

Dystrophie Myotonique de Steinert :

Le point de vue du pneumologue

Prof. Jean-Paul Janssens
Service de Pneumologie,
HUG



Les grands systèmes atteints lors de DMS (en plus de l'atteinte NM)

- Alopécie
- Atteinte ophtalmologique
- Endocrinopathies multiples
- Obésité (25%); hypertriglycémie
- Cardiopathie
- Troubles de la motilité digestive
- Troubles psychiatriques et cognitifs (*Douniol M et al, 2009*)
- Troubles respiratoires pendant le sommeil
- Atteinte respiratoire restrictive

Atteinte psychiatrique et cognitive

- Troubles de l'attention
- Troubles anxieux
- Retard mental fréquent
- Distribution bi-modale du QI (atteinte plus sévère lors de transmission maternelle)
- Fatigue

*Douniol, M; Eur Child Adolesc Psychiatry 2009
D'Angelo MG, Muscle Nerve 2006*

Fatigue (daytime sleepiness) et DM

- Bilan: Démarche étiologique (SAS, TSH etc..)
- Methylphenidate 20 mg (RCT 3 semaines, n=24) (*Puymirat J et al; Clin Ther 2012*)
- Modafinil (*revue: Hilton-Jones D et al, Neuromusc Disord 2012*)

Puymirat J et al; Clin Ther 2012

Atteinte ophtalmologique

- Anomalies de la pression intra-oculaire
- Cataracte (43%)
- Ptose palpébrale
- Atteinte de la musculature extra-oculaire
- Bilan doit être systématique

Kaminsky P et al, Medecine, 2011

Pénisson-Besnier I et al, Rev Neurol, 2008

Endocrinopathies

n=97 patients avec DM1

- Hyperparathyroïdie: 18%
- Troubles de la fonction thyroïdienne: 7%
- Diabète: 5-17*%
- Hypogonadisme (valeurs basses de FSH, LH, testostérone) et dysfonction érectile: 17%-60% des hommes
- Obésité (25%); Hypertriglycéridémie (47.6%)*



Omgreen MC et al; J Neurol 2012; 259: 912

**: Kaminsky P et al; Medecine, 2011*

Antonini G, J Neurol 2011

Troubles de la motilité digestive

- Physiopathologie mal connue (atteinte musculature lisse?)
- Pseudo-obstructions intestinales (*Illescas Megias V, 2011*)
- Dysphagie; RGO; pyrosis (*LaDonna KA, 2011*)
- Peut entraîner perte pondérale, broncho-aspirations répétées
- Météorisme, ballonnement abdominal
- Parfois indication à une tracheostomie per se

Troubles de la motilité digestive

- Diagnostic requiert souvent tests fonctionnels (impédance-pHmétrie, manométrie oesophagienne, transit haut)
- Traitements symptomatiques: prokinétiques, IPP, laxatifs

Troubles respiratoires liés au sommeil



- SAHOS: 55% (*n=40 DM; Pincherle A et al; 2012*)
- Apnées centrales périodiques: 12.5% (*ref ibid*)
- Hypoventilation alvéolaire nocturne (10%)
- ↓↓ Efficience du sommeil (*n=18; 88%*)
- SAHOS, SAHCS; PLM (11/18: 61%); MSLT ↓↓
- Paralysies diaphragmatiques
- ⇒ PSG ou au minimum PG systématique

Romigi A, Eur J Neurol, 2011

Pincherle A et al; Neuromusc Disord 2012

Cardiopathies et DM (1)

- Troubles de la conduction: BAV I – III (30%)
- BB; blocs fasciculaires
- Cardiomyopathie dilatative
- Tachyarythmies ventriculaires
- Cause du décès dans 20-30% des cas

Chaudhry SP, 2012

Milaldi MI, Rev Med Interne, 2009

McNally EM, 2011

Cardiopathies et DM (2)

- Insuffisance cardiaque, IHD, prolapsus de la vavve mitrale
- Risque de mort subite (*Nazarian S, 2011; Schoser BG, 2004*)
- FA, flutter, élargissements du QRS prédictifs de mort subite (ibid)
- Mise en place prophylactique de PM ou ICD (*Bhakta D, 2011*)
- Prévention de la cardiomyopathie par IEC?

Chaudhry SP, 2012

Milaldi MI, Rev Med Interne, 2009

McNally EM, 2011

Evaluation initiale

- Bilan ophtalmologique
- Bilan endocrinologique
- ECG, Echocardiographie, Holter *et avis compétent!*
- FP complètes; MIP, SNIP, CV assis/couché
- Oxycapnographie et PG/PSG initiale

Evaluation pneumologique annuelle

- FP complètes; MIP, SNIP, CV assis/couché
- Oxycapnographie et PG/PSG initiale
- Critères de PPC habituels et VNI
- ECG, Echocardiographie, Holter annuels *et avis compétent!*

Seuil bas pour PM ou PD

Traitement de la défaillance musculaire respiratoire

Défaillance des
muscles inspiratoires



Hypoventilation



Techniques de
ventilation assistée

Défaillance des
muscles expiratoires



Toux inefficace
Cough-PEF < 160 L/min.



Techniques de
toux assistée

VNI ou VI

- Patients habituellement considérés comme «difficiles à ventiler» (JC Raphaël, Garches)
- Problèmes: *observance*, myotonie avec mode ventilatoire irrégulier, pathologie intriquée

Contrôle génétique

- Voir les parents et les enfants!