

Myasthénie congénitale et Syndrome de Lambert Eaton

FW

TRES RARE

(Myasthénie auto-immune : >>> 150 patients)

2 myasthénies congénitales : dont 1 *slow channel syndrome*

1 LEMS congénital

1 LEMS auto-immun non para N

1 LEMS para N

SNR – FU EMG

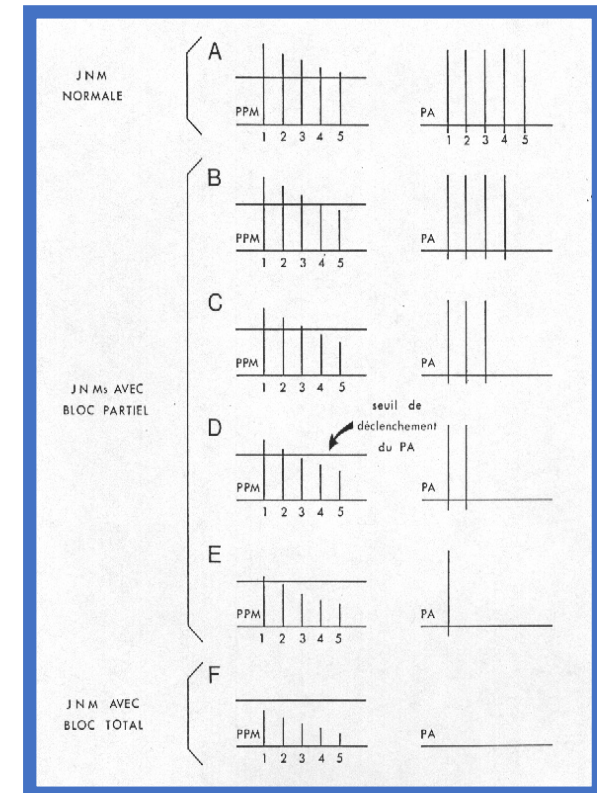
Dépression synaptique

Facilitation synaptique

Dépression synaptique

SNR BF (2-3 Hz) : le décrément du PPM est physiologique

Epuisement des vésicules immédiatement disponibles pour le processus d'éjection

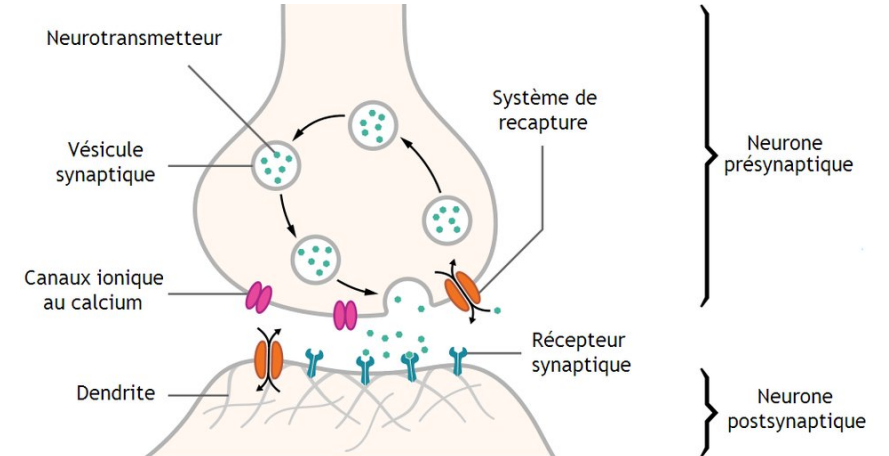


facilitation synaptique

SNR HF (> 5 Hz, 20-50 Hz) ou exercice < 20'' : incrément

$$Q_{\text{Ach libérée}} = k Q_{\text{Ca}^4}$$

**Toute quantité résiduelle de calcium au moment
où survient un nouveau PA_a, facilite fortement la libération d'Ach**



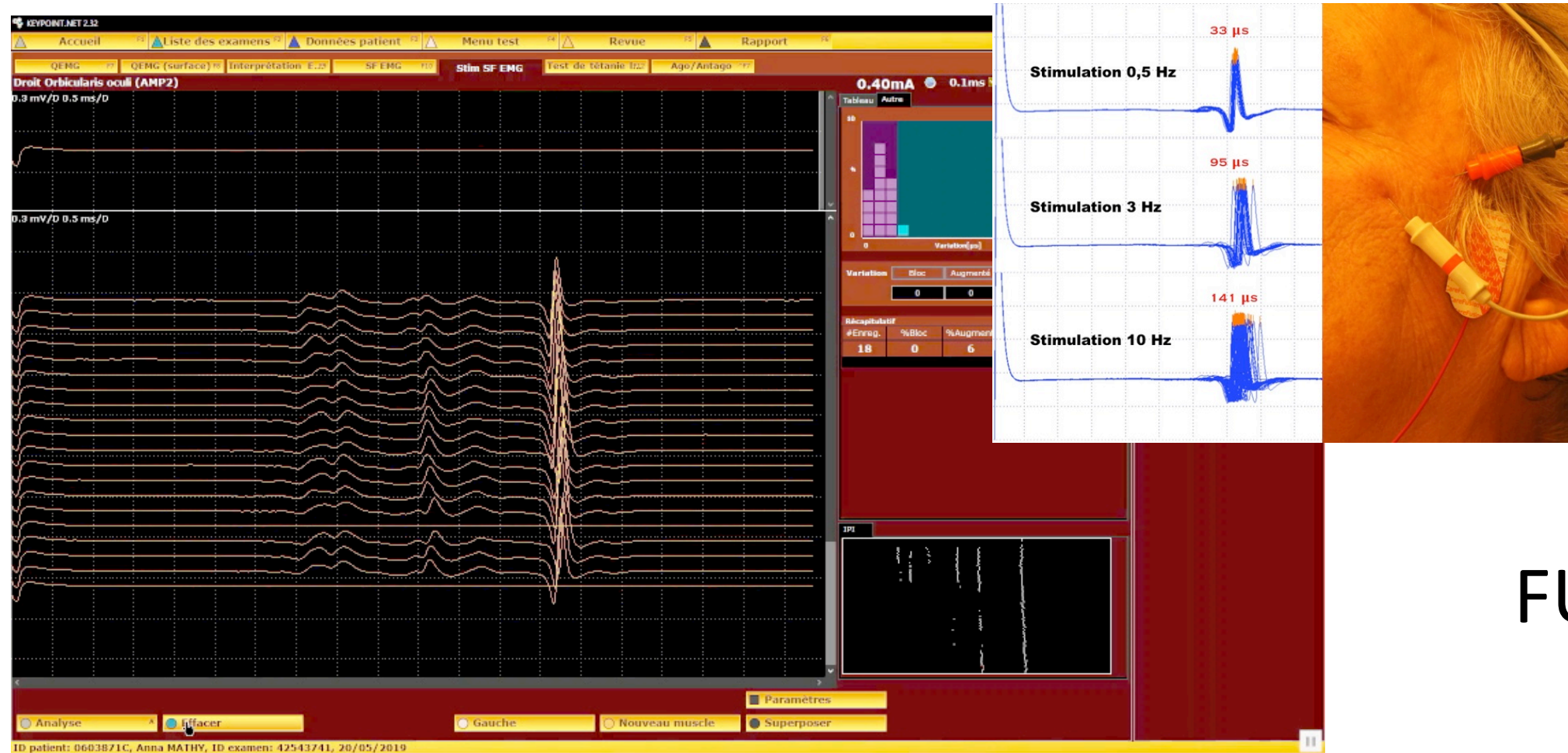
Outils neurophysiologiques

SNR BF
SNR HF
FU EMG

Myasthénie	SNR	FU EMG
Forme généralisée	76%	99%
Forme oculaire	48%	97%

(n = 800, Stålberg *et al*, 2010)

Outils neurophysiologiques



FU EMG

Syndrome de Lambert Eaton

LEMS

SNR BF : CMAP de faible amplitude, décrément

SNR HF ou post effort 10'': incrément

FU EMG : *jitter* 0,5 Hz > *jitter* 10 Hz

SNR BF : CMAP de faible amplitude, décrément

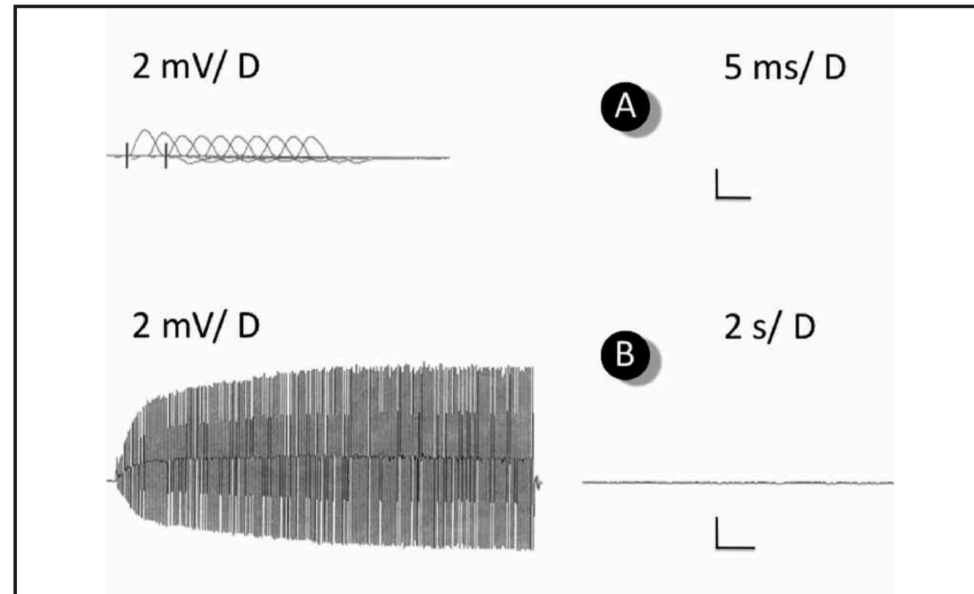


Figure 5

Patient atteint d'un syndrome de Lambert-Eaton, stimulation nerveuse répétitive réalisée au niveau du couple médian/*abductor pollicis brevis*.

A) **A 3 Hz** : réduction de l'amplitude du potentiel d'action global musculaire (PAGM) initial (1,49 mV) et décrément (20%) du PAGM entre le 1^{er} et le 5^e stimulus ;

B) **A 30 Hz** : incrément (426 %) de l'amplitude du PAGM.

SNR BF : CMAP de faible
amplitude, décrétement

Botulisme :

CMAP de faible amplitude,
souvent pas de décrétement

SNR HF ou post effort 10'' : incrément ($> 80-100\%$)

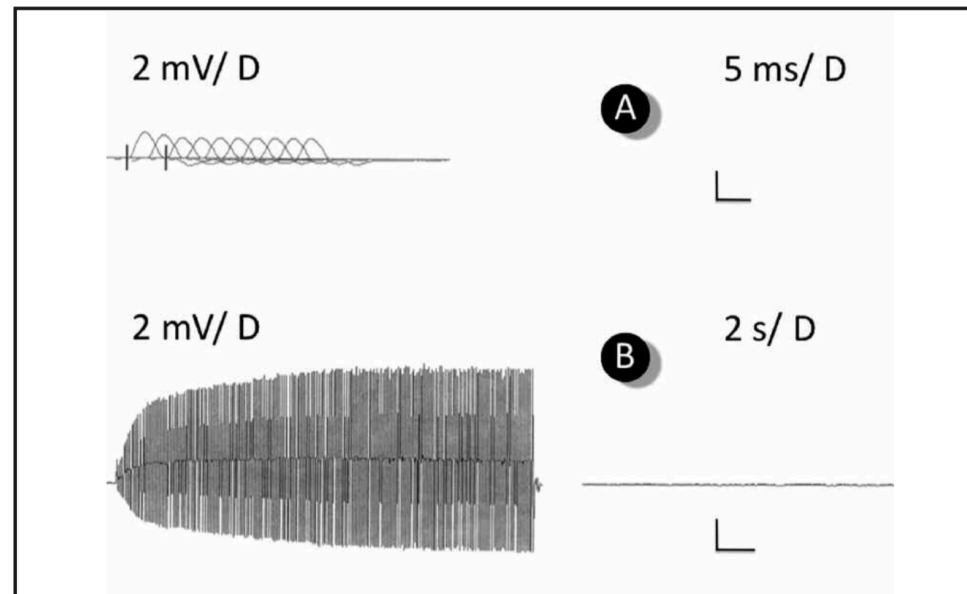


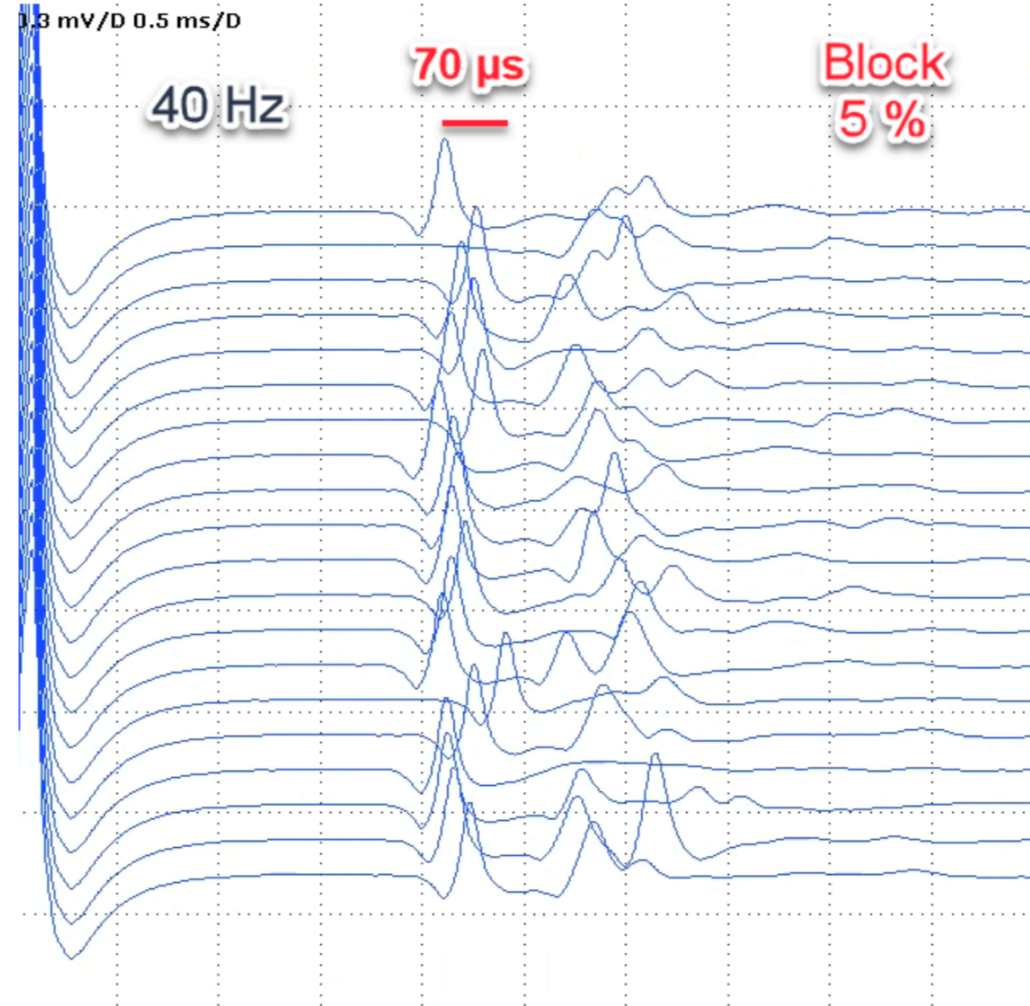
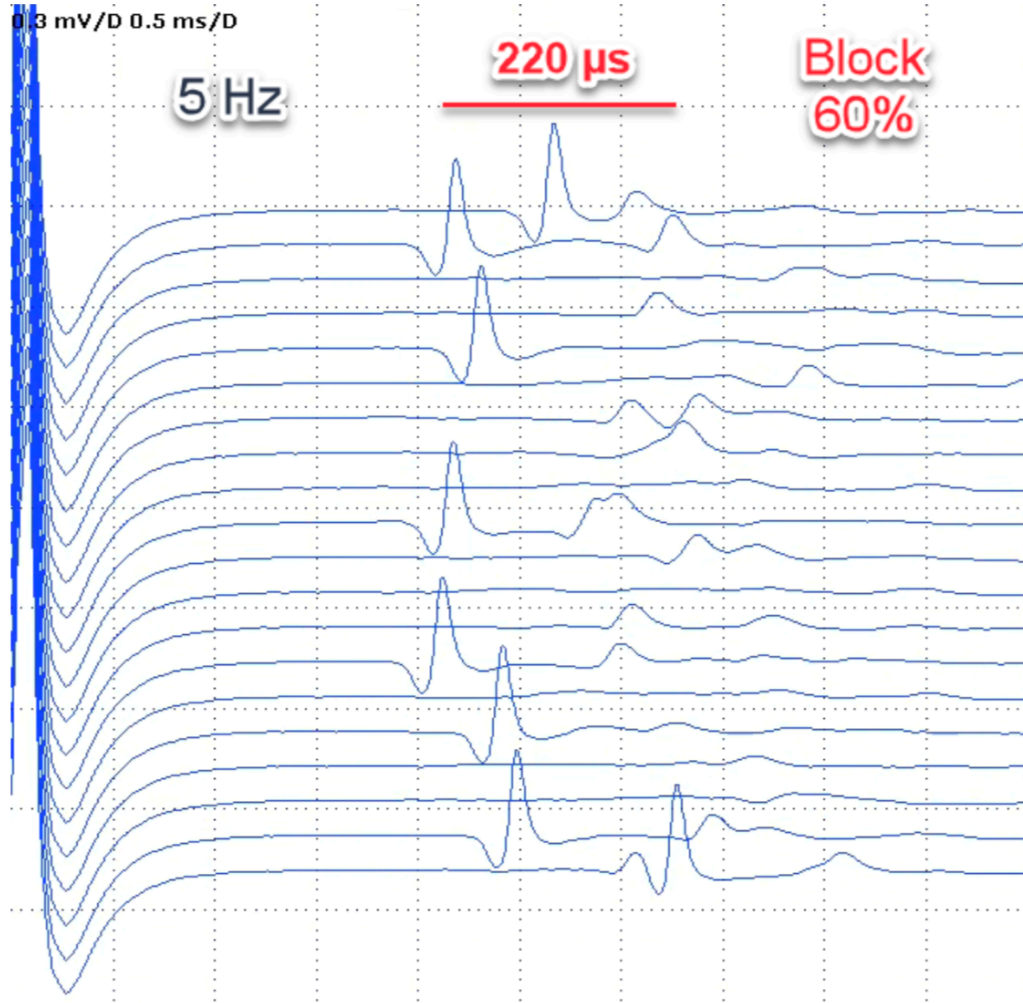
Figure 5

Patient atteint d'un syndrome de Lambert-Eaton, stimulation nerveuse répétitive réalisée au niveau du couple médian/*abductor pollicis brevis*.

A) **A 3 Hz** : réduction de l'amplitude du potentiel d'action global musculaire (PAGM) initial (1,49 mV) et décrément (20%) du PAGM entre le 1^{er} et le 5^e stimulus ;

B) **A 30 Hz** : incrément (426 %) de l'amplitude du PAGM.

FU EMG: *jitter* 0,5 Hz > *jitter* 10 Hz



Myasthénie congénitale
Synaptique : déficit en AchE
Post-synaptique : syn du canal lent

SNR BF : **CMAP** souvent **répétitif**, décrément

FU EMG : *jitter* 10 Hz > *jitter* 0,5 Hz

SNR BF : CMAP souvent répétitif, décrément

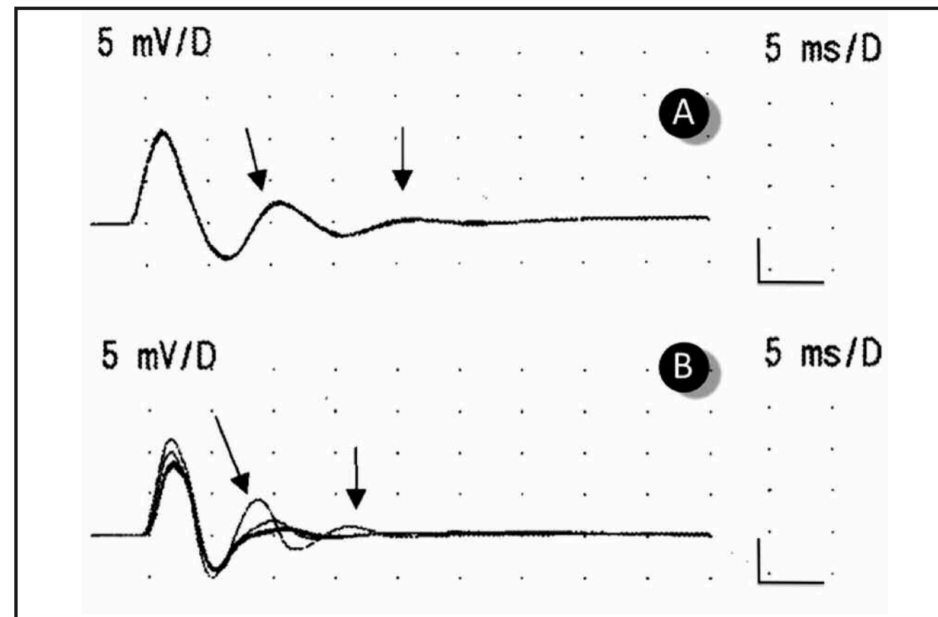


Figure 3

Patient atteint d'un syndrome du canal lent, stimulation nerveuse répétitive (10 stimuli, 10 réponses superposées) réalisée au niveau du couple ulnaire/*abductor digiti minimi*.

A) **A 0,1 Hz** : mise en évidence d'une activité répétitive (indiquée par une flèche dans la figure) ;

B) **A 3 Hz** : décrément à la fois du pic négatif initial et de l'activité répétitive.

CMAP répétitif

- Intoxication iatrogène aux anti-AchE (**pas de décrétement**)

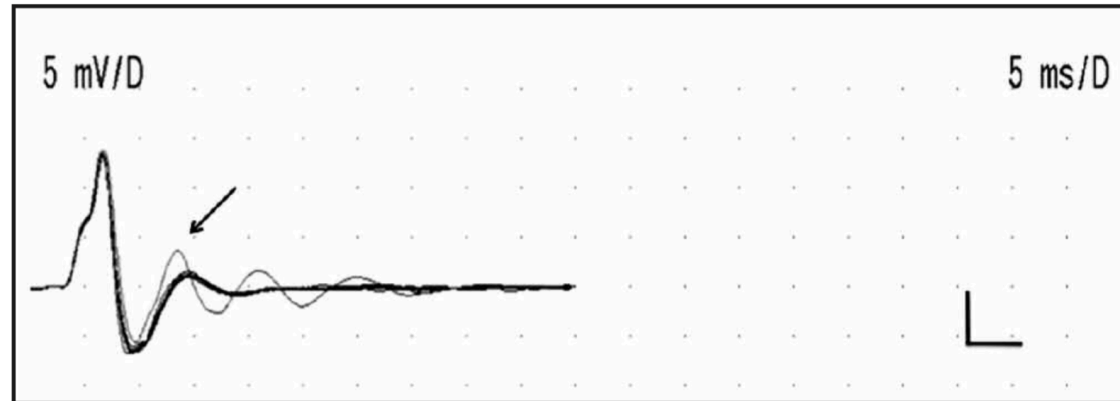


Figure 4

Patient myasthénique surdosé en anticholinestérasiques, stimulation nerveuse répétitive (10 stimuli, 10 réponses superposées), à 3 Hz, réalisée au niveau du couple ulnaire/*abductor digiti minimi* : mise en évidence d'une activité répétitive (indiquée par une flèche dans la figure) sans décrétement du pic négatif initial.

- Intoxication aux organophosphorés (inhibition de l'AchE)
- Myasthénie avec anti-MuSK

Myasthénie congénitale

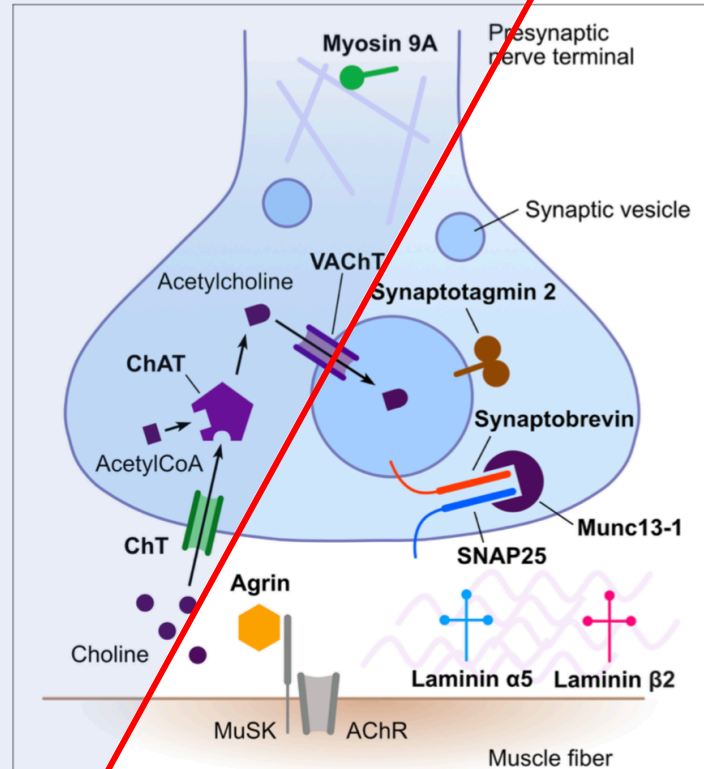
Pré-synaptique : LEMS

SNR BF : CMAP souvent de faible amplitude, décrément

SNR HF : **parfois** incrément

SNR HF : parfois incrément

Trouble de la resynthèse de l'Ach
Pas de facilitation



Trouble de la libération de l'Ach
Facilitation

FIGURE 1 | Schematic representation of the neuromuscular junction emphasizing proteins involved in presynaptic congenital myasthenic syndromes. Names in bold designate proteins implicated in presynaptic congenital myasthenic syndromes. AChR, acetylcholine receptor; ChAT, choline acetyltransferase; ChT, high-affinity presynaptic choline transporter; MuSK, muscle-specific kinase; SNAP25, synaptosomal-associated protein 25; VAChT, vesicular acetylcholine transporter. Rabphilin 3A is not illustrated, as its precise role in neuromuscular transmission remains to be established.