

COMMENT J'EXPLORE...

UNE DYSTONIE CERVICALE

DEPIERREUX F (1), JEDIDI H (2), HARDY PY (3), PARMENTIER E (1), GARRAUX G (1)

RÉSUMÉ : Trop souvent méconnue, la dystonie cervicale (parfois appelée torticollis spasmodique) est pourtant une des formes les plus fréquentes de dystonie focale. Les errances diagnostiques sont fréquentes et le délai pour établir le bon diagnostic est souvent long. Il s'agit pourtant d'une pathologie invalidante pour laquelle un traitement est envisageable et susceptible de soulager le patient.

MOTS-CLÉS : *Dystonie cervicale - Mouvements anormaux - Tremblement céphalique - Toxine botulique*

HOW TO EXPLORE... A CERVICAL DYSTONIA

SUMMARY : Cervical dystonia is one of the most frequent form of focal dystonia. However, there's a great lack of awareness of this condition : a long delay to diagnosis is quite common and misdiagnosis is often seen. Nevertheless, this pathology is invalidating and improving diagnosis could have an impact on the treatment and the patient's quality of life.

KEYWORDS : *Cervical dystonia - Anomalous motions - Cephalic shiver - Botulinum toxin*

DÉFINITION

Les dystonies sont des affections caractérisées par des contractions musculaires involontaires, le plus souvent répétitives. Celles-ci sont soutenues ou intermittentes et responsables de mouvements ou de postures anormales de la face, du tronc ou des membres. Ces mouvements sont typiquement stéréotypés ou se présentent sous forme de torsion, et sont généralement déclenchés ou aggravés par une action volontaire (1). La dystonie cervicale (DC) est la forme la plus fréquente de dystonie focale chez l'adulte, entraînant une posture anormale de la tête ou de l'axe cervico-céphalique (1, 2).

La prévalence de cette affection est estimée à 57 par million d'habitants en Europe (3), mais est probablement sous-estimée. Aux USA, on compte environ 280 cas par million d'habitants (4). La maladie est un peu plus fréquente chez la femme que chez l'homme (5), et elle apparaît le plus souvent entre 40 et 50 ans selon les études (2, 6).

La déviation entraînée par la dystonie peut prendre diverses formes (**Figures 1 à 4**) : torticollis, latérocollis, rétrocollis, antécollis, et des combinaisons variables et complexes de ces différents mouvements sont souvent observées (7, 8). Cinquante-quatre muscles influencent, en effet, la posture de la tête et du cou, et ceux-

ci sont touchés de façon différente d'un patient à l'autre. Cette déviation peut s'accompagner de mouvements involontaires tels qu'un tremblement ou des secousses myocloniques. Elle est liée à une contraction inappropriée et excessive des muscles cervicaux. Le mécanisme physiopathologique exact est inconnu à l'heure actuelle, mais un dysfonctionnement des circuits neuronaux des ganglions de la base est suspecté, de même qu'une anomalie de l'intégration sensori-motrice (9).

En plus des mouvements anormaux, la dystonie cervicale est caractérisée par des douleurs chroniques (cervicales, scapulaires), se manifestant plus fréquemment que dans toutes les autres formes de dystonies. Environ 70 % des patients atteints rapportent une douleur (10, 11). L'ensemble de ces symptômes entraîne des conséquences significatives sur la qualité de vie du patient, son image corporelle et ses relations sociales (12, 13).

Sur le plan étiologique (**Tableau I**), cette affection est, le plus souvent, idiopathique, mais des formes secondaires existent également (1, 11) : iatrogène (neuroleptiques, y compris «cachés», comme le métoclopramide, par exemple), vasculaire, génétique, etc. Par ailleurs, cette dystonie peut être un des composants d'une dystonie généralisée ou multifocale (14, 15) (DYT1, DYT6, etc.) ou encore peut s'intégrer à d'autres maladies neurologiques.

DIAGNOSTIC

Le diagnostic de dystonie cervicale est clinique et souvent posé avec retard, comme attesté par plusieurs auteurs. Une publication australienne évoque un délai moyen de 6,8 ans

(1) Groupe MoVeRe, Service de Neurologie, CHU Liège, Belgique.

(2) Service de Neurologie, Clinique ISoSL, Liège, Belgique.

(3) Service d'Anesthésie, CHU Liège, Belgique.

entre le début des symptômes et le diagnostic (16) (le délai maximal atteignant 53 ans pour cette étude), tandis qu'une publication américaine rapporte un délai moyen de 43,7 mois (17) (avec un maximum de 28 ans rapporté). Une étude néo-zélandaise a retrouvé un délai de 3 à 8 ans avant le diagnostic (18). Avant que ce diagnostic soit posé, les patients voient, en

moyenne, 3,5 à 3,9 médecins (17) et la majorité d'entre eux consultent au moins deux neurologues. Des médecins d'autres disciplines sont également consultés : il s'agit des physiothérapeutes, des médecins généralistes, des neurochirurgiens, des chirurgiens orthopédiques, des psychiatres, des spécialistes de la douleur, ou encore des rhumatologues. Ces chiffres indiquent un faible taux de diagnostic de la dystonie cervicale, même parmi les neurologues.

Figure 1. (1) Patient présentant un torticolis gauche (à noter, l'asymétrie des oreilles); (2) Patient souffrant d'une forme complexe de dystonie cervicale, associant rétrocolis, latérocolis droit et une discrète composante de torticolis droit; (3) Patient présentant un latérocolis droit; (4) Patient atteinte d'un torticolis droit sévère; (5) Patient présentant un torticolis droit et démonstration d'un geste antagoniste.



Chez l'adulte, des erreurs diagnostiques au stade initial (paucisymptomatique) sont possibles, mais elles se perpétuent parfois trop longtemps lors du suivi. Les diagnostics évoqués à tort sont variés : maladie de Parkinson, tics, dyskinesies, céphalées de tension, migraines... Des pathologies musculo-squelettiques sont parfois évoquées, comme des scolioses, des phénomènes cervico-arthrosiques ou des pathologies musculaires. L'origine psychogène est malheureusement trop souvent incriminée, de même que l'anxiété ou la dépression (16). En réalité, le diagnostic différentiel principal, et certainement le plus difficile, est le tremblement essentiel d'expression céphalique (19). Certaines dystonies cervicales s'expriment, en effet, surtout par un tremblement, mais certaines caractéristiques permettent de les différencier d'un tremblement essentiel (variabilité de l'intensité et de la direction du tremblement (20), majoration de celui-ci dans certaines directions préférentielles, recherche d'une déviation cervico-céphalique associée, même minime, etc.). Par ailleurs, certains antécollis sévères peuvent faire songer au «drop head» parfois observé dans la myasthénie, où il n'y a, par contre, pas d'hypertonie des muscles cervicaux antérieurs.

Formes	Etiologie(s)
Primaires	Idiopathique
Secondaires	Vasculaire
	Toxique
	Iatrogène (Neuroleptiques, etc.)
	Génétique
	Néoplasique
	Traumatique
Formes s'intégrant dans d'autres pathologies du mouvement	Dystonie généralisée ou multifocale (DYT1, DYT6, GNAL, KMT2B, CIZ1, ANO3, etc.)
	Maladie de Wilson
	Parkinsonismes atypiques (PSP, MSA, etc.)
	Maladies génétiques ou métaboliques (ataxie-télangiectasie, déficit en panthoténate kinase, neuroferritinopathies, etc.)

Tableau I. Etiologies des dystonies cervicales.

Chez l'enfant, en particulier, un torticolis (ou une dystonie cervicale au sens large) est un signe d'alerte et doit toujours faire soigneusement rechercher un processus tumoral (tumeur cérébelleuse, gliome du tronc cérébral, tumeur ou granulome vertébral, kystes arachnoïdiens comprimant le tronc cérébral, etc.) (21). Le torticolis congénital (22) (d'origine musculaire et touchant le sterno-cléido-mastoïdien) est, certes, la cause la plus fréquente, mais des étiologies plus graves doivent d'abord être écartées. Les dystonies cervicales proprement dites sont rares dans cette population pédiatrique ou s'intègrent alors dans des pathologies génétiques ou métaboliques (ataxie-télangiectasie, PKAN, etc.).

EXPLORATIONS

Le diagnostic phénoménologique est donc essentiellement clinique et repose sur l'observation soigneuse du patient et le recueil des signes caractéristiques des dystonies : caractère stéréotypé de la déviation cervico-céphalique, présence d'un geste antagoniste ou conjurateur (Figure 1.5), modification du mouvement anormal en fonction de la position ou lors de la marche, déclenchement par une action précise, tremblement associé, etc. Lorsqu'un tremblement céphalique est présent, l'examen électrophysiologique (EMG multicanaux) présente un intérêt pour aider le diagnostic phénoménologique.

La deuxième étape concerne le diagnostic étiologique. Pour la plupart des patients adultes, une mise au point exhaustive, comprenant une iconographie (par tomodensitométrie ou, mieux, résonance magnétique) cérébrale et cervicale ou encore des analyses sanguines (sérologie, bilan immuno-inflammatoire, etc.), est le plus souvent inutile et normale, les formes primaires étant les plus fréquentes. Toutefois, certains signes d'accompagnements doivent alerter le clinicien et motiver d'autres explorations, comme, par exemple, un syndrome extrapyramidal associé, un tremblement des membres, des myoclonies, une extension de la dystonie à d'autres segments corporels, etc.

ASPECTS THÉRAPEUTIQUES

Les injections intramusculaires de toxine botulique constituent le traitement de choix et sont recommandées en première intention (2, 6). Leur efficacité a été démontrée dans de nombreuses études (7, 23), de même que leur

sécurité d'emploi (24). Il s'agit du traitement le plus efficace pour réduire à la fois les phénomènes dystoniques et les manifestations douloureuses (11). La douleur est d'ailleurs le motif le plus fréquent pour lequel le patient demande un traitement; cet aspect de la dystonie est également un des facteurs qui altère le plus la qualité de vie comme démontré dans de nombreuses études (11, 12).

Toutefois, cette modalité thérapeutique comporte des contre-indications, comme les troubles sévères de la déglutition, les syndromes myasthéniques ou les traitements anticoagulants.

Trois formulations sont disponibles en Belgique (Xeomin®, Botox® et Dysport®). Les injections de toxine (intramusculaire) sont effectuées tous les 3 mois et leur efficacité est optimisée par une technique de repérage des groupes musculaires impliqués, comme l'électromyographie (EMG) ou encore l'échographie (25, 26). La sélection des muscles injectés dépend du pattern dystonique et est continuellement adaptée à la réponse clinique et à l'évolution de la dystonie. Diverses échelles sont employées (échelle de Tsui, TWSTRS, etc.), d'abord lors de l'évaluation clinique initiale pour estimer le type de dystonie et sa sévérité, puis après traitement par toxine botulique afin de pouvoir objectiver l'amélioration liée au geste thérapeutique (6).

Les traitements médicamenteux oraux (anticholinergiques, GABAergiques, dopaminergiques, neuroleptiques, etc.) n'ont qu'une place limitée et la preuve de leur efficacité n'a pas été établie. Enfin, pour les cas pharmaco-résistants, la DBS (Deep Brain Stimulation – Stimulation cérébrale profonde) peut être envisagée. Des électrodes sont alors implantées dans le GPI (globe pâle interne) bilatéralement.

CONCLUSION

Le diagnostic de dystonie cervicale doit être envisagé devant toute déviation anormale de l'axe cervico-céphalique et, *a fortiori*, d'un tremblement céphalique associé ou non à des douleurs cervicales. Quelques signes cliniques clés aident le clinicien à orienter le patient, sans devoir recourir à des examens complémentaires complexes et coûteux, dans un premier temps. Une mise au point spécialisée est suggérée, de façon à raccourcir au minimum le délai entre l'apparition des symptômes et le diagnostic, et à permettre un traitement optimal, susceptible d'améliorer la qualité de vie du patient.

BIBLIOGRAPHIE

1. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord* 2013;**28**:863-73.
2. Castelhão M, Marques RE, Duarte GS, et al. Botulinum toxin type A therapy for cervical dystonia. *Cochrane Database Syst Rev* 2017;**12**:CD003633.
3. Epidemiological Study of Dystonia in Europe (ESDE) Collaborative Group. A prevalence study of primary dystonia in eight European countries. *J Neurol* 2000;**247**:787-92.
4. Jankovic J, Tsui J, Bergeron C. Prevalence of cervical dystonia and spasmodic torticollis in the United States general population. *Parkinsonism Relat Disord* 2007;**13**:411-6.
5. Chan J, Brin MF, Fahn S. Idiopathic cervical dystonia: clinical characteristics. *Mov Disord* 1991;**6**:119-26.
6. Benecke R, Dressler D. Botulinum toxin treatment of axial and cervical dystonia. *Disabil Rehabil* 2007;**29**:1769-77.
7. Hefer H, Kupsch A, Mungersdorf M, et al. A botulinum toxin A treatment algorithm for de novo management of torticollis and laterocollis. *BMJ Open* 2011;**1**:e000196.
8. Reichel G. Dystonias of the neck : clinico-radiologic correlations. *Dystonia - The Many Facet* 2012;**10**:17-33.
9. Hallett M. The neurophysiology of dystonia. *Arch Neurol* 1998;**55**:601-3.
10. Tarsy D, Simon DK. Dystonia. *N Engl J Med* 2006;**355**:818-29.
11. Camargo CHF, Cattai L, Teive HAG. Pain relief in cervical dystonia with botulinum toxin treatment. *Toxins (Basel)* 2015;**7**:2321-35.
12. Müller J, Kemmler G, Wissel J, et al. The impact of blepharospasm and cervical dystonia on health-related quality of life and depression. *J Neurol* 2002;**249**:842-6.
13. Pekmezovic T, Svetel M, Ivanovic N, et al. Quality of life in patients with focal dystonia. *Clin Neurol Neurosurg* 2009;**111**:161-4.
14. Bressman SB, Sabatti C, Raymond D, et al. The DYT1 phenotype and guidelines for diagnostic testing. *Neurology* 2000;**54**:1746-52.
15. Camargo CHF, Camargos ST, Raskin S, et al. DYT6 in Brazil: genetic assessment and clinical characteristics of patients. *Tremor Other Hyperkinet Mov (NY)* 2014;**4**:226.
16. Bertram KL, Williams DR. Delays to the diagnosis of cervical dystonia. *J Clin Neurosci* 2016;**25**:62-4.
17. Tiderington E, Goodman EM, Rosen AR, et al. How long does it take to diagnose cervical dystonia? *J Neurol Sci* 2013;**335**:72-4.
18. Lim VK. Health related quality of life in patients with dystonia and their caregivers in New Zealand and Australia. *Mov Disord* 2007;**22**:998-1003.
19. Albanese A. The clinical expression of primary dystonia. *J Neurol* 2003;**250**:1145-51.
20. Robakis D, Louis ED. Head tremor in essential tremor: "Yes-yes", "no-no", or "round and round"? *Parkinsonism Relat Disord* 2016;**22**:98-101.
21. Turturk A, Kaya Ozcora G, Kacar Bayram A, et al. Torticollis in children: an alert symptom not to be turned away. *Childs Nerv Syst* 2015;**31**:1461-70.
22. Herman MJ. Torticollis in infants and children: common and unusual causes. *Instr Course Lect* 2006;**55**:647-53.
23. Tsui JK, Eisen A, Stoessl AJ, et al. Double-blind study of botulinum toxin in spasmodic torticollis. *Lancet* 1986;**2**:245-7.
24. Kessler KR, Skutta M, Benecke R. Long-term treatment of cervical dystonia with botulinum toxin A: efficacy, safety, and antibody frequency. German Dystonia Study Group. *J Neurol* 1999;**246**:265-74.
25. Nijmeijer SWR, Koelman JHTM, Kamphuis DJ, et al. Muscle selection for treatment of cervical dystonia with botulinum toxin - A systematic review. *Parkinsonism Relat Disord* 2012;**18**:731-36.
26. Schramm A, Baumer T, Fietzek U, et al. Relevance of sonography for botulinum toxin treatment of cervical dystonia: an expert statement. *J Neural Transm (Vienna)* 2015;**122**:1457-1463.

Les demandes de tirés à part doivent être adressées au
Dr F. Depierreux, Service de Neurologie, CHU Liège, Belgique.
Email : fdepierreux@doct.uliege.be