

Polymyosite réfractaire : penser aux myopathies congénitales

Abir, DERBEL, AHU, Médecine Interne, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie

- Mariam, Ghribi, AHU, Médecine Interne, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Nesrine, REGAIEG, AHU, Médecine Interne, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Raida, BEN SALAH, Pr agrégé, Médecine Interne, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Chifa, DAMMAK, Pr agrégé, Médecine Interne, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Salma, SAKKA, Professeur, Neurologie, CHU Habib Bourguiba, Sfax, Tunisie
- Zouhir, BAHLOUL, Professeur, Médecine interne, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Mouna, SNOUSSI, Pr agrégé, Médecine Interne, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Sameh, MARZOUK, Professeur, Médecine Interne, CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie

Introduction :

Les myopathies inflammatoires : sous-groupe de maladies musculaires très hétérogènes par leur présentation clinique, leur profil histologique, sérologique et par leur réponse au traitement.

Formes réfractaires : drapeau rouge → penser aux diagnostics différentiels (dystrophies musculaires/ myopathies métaboliques) **Nous rapportons 3 cas de myopathies congénitales mimant une myopathie inflammatoire.**

Observation :

Il s'agissait de **3 femmes** / **Motif d'hospitalisation** : déficit musculaire proximal avec myolyse biologique

A l'anamnèse : myalgies spontanées s'aggravant à l'effort / Notion de chute: 2cas.

Evolution depuis 2mois : 2cas / Depuis 2ans dans un contexte AEG dans le dernier cas

Déficit musculaire ceinture pelvienne → constant : 3patientes/La **ceinture scapulaire épargnée** dans 2cas.

Il y avait une **atrophie musculaire** des 2 membres inférieurs et une **tête tombante** dans un cas chacun.

Taux moyen de CPK : 56*la normale avec des extrêmes [32-75] * la normale, taux moyen de LDH :9,6* normale.

Les transaminases étaient aussi élevées / pas de syndrome inflammatoire biologique : tous les cas.

EMG : tracé myogène : 3 cas. **Bilan immunologique AAN /dot myositis**: étaient négatifs.

L'IRM musculaire de la ceinture pelvienne (2cas) des anomalies de signal sans prise de contraste avec amyotrophie concluant à une myosite inflammatoire.

La biopsie musculaire (3 cas) : inégalité des fibres musculaires avec présence de fibres en voie de résorption macrophagique, présence d'un foyer de régénération et d'un infiltrat inflammatoire endoméysal et au niveau des septa inter fasciculaire → aspect histologique de polymyosite.

Le diagnostic d'une **myopathie inflammatoire idiopathique séronégative** était initialement retenu.

La patiente était traitée par **corticothérapie à forte dose** pendant 2 mois puis dégression progressive jusqu'à dose d'entretien de 10mg/jour en association au **méthotrexate** à la dose de 0,3mg/ Kg / semaine.

A 3 mois du traitement, l'évolution était défavorable dans tous les cas avec persistance des myalgies, du déficit musculaire et de la myolyse (CPK à 24 fois la normale). Un traitement de 3ème ligne, anti CD20 (**Rituximab**) : 1cas

Devant l'absence de réponse:

✓ Relecture de la biopsie musculaire faite dans 2 cas : aspect dystrophique des fibres musculaire : 1cas et des signes de surcharge lipidique (accumulation de gouttelettes lipidiques dans les myocytes) dans l'autre cas.

✓ Une étude génétique, menée dans 2cas, confirmait la mutation dans le gène DYSF.

Ainsi une **dysferlinopathie** était retenue dans 2 cas et une **myopathie lipidique** dans l'autre cas.

La corticothérapie était progressivement arrêtée chez nos patientes.

Discussion

Au sein des dystrophies musculaires, **les dysferlinopathies** : groupe de maladies musculaires AR impliquant le gène codant pour la dysferline (protéine de surface de la membrane musculaire).

Les lésions musculaires comportent souvent un infiltrat inflammatoire qui fait porter le diagnostic erroné de polymyosite. Les dysferlinopathies ont un spectre large de phénotypes cliniques. L'étude génétique reste le gold standard pour la confirmation diagnostique. **Les myopathies lipidiques** peuvent mimer aussi une myopathie inflammatoire néanmoins elles peuvent se manifester par une atteinte multi systémique (système musculaire, cardiaque et hépatique). Le diagnostic se reposait sur l'histologie, l'étude génétique et moléculaire

Conclusion

Certaines maladies musculaires génétiquement déterminées constituent des diagnostics différentiels importants des myopathies inflammatoires.