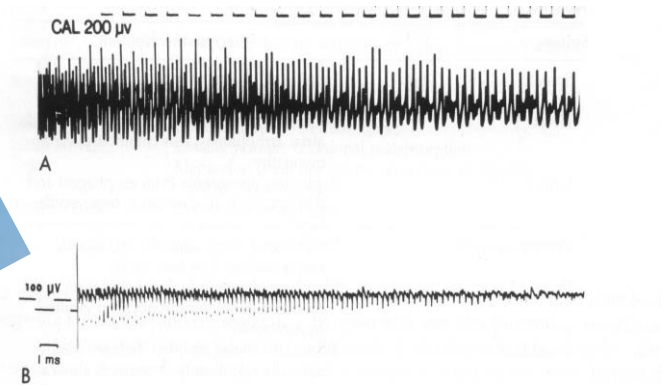
Piqué d'avion

Survenue

insertion
contraction
percussion musculaire
Renfoncé par le froid

Physiopatho.

hyperexcitabilité de la f.m.




C'est la variation de le fréquence
un son musical caractéristique
« bombardier en piqué ».

## Décharges complexes répétitives
(pseudomyotoniques)

NEUROPATHIE

MYOPATHIE

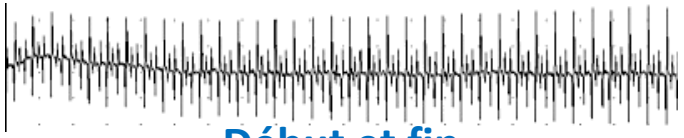
Décharge

répétitive complexe

Fréquence — 10-50 Hz

Amplitude — Stable

Fréquence — Stable

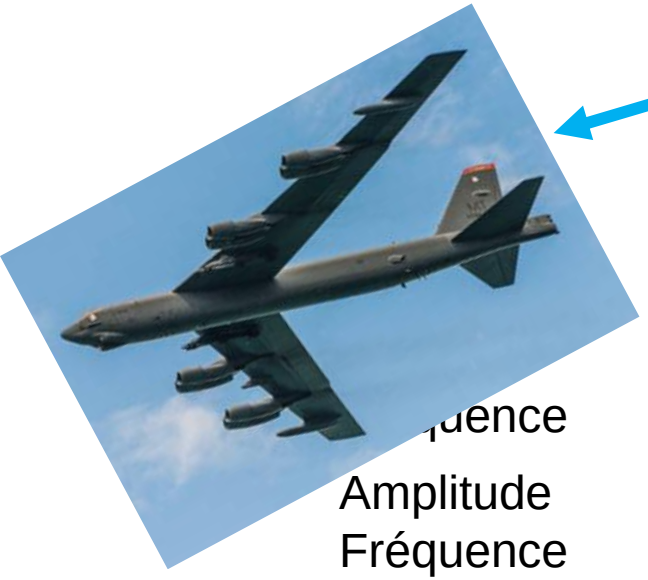


**Début et fin brusques**

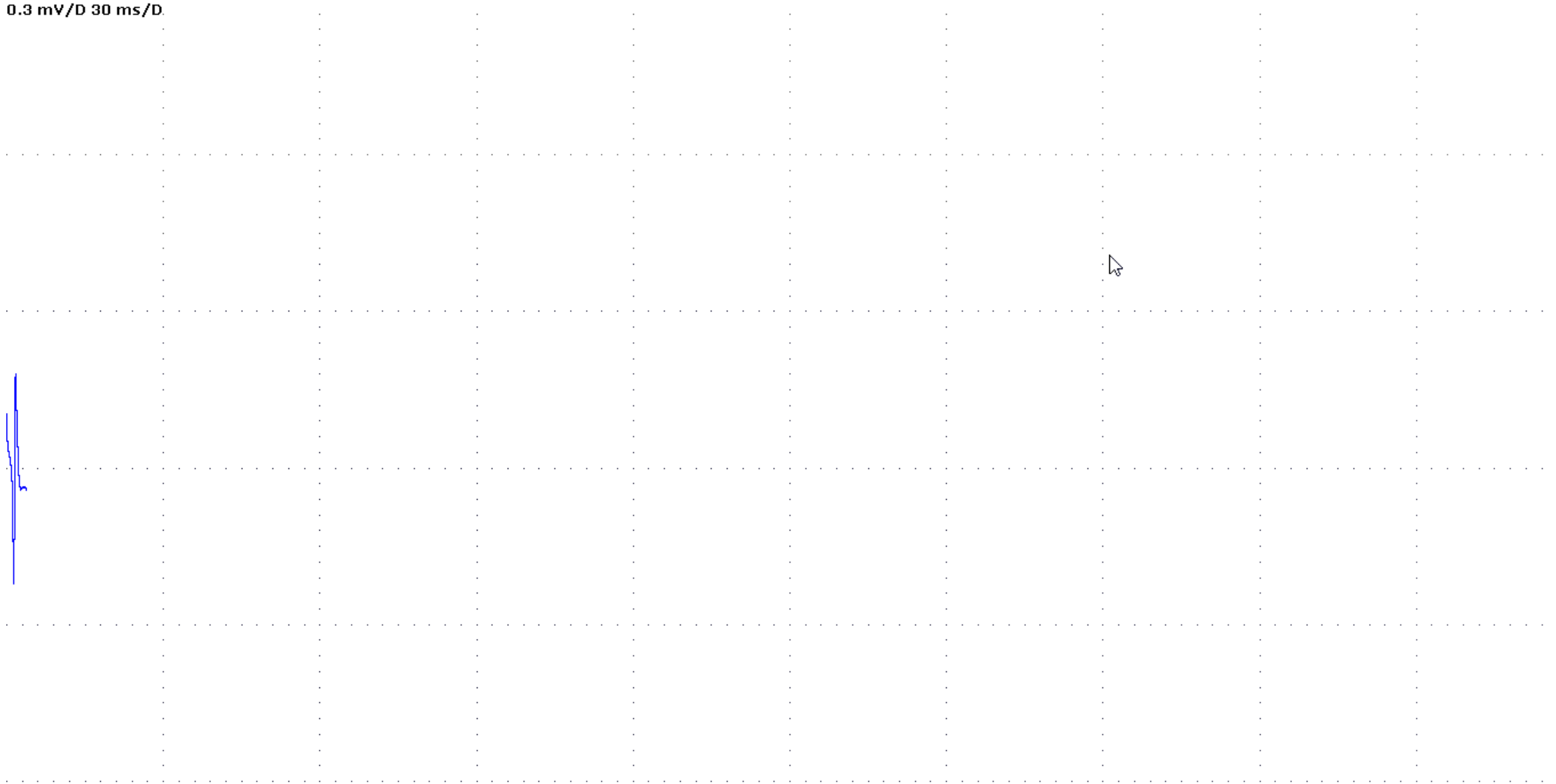
Son — bateau à moteur

Survenue — spontanée
insertion

Physiopatho. — exc. éphaptique et cyclique de f.m.



| | MALADIES MYOTONIQUES | NEUROPATHIE MYOPATHIE |
|---|---|---|
| | Décharge myotonique | Décharge répétitive complexe |
| ...quence | 20-80 Hz | 5-100 Hz |
| Amplitude | Variable (Diim et augt | **Stable** |
| Fréquence | Dim progressivement | **Stable** Début et fin brusques |
| Son | avion en piqué | bateau à moteur |
| Survenue | insertion contraction percussion mus. | spontanée insertion |
| Physiopatho. | hyperexcitabilité de la f.m. | exc. éphaptique et cyclique de f.m. |


0.3 mV/D 30 ms/D

# Vignette clinique 4:  Nabil 16 ans

Steinert : Clinique et ENMG

Maladie AD → Cas similaires ?

→ Mutation de Novo

Interrogatoire  « POLICIER »

Papa  : DM type 1 (Steinert)

Maman → Déni /Avoir un autre avis / Erreur médicale !

→ Souffrance psychologique des parents

→ Annonce Dc , accompagnement :

Education thérapeutique

Ni SMA / Ni PM

Maladie de Steinert (DM1)

Tracé d’effort : Neurogène

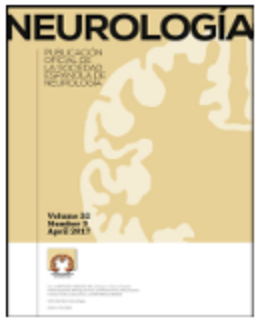
# Myopathique

Neurología. 2020;35(3):185—206

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGIA

NEUROLOGÍA

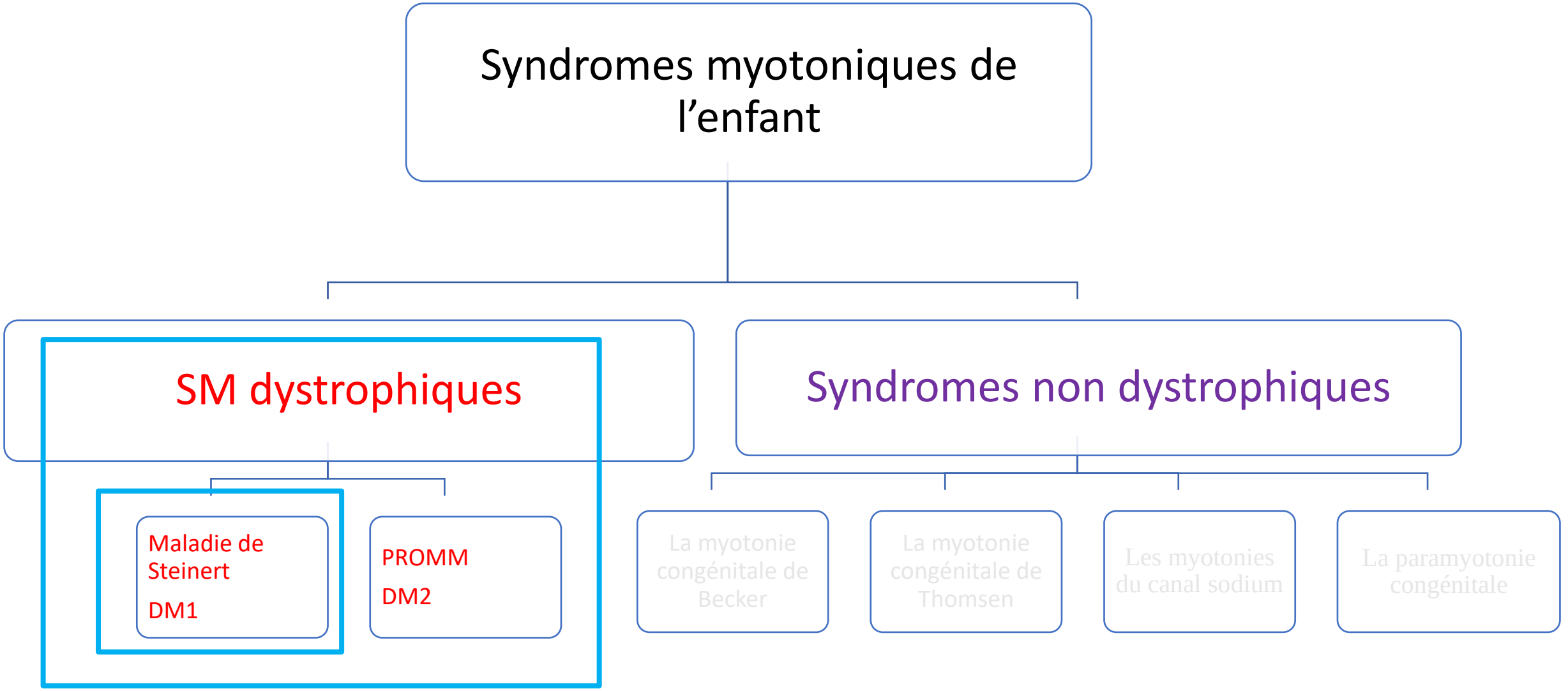
www.elsevier.es/neurologia




CONSENSUS STATEMENT

# Clinical guide for the diagnosis and follow-up of myotonic dystrophy type 1, MD1 or Steinert's disease☆,☆☆

G. Gutiérrez Gutiérreza,∗ and al ;Neurología. 2020;35(3):185—206


Syndromes myotoniques de l'enfant
SM dystrophiques
Maladie de Steinert
DM1
PROMM
DM2
Syndromes non dystrophiques
La myotonie congénitale de Becker
La myotonie congénitale de Thomsen
Les myotonies du canal sodium
La paramyotonie congénitale

# Dystrophie myotonique type I Steinert

- Une maladie neuromusculaire, rare, d'origine génétique.
- AD
- Pénétrance variable lié à un phénomène d'anticipation
- **Multisystémique**
- Répétition en nombre anormalement élevé triplet de nucléotides CTG 50- plusieurs millier (normale 5-37) , au niveau du gène DMPK (Dystrophia Myotonica Protein Kinase) sur le chromosome 19.

5 formes de la maladie, en fonction de l'âge d'apparition des symptômes :

- À la naissance (forme congénitale),hypotonie

(Transmise quasi-exclusivement par la mère (alors que les autres formes sont transmises indifféremment par le père ou par la mère)

- entre 1 mois et 10 ans (forme à début infantile),
- entre 10 et 20 ans (forme à début juvénile),
- entre 20 et 40 ans (forme débutant à l'âge adulte ou « forme classique »),
- après 40 ans (forme d'apparition tardive).

**Atteinte neuromusculaire**

- la myotonie (retard de relâchement les muscles après une contraction) :

  Ms (mains) , Mi , face (yeux )

  favorisée par le froid,

  diminue après un échauffement progressif du muscle.
- Atteinte motrice :Une faiblesse et une atrophie musculaire.
- Visage: allongé , ptosis
- Dysphonie/Dysarthrie
- des difficultés à relever la tête en position allongé
- Des difficultés à monter les escaliers (raideurs) .
- Parfois une dysmorphie avec palais ogival est observée chez tous les patients atteints de la forme congénitale

Air de famille

- Clinique : Myotonie
- HyperCK (parfois)
- ENMG : Repos: Salves myotoniques
- Tracé à l’effort : myogène

Test d’effort bref : un effet amplificateur du froid (diminution significative mais transitoire de l'amplitude du potentiel global d'action musculaire après le premier test d'effort bref).

- Génétique : Confirmation

Atteinte multi sytémique :

- Ophtalmologiques (cataracte chez l'adulte)
- Endocriniens (hypofertilité , diabète )
- Calvitie , cheveux très fins
- Les troubles cognitifs et émotionnels ( difficultés scolaires chez l'enfant)
- L'atteinte cardiaque et respiratoire →le pronostic vital

**Table 1** Summary of the consensus recommendations.

| Specialty | Disorder | Recommendations |
|---|---|---|
| *Neurology* | | |
| Genetic diagnosis | *DMPK* mutation | Quantification of the number of CTG trinucleotide repeats<br>Genetic counselling offered to patient and family members |
| Muscle strength | Weakness | Muscle assessment every 2 years<br>Moderate aerobic exercise |
| | Myotonia | Mexiletine 150-200 mg/8 h |
| | Fatigue, excessive drowsiness | Epworth Sleepiness Scale<br>Modafinil 50-100 mg at breakfast and lunch |
| | Cognitive impairment | Neuropsychological assessment |
| *Cardiology* | Arrhythmia | Annual assessment<br>EP study if PR > 200 ms, QRS >100 ms, or symptoms present |
| | Cardiomyopathy | Echocardigram every 3-5 years |
| *Pulmonology* | Ventilatory restriction | Annual clinical assessment<br>Annual spirometry study<br>Annual influenza vaccination<br>Pneumococcal vaccination |
| | Sleep apnoea/hypopnoea syndrome | Polysomnography |
| *Endocrinology* | Dysphagia | Annual EAT-10 assessment<br>Dysphagia study<br>Dietary recommendations |
| *Ophthalmology* | Cataracts<br>Palpebral ptosis | Surgery<br>Blepharoplasty |
| *Dermatology* | Seborrheic dermatitis | Vitamin D determination |
| *Gastroenterology* | Delayed gastric emptying<br>Constipation | Prokinetics<br>Diet rich in fibre; prokinetics; laxatives |
| | Diarrhoea (bacterial overgrowth syndrome) | Rifaximin 400 mg/12 h for 7 days |
| | Gallstones | Conventional treatment if symptomatic |
| *Stomatology* | Cavities, gingivitis | Dental assessment |
| *Obstetrics* | Pregnancy | High-risk pregnancy follow-up |
| *Anaesthesia* | Respiratory complications | Consultation with patient's usual pulmonologist |
| *Oncology* | Increased incidence of cancer | Conventional screening tests |
| *Further considerations* | Risk of inappropriate treatment and management in emergency departments | Emergency care guidelines, emergency or medical alert cards |

F

# Vignette clinique 2: Nizar 4 ans

# Vignette clinique 2:Nizar 4 ans

« L’enfant qui ne peut pas ouvrir les yeux après avoir pleuré! »

Plainte de la maman de Nizar âgé de 4 ans:

« Mon fils ne peut pas ouvrir les yeux après avoir éternué ou pleuré! «  Je l'ai constaté très tôt : 5-6 mois »

- Raideur au démarrage d'un mouvement
- Difficultés à lâcher un jouet
- Amélioration par la répétition du mouvement
- « Phénomène d'échauffement »
- Pas d'aggravation par le froid

- Enfant , issu d'un mariage non consanguin
- Cas similaires:  0
- Grande errance :

Pédiatre: Dystonie palpébrale

Psychogène

Ophtalmologiste: dacryocystite

Examen clinique:

- Pas de déficit moteur franc
- Marche : normale
- **Percussion musculaire: retard de la relaxation , amélioré par la répétition du mouvement**
- **Myotonie palpébrale ++**
- Aspect « un peu athlétique » (Signe de bonne santé pour la maman)

Bilan

CK et LDH: RAS

Calcémie, K+, phosphorémie, Ionogramme

Bilan cardiovasculaire: RAS (ECG, EchoCR)

Bilan thyroïdien: RAS

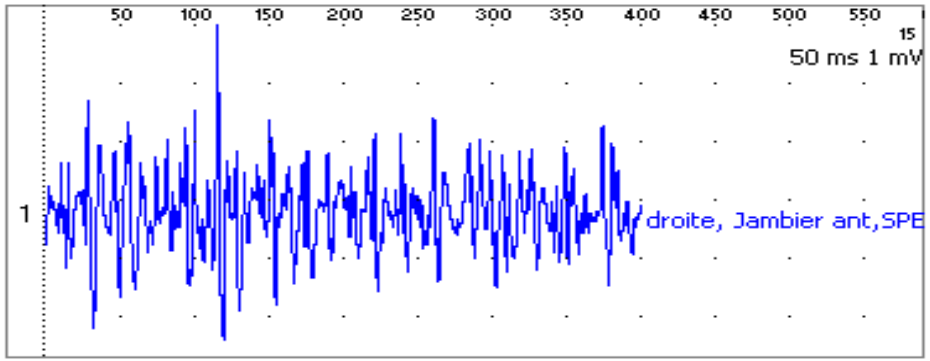
# Les patients « s’adaptent » à leur myotonie

# ENMG

Neuronographie: normale sur l'ensemble des nerfs.

Détection: Activité volontaire: tracé normal

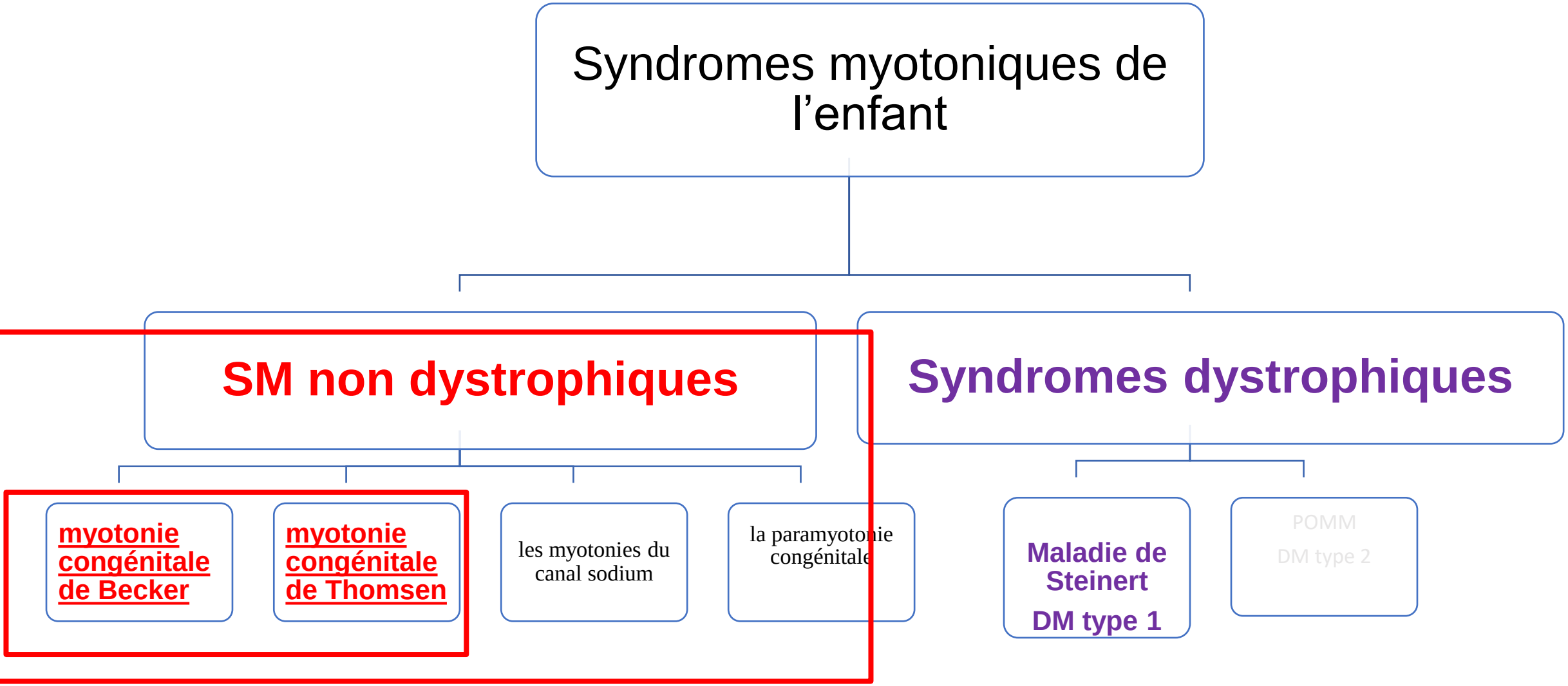
Activité de repos: Décharges myotoniques

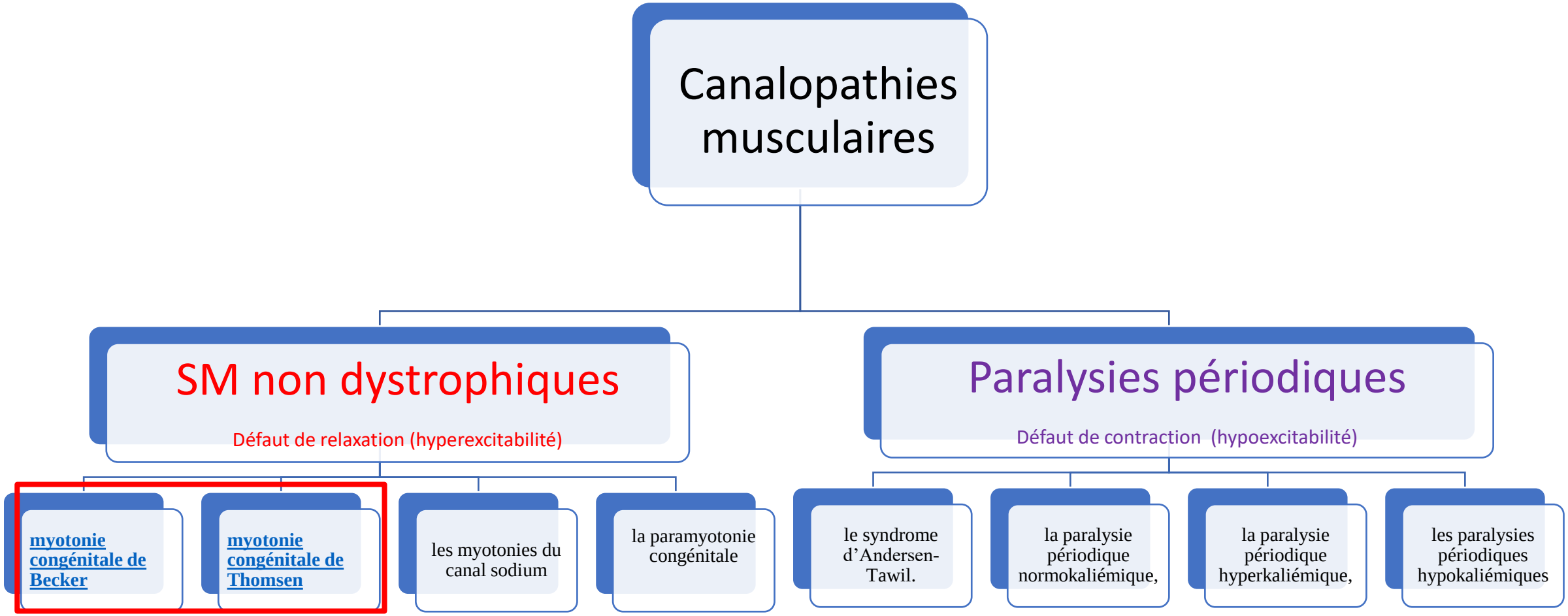


# DIAGNOSTIC?

## Syndromes myotoniques non dystrophiques : Thomsen ou Becker?

Pas de génétique


Syndromes myotoniques de l'enfant
SM non dystrophiques
Syndromes dystrophiques
myotonie congénitale de Becker
myotonie congénitale de Thomsen
les myotonies du canal sodium
la paramyotonie congénitale
Maladie de Steinert
DM type 1
POMM
DM type 2


Canalopathies musculaires
SM non dystrophiques
Défaut de relaxation (hyperexcitabilité)
myotonie congénitale de Becker
myotonie congénitale de Thomsen
les myotonies du canal sodium
la paramyotonie congénitale
Paralysies périodiques
Défaut de contraction (hypoexcitabilité)
le syndrome d'Andersen-Tawil.
la paralysie périodique normokaliémique,
la paralysie périodique hyperkaliémique,
les paralysies périodiques hypokaliémiques

# Canalopathies musculaires

des anomalies génétiques dans un canal ionique voltage dépendant

- **canal chlore** codé par le gène *CLNC-1*).
- **canal calcium** codé par le gène *CACN1AS*)
- **canal sodium** codé par le gène *SCNA4*),
- **canal potassium** (codé par les gènes *KCNJ2* ou *KCNJ5*),

# Guidelines on clinical presentation and management of nondystrophic myotonias

Bas C. Stunnenberg, MD[#1], Samantha LoRusso, MD[#2], W. David Arnold, MD[2], Richard J. Barohn, MD[3], Stephen C. Cannon, MD, PhD[4], Bertrand Fontaine, MD, PhD[5], Robert C. Griggs, MD[6], Michael G. Hanna, FRCP, FMedSci[7], Emma Matthews, MRCP, PhD[7], Giovanni Meola, MD, PhD[8,9], Valeria A. Sansone, MD, PhD[9,10], Jaya R. Trivedi, MD[11], Baziel G.M. van Engelen, MD, PhD[1], Savine Vicart, MD[5], Jeffrey M. Statland, MD[3]

Published in final edited form as: Muscle Nerve. 2020 October ; 62(4): 430–444. doi:10.1002/mus.26887.

**TABLE 1.** *Clinical and Electrodiagnostic Features of the Chloride Channel Nondystrophic Myotonias*

| | | Thomsen's Disease Variants | | |
|---|---|---|---|---|
| | Thomsen's Disease | Fluctuating Myotonia Congenita | Myotonia Levoir | Becker's Disease |
| **Clinical Myotonia** | Moderate: Generalized (upper extremity and face > lower extremity) | Fluctuating (mild to moderate): Generalized (lower extremity, ocular, and masticatory muscles commonly affected) | Mild to moderate: Generalized (predominantly grip) | Moderate to severe: Generalized (lower extremity> upper extremity) |
| **Age of Onset** | Early first decade | Late first decade | First decade to early second decade | Late first decade |
| **Inheritance** | Dominant | Dominant | Dominant | Recessive |
| **Chromosome** | Chromosome 7q | Chromosome 7q | Chromosome 7q | Chromosome 7q |
| **Potassium Sensitivity** | None | *None | *None | None |
| **Effect of Exercise** | Myotonia relieved | Myotonia relieved | *Myotonia relieved | Myotonia relieved |
| **Effect of Cold** | Can worsen myotonia | Worsening myotonia | None to minimal | Can worsen myotonia in hands and legs |
| **Paradoxical Myotonia** | No | No | No | No |
| **Warm Up Effect** | Yes | *Yes | *Yes | Yes |
| **Treatment** | Mexiletine, quinine, procainamide, acetazolamide | Mexiletine, quinine, procainamide, acetazolamide | Mexiletine, quinine, procainamide, acetazolamide | Mexiletine |
| **Other Provocative Stimuli** | Movement after prolonged rest, pregnancy, emotional surprise | Movement after rest, cold, pregnancy, fasting state, emotional stress | Movement after rest or maintenance of posture | Movement after rest or maintenance of posture |
| **Alleviating Factors** | Repeated exercise | * | * | Repeated exercise |
| **Episodic Weakness** | No | No | No | Variable: typically transient (lasting seconds) and proximal |
| **Progressive Weakness** | No | No | *No | Rare |
| **Muscle Hypertrophy** | Yes | No | No | Yes (mostly at the lower extremities) distal atrophy may also occur |
| **Pain** | *No | Yes | *No | Rare |
| **Nerve Conduction Studies** | Normal, repetitive stimulation: may see moderate decremental response | Normal, repetitive stimulation normal | *Normal | Decremental response to repetitive stimulation |
| **Electrical Myotonia** | Proximal and distal | Proximal and distal | Present | Proximal and distal |
| **Motor Unit Action Potentials** | Normal | * | * | Normal, occasionally myopathic |
| **Fibrillation Potentials** | * | * | * | * |
| **Electrodiagnostic Effect of Cold Exposure** | Increased myotonia duration | * | * | *Increased myotonia, some say no effect |

# Deux myotonies congénitales non dystrophiques: canalopathies Cl

## Thomsen

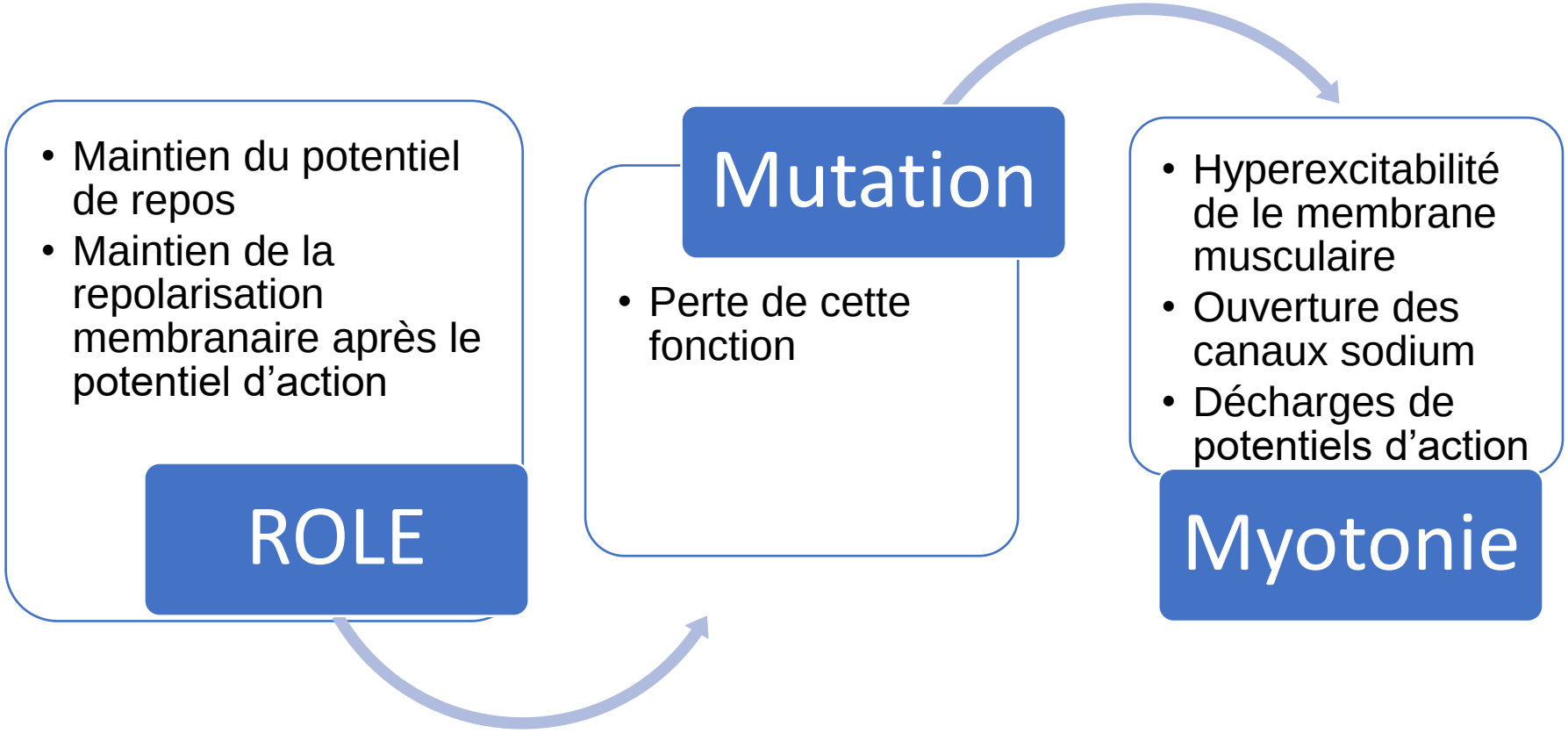
- Le médecin danois Thomsen
- AD, garçons ++
- Cas sporadiques
- Age de début : tôt la naissance
- Cris étranglés
- **Myotonie palpébrale à l'éternuement ou lors des pleurs**
- Aggravation par le froid, les émotions
- **Phénomène d'échauffement (warming effect )**
- Myotonie s'aggrave jusqu' à la puberté puis diminue
- Aspect Herculéen (-marqué), hypertrophie musculaire
- Compatible avec une vie normale
- ENMG : Salves /Tracé normal

## Becker

- AR, plus fréquente que AD
- Cas isolés
- Age de début: 5-12 ans
- Myotonie aux MI
- Déficit moteur aux M S
- **Phénomène d'échauffement (warming effect)**
- Aggravation par le froid, les émotions
- **Aspect Herculéen** hypertrophie musculaire
- Faiblesse musculaire dans 50%, corrigée par l'effort
- Plus sévère
- Aggravation progressive (20-30ans)
- Compatible avec une vie normale
- ENMG : Salves /tracé parfois myopathique

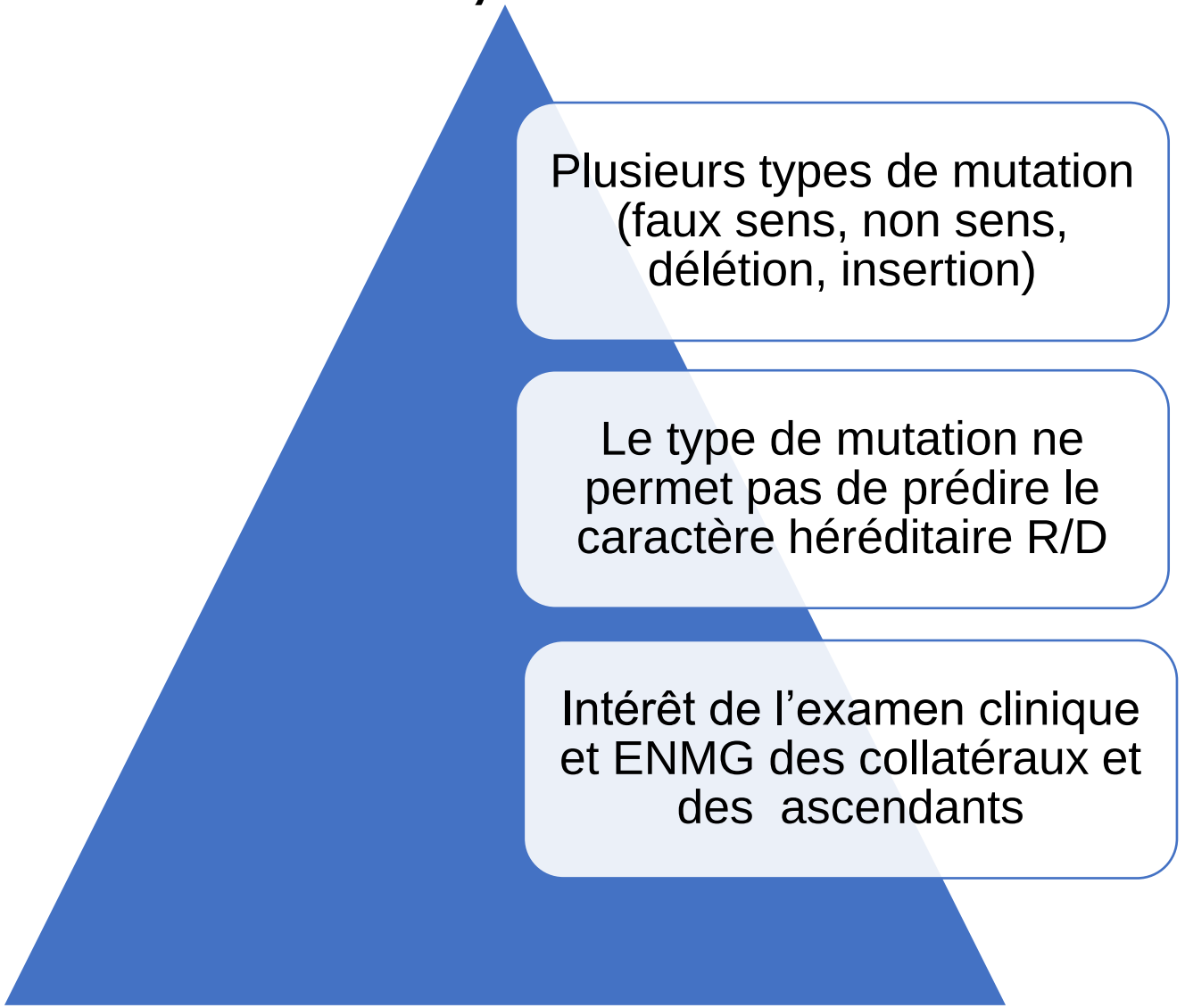
**Mutation du gène CLC1 chromosome 7 codant le canal chlore musculaire**

# Canal chlore




Le gène *CLCN1* code un canal ionique qui permet l'entrée et la sortie du chlore dans les cellules des muscles squelettiques. Ce canal joue un rôle déterminant dans la contraction et le relâchement musculaires. La mutation dans ce gène responsable de la myotonie congénitale

# Gène CLCN1, Chromosome 7



Contents lists available at ScienceDirect

Journal of Electromyography and Kinesiology

journal homepage: www.elsevier.com/locate/jelekin

# The needle EMG findings in myotonia congenita

Monika Nojszewska[a], Anna Lusakowska[a], Malgorzata Gawel[a], Janusz Sierdzinski[b,*], Anna Sulek[c], Wioletta Krysa[c], Ewelina Elert-Dobkowska[c], Andrzej Seroka[a], Anna M. Kaminska[a], Anna Kostera-Pruszczyk[a]

[a] Department of Neurology, Medical University of Warsaw, Warsaw, Poland
[b] Department of Medical Informatics and Telemedicine, Medical University of Warsaw, Poland
[c] Department of Genetics, Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland

Etiologies

# MALADIES MYOTONIQUES

## Décharge myotonique

Fréquence

20-80 Hz (parfois 150)

Amplitude (Variable)

Fréquence

Diminue Progressivement

Son

Piqué d'avion

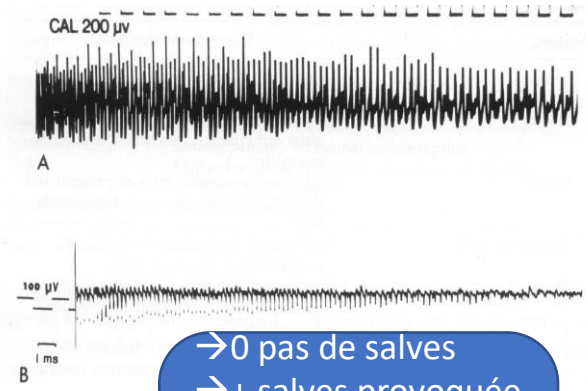
Survenue

insertion
contraction
percussion musculaire
Renfoncé par le froid

Physiopatho.

hyperexcitabilité
de la f.m.

## Décharges myotoniques




→0 pas de salves
→+ salves provoquée
→++salves spontanées
→+++salves subintrantes

C'est la variation de le fréquence
un son musical caractéristique
« bombardier en piqué ».

# Syndromes myotoniques de l'enfant

## SM dystrophiques

- **Maladie de Steinert**
  **DM1**
- PROMM
  DM2

## Syndromes non dystrophiques

- **La myotonie congénitale de Becker**
- **La myotonie congénitale de Thomsen**
- Les myotonies du canal sodium
- La paramyotonie congénitale

| | Début | Myotonie | Muscle |
|---|---|---|---|
| **Thomsen** | 0-puberté | ++<br>warm-up | hypertrophie musculaire |
| **Becker** | 5-12 | +++<br>warm-up | Hypertrophie musculaire<br>faiblesse |
| **Steinert** | 0-adulte | Méconnue<br>Warm-up | Dystrophie musculaire:<br>distale, face, cou |

| | Génétique | Transmission . | Chromo. | Gène | Mécanisme |
|---|---|---|---|---|---|
| **Steinert** | | AD | 19q13.3 | DMPK | amplification d'une répétition CTG (>50) |
| **Thomsen** | | AD | 7q35 | canal Cl musculaire<br>CLCN1 | mutation |
| **Becker** | | AR | | | |

| | Décharge myoto | Signe myogène | SNR |
|---|---|---|---|
| **Steinert** | + | + | |
| **Thomsen** | + | 0 | |
| **Becker** | + | +/- | 40 chocs à 10 Hz<br>décrément > 25%<br><br>2-3 Hz<br>décrément (et réduction de la taille de la réponse M) max. à froid, 3’ après exercice court de 20’’ |

# Take home messages……..

- Le diagnostic clinique est facile (y penser) : MYOTONIE

  Steinert → « air de famille des patients », faciès particulier

  Thomsen /Becker : Aspect herculéen

- Génétiques : AD (Steinert et Thomsen ) , AR (Becker)

- L'ENMG est facile : Décharges myotoniques

  Tracé myopathique → Steinert

Eviter l'errance diagnostique

# Take home messages……..

- Surveillance pluridisciplinaire **:Cardiologiques (Steinert)**
- **L'anti- épileptique et l'antiaryhtmique ne sont pas automatiques (canalopathies Cl,en fonction de la gêne )** Les patients apprennent à vivre avec la maladie et à la gérer
- Traitement non médicamenteux (kiné etc )
- **Education thérapeutique +++**
- **Accompagnement (parents et malades)**

Merci pour votre attention

mahmoudineuro@gmail.com