

DYSTROPHIE MUSCULAIRE TIBIALE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

Autres appellations : dystrophie musculaire tibiale, myopathie distale de Markesbery-Griggs, myopathie distale de Udd, TMD

Mise à jour : juin 2006, Tuy Nga Brignol, (M.D.), validation J.Andoni Urtizbera, (M.D), copyright AFM

Qu'est-ce que la dystrophie musculaire tibiale ?

C'est une maladie musculaire d'origine génétique, décrite initialement aux Etats-Unis (myopathie distale de Markesbery-Griggs), puis en Finlande (myopathie distale de Udd) où elle est relativement fréquente (avec au moins 6 cas sur 100 000 individus). En France, elle ne concerne que quelques familles à ce jour. Elle fait partie du groupe des myopathies distales, ainsi dénommées car touchant principalement les extrémités des membres (jambes, pieds, avant-bras, mains), d'où leur qualificatif de "distales" (par opposition à "proximal"). Elle se transmet selon le mode autosomique dominant et se manifeste chez l'adulte après 40 ans, habituellement entre 45 et 55 ans. Il existe quelques rares cas homozygotes avec un phénotype plus sévère et plus proximal, rentrant dans le cadre nosologique de la myopathie des ceintures de type LGMD.

Comment se manifeste-t-elle ?

La dystrophie musculaire tibiale est caractérisée par une faiblesse musculaire des pieds, plus précisément au niveau des muscles releveurs du pied (muscle jambier antérieur, situé dans la loge antérieure de la jambe) : les pieds " tombent " et sont difficiles à fléchir à l'équerre. Chez un patient sur 10 environ, les muscles des cuisses sont légèrement atteints. Il peut y avoir, exceptionnellement, une atteinte cardiaque.

Comment évolue-t-elle ?

L'évolution de la maladie est, en règle générale, lente et peu invalidante. L'atteinte musculaire reste habituellement limitée aux jambes. La perte de la marche reste exceptionnelle.

Comment fait-on le diagnostic ?

Le diagnostic clinique des myopathies distales est basé sur la localisation du déficit musculaire, son évolutivité et l'étude du mode de transmission génétique. Le diagnostic clinique doit être complété par des examens (prise de sang, scanner ou IRM musculaires, électromyogramme, biopsie musculaire) qui visent à préciser l'atteinte des muscles et sa topographie. La découverte d'une mutation dans le gène de la titine permet de confirmer le diagnostic (bien que cela soit fastidieux et donc du domaine de la recherche).

Une étude finlandaise (2004) effectuée sur 22 patients atteints de dystrophie musculaire tibiale montre que l'imagerie musculaire par résonance magnétique (IRM) musculaire est utile pour établir le diagnostic. Le muscle tibial antérieur et le long extenseur des orteils sont atteints. Chez quelques patients, les ischio-jambiers et le compartiment postérieur des muscles des jambes sont également touchés. Certains patients présentent une asymétrie dans l'atteinte musculaire.

Que peut-on faire ?

La prise en charge orthopédique comprend la kinésithérapie et l'appareillage, qui doivent être personnalisés. Ceci permet de lutter contre les conséquences néfastes de la maladie, en maintenant par exemple la souplesse des articulations (la perte de la force musculaire peut entraîner des déformations articulaires).

Des orthèses adaptées ou une intervention chirurgicale (ténotomie) au niveau du tendon du muscle tibial postérieur peuvent rétablir la position des pieds et améliorer la marche .

À quoi est-elle due et où en est la recherche ?

Le gène de la dystrophie musculaire tibiale a été identifié sur le chromosome 2 (région 2q31-33). Il s'agit du gène qui code la titine, la plus grosse protéine organique décrite chez l'homme. Cette protéine, associée à la structure contractile élémentaire (actine-myosine) des fibres musculaires, permet le maintien des filaments de myosine et contribue à l'élasticité du muscle.

Un déficit secondaire en calpaïne est aussi associé au déficit en titine. Les formes homozygotes de cette maladie dominante peuvent donner un phénotype de myopathie des ceintures (LGMD 2J).