



Myopathies héréditaires

🕒 paru le 21/09/2020 • adapté au contexte belge francophone • dernière adaptation de contenu le 03/03/2022

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

De quoi s'agit-il ?

Le terme « myopathie » signifie « affection des muscles ». Il couvre un très grand nombre d'affections des muscles. Un grand nombre de ces affections sont héréditaires. Cela signifie que les parents les transmettent à leurs enfants. La maladie peut affecter plusieurs membres de la famille.

La maladie de Duchenne est un exemple de myopathie héréditaire grave. L'affection touche principalement les garçons. Les muscles s'affaiblissent progressivement, y compris ceux de la respiration et du cœur. La plupart des enfants ont besoin d'un fauteuil roulant avant l'âge de 13 ans et ont généralement besoin d'une assistance respiratoire vers l'âge de 20 ans.

Comment les reconnaître ?

Les symptômes peuvent être les suivants :

- une faiblesse des muscles qui s'aggrave progressivement ;
- une diminution de la masse musculaire ;
- une douleur ou des crampes pendant une activité ;
- un affaissement des paupières ;
- des problèmes pour avaler ;
- des problèmes pour parler.

Chez le nouveau-né et le nourrisson, une myopathie peut être suspectée dans les cas suivants :

- il a des difficultés à tenir la tête droite ;
- il bouge moins ;
- il a du mal à téter efficacement ;
- il a du mal à bien respirer.

L'enfant marchera également plus tard que les autres. Parfois, l'articulation de la hanche est déboîtée et des contractures articulaires (= position anormale d'une articulation) et une déformation de la colonne vertébrale peuvent survenir. Ces anomalies peuvent être si graves que l'enfant a besoin d'un fauteuil roulant.

Comment le diagnostic est-il posé ?

Les symptômes ne suffisent pas pour poser le diagnostic. Il existe en effet de nombreuses myopathies héréditaires. Des examens complémentaires seront donc toujours nécessaires.

En cas de suspicion de myopathie héréditaire, toute une série d'examen seront effectués à l'hôpital :

- un bilan sanguin ;

- une biopsie musculaire : cet examen consiste à prélever un petit bout de tissu de muscle et à l'envoyer au laboratoire pour analyse.
- un [électroneuromyogramme \(EMG\)](#) : cet examen mesure les courants électriques nécessaires au fonctionnement normal des nerfs et des muscles.
- un CT scan et une IRM : ces examens permettent de visualiser l'étendue des dommages aux muscles.
- une analyse génétique ou ADN : il s'agit de l'examen le plus important pour connaître le type exact de myopathie. Cette analyse peut identifier les problèmes dans les gènes. Elle peut être réalisée non seulement chez le petit malade, mais aussi chez les parents.

Que pouvez-vous faire ?

S'il y a des cas dans votre famille, demandez, en concertation avec votre médecin, de quelle maladie il s'agit exactement.

Si vous souhaitez avoir des enfants, discutez avec votre médecin de l'intérêt de [réaliser une analyse ADN avant la grossesse](#).

Si vous avez un enfant atteint d'une myopathie héréditaire, essayez avant tout de préserver son autonomie le plus longtemps possible. Cela peut passer par une gymnastique médicale adaptée, sous la supervision d'un kinésithérapeute. Des aménagements doivent parfois être apportés au domicile : des portes assez larges pour le passage d'un fauteuil roulant, un contournement des escaliers, une salle de bain adaptée, etc. Certaines myopathies peuvent aussi s'accompagner d'un handicap mental nécessitant un enseignement adapté.

Que peut faire votre médecin ?

Un spécialiste supervise le traitement. De préférence dans un centre spécialisé, où une équipe peut assurer l'encadrement nécessaire.

En savoir plus ?

Vous cherchez une aide plus spécialisée ?

- [Aidants Proches – Une association qui soutient les personnes qui aident régulièrement un proche dépendant en raison de son âge, d'une maladie ou d'un handicap](#)
- [Inclusion – Une association belge francophone pour la qualité de vie et la participation à la société des personnes avec un handicap intellectuel et de leurs proches](#)

Sources

- [Guide de pratique clinique étranger 'Myopathies héréditaires' \(2000\), mis à jour le 01.09.2017 et adapté au contexte belge le 19.05.2019 – ebpnet](#)
- DynaMed [Internet]. Ipswich (MA): EBSCO Information Services. 1995 - . Record No. T116145, Duchenne and Becker Muscular Dystrophies; [updated 2018 Nov 30, cited 03.03.2022]. Available from <https://www.dynamed.com/topics/dmp~AN~T116145>. Registration and login required.