

## Edition janvier 2005

- 2 Définitions
- 8 Les dystrophies musculaires progressives
- 10 Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne ou DMD
- 12 Dystrophie musculaire de Becker ou DMB
- 14 Dystrophies musculaires congénitales (DMC)
- 15 Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale de Landouzy et Dejerine (FSH)
- 16 Dystrophies musculaires des ceintures
- 17 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss (DMED)
- 18 Les myopathies distales
- 19 Les myopathies à excès de filaments
- 22 Myopathies congénitales
- 23 Syndromes myotoniques
- 24 Myopathies métaboliques
- 25 Myopathies inflammatoires
- 26 Maladies de la jonction neuromusculaire
- 28 Neuropathies périphériques et Polyneuropathies

### Maladies du motoneurone

Génétique, dépistage et thérapie.

**Qu'est-ce que la génétique?**

Formes de transmission des maladies génétiques.

**Qu'est-ce que la transmission autosomique récessive?**

**Qu'est-ce que la transmission autosomique dominante?**

**Qu'est-ce que la transmission récessive liée à l'X?**

Les renseignements contenus dans ce dossier concernent des définitions et une description «moyenne» de certaines maladies neuromusculaires.

S'agissant de maladies rares et dont l'expression peut varier non seulement d'un patient à l'autre, mais également au sein d'une même famille, il faut dès lors considérer avec prudence les modalités évolutives qui pourraient par ailleurs ne pas correspondre à la maladie de votre intérêt. Les informations sur les maladies décrivent en effet un ensemble de signes cliniques et biologiques qui ont été observés. Ces informations peuvent choquer certains patients et leur famille et ne pas être adaptées à certains cas: il faut se rappeler que chaque cas est particulier. Seul le médecin traitant peut donner une information individualisée et adaptée. De plus, la compréhension des mécanismes pathologiques et les choix thérapeutiques varient en fonction de la découverte constante de nouveaux principes et évoluent donc dans le temps.

Ce dossier peut ainsi servir de base à une discussion entre patient/famille et médecin en charge d'une consultation neuromusculaire, mais ne doit pas être considéré comme une référence établie.

Les sources à l'origine de ce dossier proviennent de notes de cours suivis à l'Institut de Myologie (Paris, France), de synthèses de résumés de congrès (World Muscle Society), de parts de cours donnés à la Faculté de médecine de Lausanne. Un crédit tout particulier doit être donné à l'European Neuromuscular Center, car certains critères diagnostiques édités par cet organisme ont été reproduits. De même certains passages du site Internet de l'AFM (Association française contre les myopathies, <http://www.afm-france.org>) ont permis de résumer au mieux certaines pathologies complexes.

Les activités de la consultation neuromusculaire de Lausanne ont été décrites,

notamment dans un article paru en français dans la Revue Médicale de la Suisse Romande (Kuntzer T, Lettry-Trouillat R, Bogousslavsky J. *Epidémiologie des maladies neuromusculaires chez l'adulte*. Rev Med Sui Rom 2000, Oct; 120(10):725-31). Pour ceux désirant mieux comprendre la complexité des maladies neuromusculaires, les références bibliographiques suivantes peuvent être citées:

- Delaporte F, Pinell P. *Histoire des myopathies*. Edition Payot et Rivages, Paris, 1998
- Serratrice G, Pouget J, Azulay J Ph. *Exercice intolerance and muscle contracture*. Springer, Paris, 1999
- Emery AEH. *Neuromuscular disorders*. Wiley, Chichester, 1998
- Schapira AHV, Griggs RC. *Muscle diseases*. Butterworth-Heinemann, Boston, 1999
- Lane RJM. Marcel Dekker, Basel, 1996

# Sommaire

## **Edition janvier 2005**

2	<b>Définitions</b>
8	<b>Les dystrophies musculaires progressives</b>
10	<b>Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne ou DMD</b>
12	<b>Dystrophie musculaire de Becker ou DMB</b>
14	<b>Dystrophies musculaires congénitales (DMC)</b>
15	<b>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale de Landouzy et Dejerine (FSH)</b>
16	<b>Dystrophies musculaires des ceintures</b>
18	<b>Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss (DMED)</b>
19	<b>Les myopathies distales</b>
20	<b>Les myopathies à excès de filaments</b>
22	<b>Myopathies congénitales</b>
24	<b>Syndromes myotoniques</b>
27	<b>Myopathies métaboliques</b>
31	<b>Myopathies inflammatoires</b>
32	<b>Maladies de la jonction neuromusculaire</b>
33	<b>Neuropathies périphériques et Polyneuropathies</b>
34	<b>Maladies du motoneurone</b>
35	<b>Génétique, dépistage et thérapie.</b>
	<b>Qu'est-ce que la génétique?</b>
	<b>Formes de transmission des maladies génétiques.</b>
	<b>Qu'est-ce que la transmission autosomique récessive?</b>
	<b>Qu'est-ce que la transmission autosomique dominante?</b>
	<b>Qu'est-ce que la transmission récessive liée à l'X?</b>