

Journées de Neurologie de Langue Française 2005

Titre: **Myotonie de Becker : à propos d'un cas avec une nouvelle mutation du gène CLCN1**

Auteurs:

WANG F.C.(1), TOMASELLA M.(1)
(1) Service de Médecine Physique et Réadaptation
CHU Sart Tilman B35 - 4000 Liège - Belgique

Présentation : **Communication affichée**

Catégorie : **P - Neurophysiologie**

Résumé**Introduction**

La Myotonie de Becker est une canalopathie du canal chlore musculaire de transmission autosomale récessive (gène CLCN1, chromosome 7q35).

Observations

Un homme de 22 ans consulta pour des « blocages » musculaires survenant au début de l'effort. Aucun antécédent héréditaire ne fut relevé. L'examen clinique révéla un aspect pseudo-athlétique et des myotonies cliniques diffuses. Le bilan ENMG mit en évidence : 1) des décharges myotoniques diffuses, 2) un décrement (-56%) de la réponse motrice maximale, évoquée au niveau de l'abducteur du petit doigt, après 40 stimulations (10 Hz) du nerf ulnaire, 3) une réduction progressive de l'amplitude du tracé EMG de surface, enregistré au niveau des muscles fléchisseurs du poignet, lors d'un effort de contraction volontaire maximale de 4 secondes ; cette réduction d'amplitude du tracé EMG disparaissant complètement après 2 répétitions de l'effort, à 30 secondes d'intervalle = warm-up.

Discussion

La biologie moléculaire confirme le diagnostic de Myotonie de Becker en montrant 2 mutations différentes sur chacun des allèles du gène CLCN1, dont l'une correspond à une mutation 209 C > T de l'exon 2 non décrite à ce jour.

Conclusion

Ce cas clinique souligne l'intérêt de la mise au point neurophysiologique comme préalable au diagnostic génétique d'un syndrome myotonique.

Présentateur:

Dr Wang François Charles

Médecine Physique et Réadaptation du CHU de Liège
Sart Tilman B35
4000 Liège
Belgique

Tel: **+32 4 3667788**

Fax: **+32 4 3667230**

E-Mail: **EMail**

Pour plus d'information, appeler au 33 1 41 06 67 70

Myotonie de Becker : à propos d'un cas avec une nouvelle mutation du gène CLCN1

François-Charles WANG, Marco TOMASELLA

Médecine Physique et Réhabilitation Fonctionnelle, CHU Liège, Belgique

Monsieur D. 22 ans consulte pour des « blocages » musculaires survenant au début de l'effort (ex : les 4-5 premières marches lors de la montée d'un escalier), particulièrement après une période de repos, même courte. Lorsque l'effort est réalisé brusquement, une chute peut en découler. La symptomatologie n'est pas aggravée/ou améliorée par le froid ou la chaleur. Les plaintes sont néanmoins fluctuantes. Le facteur d'aggravation le plus net est la réalisation d'un effort physique intense et prolongé qui peut entraîner une exacerbation de la symptomatologie pendant 72 heures. Aucun antécédent héréditaire n'est relevé.

L'examen clinique révèle uniquement un aspect pseudo-athlétique et des myotonies cliniques diffuses à la percussion musculaire.

Le bilan électroneuromyographique met en évidence : 1) des décharges myotoniques diffuses, 2) un décrement (-56%) de la réponse motrice maximale, évoquée au niveau de l'abducteur du petit doigt, après 40 stimulations du nerf ulnaire à la fréquence de 10 Hz, 3) une réduction progressive de l'amplitude du tracé électromyographique (EMG) de surface, enregistré au niveau des muscles fléchisseurs du poignet, lors d'un effort de contraction volontaire maximale de 4 secondes ; cette réduction d'amplitude du tracé EMG disparaissant complètement après 2 répétitions de l'effort, à 30 secondes d'intervalle = *warm-up*.

Les données cliniques et neurophysiologiques sont en faveur d'une myotonie de Becker ou canalopathie du canal chlore musculaire de transmission autosomale récessive. L'analyse de biologie moléculaire confirme ce diagnostic en démontrant 2 mutations distinctes portées par chacun des allèles du gène codant pour le canal chlore musculaire CLCN1 (chromosome 7q35). L'une, présente chez la mère asymptomatique, correspond à une mutation d'épissage de l'intron 13 (1471+1 G > A) déjà décrite ; tandis que l'autre, retrouvée chez le père asymptomatique, est une mutation faux-sens S70L de l'exon 2 (209 C > T) non décrite à ce jour.