

MUTATION RARE DU GÈNE SCN4A (LEU1436PRO) RESPONSABLE D'UNE CANALOPATHIE SODIQUE : 5 CAS CLINIQUES

K. BENMOUNA, F.C. WANG.

Département de neurophysiologie clinique, CHU de Liège (Belgique)

INTRODUCTION

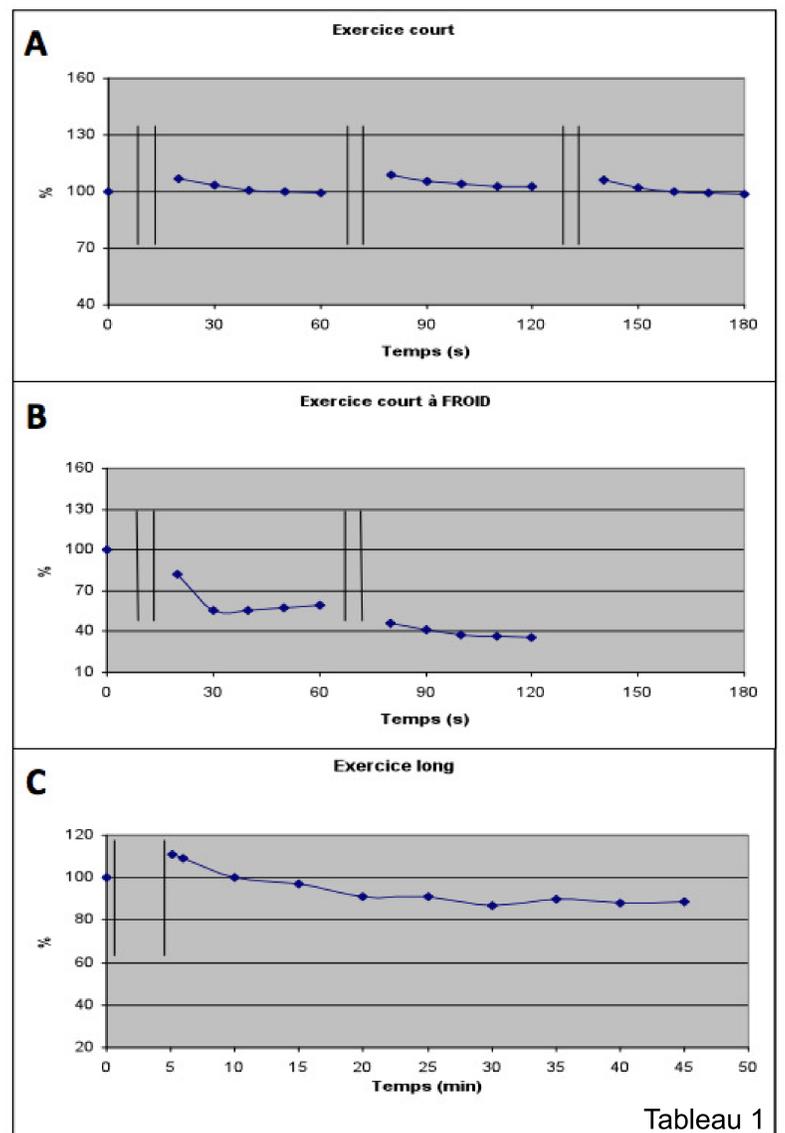
Les **canalopathies musculaires** sont des pathologies rares, principalement d'origine génétique, dont le diagnostic est souvent difficile et tardif. Elles peuvent se manifester par des accès de paralysie ou de faiblesse musculaire, dans le cadre des paralysies périodiques, ou bien par des raideurs, douloureuses ou non, et des lenteurs à la décontraction musculaire (myotonies), dans le cadre des syndromes myotoniques non dystrophiques.

METHODES

Cinq patients de familles distinctes sont référés dans notre laboratoire d'électrophysiologie en raison de raideurs musculaires, de crampes, voire d'épisodes de faiblesse. Ils ont bénéficié d'une exploration selon le protocole établi par Fournier *et al* (2004, 2006), comprenant un test d'effort court à température ambiante, un test d'effort court au froid, un test d'effort long, une stimulation nerveuse répétitive à 10 Hz et une étude EMG de détection à l'aiguille.

RESULTATS

Des décharges myotoniques sont enregistrées dans tous les muscles étudiés. Nous n'objectivons pas de modification de l'amplitude du PGAM après les tests de provocation réalisés à température ambiante, sauf chez l'un des 5 patients où une réduction d'amplitude du PGAM lors du test d'effort long est constatée directement après l'effort et de manière prolongée. Par contre, une diminution de plus de $\pm 30\%$ de l'amplitude du PGAM chez 4 des 5 patients est enregistrée après un test d'effort court sensibilisé par le froid. (tableaux 1 et 2).



	Patient 1	Patient 2	Patient 3	Patient 4	Patient 5
Décharges myotoniques	++	++	++	++	++
Test d'effort court à t° ambiante	-	-	-	-	-
Test d'effort long à t° ambiante	-	-	-	-	↓ 25% PGAM
Stimulation nerveuse répétitive à 10 Hz	-	-	-	-	-
Test d'effort court au froid	-	↓ 40% PGAM	↓ 30% PGAM	↓ 30% PGAM	↓ 25% PGAM

Tableau 2

DISCUSSION

Sur base des données cliniques et électrophysiologiques, un syndrome myotonique congénital (SMD), secondaire à une canalopathie sodique, est suspecté. Les tests de biologie moléculaire ont confirmé le diagnostic avec identification d'une mutation faux-sens sur le gène SCN4A (Leu1436Pro) chez les 5 patients. Cette mutation a été décrite pour la première fois en 2005 au sein de notre laboratoire. Elle est particulièrement exceptionnelle et n'a été rapportée que dans trois autres familles par Bissay *et al* (2011).

CONCLUSION

Nous rapportons le cas de 5 patients, de familles différentes, porteurs d'une mutation rare, responsable d'une canalopathie sodique, uniquement décrite en région wallonne, en Belgique : la **mutation faux sens Leu1436Pro sur le gène SCN4A**.

REFERENCES

- Fournier E, Arzel M, Stenberg D, Vicart S, Laforet P, Eymard B et al. Electromyography guides toward subgroups of mutations in muscle channelopathies. *Ann Neurol* 2004;56(5):650-661.
- Fournier E. Sémiologie électrophysiologique des Canalopathies musculaires, suivant les mutations causales. *Rev Neurol* 2005; 161: 1251-1259.
- Wang F. La stimulation nerveuse répétitive: un outil diagnostic, fiche pratique. *Les cahiers de myologie* Octobre 2013, numéro 9.
- Bissay V, Keymolen K, Lissens W, Laureys G, Schmedding E, De Keyser J. Late onset painful cold-aggravated myotonia: three families with SCN4A L1436P mutation. *Neuromuscular Disorders* 2011;21:590-593.
- Bourdain F, Fontaine B. Canaux ioniques dépendants du voltage et maladies neuromusculaires. *EMC Neurologie* 2005; 2: 403-429.