

Cas Clinique

La Dystrophie Musculaire de Duchenne : À Propos d'un Cas

Duchenne Muscular Dystrophy: A Case Report

Guidah Seidou^{1,2}, Bako Daouda Inoussa^{1,3}, Hissene Mahamat Tidjani³, Batcham Wilson Blake⁴, Adoum Allamine Hassane³, Issoufou Hamma Ousmane²

1: Faculté des sciences de la santé de Niamey
2: Hôpital National Amirou Boubacar Diallo de Niamey
3: Hôpital Général de Référence de Niamey
4: Centre Hospitalier Universitaire de Yopougon.

Auteur correspondant : Hissene Mahamat Tidjani, Service de Radiologie et Imagerie médicale de l'Hôpital Général de Référence de Niamey (Niger).

Email : tidjah.idh@gmail.com; Téléphone : 0022787938800

Mots clés : Dystrophie musculaire, Duchenne, Enfant, Niamey- Niger.

Keywords : Muscular dystrophy, Duchenne, Child, Niamey-Niger.

RÉSUMÉ

La dystrophie musculaire de Duchenne est une affection neuromusculaire qui se caractérise par une dégénérescence musculaire progressive. C'est une maladie génétique affectant principalement les garçons, car liée au chromosome X et se transmettant selon un mode récessif. Elle limite l'espérance de vie en entraînant une faiblesse musculaire progressive, une perte de mobilité et la mort avant la troisième ou la quatrième décennie de la vie. Nous rapportons l'observation d'un garçon de 10 ans présentant des troubles chroniques de la marche chez qui le diagnostic d'une dystrophie musculaire de Duchenne a été posé.

ABSTRACT

Duchenne muscular dystrophy is a neuromuscular disorder characterized by progressive muscle degeneration. It is a genetic disease mainly affecting boys, as it is X-linked and transmitted recessively. It limits life expectancy, leading to progressive muscle weakness, loss of mobility and death before the third or fourth decade of life. We report the observation of a 10-year-old boy with chronic gait disorders who was diagnosed with Duchenne muscular dystrophy.

INTRODUCTION

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) également appelée myopathie de Duchenne est une maladie héréditaire qui se caractérise par une dégénérescence musculaire progressive(1). C'est une affection neuromusculaire causée par des mutations du gène *DMD* codant la dystrophine, entraînant un déficit du complexe protéique de la membrane des cellules musculaires facilitant leur contraction(2). Sa transmission selon un mode récessif lié au chromosome X implique que seuls les individus de sexe masculin sont atteints et que les personnes de sexe féminin sont à risque de transmettre la maladie(3). Aussi, à ce jour c'est la dystrophie musculaire progressive la plus fréquente chez l'enfant, touchant un garçon sur 3300 naissances. Elle peut souvent mettre en jeu le pronostic vital par atteinte des muscles respiratoires et cardiaques(4). Le caractère rare et grave de cette affection nous pousse à rapporter un cas historique de DMD au Niger chez un garçon de 10 ans.

OBSERVATION

Il s'agissait d'un garçon de 10 ans présentant des troubles de la marche dont le début remontait à l'âge de 3 ans. La fréquence des chutes accompagnées souvent par des pertes de connaissance a conduit les parents à sa déscolarisation. Une notion de consanguinité a été retrouvée ainsi qu'un antécédent de la même

symptomatologie chez un cousin proche décédé à l'âge de 23 ans. L'examen clinique du jour a révélé un trouble de la marche avec une inclinaison postérieure du thorax comme posture d'équilibre. Un scanner des membres pelviens et un bilan biologique ont été demandés. Le scanner des membres pelviens a montré une dégénérescence musculaire avec reconversion graisseuse des parties molles au niveau des cuisses. Les examens biologiques ont montré une élévation des enzymes LDH et du taux de la créatine kinase sanguine ou CPK.

L'électroneuromyogramme (ENMG) a confirmé le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne. Les autres bilans à savoir la radiographie du thorax et l'échocardiographie doppler étaient normales.

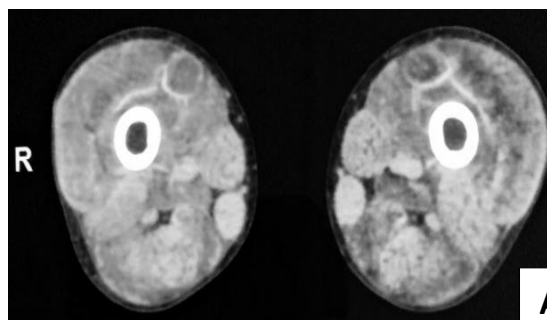


Figure 1 A: Scanner des membres pelviens en coupe axiale (montrant une dégénérescence globale et une reconversion graisseuse massive de l'ensemble de la musculature des cuisses).

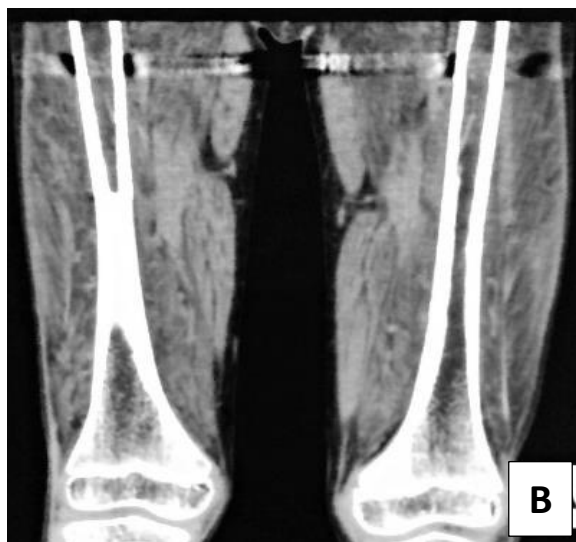


Figure 2 : Scanner des membres pelviens en reconstruction coronale (B) montrant une dégénérescence globale et une reconversion graisseuse massive de l'ensemble de la musculature des cuisses.

DISCUSSION

La dystrophie musculaire de Duchenne est le type de dystrophie musculaire le plus courant et le plus dévastateur. C'est une maladie neuromusculaire héréditaire se transmettant sur un mode récessif lié à l'X. Ce mode de transmission signifie que les sujets de sexe masculin porteur d'une anomalie du gène DMD expriment classiquement la maladie tandis que les sujets féminins porteurs de cette même anomalie seront considérés comme conductrices mais non atteintes(5). Elle limite l'espérance de vie en entraînant une faiblesse musculaire progressive, une perte de mobilité et la mort avant la troisième ou la quatrième décennie de la vie(6).

Les premiers symptômes apparaissent généralement vers l'âge de 2 à 3 ans, par un retard du développement moteur notamment un retard dans l'acquisition de la marche, des difficultés à marcher, à courir et à sauter. Elle affecte généralement plusieurs muscles, principalement ceux qui entourent les hanches, le bassin et les épaules, avant de se propager aux muscles squelettiques. Les garçons atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne ont tendance à chuter fréquemment, ce qui provoque souvent des fractures des jambes ou des bras. Au début de l'adolescence, le cœur et les muscles respiratoires peuvent également être affectés. Le diagnostic repose donc sur l'association d'un tableau clinique compatible, la présence de l'atteinte de la dystrophine sur la biopsie musculaire, la mise en évidence d'une anomalie chromosomique et l'exclusion de tout diagnostic différentiel(5).

Du fait de l'atteinte progressive observée au cours de la dystrophie musculaire de Duchenne, l'organisation des soins est essentielle permettant de mieux appréhender les

différents aspects de la maladie au cours de consultations pluridisciplinaires. La prise en charge concernera les aspects fonctionnels, orthopédiques, cardiaques, respiratoires, nutritionnels mais aussi psychologiques, cognitifs(7). Les glucocorticoïdes sont les seuls médicaments qui peuvent renforcer la force et la fonction musculaire et retarder l'apparition et la progression du dysfonctionnement respiratoire(8). Les traitements fonctionnels et orthopédiques notamment la kinésithérapie, l'autorééducation et l'utilisation d'appareillages sont d'une importance capitale. Ces dernières années, la recherche sur la DMD a réalisé des avancées prometteuses et permis une amélioration importante de la qualité et de l'espérance de vie des patients.

Aussi avec les nouvelles thérapies génétiques qui font leur apparition, on pourrait bientôt envisager d'offrir le dépistage néonatal pour la DMD(9).

CONCLUSION

La dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie génétique grave dont le pronostic est souvent réservé. Le diagnostic est clinique, radiologique et biologique. Il faut savoir y penser devant une histoire familiale de déficit des ceintures chez les garçons. Dans nos pays où la prise charge médicale est difficile le conseil génétique est fondamental et doit être précoce.

REFERENCES

1. Djibo FH. Dystrophie musculaire de Duchenne au Niger : A propos d'une famille multiplex. *J Neurol Neurochir Psychiatr.* 2022;1(22):34-8.
2. Mournetas V, Massouridès E, Kornobis É, Polvèche H, Pinset C. La dystrophie musculaire de Duchenne : une maladie du développement ? *Cah Myol.* 2018;(17):49-50.
3. Sarrazin E, Valard-Giguet AG, Leturcq F, Bellance R. La dystrophie musculaire de Duchenne en Martinique: État des lieux. *médecine/sciences.* 2018;34:45-8.
4. Desguerre I, Laugel V. Diagnostic et histoire naturelle de la dystrophie musculaire de Duchenne. *Arch Pédiatrie.* 2015;22(12):24-30.
5. Lescaut W, Butori C, Soriani MH, Desnuelles C. À propos de quatre cas féminins de dystrophie musculaire de Duchenne et Becker. *Rev Médecine Interne.* 2004;25(6):464-7.
6. Ricotti V, Ridout DA, Pane M, Main M, Mayhew A, Mercuri E, et al. The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2016;87(2):149-55.
7. Chabrol B, Mayer M. Principes de prise en charge multidisciplinaire des dystrophies musculaires de Duchenne. *Arch Pédiatrie.* 2015;22(12):69-72.
8. Buyse GM, Voit T, Schara U, Straathof CSM, D'Angelo MG, Bernert G, et al. Efficacy of idebenone on respiratory function in patients with Duchenne muscular dystrophy not using glucocorticoids (DELOS): a double-blind randomised placebo-controlled phase 3 trial. *The Lancet.* 2015;385(9979):1748-57.
9. Préclinique. *Cah Myol.* 2016;(13):70-3.