

AMYOTROPHIE SPINALE SCAPULO-PERONIERE

Autres appellations : Syndrome de Stark-Kaeser

Mise à jour : Juin 2006. Rédaction : TN Brignol (M.D.), validation : J. Andoni Urtizberea (M.D.), copyright AFM

Qu'est-ce que le syndrome de Stark-Kaeser ?

Le syndrome de Stark-Kaeser est une forme particulière d'amyotrophie spinale apparaissant à l'âge adulte. C'est une maladie génétique très rare due à l'atteinte du neurone moteur de la moelle épinière : seuls quelques cas ont été décrits dans la littérature. Il est transmis sur le mode autosomique dominant.

Le syndrome de Stark-Kaeser a été décrit en 1965 par Kaeser chez 12 membres d'une famille sur 5 générations. Dans les trois premières générations, la faiblesse et la fonte (atrophie) musculaires ont débuté aux jambes pour remonter vers les cuisses et les hanches, provoquant une paralysie des membres inférieurs. A la cinquième génération, l'atrophie a gagné les épaules, les bras, le cou, le visage, le pharynx (carrefour des voies respiratoires et digestives au niveau de la gorge) et les muscles mobilisateurs de l'œil.

Ce syndrome fait partie du groupe des amyotrophies scapulopéronéales et sa classification est encore discutée de nos jours. Certains diagnostics antérieurs avec des symptômes évocateurs de myopathies facio-scapulo-humérales atypiques doivent être révisés. Il est donc conseillé aux personnes malades de faire actualiser leur diagnostic par leur myologue référent.

Comment se manifeste-t-il ?

L'histoire de chaque patient est singulière.

La description présentée ici n'est pas nécessairement celle de votre propre cas ou de celle de votre enfant. Il s'agit plutôt d'une compilation de tous les signes susceptibles d'être rencontrés dans le syndrome de Stark-Kaeser. Ils ne sont pas forcément tous présents chez une même personne : l'évolution d'une même maladie est particulière à chacun et diffère d'une personne à l'autre.

Le syndrome de Stark-Kaeser débute entre 30 et 50 ans par un déficit musculaire de l'ensemble des muscles des jambes. La démarche est particulière : la personne est obligée à chaque pas, de relever haut la jambe pour ne pas heurter contre le sol la pointe du pied, laquelle est constamment abaissée (steppage).

La faiblesse musculaire est associée à des contractions involontaires des muscles (fasciculations). La force des muscles des pieds est conservée. Les fasciculations de la langue sont occasionnelles.

Il n'y a pas de réponse à la recherche des réflexes avec le marteau au niveau des genoux. Il n'existe pas de troubles de sensibilité (chaud, froid, toucher, douleur ...).

Comment fait-on le diagnostic ?

Le médecin, à la suite d'un examen minutieux, se fait une idée du(des) diagnostic(s) possibles(s).

Il demande des examens complémentaires pour préciser, confirmer ou infirmer son(ses) hypothèse(s) diagnostique(s).

L'électromyogramme (EMG) et les vitesses de conduction nerveuse, qui restent normales ou à la limite des valeurs normales, plaident en faveur d'une atteinte du neurone moteur de la corne antérieure de la moelle épinière.

L'ordre d'apparition des signes, la biopsie musculaire et l'analyse de l'ADN permettent de distinguer cette forme particulière des amyotrophies spinales liées au chromosome 5.

Comment évolue-t-il ?

L'évolution est en général lentement progressive. La maladie débute aux membres inférieurs. L'atteinte, non constante, des muscles des épaules (ceinture scapulaire) survient seulement après plusieurs années, de façon progressive tout en épargnant les muscles grands dentelés et biceps brachiaux.

Les hommes sont en général plus gravement atteints que les femmes.

Les signes de la maladie semblent s'aggraver au cours des générations successives (phénomène d'anticipation).

Dans de rares cas, il existe des difficultés pour avaler (dysphagie), des troubles de l'émission des sons et de la voix (dysphonie), une atteinte des muscles moteurs de l'œil et du visage.

Que peut-on faire ?

Il n'y a pas de traitement curatif du syndrome de Stark-Kaeser.

Une prise en charge précoce est indispensable. Elle vise à lutter contre les déformations orthopédiques et à pallier le déficit musculaire.

Le but de la prise en charge orthopédique est de maintenir la marche le plus longtemps possible.

Une kinésithérapie d'assouplissement continue et le port d'orthèses contribuent à prévenir ou à minimiser le développement des rétractions.

À quoi est-il dû et où en est la recherche ?

Le gène lié au syndrome de Stark-Kaeser est transmis selon le mode autosomique dominant. Il n'est pas encore localisé. C'est un syndrome très rare : seuls quelques cas familiaux ont été décrits dans la littérature.

Lors de l'enquête Myoscopie 97 menée par l'AFM, une seule personne s'est déclarée atteinte par le syndrome de Stark-Kaeser. Cette personne n'a pas dit avoir d'autres membres de sa famille touchés par la même maladie qu'elle.

Au 30 juin 2002, 14 personnes atteintes de la maladie de Stark-Kaeser sont connues des services régionaux de l'AFM.

Comme pour toutes les maladies génétiques, les personnes inquiètes quant à un éventuel risque de maladie dans leur descendance, doivent consulter un médecin généticien.

A ce jour, il n'y a pas de projet de recherche génétique spécifique sur cette maladie en France