



::Dystrophie myotonique de Steinert

Synonymes :

Dystrophie myotonique de type I, DM1, maladie de Steinert

Définition :

La dystrophie myotonique (DM) de Steinert est la plus fréquente des dystrophies musculaires de l'adulte (prévalence entre 1/8 000 et 1/20 000 en Europe) et sa transmission est autosomique dominante. Elle se caractérise par une atteinte musculaire atrophiante prédominant sur les muscles distaux, axiaux, faciaux, pharyngés et respiratoires, une myotonie des mains et une atteinte plurisystémique avec cataracte, bloc de conduction cardiaque et arythmie, diabète, somnolence.

Quatre caractéristiques importantes sont à prendre en considération : 1) le caractère dissocié des signes (l'atteinte cardiaque peut être apparemment isolée, sans déficit musculaire), 2) le contraste entre la sévérité de l'atteinte cardiaque ou respiratoire et la discrétion voire l'absence de symptômes, 3) la multiplicité des mécanismes en cause ; pour l'atteinte cardiaque, troubles conductifs et/ou rythmiques, et plus rarement dysfonction ventriculaire ; pour l'atteinte respiratoire, faiblesse des muscles respiratoires, fausses routes, hypoventilation centrale, embolie pulmonaire, 4) une tendance des patients à une certaine apathie avec sous-estimation des troubles.

Les gaz du sang sont souvent perturbés (hypoxémie, hypercapnie) sans forcément de corrélation entre ces 2 paramètres.

La gravité de l'affection tient aux complications 1) **cardiaques** : risque de mort subite, rendant compte de 20 à 30% des décès, par troubles conductifs ou rythmiques ; risque d'accident embolique par arythmie complète par fibrillation auriculaire (ACFA), 2) **respiratoires** : impliquées dans la majorité des décès (pneumopathie, hypoventilation alvéolaire) favorisées par des fausses routes et le déficit des muscles respiratoires. La durée de vie est réduite d'une dizaine d'années en moyenne. Il existe des **formes pédiatriques**, à début soit **néonatal** (Steinert congénital), très sévère, avec syndrome malformatif, grande hypotonie, détresse respiratoire, décès fréquent, soit **infantile** (Steinert infantile), se manifestant par une lenteur, des troubles de l'apprentissage conduisant à un échec scolaire et une baisse inconstante du QI.

Pour en savoir plus :

[Consultez la fiche sur Orphanet](#)

Menu	
<p>Fiche de régulation SAMU</p> <p>Télécharger la fiche de régulation au format PDF</p>	<p>Recommandations pour les urgences hospitalières</p>
<p>Synonymes</p> <p>Mécanismes</p> <p>Risques particuliers en urgence</p> <p>Traitements fréquemment prescrits au long cours</p>	<p>Problématique en urgence</p> <p>Recommandations en urgence</p> <p>Orientation</p> <p>Interactions médicamenteuses</p> <p>Précautions anesthésiques</p>

Menu

Pièges

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

En savoir plus

Mesures préventives à prendre

Mesures complémentaires et hospitalisation

Don d'organes

Numéros en cas d'urgence

Ressources documentaires

Fiche de régulation SAMU

Télécharger la fiche de régulation au format PDF (clic-droit)

Synonymes

- dystrophie myotonique de type I
- DM1
- maladie de Steinert

Mécanismes

- myopathie génétique dominante avec atteinte musculaire atrophiante et plurisystémique

Risques particuliers en urgence

- détresse respiratoire par pneumopathie, fausses-routes, embolie pulmonaire ou hypoventilation centrale
- décompensation respiratoire après une infection banale ou post-opératoire
- troubles conductifs ou rythmiques, alternance de bradycardie et tachycardie
- embolie artérielle sur fibrillation auriculaire
- mort subite notamment au décours d'un effort physique
- hémorragie ORL sur trachéotomie

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- kinésithérapie respiratoire

Pièges

- se méfier d'une sous-estimation par les patients de la gravité de leur(s) symptôme(s) ou de leur maladie
- se méfier de toute manifestation lipothymique, syncope, palpitations
- forme cardiaque isolée possible (sans atteinte musculaire)
- formes pédiatriques
- mort subite sous pacemaker

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- récupérer la carte de soins et d'urgence
- ECG systématique et surveillance continue
- se méfier du risque respiratoire avec les morphiniques et les sédatifs
- contre-indication des : curares dépolarisants, anti-arythmiques de classe I, amiodarone, bêta-bloquants, médicaments anticholinergiques, fluidifiants bronchiques (si encombrement)
- privilégier la ventilation non invasive et éviter l'intubation (à risque)
- se méfier de l'oxygène à haut débit chez le malade ventilé ou non
- patient trachéotomisé : changement canule ou mise en place canule à ballonnet
- patient orthopnéique : ne pas allonger (risque d'arrêt respiratoire)
- orientation en réanimation ou soins intensifs cardiologiques pour pose stimulateur

En savoir plus

- centres nationaux de référence des maladies neuromusculaires (coordonnées sur le site www.orphanet.fr)
- www.orphanet-urgences.fr

Recommandations pour les urgences hospitalières

Problématique en urgence

Demander au malade sa carte de soins et d'urgence. La carte est d'une aide essentielle à la prise en charge dans le cadre de l'urgence (récapitulatif des lésions préexistantes, médecin(s) référent(s), conseils spécifiques de prise en charge).

- **Survenue de décompensation respiratoire aiguë :**
 - événements infectieux banaux (lors de rhume ou de rhinopharyngite)
 - certaines situations médico-chirurgicales (période post-opératoire ou anesthésique)
- **Survenue de troubles cardiaques conductifs ou rythmiques**
- Survenue de troubles digestifs :
 - douleurs +/- vomissements par lithiase biliaire
 - ventre pseudo chirurgical : pseudo-occlusion intestinale à traitement médical

Recommandations en urgence

A- Survenue de décompensation respiratoire

Le problème majeur est l'existence d'une **hypoventilation alvéolaire** parfois chronique accutisée ou révélée par exemple par un encombrement bronchique dû à la faiblesse des muscles de la toux. Elle peut nécessiter une **ventilation par voie invasive**, avec un risque de **sevrage difficile voire impossible** et donc d'une trachéotomie ce qui peut poser de difficiles problèmes de prise en charge sociale ultérieure (solitude et désocialisation fréquente).

- **Mesures diagnostiques en urgence :**
 - Evaluer la gravité : Les critères d'évaluation portent sur la **tolérance respiratoire**
 - Critères de gravité :
 - dyspnée
 - orthopnée
 - tirage
 - respiration paradoxale
 - encombrement bronchique
 - désaturation en air ambiant ou nécessité d'oxygénothérapie
 - patient déjà ventilé : augmentation du temps de ventilation
 - patient trachéotomisé : impossibilité d'aspiration intratrachéale si saignement abondant
 - Explorer en urgence :
 - **gaz du sang artériels** (capillaires chez certains patients difficilement prélevables) pour identifier :

- une **hypoventilation alvéolaire** (avec ou sans acidose respiratoire) : **PaCO₂>45 mmHg**
 - une **hypoxémie**
 - **radio de thorax**
 - Recherche de causes parenchymateuses (pneumopathie, atélectasie, œdème pulmonaire, etc.) ou pleurales (pneumothorax, épanchement pleural, etc.)
- **Mesures thérapeutiques immédiates :**

Le traitement repose en premier sur les mesures symptomatiques.

- **Oxygénothérapie** en cas de désaturation (hypoxémie). Attention à l'oxygène à haut débit chez le malade ventilé ou non
- Si des signes cliniques ou gazométriques d'**insuffisance respiratoire** sont présents, **ventilation mécanique en premier lieu VNI**
- **Désencombrement bronchique** soit manuel (kinésithérapie) ou avec l'aide de technique instrumentale (Cough assist)
- Indications formelles d'intubation endotrachéale et de ventilation invasive :
 - troubles de conscience
 - état de choc
 - arrêt respiratoire
 - arrêt cardiaque
- Patient trachéotomisé : changement de canule si obstruction ou canule à ballonnet si hypoventilation alvéolaire
- **Si saignement trachéal**, évaluation ORL ou pneumologique rapide

B- Survenue de troubles cardiaques conductifs ou rythmiques

Ils sont beaucoup plus fréquents que la dysfonction ventriculaire (dans le cadre d'une cardiopathie dilatée) : l'atteinte cardiaque n'est pas corrélée à la faiblesse des membres et donc peut révéler la maladie.

- Les **troubles conductifs** (auriculoventriculaires +/- intraventriculaires) sont **généralement proportionnels à la durée de la maladie**
- Les **troubles rythmiques** (fibrillation auriculaire, troubles du rythme ventriculaire) **peuvent survenir dès l'adolescence**, favorisés par l'effort physique
- Le **risque de mort subite** est élevé lorsque s'associent des troubles francs de la conduction AV (PR>200 ms) et ventriculaire (QRS>100ms)
- La **mort subite sous pacemaker**, implanté pour des troubles de conduction, **a été rapportée** et peut s'expliquer par la survenue de troubles du rythme ventriculaire, d'une embolie pulmonaire et reste parfois inexplicable
- **Mesures diagnostiques en urgence :**
 - Evaluer la gravité : Les critères d'évaluation portent sur l'**hémodynamique**
 - Critères de gravité :

- **syncope, lipothymie, palpitations**
- **bradycardie <40, tachycardie >120, arythmie**
- les éléments indiquant une **mauvaise tolérance hémodynamique**
 - **hypotension artérielle** (à nuancer en **fonction des chiffres antérieurs de TA** souvent faibles)
 - bas débit cardiaque : confusion mentale, foie cardiaque
- Explorer en urgence :
 - l'**ECG** présente souvent :
 - des **troubles conductifs paroxystiques de haut grade** (pauses, blocs auriculo-ventriculaires (BAV) : BAV II ou BAV III - BAV complets)
 - ou des **troubles du rythme paroxystiques**, surtout chez patients ayant une histoire de syncope ou des troubles conductifs de type BAV I ou bloc de branche
- **Mesures thérapeutiques immédiates :**
 - Mesures symptomatiques
 - Il existe un risque élevé d'**alternance** d'épisodes de bradycardies et de tachycardies :
 - **l'utilisation des anti-arythmiques en cas de tachycardie** (amiodarone, bêta bloquants) doit être **extrêmement prudente** car elle peut être associée à la survenue de bradycardies sévères
 - Les **anti-arythmiques de classe I sont formellement contre-indiqués**, particulièrement par voie intraveineuse

Orientation

- Où :
 - Réanimation ou soins intensifs respiratoires rompu à la pathologie si insuffisance respiratoire.
 - USIC si défaillance cardiaque pure (patient non ventilé) avec la possibilité d'implanter rapidement un stimulateur cardiaque en cas de troubles conductifs de haut grade
- Quand : en urgence
- Comment :
 - Transport médicalisé car malade difficile (abord veineux, intubation à risque)
 - Respecter la position du patient : **ne pas allonger un patient orthopnéique (risque d'arrêt respiratoire)**

Interactions médicamenteuses

- En cas d'encombrement, **fluidifiants bronchiques** strictement **contre-indiqués**
- **Sédatifs à éviter** en raison du risque respiratoire
- **Morphiniques** sont à manier **avec prudence** en raison du risque respiratoire et d'occlusion

intestinale

- **Anti-arythmiques de classe I formellement contre-indiqués**
- **Médicaments bradycardisants** (amiodarone, bêtabloqueurs) à utiliser avec une **extrême prudence**
- **Risque de rétention d'urine avec les médicaments à effet anticholinergique**

Précautions anesthésiques

- Evaluation **cardiaque** pré-opératoire pour exclure la présence de troubles conductifs associés pouvant décompenser lors de l'administration d'anti-arythmiques. La survenue de troubles du rythme paroxystiques per- ou post-opératoires n'est pas rare.
- Induction : contrôle satisfaisant des **voies aériennes** (difficultés anatomiques fréquentes), éviter le risque d'inhalation (retard à la vidange gastrique) et les complications cardio-vasculaires
 - **Contre-indication aux curares dépolarisants** (succinylcholine) ; risque d'hyperkaliémie
 - **La technique de choix semble l'intubation sous sédation par propofol** (fibroscope si dysmorphie faciale)
- Entretien de l'anesthésie :
 - **Contre-indication des halogénés (hyperthermie maligne)**
 - Les **hypnotiques intraveineux** type **propofol** semblent être les produits **de choix** en association aux **morphiniques d'action courte** de type remifentanil **et éventuellement** en association à des techniques d'**anesthésie loco-régionale** de façon à minimiser au maximum le risque de dépression respiratoire post opératoire
 - **Monitoring** per anesthésique respiratoire et cardiovasculaire **systématique** et **adapté au geste** chirurgical et **au niveau de l'atteinte cardiaque** du patient
 - **Monitoring de la température** avec prévention de l'hypothermie et détection d'une hyperthermie maligne

Mesures préventives à prendre

- Se méfier de l'insuffisance respiratoire (hypoxémie fréquente) : considérer l'intérêt d'une VNI associée s'il y a besoin d'oxygène (risque d'aggravation de l'hypercapnie et hypercapnie paradoxalement bien tolérée)
- Kinésithérapie respiratoire et motrice précoce
- Eviter les médicaments sédatifs et les hypnotiques (troubles du sommeil fréquents)
- Prévention des complications thrombo-emboliques (thrombose fréquente)
- Malades « passifs » peu demandeurs donc peu symptomatiques
- Aspects sociaux à anticiper

Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- **L'entourage du patient**, quand il est présent, est **l'élément clé de la coordination des soins** délivrés y compris en urgence : il est, en général, celui qui **connaît le mieux la pathologie** et les risques évolutifs.

- Vérifier la bonne compréhension des consignes de soins (éventuelles difficultés cognitives et/ou dépressives)
- Tenir compte des **difficultés de mobilisation** et de **positionnement** (patients à mobiliser souvent)
- Tenir compte des douleurs (matelas adapté)
- **Troubles de déglutition** fréquents. Poser une **sonde gastrique en cas de fausses routes**. Adapter la texture des aliments, laisser le temps de manger calmement...
- Ne pas oublier la **kinésithérapie mobilisatrice** (aggravation motrice plus rarement **rétractions**)
- Adapter l'environnement et l'installation de la personne à ses difficultés motrices éventuelles : risque de chute, difficultés de préhension, difficulté à bouger les membres (la sonnette doit être accessible, il peut être nécessaire de donner à boire, à manger...)
- Adapter l'environnement et l'installation de la personne à ses troubles visuels éventuels (cataracte précoce en particulier dans les formes ayant débuté dans l'enfance) : éclairage, éviter les contre-jours...)

Don d'organes

- La maladie a un tropisme musculaire cardiaque et parfois neurologique central, il n'y a théoriquement pas d'atteinte rénale dans cette pathologie.
- **Pas de don du cœur, du foie, de la cornée**

Numéros en cas d'urgence

- Centres nationaux de référence des maladies neuromusculaires dont les coordonnées sont accessibles sur www.orphanet.fr par région et par ville.

Ressources documentaires

- Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE: **Myotonic Dystrophy : present managment, future therapy**. Oxford: Oxford University Press 2004.
- Lazarus A, Varin J, Ounnoughene Z, Radvanyi H, Junien C, Coste J, Laforet P, Eymard B, Becane HM, Weber S, Duboc D: **Relationships among electrophysiological findings and clinical status, heart function, and extent of DNA mutation in myotonic dystrophy**. *Circulation* 1999, 99:1041-1046.
- Groh WJ, Groh MR, Saha MSC, Kincaid JC, Simmons Z, Ciafaloni E, Pourmand R, Otten RF, Bhakta D, Nair GV, Marashdeh MM, Zipes DP, Pascuzzi RM: **Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy Type 1**. *N Engl J Med* 2008, 358:2688-97.

Ces recommandations ont été réalisées avec la collaboration du Professeur Bruno EYMARD - Centre National de Référence des maladies neuromusculaires, Paris -, du Docteur David ORLIKOWSKI - service de réanimation et unité de ventilation à domicile, hôpital Raymond Poincaré, Garches -, du Docteur Karim WAHBI, - Institut de Myologie, Paris -, de l'équipe du Professeur Denis DUBOC, - Service de cardiologie, hôpital Cochin -, de l'Association Française contre les Myopathies (AFM), et du Docteur Gaële COMTE SAMU-69, Lyon.

Date de réalisation : 06 novembre 2010