



DYSTROPHIE myotonique de STEINERT

*ORPHA 273
OMIM 160900*

La maladie de Steinert, ou dystrophie myotonique de type 1 (DM1), est multisystémique. Elle peut toucher à des degrés variables les muscles, le cœur, les yeux, l'appareil respiratoire, le système nerveux, l'appareil digestif et les glandes endocrines. Son expression clinique et son évolution sont très variables d'une personne à l'autre. Elle peut aboutir à une perte d'autonomie après quelques années.

Son incidence est estimée en France à 1 cas pour 20 000 naissances. C'est une des maladies neuromusculaires de l'adulte les plus fréquentes. En général, plus elle débute tôt, plus elle est sévère. Il existe ainsi des formes congénitales sévères, parfois létales. A l'opposé, les formes à révélation tardive (après l'âge de 50 ans) peuvent se manifester par une cataracte ou une calvitie isolée.

La maladie de Steinert se transmet sur un mode autosomique dominant, avec une tendance à l'aggravation et à l'apparition de plus en plus précoce au fil des générations. Son diagnostic repose sur la mise en évidence de l'anomalie génétique en cause, par des techniques de biologie moléculaire. Si des approches thérapeutiques ciblées sont en cours de développement, la prise en charge reste essentiellement symptomatique. Elle vise à prévenir et traiter les complications, notamment cardiaques et respiratoires, de la maladie. Un suivi multidisciplinaire en consultation spécialisée est recommandé.



	SIGNES ET SYMPTÔMES	PENSER À RECHERCHER	EXAMENS COMPLÉMENTAIRES	ORIENTATIONS THÉRAPEUTIQUES
Appareil locomoteur	<ul style="list-style-type: none"> • Raideur ou crampes musculaires après un mouvement, surtout des mains. • Faiblesse musculaire progressive avec difficultés à la marche, à la montée des escaliers, chutes. • Fatigabilité. • Douleurs. 	<ul style="list-style-type: none"> • Myotonie augmentée par le froid et la fatigue, réduite par la chaleur et la répétition du mouvement. • Déficit musculaire et amyotrophie à prédominance distale et axiale (steppage, difficultés à soulever la tête en décubitus dorsal....) • Rétractions. • Scoliose. 	<ul style="list-style-type: none"> - EMG : salves myotoniques (bruit d'un « bombardier en piqué »). - Analyse de l'ADN (biologie moléculaire) : nombre de répétitions CTG dans le gène DMPK (19q13.2-13.3) supérieur à 50. - Enfant : surveillance de la statique rachidienne jusqu'à la fin de la puberté. 	<p>Traitement de la myotonie</p> <ul style="list-style-type: none"> • Éviter le froid • Si invalidante : mexilétine (après accord cardiologique) / diphénylhydantoïne. <p>Kinésithérapie</p> <ul style="list-style-type: none"> • Mobilisations passives et actives douces • Massages décontractants • Balnéothérapie • Physiothérapie <p>Activité physique</p> <ul style="list-style-type: none"> • Programme de réentraînement à l'effort (après avis cardiologique) • Activité d'entretien (natation, vélo) à dose modérée • Activité sportive envisageable (avec suivi cardiologique annuel, épreuve d'effort). <p>Aides techniques</p> <ul style="list-style-type: none"> • Canne • Fauteuil roulant électrique • Barres d'appui • Voiture avec commandes adaptées. <p>Orthèses</p> <ul style="list-style-type: none"> • Membres inférieurs : attelles de nuit, attelles, releveurs de pied, chaussures orthopédiques • Membres supérieurs : attelles de fonction.
Appareil cardio-vasculaire	<ul style="list-style-type: none"> • Malaise, avec ou sans perte de connaissance. • Palpitations. 	<ul style="list-style-type: none"> • Troubles de la conduction. • Troubles du rythme paroxystique (notamment à l'effort) ou permanent, auriculaire ou ventriculaire. • Insuffisance cardiaque. 	<ul style="list-style-type: none"> - Électrocardiogramme (ECG) - Holter-ECG +/- exploration électro-physiologique. - Épreuve d'effort (enfant ou adulte sportif). - Échographie cardiaque (cardiomyopathie). 	<p>Suivi en cardiologie</p> <ul style="list-style-type: none"> • Examen clinique, ECG, holter-ECG <i>a minima</i> 1 fois /an. <p>Dispositif implantable</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pacemaker • Défibrillateur (controversé). <p>Traitement pharmacologique</p> <ul style="list-style-type: none"> • Antiarythmiques • Anticoagulant. <p>Traitement de l'insuffisance cardiaque</p> <ul style="list-style-type: none"> • Inhibiteurs de l'enzyme de conversion, bêta-bloquants, diurétiques, antialdostérone (avis cardiologique).
Appareil respiratoire	<ul style="list-style-type: none"> • Essoufflement, cyanose des extrémités. • Toux nocturne, infections broncho-pulmonaires à répétition. • Somnolence diurne. 	<ul style="list-style-type: none"> • Insuffisance respiratoire : restrictive +/- obstructive. • Embolie pulmonaire (sur arythmie cardiaque). • Fausse routes. • Apnées du sommeil. 	<ul style="list-style-type: none"> - Épreuve fonctionnelle respiratoire (EFR). - Gaz du sang artériel. - Radio pulmonaire, ECG, D-dimères. - Polysomnographie. 	<p>Suivi respiratoire</p> <ul style="list-style-type: none"> • Évaluation annuelle : EFR, GDS, oxymétrie nocturne. <p>Kinésithérapie</p> <ul style="list-style-type: none"> • Gymnastique respiratoire hors épisode aigu • Enfant : séances d'hyperinsufflation, travail en ventilation dirigée à grand volume. <p>Traitement précoce des infections respiratoires</p> <ul style="list-style-type: none"> • Antibiothérapie • Désencombrement et aide à la toux. <p>Vaccination</p> <ul style="list-style-type: none"> • Antigrippe • Anti-pneumocoque. <p>Ventilation assistée</p> <ul style="list-style-type: none"> • De préférence non invasive • Nocturne en général chez l'adulte.
Appareil digestif	<ul style="list-style-type: none"> • Constipation et/ou diarrhée. • Incontinence anale. 	<ul style="list-style-type: none"> • Épisodes de sub-occlusion. • Fécalome. 	<ul style="list-style-type: none"> - Manométrie ano-rectale. - EMG du sphincter anal. - Augmentation des gamma GT et des phosphatases alcalines sans lésion hépatique sous-jacente. 	<p>Prise en charge des troubles du transit intestinal</p> <ul style="list-style-type: none"> • Mesures hygiéno-diététiques • Modulateurs du transit (mucilages, polyéthylène glycol ou lopéramide) • Antispasmodiques (type Débridat®).
.../...				



	SIGNES ET SYMPTÔMES	PENSER À RECHERCHER	EXAMENS COMPLÉMENTAIRES	ORIENTATIONS THÉRAPEUTIQUES	
Appareil digestif	<ul style="list-style-type: none"> • Douleurs abdominales. 	<ul style="list-style-type: none"> • Reflux gastro-œsophagien. • Lithiase biliaire. 	<ul style="list-style-type: none"> - Fibroscopie œso-gastro-duodénale, manométrie œsophagienne. - Échographie abdominale. 	<ul style="list-style-type: none"> Reflux gastro-oesophagien Calculs vésiculaires Mesures hygiéno-diététiques 	<ul style="list-style-type: none"> • Inhibiteurs de la pompe à protons (type oméprazole) • Surélever la tête du lit • Éviter de se coucher trop tôt après le repas. • Mesures hygiéno-diététiques et prévention • Cholécystectomie • Acide ursodéoxycholique • Fractionner les repas • Maintenir des ingesta suffisants • Adapter le régime en évitant les régimes restrictifs.
ORL	<ul style="list-style-type: none"> • Difficultés à mastiquer. • Difficultés à avaler. • Allongement de la durée des repas. • Difficultés pour parler, voix faible et nasonnée. 	<ul style="list-style-type: none"> • Atrophie des muscles masséters et temporaux, défaut du maintien de la tête. • Myotonie des masséters, de la langue et du voile du palais. • Fausses-routes, stase pharyngée, reflux. • Dénutrition, amaigrissement. • Surdit�. 	<ul style="list-style-type: none"> - Fibroscopie - Transit pharyngo-œsophagien, - Vidéoradiographie de la déglutition. - Albuminémie. - Audiogramme. 	<ul style="list-style-type: none"> Sécuriser les prises alimentaires Rééducation orthophonique Gastrostomie Orthophonie Appareil auditif 	<ul style="list-style-type: none"> • Posture de protection de l'entrée des voies aériennes : position assise, dos droit et tête légèrement baissée en rentrant le menton sur la poitrine • Atmosphère calme • Petites bouchées, bien mâchées • Adapter la texture des aliments • Ustensiles adaptés.
Stomatologie		<ul style="list-style-type: none"> • Caries dentaires, gingivites. 	<ul style="list-style-type: none"> - Panoramique dentaire. 	<ul style="list-style-type: none"> Prévention bucco-dentaire 	<ul style="list-style-type: none"> • Suivi rigoureux • Brosse à dents électrique.
Neuro-Psychologie	<ul style="list-style-type: none"> • Apathie, fatigue, somnolence diurne. • Indifférence, tristesse. • Difficultés de concentration, troubles de la mémoire, "lenteur". • Difficultés scolaires ou professionnelles. 	<ul style="list-style-type: none"> • Troubles du sommeil. • Dépression. • Atteinte des muscles du visage : faciès immobile et peu expressif. • Retard mental : possible dans les formes précoces. 	<ul style="list-style-type: none"> - Polysomnographie. - Bilan neuro-psychologique chez l'enfant et l'adolescent. - Scanner ou IRM cérébral (non systématique). 	<ul style="list-style-type: none"> Ventilation assistée nocturne Traitement stimulant Accompagnement psychologique Traitement antidépresseur Enfant et adolescent Adulte 	<ul style="list-style-type: none"> • Modafinil (Modiodal®) dans la matinée. • Prise en charge pédagogique et rééducative précoce : orthophonie, psychomotricité, ergothérapie. • Ergothérapie pour adaptation lieu de vie et poste de travail • Réorientation professionnelle.



	SIGNES ET SYMPTÔMES	PENSER À RECHERCHER	EXAMENS COMPLÉMENTAIRES	ORIENTATIONS THÉRAPEUTIQUES
Œil	<ul style="list-style-type: none"> • Baisse de la vue. • Paupières tombantes. 	<ul style="list-style-type: none"> • Cataracte bilatérale. • Membrane épirétinienne. • Hypotonie oculaire. • Atteinte rétinienne. • Ptosis, blépharospasme. • Troubles de la motricité oculaire extrinsèque (+/-) • Kératite d'exposition. 	<ul style="list-style-type: none"> - Examen à la lampe à fente. - Fond d'œil +/- angiographie +/- tomographie par cohérence optique (OCT). - Bilan orthoptique. 	<p>Suivi ophtalmologique</p> <ul style="list-style-type: none"> • Examen annuel. <p>Chirurgie</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cataracte • Membrane épirétinienne • Ptosis.
Endocrinologie et Métabolisme	<ul style="list-style-type: none"> • Surpoids, obésité. • Baisse de la libido. • Stérilité. • Dysfonctions érectiles chez l'homme. • Règles irrégulières, ménopause précoce chez la femme. 	<ul style="list-style-type: none"> • Insulino-résistance, voire diabète. • Hypercholestérolémie, hypertriglycéridémie. • Hyperparathyroïdie. • Dysthyroïdie. • Hypogonadisme. • Atrophie testiculaire, azoospermie. • Fausses couches, césarienne. 	<ul style="list-style-type: none"> - Glycémie à jeûn, - Hyperglycémie provoquée par voie orale. - Hémoglobine glycosylée. - Insulinémie. - Cholestérol total, HDL-cholestérol, - Triglycérides. - PTH, calcémie. - TSH. - FSH, LH. - Testostéronémie. - Œstradiolémie. 	<p>Mesures diététiques Hypoglycémiants</p> <ul style="list-style-type: none"> • Alimentation équilibrée. • Hypoglycémiants oraux (metformine), insuline (rare). <p>Hormonothérapie substitutive</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lévothyroxine. • Testostérone.
Peau et Phanères	<ul style="list-style-type: none"> • Calvitie précoce (homme). • Nodules cutanés. 	<ul style="list-style-type: none"> • Pilomatricomes. 		<p>Exérèse chirurgicale</p>
Nouveau-né	<ul style="list-style-type: none"> • Hypotonie majeure, • Détresse respiratoire, qui peut entraîner le décès. • Difficultés à téter et à avaler. • Pieds bots. 	<ul style="list-style-type: none"> • Atteinte des abdominaux et du diaphragme. • Parent transmetteur de la DM1 (mère dans la plupart des cas) 	<ul style="list-style-type: none"> - Enquête familiale - Analyse de l'ADN (biologie moléculaire). 	<p>Réanimation néonatale</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ventilation assistée. <p>Prise en charge orthopédique</p> <ul style="list-style-type: none"> • Traitement précoce des pieds bots par attelles, voire plâtres, avant chirurgie correctrice. • Kinésithérapie. <p>Conseil génétique</p>

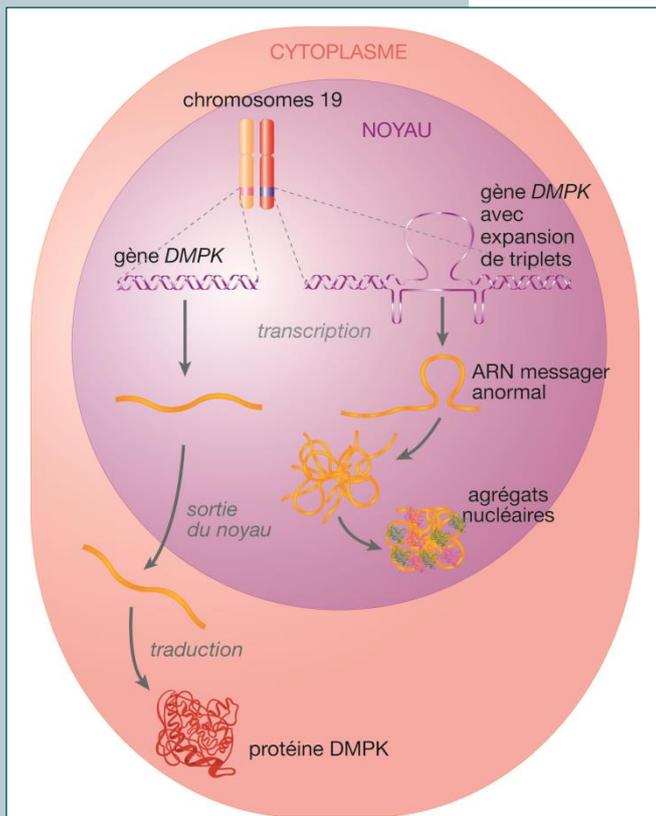


Des ASPECTS GÉNÉTIQUES mieux connus

La DM1 est due à la **répétition excessive d'une séquence de triplets** de bases (CTG) dans une région non codante du gène *DMPK* (*myotonic dystrophy protein kinase*) situé sur le chromosome 19. Cette séquence se répète de 50 à 3 000 fois, au lieu de 5 à 37 fois. Elle est copiée dans les **ARN messagers** (triplets CUG). Du fait de leur taille excessive et de leur structure, ils sont en grande partie piégés dans le noyau des cellules, où ils forment des agrégats qui perturbent l'expression de plusieurs autres gènes. Ce phénomène explique le caractère multisystémique de la maladie.

Plus le nombre de répétitions CTG est important, plus la maladie est sévère et précoce, même si cette corrélation n'est pas absolue. De plus, l'anomalie est **instable**. Dans une même famille, le nombre de répétitions CTG tend à augmenter à chaque nouvelle génération. La maladie de Steinert apparaît alors de plus en plus tôt et sa sévérité augmente au cours des générations successives : c'est le **phénomène d'anticipation**. Il varie à la fois en fonction du parent transmetteur et de la taille des répétitions.

Les formes congénitales sévères de la maladie se transmettent, presque exclusivement par la mère. *In fine*, le **conseil génétique** s'avère délicat. Un diagnostic **anténatal** peut être proposé, à 12 semaines d'aménorrhée. Un diagnostic **préimplantatoire** est également possible. Enfin, un **diagnostic pré-symptomatique se justifie** du fait du risque cardiaque pour les apparentés d'une personne atteinte, et notamment pour ses enfants dès l'âge de 10 ans.



Mécanisme moléculaire de la maladie de Steinert.

Dans la maladie de Steinert, les ARN messagers produits à partir de l'exemplaire du gène *DMPK* comportant une anomalie génétique sont anormalement longs. Ils ont tendance à se lier à des protéines du noyau en formant des agrégats. La présence de ces agrégats perturbe le bon fonctionnement de la cellule.

Une ATTEINTE RESPIRATOIRE plurifactorielle

Les complications respiratoires représentent la **première cause de mortalité** dans la DM1, devant les événements cardiovasculaires. Une insuffisance respiratoire restrictive serait présente chez environ un tiers des patients adultes. Sa genèse fait intervenir différents facteurs, à commencer par l'atteinte des **muscles respiratoires** (faiblesse, myotonie), fréquente dans la DM1. Une atteinte des **centres respiratoires** se surajoute souvent. Elle est responsable d'épisodes de désaturation et/ou d'apnées du sommeil, qui contribuent à majorer l'hypoventilation alvéolaire. Enfin, l'atteinte des **muscles oropharyngés** augmente le risque de fausses routes, donc de pneumopathies d'inhalation.

Différentes études ont noté une **corrélation** entre l'atteinte respiratoire (réduction de la capacité vitale, hypoxémie) et celle du cœur (troubles de la conduction), des yeux (cataracte), et des muscles (notamment proximale) comme en témoigne le lien statistique entre l'insuffisance respiratoire et les scores MIRS (*Muscular Impairment Rating Scale*) et MFM (*Mesure de Fonction Motrice*).

Le **dépistage** des troubles respiratoires repose sur la réalisation régulière d'explorations fonctionnelles respiratoires (EFR), d'une gazométrie artérielle et d'une oxymétrie de pouls, avec éventuel enregistrement polysomnographique. Les résultats de ce bilan peuvent faire décider la mise en place d'une ventilation non invasive, avec kinésithérapie respiratoire itérative.

Appareil locomoteur.....	2
Appareil cardio-vasculaire.....	2
Appareil respiratoire.....	2
Appareil digestif.....	2
ORL.....	3
Stomatologie.....	3
Neuro-Psychologie.....	3
Ceil.....	4
Endocrinologie et Métabolisme.....	4
Peau et Phanères.....	4
Nouveau-né.....	4
Des aspects génétiques mieux connus.....	5
Une atteinte respiratoire plurifactorielle.....	5
Prévenir la mort subite.....	6
Médicaments contre-indiqués.....	6
Médicaments à utiliser avec précaution.....	6
L'ophtalmologiste, à la croisée du bilan et du diagnostic.....	6
Précautions Anesthésiques.....	7
Formes pédiatriques : un diagnostic parfois retardé.....	7
Bibliographie.....	8



Prévenir la MORT SUBITE

Une atteinte cardiaque survient chez **80% des personnes touchées par la DM1**. C'est la 2^e cause de décès, après les complications respiratoires. Environ **20%** des patients atteints par la maladie feront une **mort subite**, parfois précoce, le plus souvent en lien avec des **troubles de la conduction**. L'atteinte cardiaque peut être isolée, et asymptomatique avant la survenue d'un événement cardiaque grave. Elle n'est corrélée ni avec l'atteinte musculaire, ni avec la taille de la mutation. Son évolution est imprévisible. Le risque commence tôt dans l'enfance et persiste tout au long de la vie. C'est dire l'importance d'un **dépistage précoce** et d'un **suivi cardiaque au long cours**, y compris chez les patients asymptomatiques, dans l'idéal par un cardiologue connaissant les spécificités de la DM1. L'objectif est de dépister des anomalies pouvant justifier **l'implantation prophylactique d'un pacemaker**. Les sociétés savantes cardiologiques nord-américaines la recommande pour tout patient atteint de DM1 et qui présentent des anomalies de la conduction à l'électrocardiogramme, même modérées. En revanche, l'implantation systématique d'un défibrillateur reste controversée en raison de ses complications possibles. L'approche cardiaque préventive doit s'étendre aux **apparentés** susceptibles d'être porteurs de la mutation. Il faudrait leur proposer de façon systématique un bilan cardiaque, qu'ils aient bénéficié d'un diagnostic génétique ou non. Dans ce cadre, la pratique d'une épreuve d'effort à visée rythmique se justifie chez les plus jeunes, la forme juvénile de la maladie pouvant comporter des troubles du rythme favorisés par l'effort.

Médicaments **CONTRE-INDIQUÉS**

- Anti-arythmiques de classe I.
- Fluidifiants bronchiques.
- Statines.

Médicaments **A UTILISER AVEC PRÉCAUTION**

- Après bilan cardiaque : broncho-dilatateurs, amiodarone, bêtabloquants, antidépresseurs tricycliques, mexilétine.
- Après bilan respiratoire : barbituriques, benzodiazépines à forte dose, opiacés.

L'OPHTALMOLOGISTE, à la croisée du bilan et du diagnostic

L'atteinte oculaire de la maladie de Steinert est parfois asymptomatique, d'où la nécessité d'un **examen ophtalmologique complet** systématique, dès le diagnostic de DM1 posé.

Par ailleurs, cette atteinte est parfois isolée. Elle devrait donc **faire évoquer la maladie de Steinert** chez toute personne en présence de **signes ophtalmologiques particuliers** :

• Cataracte précoce

La cataracte peut être la seule manifestation de la maladie chez l'adulte et affecte souvent les deux yeux de façon simultanée avec, à l'examen, des opacités punctiformes et stellaires irisées multicolores au pôle postérieur du cristallin (aspect dit en « arbre de Noël »)

• Hypotonie oculaire

L'hypotonie oculaire est évocatrice de la maladie de Steinert en l'absence d'antécédent traumatique ou chirurgical, elle serait liée à un décollement du corps ciliaire.

• Lésions rétinienne

La détection des lésions rétinienne est facilitée par l'examen d'OCT (tomographie par cohérence optique). Elles apparaissent sous forme d'altérations pigmentaires dans la

Appareil locomoteur.....	2
Appareil cardio-vasculaire.....	2
Appareil respiratoire.....	2
Appareil digestif.....	2
ORL.....	3
Stomatologie.....	3
Neuro-Psychologie.....	3
Œil.....	4
Endocrinologie et Métabolisme.....	4
Peau et Phanères.....	4
Nouveau-né.....	4
Des aspects génétiques mieux connus.....	5
Une atteinte respiratoire plurifactorielle.....	5
Prévenir la mort subite.....	6
Médicaments contre-indiqués.....	6
Médicaments à utiliser avec précaution.....	6
L'ophtalmologiste, à la croisée du bilan et du diagnostic.....	6
Précautions Anesthésiques.....	7
Formes pédiatriques : un diagnostic parfois retardé.....	7
Bibliographie.....	8



région maculaire ou d'atteintes du réticulum pigmentaire en moyenne périphérie associée à des altérations atrophiques en périphérie.

- Membranes épitréiniennes

Situées à l'interface entre le vitré et la rétine, les membranes épitréiniennes (MER) peuvent être asymptomatiques ou provoquer une baisse d'acuité visuelle et une vision déformée. Leur traitement chirurgical (pelage) donne de bons résultats.

- L'**atteinte musculaire** du releveur des paupières dans la DM1 entraîne très souvent un **ptosis bilatéral**. Sa correction chirurgicale est difficile. Un **blépharospasme** est possible en cas de myotonie sévère. L'atteinte des muscles oculomoteurs (ou **troubles de la motricité oculaire**) est fréquente mais rarement symptomatique. La motricité pupillaire est normale. La DM1 impacte également le développement du système visuel, avec une forte prévalence de l'**hypermétropie** et de l'**astigmatisme** dans les formes congénitales et pédiatriques.

Précautions ANESTHÉSQUES

- **Préopératoire**

- Même en cas de forme peu symptomatique de la maladie : bilan cardiaque, respiratoire et de la déglutition.

- Prémédication : hydroxyzine de préférence, éviter les benzodiazépines.

- **Per-opératoire**

- Induction : succinylcholine contre-indiquée, préférer une intubation sous sédation par propofol.

- Entretien de l'anesthésie : halogénés contre-indiqués, préférer les hypnotiques intraveineux type propofol en association aux morphiniques d'action courte, type remifentanil.

- Mesures complémentaires : lutte contre l'hypothermie, monitoring saturation en oxygène (SpO₂), fonction cardiaque et température.

- Crises myotoniques : phénytoïne ou procaïnamide.

- **Postopératoire**

- Prise en charge en Unité de Soins Intensifs.

- Prévention de l'hypothermie et des frissons au réveil.

- Surveillance prolongée (au moins 72 heures), sous monitoring cardiaque, respiratoire et de la température.

- Kinésithérapie respiratoire.

- Sonde gastrique en cas de risque de dilatation gastrique.

- Crises myotoniques : phénytoïne ou procaïnamide.

Appareil locomoteur.....	2
Appareil cardio-vasculaire.....	2
Appareil respiratoire.....	2
Appareil digestif.....	2
ORL.....	3
Stomatologie.....	3
Neuro-Psychologie.....	3
Œil.....	4
Endocrinologie et Métabolisme.....	4
Peau et Phanères.....	4
Nouveau-né.....	4
Des aspects génétiques mieux connus.....	5
Une atteinte respiratoire plurifactorielle.....	5
Prévenir la mort subite.....	6
Médicaments contre-indiqués.....	6
Médicaments à utiliser avec précaution.....	6
L'ophtalmologiste, à la croisée du bilan et du diagnostic.....	6
Précautions Anesthésiques.....	7
Formes pédiatriques : un diagnostic parfois retardé.....	7
Bibliographie.....	8

Formes PÉDIATRIQUES : un diagnostic parfois retardé

La **forme congénitale sévère** de la maladie de Steinert pose peu de problèmes diagnostiques. Passé le cap critique de la période néonatale, un retard mental est fréquent et les acquisitions (marche, langage) sont décalées. La situation est tout autre pour les **formes infantiles**, d'apparition plus tardive, de la DM1, qui seraient sous-diagnostiquées. Après une période néonatale normale, des symptômes d'allure banale apparaissent, souvent avant l'âge de dix ans : fatigue, somnolence durant la journée, **difficultés d'apprentissage**, trouble de l'attention, « lenteur »... Ces symptômes sont à l'origine d'un **retard scolaire**. A l'opposé, l'atteinte musculaire peut être discrète ou absente. La myotonie n'est souvent pas retrouvée. L'enfant peut être suivi pour un retard psychomoteur isolé, ou pour des difficultés scolaires inexplicables, sans que le diagnostic de maladie de Steinert n'ait été porté. Une évaluation neuropsychologique permet d'objectiver les troubles. La prise en charge sera axée sur l'élaboration de stratégies compensatoires des fonctions déficitaires.



BIBLIOGRAPHIE

- Angeard N. **Formes pédiatriques de la DM1 : des dysfonctionnements neurocognitifs.** *Cahiers de myologie.* 2011 Oct;5 :21-2.
- Bassez G. **Naissance de la dystrophie myotonique : une histoire très particulière.** *Cahiers de myologie.* 2011 Oct ;5:5-7.
- Badaoui R, Popov I, Delforge A, Regimbeau J-M, Dupont H. **Contraintes anesthésiques et maladie de Steinert.** *Rev. anesth.-réanim. med. urgence.* 2012 ;4(1):13-5.
- Blonsky K, Monckton D, Wieringa B, Schoser B, Day JW, Van Engelen B. **2010 Marigold therapeutic strategies for myotonic dystrophy.** *Neuromuscul Disord.* 2012 Jan;22(1):87-94.
- Bouhour F, Bost M, Vial C. **Maladie de Steinert.** *Presse Med.* 2007 02; 36(6 Pt 2);965-71.
- Brouwer JR, Gourdon G, Gomes-Pereira M. **Dystrophie myotonique de Steinert : effet boule de neige des répétitions CTG.** *Cahiers de myologie.* 2011 Oct;5:8-10.
- Dahlqvist JR, Orngreen MC, Witting N, Vissing J. **Endocrine function over time in patients with myotonic dystrophy type 1.** *Eur J Neurol.* 2014 Aug 25.
- Echenne B, Bassez G. **Congenital and infantile myotonic dystrophy.** *Handb Clin Neurol.* 2013;113:1387-93.
- Kaminsky P, Poussel M, Pruna L, Deibener J, Chenuel B, Brembilla-Perrot B. **Organ dysfunction and muscular disability in myotonic dystrophy type 1.** *Medicine (Baltimore).* 2011 Jul;90(4):262-8.
- Kersten HM, Roxburgh RH, Danesh-Meyer HV. **Ophthalmic manifestations of inherited neurodegenerative disorders.** *Nat Rev Neurol.* 2014 Jun;10(6):349-62.
- Lund M, Diaz LJ, Ranthe MF, Petri H, Duno M, Juncker I, Eiberg H, Vissing J, Bundgaard H, Wohlfahrt J, Melbye M. **Cardiac involvement in myotonic dystrophy : a nationwide cohort study.** *Eur Heart J.* 2014 Aug 21;35(32):2158-64.
- Mathieu J, Allard P, Potvin L, Prévost C, Bégin P. **A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy.** *Neurology.* 1999 May 12;52(8):1658-62.
- Mathieu J1, Boivin H, Meunier D, Gaudreault M, Bégin P. **Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy.** *Neurology.* 2001 Feb 13;56(3):336-40.
- Monteiro R, Bento J, Gonçalves MR, Pinto T, Winck JC. **Genetics correlates with lung function and nocturnal ventilation in myotonic dystrophy.** *Sleep Breath.* 2013 Sep;17(3):1087-92.
- Nigro G, Antonio Papa A, Politano L. **The heart and cardiac pacing in Steinert disease.** *Acta Myol.* 2012 Oct;31(2):110-6.
- Ørngreen MC, Arlien-Søborg P, Duno M, Hertz JM, Vissing J. **Endocrine function in 97 patients with myotonic dystrophy type 1.** *J Neurol.* 2012 May;259(5):912-20.
- Petri H, Vissing J, Witting N, Bundgaard H, Køber L. **Cardiac manifestations of myotonic dystrophy type 1.** *Int J Cardiol.* 2012 Oct 4;160(2):82-8.
- Petri H, Witting N, Ersbøll MK, Sajadieh A, Dunø M, Helweg-Larsen S, Vissing J, Køber L, Bundgaard H. **High prevalence of cardiac involvement in patients with myotonic dystrophy type 1: a cross-sectional study.** *Int J Cardiol.* 2014 Jun 1;174(1):31-6.
- Plaud B. **Anesthésie des malades atteints de maladie neuromusculaire** [en ligne]. Mai 2008. Disponibilité sur Internet : <<http://www.euroviane.net>>
- Pruna L, Machado F, Louis L, Vassé G, Kaminsky P. **Muscular disability and organ impairments in myotonic dystrophy type 1.** *Rev Neurol (Paris).* 2011 Jan;167(1):23-8.
- Turner C, Hilton-Jones D. **The myotonic dystrophies: diagnosis and management.** *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2010;81:358-367.
- Udd B, Krahe R. **The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges.** *Lancet Neurol.* 2012;11:891-905.
- Wahbi K. **Dystrophie myotonique de Steinert : prévention de la mort subite.** *Cahiers de myologie.* 2011 Oct ;5 :19-20.
- Wahbi K. **La maladie de Steinert : une maladie génétique à la physiopathologie originale.** *Consensus Cardio* [en ligne]. Décembre 2009, N°54. Disponibilité sur Internet : <<http://www.consensus-online.fr>>

Appareil locomoteur.....	2
Appareil cardio-vasculaire.....	2
Appareil respiratoire.....	2
Appareil digestif.....	2
ORL.....	3
Stomatologie.....	3
Neuro-Psychologie.....	3
Ceil.....	4
Endocrinologie et Métabolisme.....	4
Peau et Phanères.....	4
Nouveau-né.....	4
Des aspects génétiques mieux connus.....	5
Une atteinte respiratoire plurifactorielle.....	5
Prévenir la mort subite.....	6
Médicaments contre-indiqués.....	6
Médicaments à utiliser avec précaution.....	6
L'ophtalmologiste, à la croisée du bilan et du diagnostic.....	6
Précautions Anesthésiques.....	7
Formes pédiatriques : un diagnostic parfois retardé.....	7
Bibliographie.....	8


EN SAVOIR +
www.afm-telethon.fr

Site internet de l'AFM-Téléthon

www.myobase.org

Base documentaire sur les maladies neuromusculaires et le handicap moteur éditée par le service documentation de l'AFM-Téléthon.

Avancées dans les dystrophies myotoniques

Avancées de la recherche Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, 2015

http://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/flipbooks/avancees_dystrophies_myotoniques/index.htm

Zoom sur... la maladie de Steinert

Zoom sur... Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, 2015

<http://www.afm-telethon.fr/maladie-steinert-dystrophie-myotonique-type-1-1175>

Kinésithérapie dans la dystrophie myotonique de Steinert

Fiche Technique Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon, 2014

Prise en charge orthophonique dans la Dystrophie myotonique chez l'adulte - Livret de l'orthophoniste.
CHU de Reims, 2010

Prise en charge interventionnelle et en médecine d'urgence des patients atteints de maladie neuromusculaire (MNM)

Anesthésie & Réanimation, 2015 Sept ; 1(5) Supp. 1 : S1-S60

<http://www.em-consulte.com/revue/ANREA/1/5S1/prise-en-charge-interventionnelle-et-en-medecine-d>

Orphanet Urgences :: Dystrophie myotonique de Steinert

https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Urgences_Dystrophie_MyotoniqueSteinert-frPro77.pdf

Rédaction :

- Sylvie Marion, Rédactrice médicale.

Validation :

- Guillaume Bassez (Centre de Référence Maladies Neuromusculaires Garches-Necker-Mondor-Hendaye, Hôpital Henri Mondor, Créteil).



Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16

Siège social : AFM - Institut de Myologie

47 - 83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr