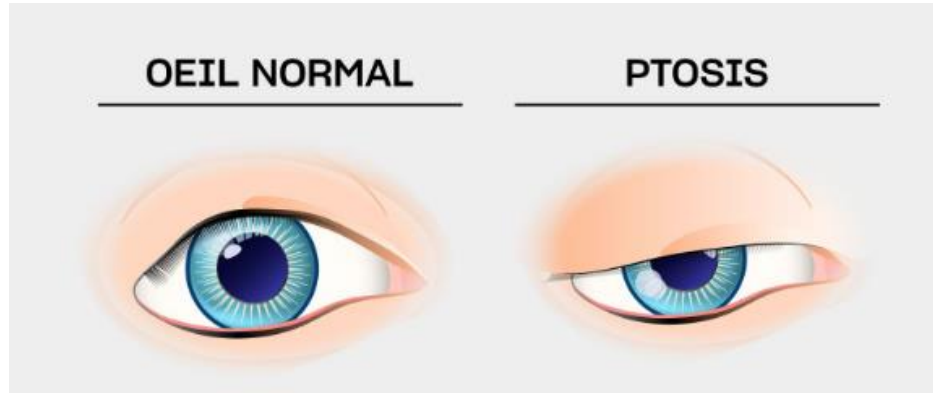


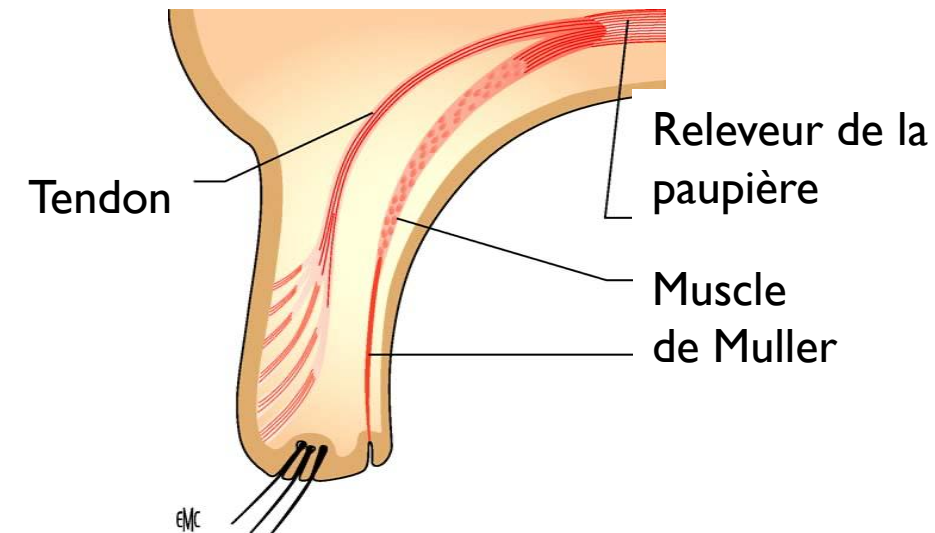
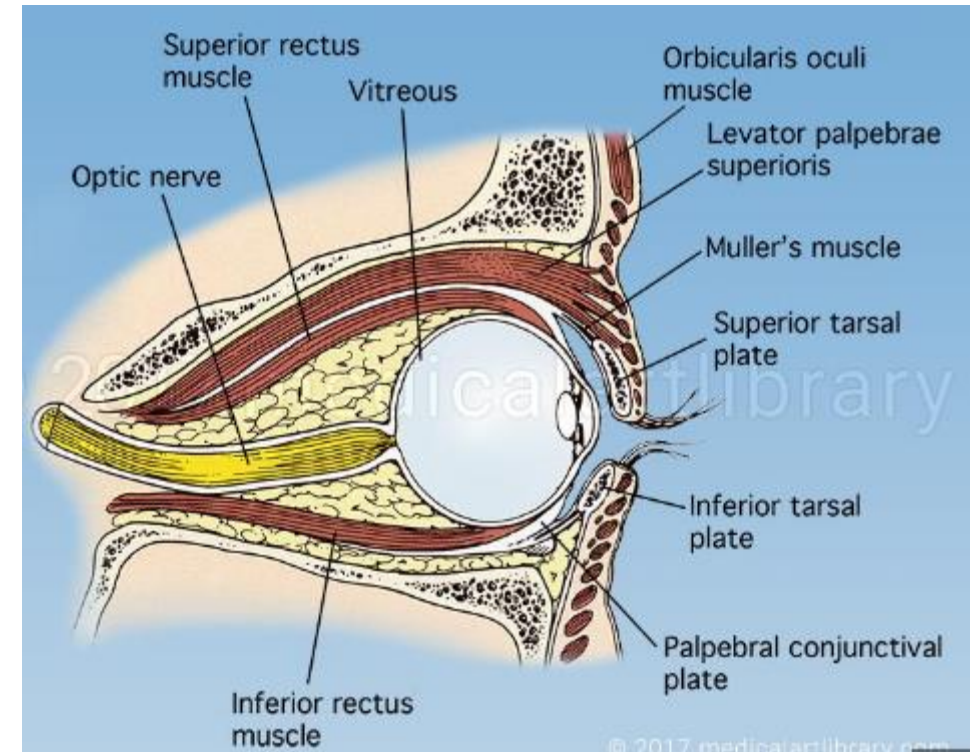
Quel diagnostic évoquer lorsque le ptosis n'est pas d'origine myasthénique ?

Pr Cyril GITIAUX
Dr Françoise BOUHOUR

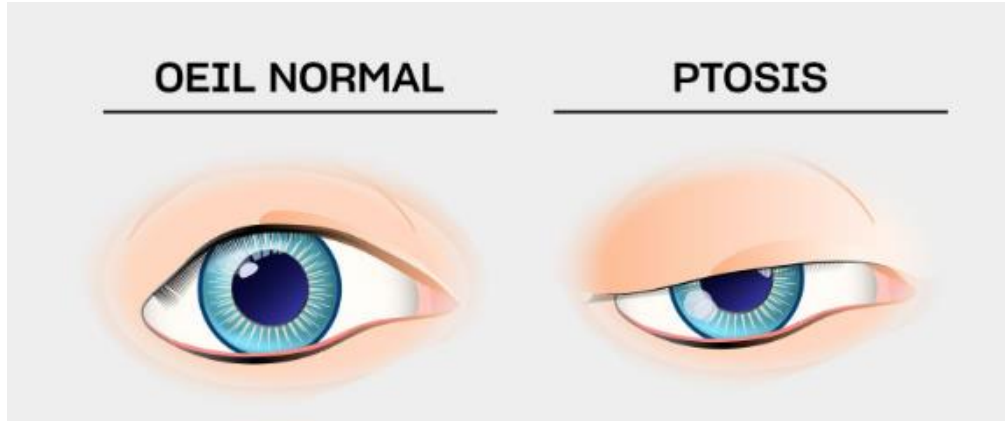
Ptosis: diagnostic clinique



- **Définition** = chute de la paupière supérieure liée à un défaut d'action du muscle releveur de la paupière supérieure
- **Muscle releveur de la PS** = muscle strié, en forme d'éventail, se termine en se dédoublant en deux lames : la lame superficielle s'insérant sur la peau de la paupière supérieure et la lame profonde qui s'insère sur la paroi latérale de l'orbite et en dedans sur l'os lacrymal.
- **Muscle de Muller** ou muscle tarsien supérieur
 - muscle lisse accessoire qui permet la rétraction et assiste l'élévation de la paupière supérieure initiée par le releveur: action synergique. Muscle puissant
 - innervation sympathique; explique la ptose palpébrale dans CBH
 - Souvent utilisé par chirurgien ophtalmo pour corriger un ptosis



Ptosis: diagnostic clinique



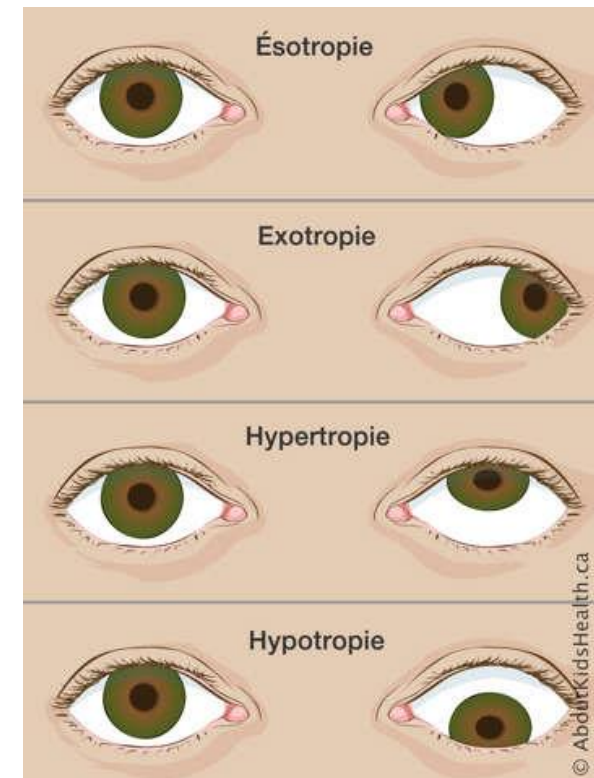
- **Les faux ptosis** = enophtalmie , hypotropie, blépharochalasis, rétraction supérieure controlatérale



Presque toujours en lien avec une orbitopathie basedowienne

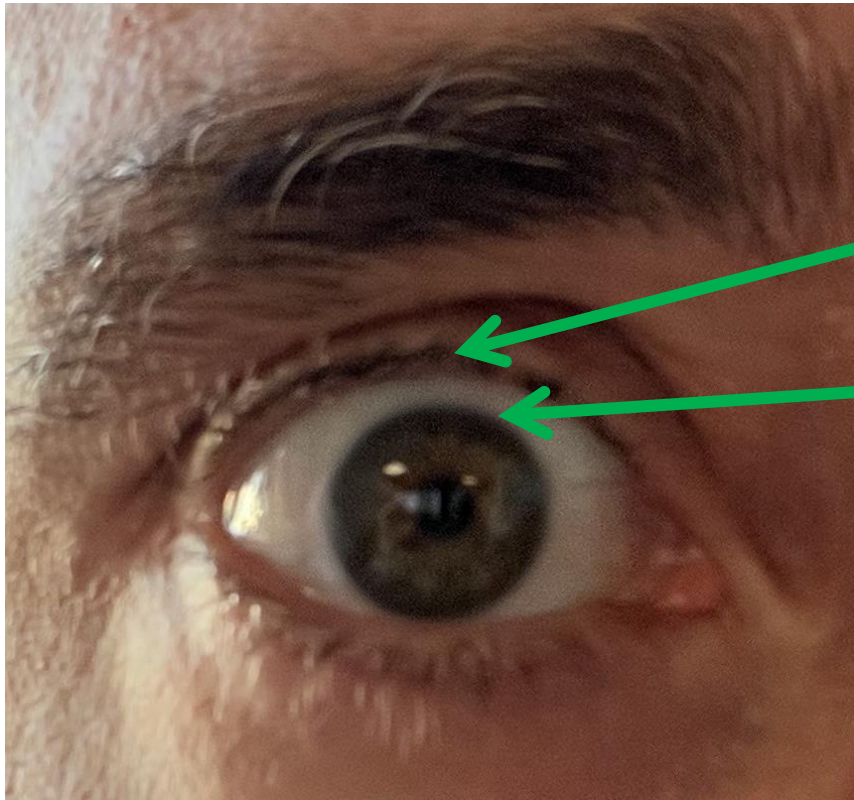


Blepharochalasis parfois inflammatoire



Ptosis: examen clinique

1- examen de la fente palpébrale



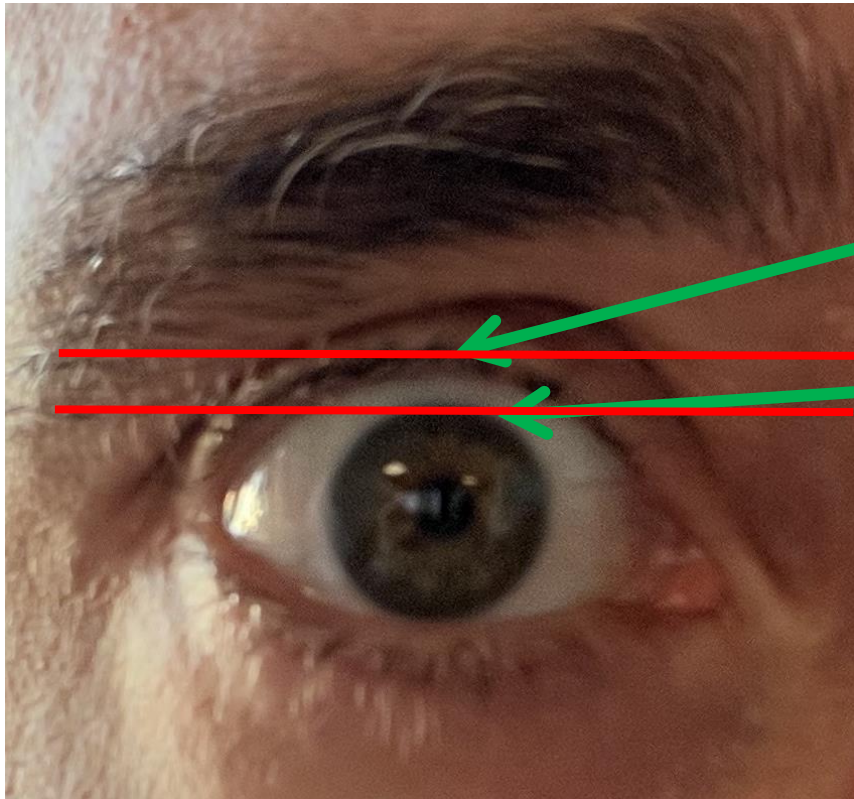
Bord de la paupière
supérieure

Limbe = frontière cornée/sclérotique

Œil écarquillé

Ptosis: examen clinique

1- examen de la fente palpébrale



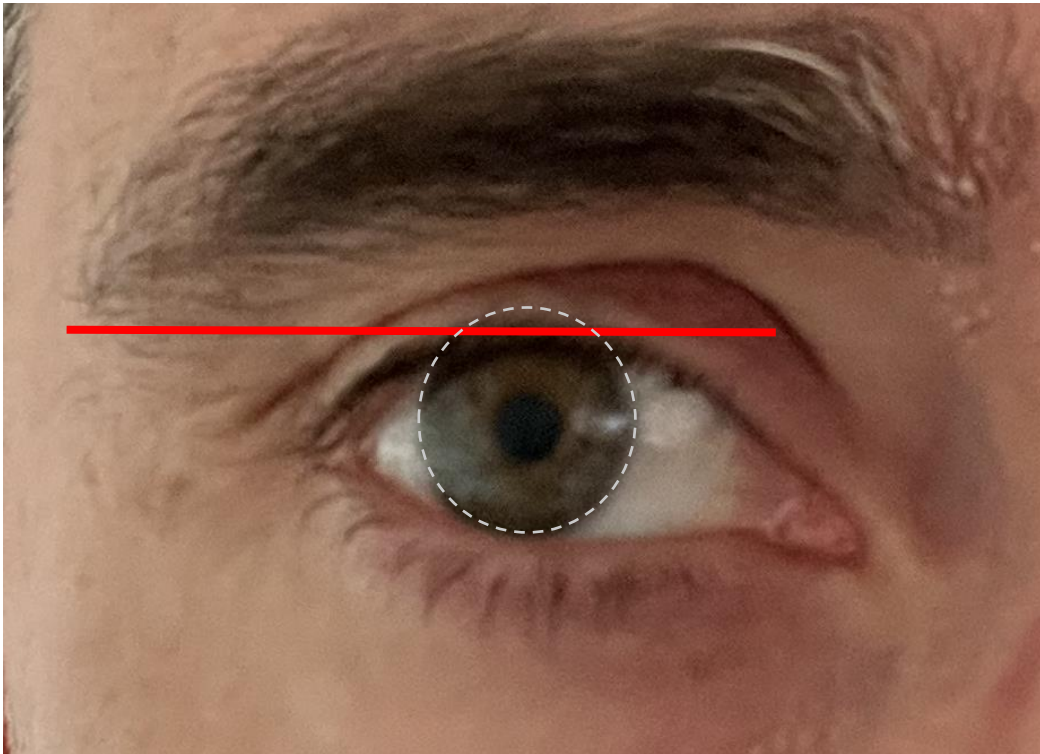
Bord de la paupière supérieure

Limbe

Œil écarquillé

Ptosis: examen clinique

1- examen de la fente palpébrale



Fente palpébrale normale

Chez le sujet normal, le bord libre de la paupière supérieure recouvre le limbe de **2 mm**.

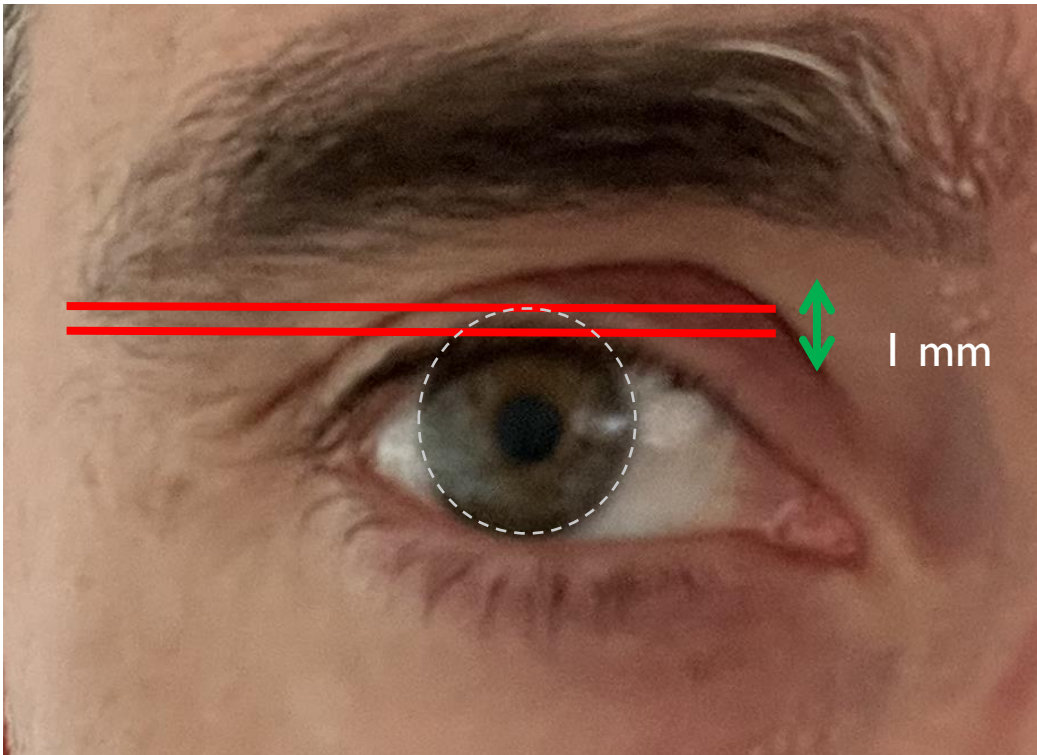
Si $> 2 \text{ mm}$, la paupière considérée comme **ptosée**.

La hauteur de la fente palpébrale = la distance entre les bords libres supérieur et inférieur, mesurée en position primaire, à l'aide d'un gradueur millimétré .

Une fente palpébrale normale = **9 mm**

Ptosis: examen clinique

1- examen de la fente palpébrale



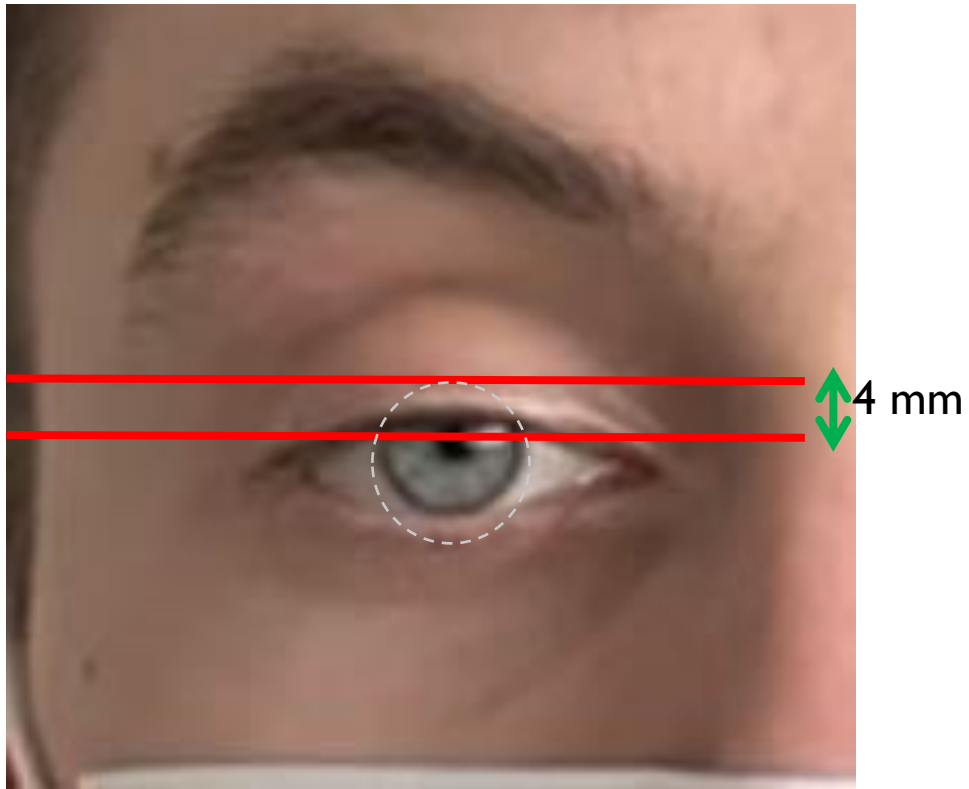
Fente palpébrale normale

TABLEAU 2 – DEGRÉS DES PTÔSIS.

Importance du ptôsis	Distance entre le limbe supérieur et le bord libre supérieur
Pas de ptôsis	0-2 mm
Ptôsis minime	3-4 mm
Ptôsis modéré	4-5 mm
Ptôsis sévère	5-6 mm

Ptosis: examen clinique

1- examen de la fente palpébrale



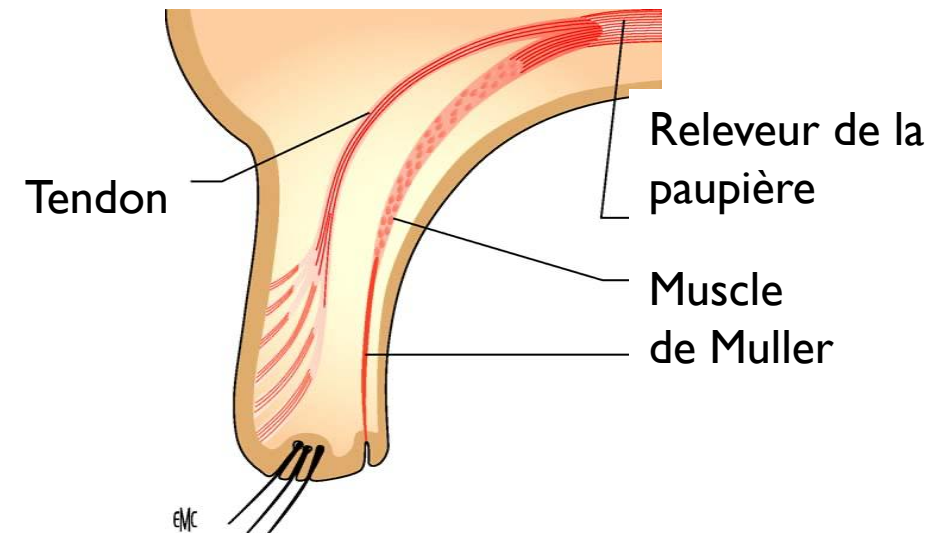
Ptosis minime à modéré

Ptosis: examen clinique

2- examen de la position de pli palpébral supérieur pour répondre à la question :

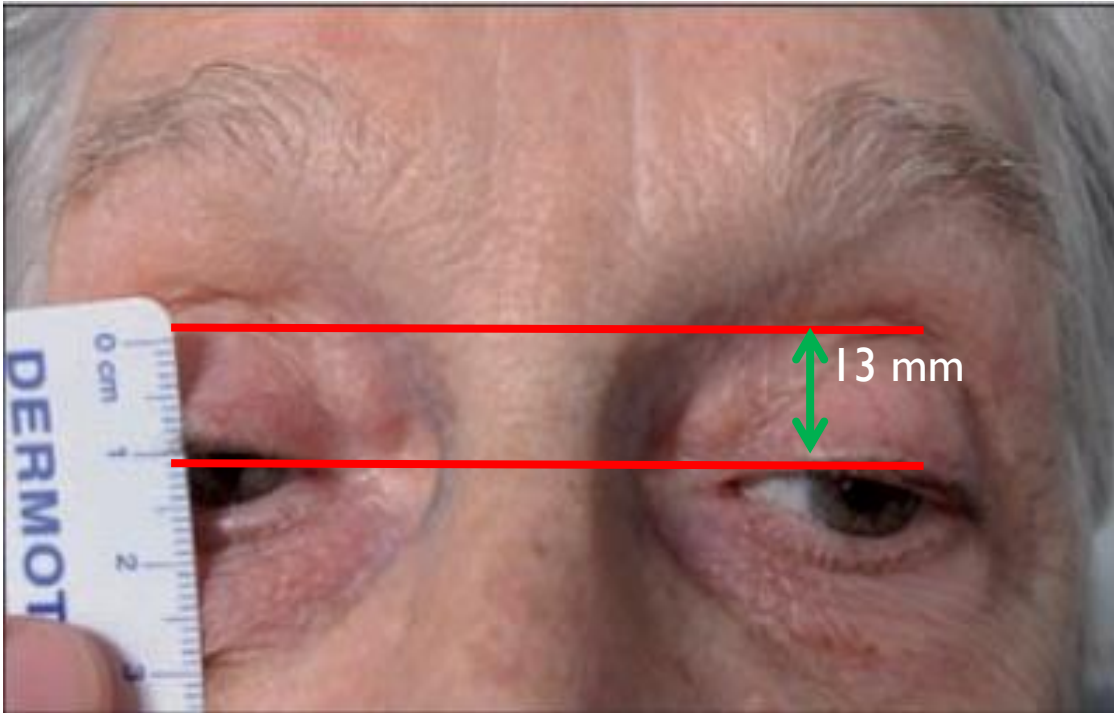
Le ptosis est il d'origine musculaire ou tendineuse?

Y a-t-il une désinsertion myo-aponévrotique?



Ptosis: examen clinique

2- examen du pli palpébral supérieur

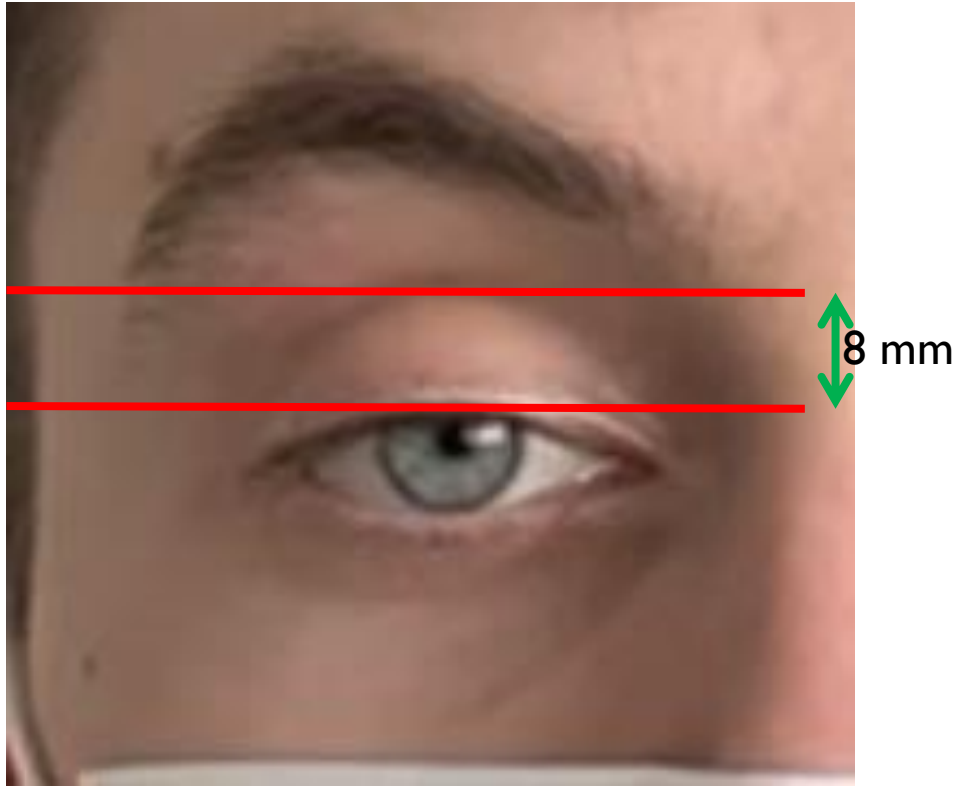


Désinsertion aponévrotique

- La distance entre le pli palpébral supérieur et le bord libre doit être **< à 10mm**
- **Si > 10mm : ptosis d'origine aponévrotique**
 - **Fonction du muscle releveur conservée**
 - >25 % des ptosis acquis
 - Post traumatique
 - Post chirurgical
 - Porteurs de lentilles
 - Sujet âgé
- **Si <10 mm ou effacé : ptosis d'origine neurogène ou myogène**

Ptosis: examen clinique

2- examen du pli palpébral supérieur



origine neurogène ou myogène suspectée

Ptosis: examen clinique

3- hyperaction frontale compensatrice?



Position du sourcil normalement en regard de l'arcade sourcilière

Ptosis: examen clinique

3- hyperaction frontale compensatrice?

- Sourcil normalement en regard de l'arcade
- Pas toujours présente dans les ptosis myasthéniques
- Si doute démasquer le ptosis par **neutralisation du muscle frontal**



Ptosis: examen clinique

4- fonctionnalité du releveur de la paupière supérieure



Cil en regard vers le haut

Cil en regard vers le bas



Figures 4 et 5. Course du muscle releveur conservée à 15 mm dans un ptosis aponévrotique.

- Course du releveur :
- différence de hauteur entre le sourcil et le bord libre de la paupière supérieure dans le regard vers le bas et vers le haut (bloquer l'action du frontal pour repositionner le sourcil)
- = 12 à 15mm (Normale si > 8mm)

Course ↓ dans les ptosis neurologiques, conservée dans ptosis aponévrotique =

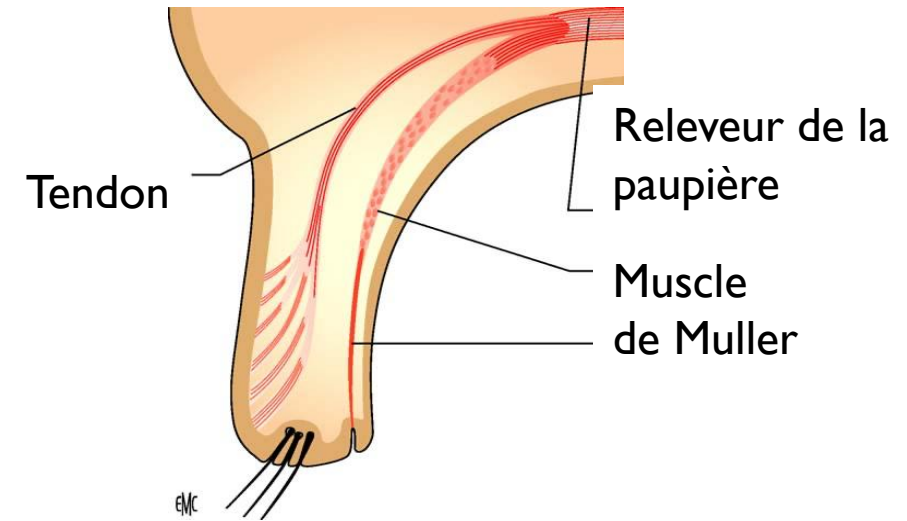
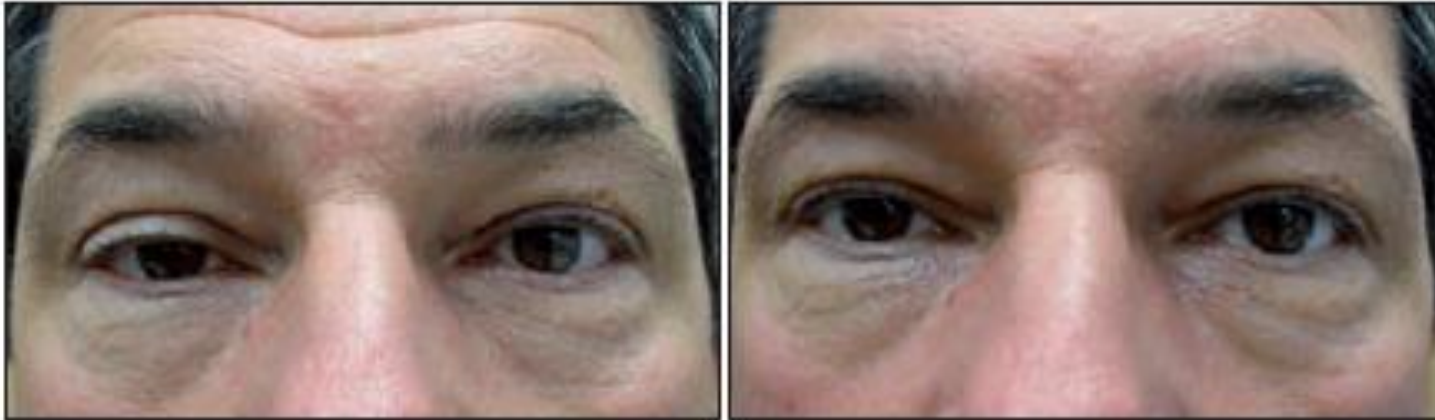
- Moyenne entre 4 et 8 mm
- Faible entre 2 et 4 mm
- Nulle si < 2mm (course correspondant au muscle de Muller)

Ptosis: examen clinique

5- test à la néosynéphrine

L'action du muscle de Müller est mesurée par l'instillation d'une goutte de néosynéphrine à 10 %.

Une correction totale ou partielle du ptosis après instillation = implication du muscle de Muller dans la ptosis → chirurgie müllérienne

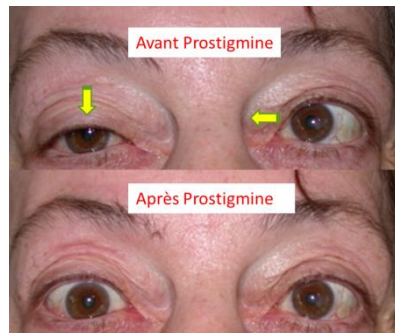


Ptosis: étiologies neurologiques

	Unilatéral	Bilatéral	Douleurs	Installation rapide	Installation chronique	Fluctuations	Contexte familial	Examens à demander
Myasthénie	+++	+	-	+	-	+++	rare	EMG, anticorps
Myopathie oculopharyngée	-	+	-	-	+++	-	+++	Bio Mol (PABP2)
Myopathie mitochondriale	-	+	-	-	+++	-	+	BM, Bio Mol
Maladie de Steinert	-	+	-	-	+++	-	++	Bio Mol (DMPK)
Atteinte du III	+++	-	+/-	+	+	-	-	IRM

- **Atteinte centrale** = AVC du tronc (syndrome alterne)
- **Atteinte nerveuse**
 - Si atteinte d'un nerf oculomoteur, souvent associée à une POM
 - + exophtalmie = pathologie orbitaire
 - + douleur = lésion nerveuse dans sinus caverneux
 - Ischémie du III (diabète), syndrome de Tolosa-Hunt (douleur +++ puis ophtalmoplégie +/- atteinte du II, VI, VII)
 - Compression du III par tumeur, anévrisme artériel (com post, carotide) ou sinusite sphénoïdale

Ptosis: atteinte de la jonction neuromusculaire



- si ptosis fluctuant , uni ou bilatéral + diplopie
- 50 % présentation oculaire des MG ; rechercher argument pour forme généralisée (ENMG)
- test du glaçon +++
- **Myasthénie oculaire si > 2 ans présentation oculaire pure**
- Diagnostic positif:
 - Ac anti Rach + dans 50% des cas, rare anti Musk (souvent sévère) , 50% sero <0
 - ENMG : SR orbiculaire de l'oeil, EMG-FU
 - Mesure ptosis avant et après injection de prostigmine IV (photo)
 - Test du glaçon +++ (photo)



Comparison of ice-pack test and single fiber EMG diagnostic accuracy in patients referred for myasthenic ptosis

Maria Pia Giannoccaro, MD, PhD^{1,2}, Matteo Paolucci, MD^{3,4}, Corrado Zenesini, MSc², Vitantonio Di Stasi, MD², Vincenzo Donadio, MD, PhD², Patrizia Avoni, MD, PhD^{1,2}, Rocco Liguori MD^{1,2}

Neurology August 2020

102 MO et 53 patients autres diag (OEP, atteinte III, lésion IC et syndrome du sinus caverneux)

Test à la prostigmine > 0 dans 100 % MO et 6% dans autres
SR > 0 dans 27% MO, < 0 dans autres

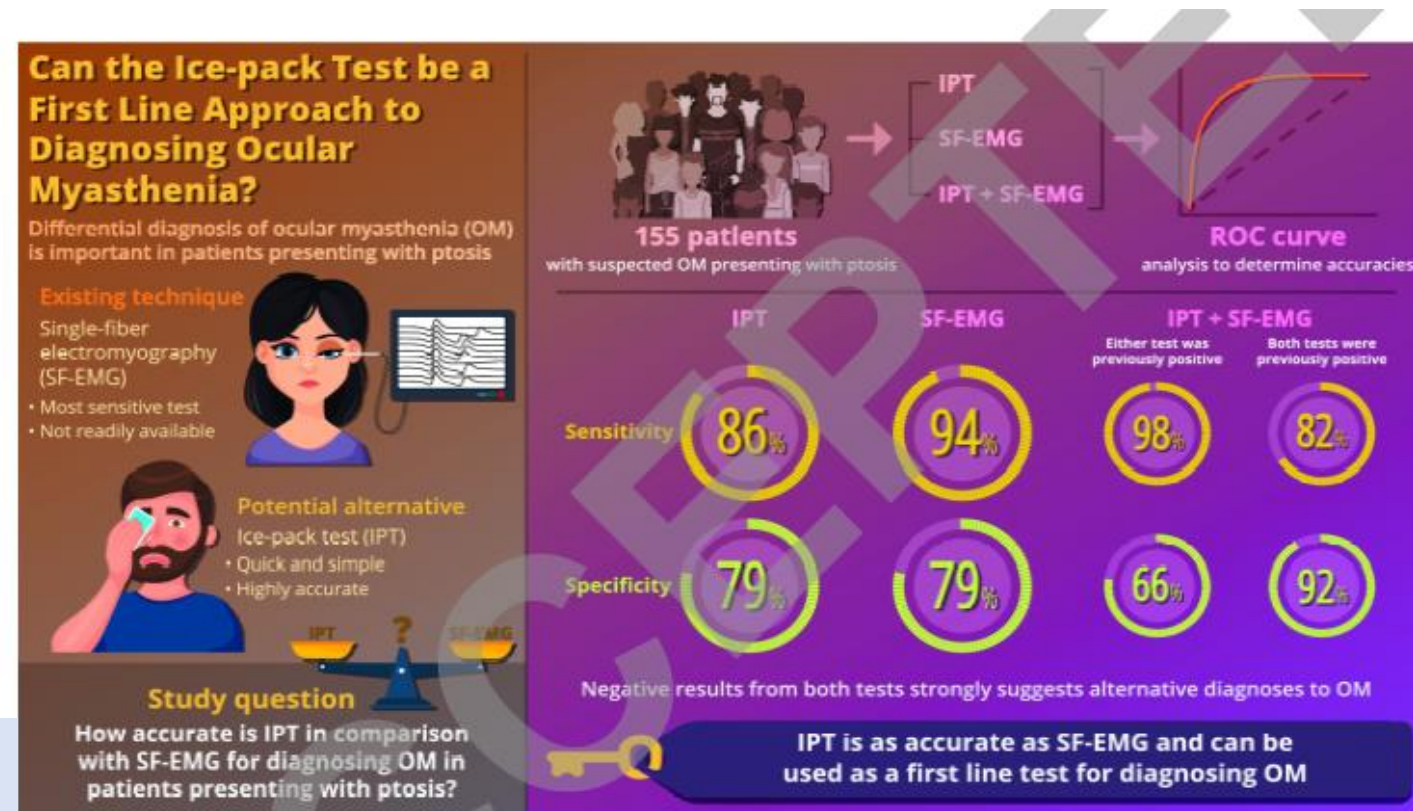
Parmi les MO:

- **57 % ac anti Rach>0** et tous répondent aux CTC
- **test au glaçon > 0 dans 86% des cas de MO**, surtout si ptosis + diplopie, si ptosis marqué, > 0 dans 20% autres causes
- **FU > 0 dans 94% de MO**, 20 % autres causes

Résultats **discordants chez 16 patients** = ptosis modéré et isolé

Dans le groupe de patients avec SR < 0 et Ac < 0 , sensibilité test au glaçon 79 % et FU 90%

Si test au glaçon et FU < 0,
le diagnostic de myasthénie oculaire est très peu probable



Ptosis: atteinte musculaire

1. **Dysfonction de la chaîne respiratoire mitochondriale**
 - +/- Atteinte multisystémique (surdit , diab te, atteinte SNC, atteinte cardiaque)
 - Atteinte quasi constante de la musculature oculaire avec ptosis et POM = Ophtalmoplegie Externe Progressive
2. **Dystrophie musculaire oculo-pharyng e**
 - D but tardif > 50 ans, AD
 - Ptosis constant puis trouble de d glutition, atteinte myopathique des ceintures
3. **Dystrophie myotonique de type 1**
 - Atteinte multisyst mique (myotonie + myopathie distale, cardiaque, diab te, cataracte, SNC, troubles cognitifs)
 - Ptosis mod r  + atrophie des muscles masticateurs et SCM
4. **Syndrome de Claude Bernard Horner:** ptosis peu marqu  par atteinte du muscle lisse de Muller, enophtalmie et myosis



Cas clinique N°1

Patient droitier de 57 ans



Suivi pour

- Arythmie cardiaque sous flécaine
- neuropathie d'étiologie imprécise : paresthésies des MI et discrète ataxie, PL DAC à 0,63 sans cellule, peu évolutive, Anti MAG <0
- Déficit moteur douloureux proximal du MSG étiqueté Syndrome de Parsonage-Turner
- gammapathie monoclonale IgM Kappa

Présente un ptosis et une diplopie depuis 2 ans avec Ac Anti Rach <0

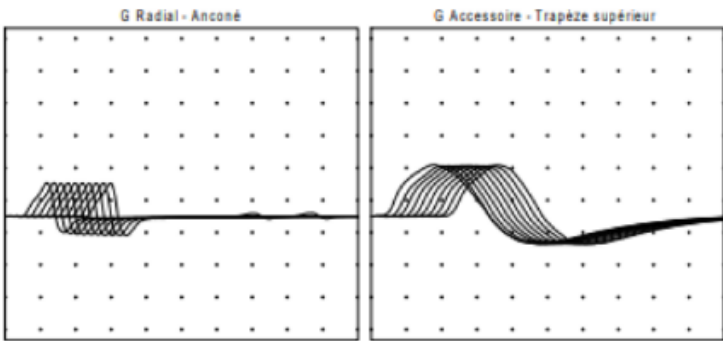
- Consulte car depuis 2 ans , Ptois droit fluctuant + Persistance d'une discrete ataxie
- Bio :
 - Ac anti Rach <0
 - Ac anti-Musk <0
- ENMG :
 - Ondes F allongées au MI
 - Amplitudes sensibles diminuées aux MI (sural)
 - SNR sans décrement

VCS

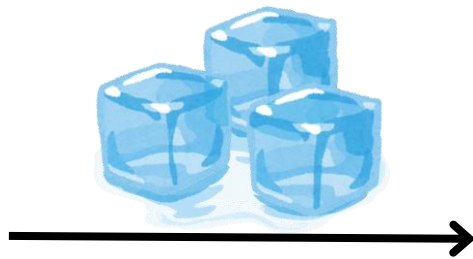
Nerf / Sites	Site enrg	Segments	Lat ms	Lat Pic ms	Amp µV	Dist mm	Diff ms	VC m/s
G Cutané sural médial								
Jambe	Mall ext	Jambe - Mall ext	2,08	2,83	5	82	2,08	39
G Fibulaire superficiel								
Jambe	Dos pied	Jambe - Dos pied	1,81	2,56	11	89	1,81	49
G Radial - Radial								
Avant-bras	Dos main	Dos main - Avant-bras	1,79	2,46	20	95	1,79	53
technique haute		Dos main - technique haute	1,29	1,94	35	78	1,29	60

Onde F

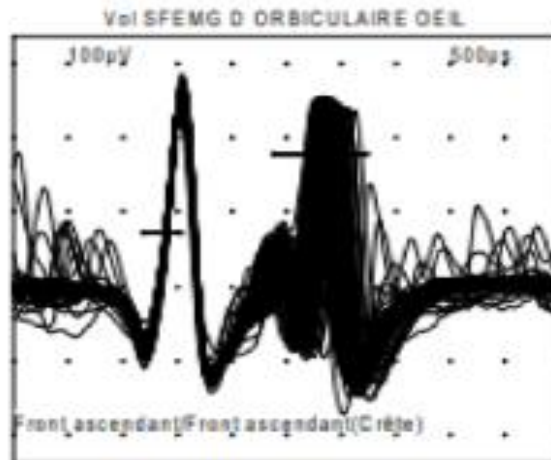
Nerf	Lat M ms	Lat F ms	Lat F-M ms
G Fibulaire commun - Crt ext orteils	4,7	64,8	60,1
G Tibial - Crt fléch de l'Hallux	4,3	64,6	60,3



Test du glaçon +



EMG de FU



Vol SFEMG

Muscle		N	Jitter µs	MIPI µs	MCD µs	MSD µs	Block	FR Hz
D ORBICULAIRE OEIL	No. Paire	25						
	% bloqué						4	
	Arithmétique		28	780	29	42	-	25
	Médian		25	596	25	29	-	24
	2.1 Paire	78	82	1410	105	82	0	20
	3.1 Paire	104	12	1512	12	20	-	17
	4.1 Paire	64	19	843	19	33	-	19
	5.1 Paire	62	29	635	30	29	-	23
	6.1 Paire	76	17	596	17	25	-	35
	7.1 Paire	66	19	267	19	19	-	28
	9.1 Paire	269	28	1601	28	51	-	20
	12.1 Paire	84	16	272	16	19	-	15
	13.1 Paire	228	22	465	24	22	-	24
	13.2 Paire	216	27	483	28	27	-	24
	16.1 Paire	103	25	373	25	27	-	24
	18.1 Paire	70	27	474	28	27	-	43
	20.1 Paire	79	38	2196	38	40	-	14
	24.1 Paire	78	18	516	18	22	-	39
	26.1 Paire	77	59	597	59	65	-	19
	27.1 Paire	331	26	585	26	31	-	26

→ Diagnostic évoqué de myasthénie oculaire

PYRIDOSTIGMINE

Pas de réponse

PYRIDOSTIGMINE

20 MG/J
CORTICOIDES

Pas de réponse

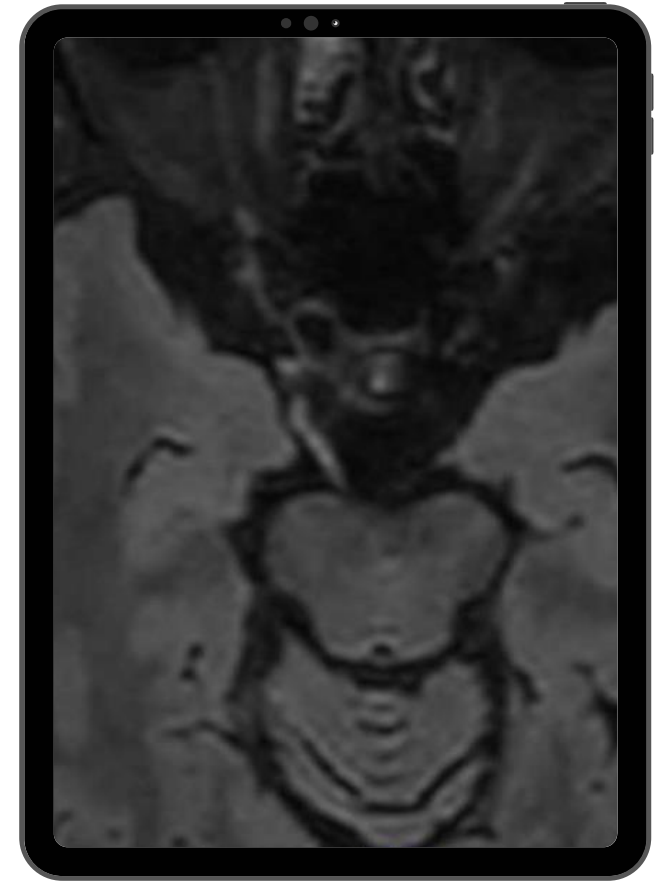
30 MG/J
CORTICOIDES

**Ptosis complet à
droite**

Décroissance
des
corticoides
Discussion du
diagnostic

IRM cérébrale

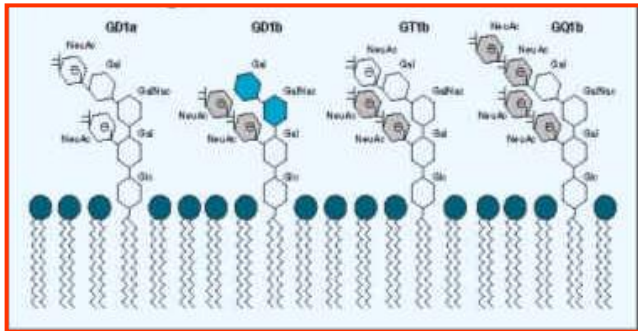
Hypertrophie/hypersignal du III (T2, FLAIR)



Bilan Immunologique : anticorps anti gangliosides

Ac type IgM anti-disialylés

CANOMAD



Autoanticorps associés aux Neuropathies Périphériques sur sérum

Recherche des autoanticorps anti-gangliosides et anti-sulfatides

Immunodot (Réactif Generic Assays / EURO BIO)

Classe IgM + IgG dépistage

anti-sulfatides	Négatif
anti-GM1	Négatif
anti-GM2	Négatif
anti-GM3	Négatif
anti-GM4	Négatif
anti-GD1a	Négatif
anti-GD1b	Positif Connu en IgM anti-GD1b le 25/11/2020 (N° dossier 0201952991)
anti-GD2	Faible positif Connu en IgM anti-GD2 le 25/11/2020 (N° dossier 0201952991)
anti-GD3	Négatif
anti-GT1a	Négatif
anti-GT1b	Négatif
anti-GQ1b	Faible positif Connu en IgM anti-GQ1b le 25/11/2020 (N° dossier 0201952991)

Traitement par 3 cures d'IgIV =
resolution complete du ptosis et de l'ataxie

Cas clinique N°2

- Patiente de 32 ans sans ATCD adressée dans le service pour bilan d'un ptosis droit, plus marqué en fin de journée, unilatéral
- Evoluant depuis 2 ans
- Aucun ATCD personnel ou familial
- Examen clinique : normal en dehors du petit œil D



- Biologie : Ac Anti Rach <0, anti Musk NR
- IRM cérébrale considérée comme normale
- ENMG
 1. SR = sans décrement
 2. SF EMG = normale



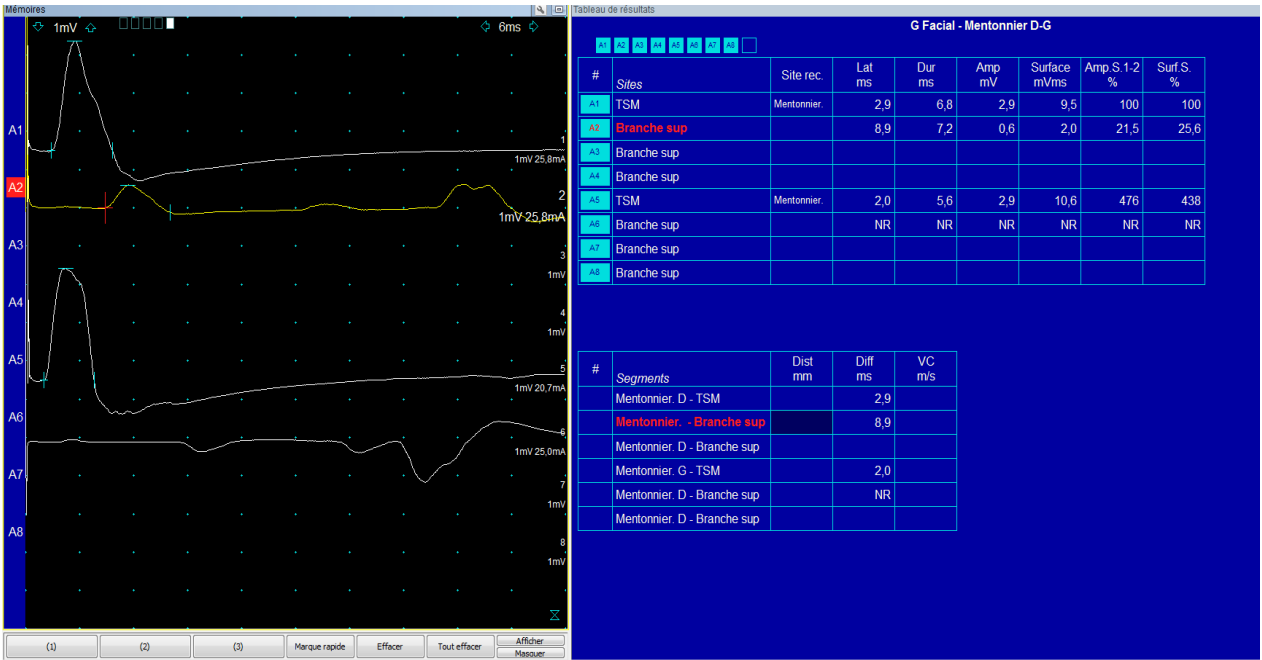
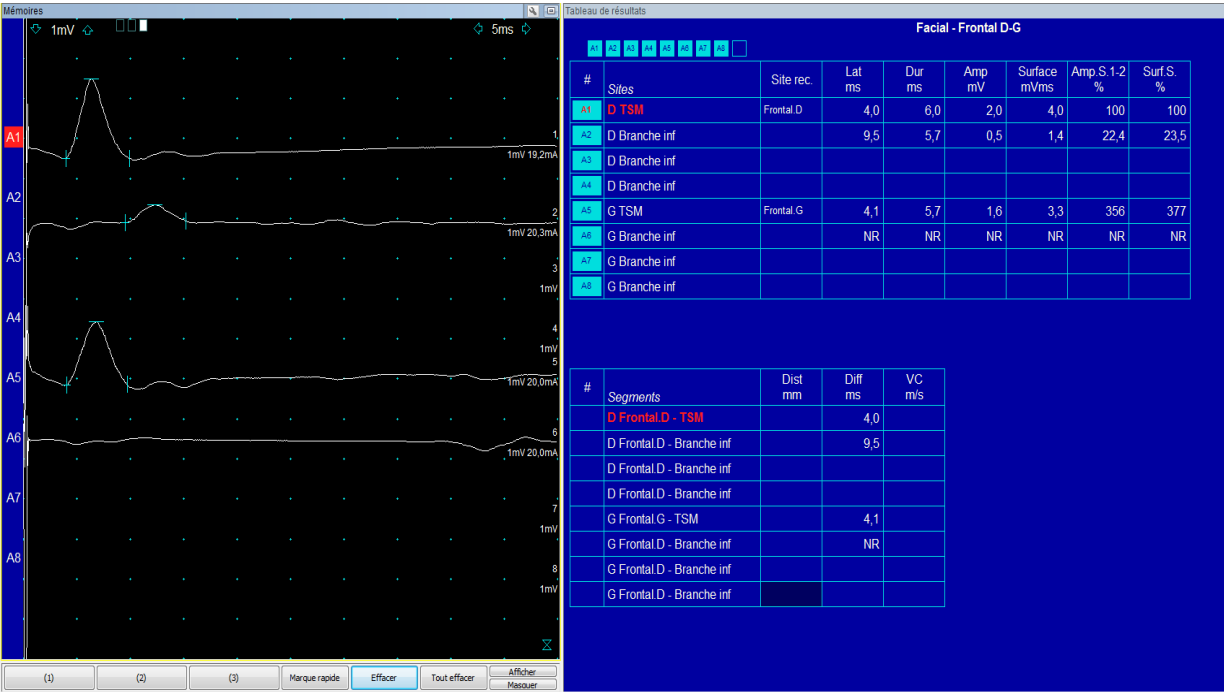
Mais réévaluation

Clinique : sensibilité à la lumière, quelques clonies pré tarsales de la paupière inférieure = réduction de la fente palpébrale ≠ ptosis par spasme pré tarsal

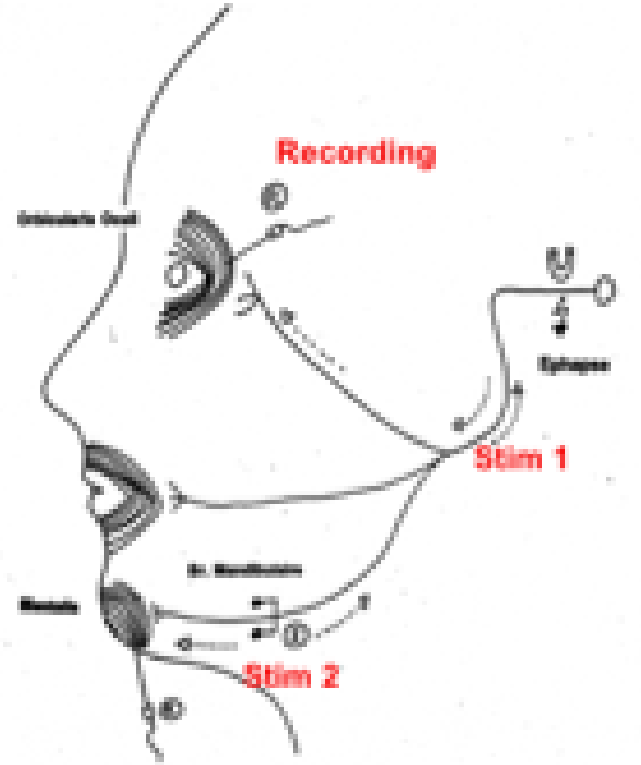
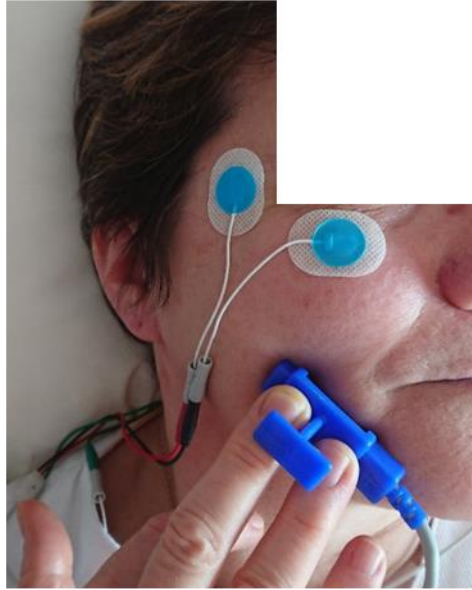
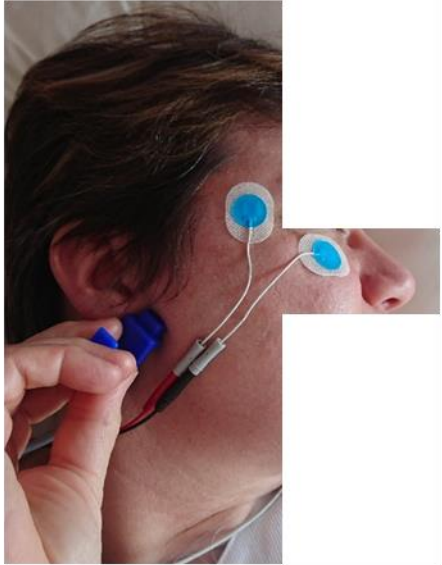
Diagnostic de **spasme hémifacial D**

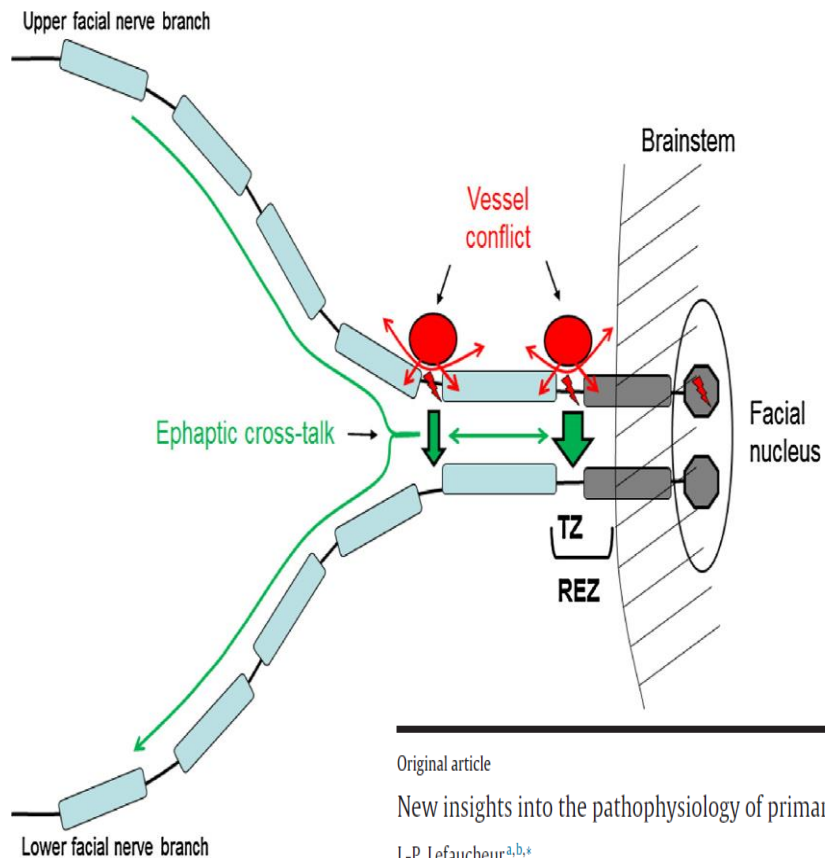


ENMG



pattern ENMG SHF



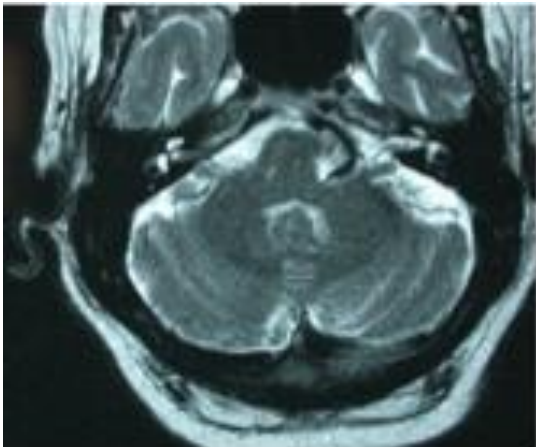


Original article

New insights into the pathophysiology of primary hemifacial spasm

J.-P. Lefaucheur^{a,b,*}

^a Unité de neurophysiologie clinique, service de physiologie, explorations fonctionnelles, hôpital Henri-Mondor, AP-HP, 94010 Créteil, France
^b EA 4391, faculté de médecine, université Paris-Est Créteil, 94010 Créteil cedex, France



Au niveau périphérique

- Hyperexcitabilité focale du nerf facial =
demyélinisation focale au niveau de la zone de
compression = décharges anormales, ectopiques =
spasme
- Transmission éphaptique = **réponse de diffusion
latérale**

transmission PA (non médiée par NT et synapse)
d'axone à axone (TZ surtout car axone non myélinisé) =
activation de muscle adjacent

Au niveau nucléaire

- Zone de compression sur le trajet du VII → PA de flux
antidromique → Hyperexcitabilité des motoneurones
du noyau du VII → diffusion latérale (non éphaptique)
- activation d'autre muscle de la face

Cas clinique N° 3

- Ali, 14 ans
- Suivie pour une myopie sévère (père idem)
- + exophtalmie
- Pas d'ATCD notable en période néonatale
- Consulte pour hyperCkémie à 1500
- Aîné d'une fratrie de 4; probable consanguinité parentale ; a une frère (Mohamed) et une petite sœur (Ines) ayant le même faciès qu'Ali
- Se plaint de l'âge de 13 ans de myalgies des mollets et des cuisses à la fin des matchs de foot, disparaissant après une nuit de repos
- A l'examen :
 - ✓ Ptosis modéré mais présent depuis la période néonatale + exophtalmie en lien avec un effort
 - ✓ Ophtalmoplégie quasi-complète
 - ✓ Discrète hyper laxité cheville et genou
 - ✓ Absence de déficit moteur
 - ✓ ROT tous présents



14 ans



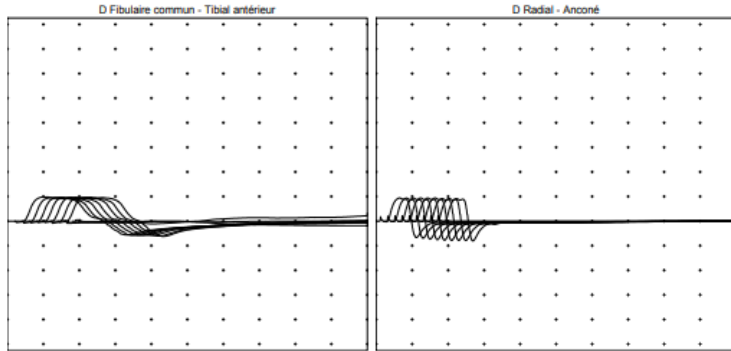
17 ans

Bilan :

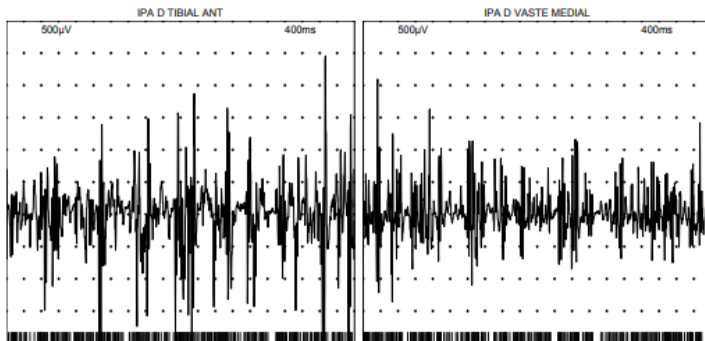
Hyperckémie = 1500

ENMG : VCM. VCS normale

SR



Myographie :



Biopsie musculaire = deltoïde (lors avulsion dentaire)

Imagerie musculaire : non réalisée

Conclusion :

La biopsie musculaire montre des lésions compatibles avec une myopathie congénitale à multiminicores : ces aspects ici relativement discrets devront être confirmés par une analyse en microscopie électronique.

Une analyse génétique pourra être réalisée par le Dr J Rendu au CHU de Grenoble (envoyer un échantillon sanguin).

La biopsie de peau est sans anomalie morphologique.

BULM0190, BHOT0000, OHLM0279

Lyon, le 14/09/2021

Validation Informatique

Dr Nathalie STREICHENBERGER



COMPTE RENDU COMPLEMENTAIRE :

L'étude de la biopsie musculaire en microscopie électronique a mis en évidence :

- une structure myofibrillaire irrégulière, avec la présence de cores en flammèche, parfois épais
- l'absence de bâtonnet
- une surcharge glycogénique le plus souvent libre, quelques vacuoles lipidiques ou autophagiques
- des mitochondries normales, sans inclusion.

Conclusion : L'examen confirme la présence de cores dans les fibres.

BULM0190, BHOT0000, OHLM0279

Lyon, le 26/07/2022

Signature électronique

Dr Nathalie STREICHENBERGER

Résultats :

Gène(s) / analyse(s)	Résultat(s)
RYR1 NM_000540	c.11314C>T p.Arg3772Trp Homozygote

Marked Facial Weakness, Ptosis, and Hanging Jaw: A Case with *RYR1*-Related Congenital Centronuclear Myopathy

Bhanudeep Singanamalla¹ Shivan Kesavan¹ Divya Aggarwal² Debajyoti Chatterjee²
Andoni Urtizberea³ Renu Suthar¹

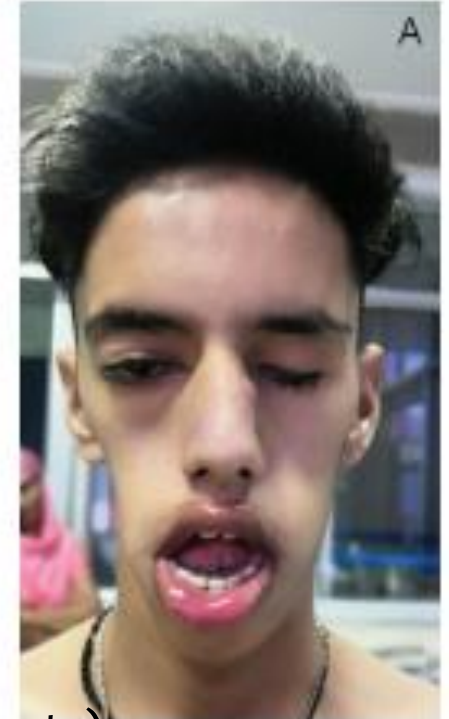
¹Pediatric Neurology Unit, Department of Pediatrics, Advanced Pediatrics Centre, Post Graduate Institute of Medical Education and Research (PGIMER), Chandigarh, India

²Department of Histopathology, Postgraduate Institute of Medical Education and Research, Chandigarh, India

³Institut de Myologie, La Salpêtrière Hospital, Paris, France

Address for correspondence: Renu Suthar, DM, Pediatric Neurology Unit, Department of Pediatrics, Advanced Pediatric Centre, Post Graduate Institute of Medical Education and Research, Chandigarh, India (e-mail: drrenusuthar@gmail.com).

J Pediatr Genet 2023;12:318–324.



Début précoce myopathie congénitale mutation homozygote RYR1 (série de 60 patients)

- Retard des acquisitions motrices = 79%
- hypotonie neonatale = 68%,
- Difficultés respiratoires à la naissance = 47%
- Difficultés d'alimentation = 45%
- Ptosis = 47% mais NON ISOLE
- Ophthalmoparesie = 63 %

Cas clinique N° 4

Yohann, 10 ans

Aucune histoire familiale, pas d'ATCD pathologique

Dernier d'une fratrie de 3

Marche acquise à 15 mois, pas très bon en sport mais surcharge pondérale modérée (poids = 48 kgs pour 143 cm)

Depuis été 2023 , ptosis oeil gauche, fluctuant, complet en fin de journée , se bilatéralise à la rentrée, devient permanent entrainant une déscolarisation

Bilan

CPK normale

Ac anti Rach et anti Musk < 0

Imagerie musculaire normale <0

ENMG avec FU normale

Amélioration progressive en janvier 2024 après changement de classe

Probable TNF

