Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be

Suivez l'actualité du CHU
Facebook/CHUdeLiege !

Z4965-0415

INFOS PATIENTS

La maladie de Steinert ou la dystrophie myotonique de type 1

Service de génétique humaine

ER : Louis Maraite, Service Communication
Photos : Michel Mathys - CHU de Liège
Graphisme et impression : Service Imprimerie du CHU de Liège

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Association Belge contre les Maladies neuro-Musculaires ASBL
Adresse: rue Achille Chavée, 52/02 - 7100 LA LOUVIERE
Tél. : 064/ 450.524 ou GSM 0495/ 439.800
E-mail: info@abmm.be
Site internet: http://www.abmm.be ou http://www.telethon.be
Personne de contact: Groupe "DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT"
Tél.: Cathy PETIT-GIBSON - 02/ 771 00 73 (en soirée)

Maladie

La maladie de Steinert est une affection génétique et héréditaire atteignant les muscles. Cette maladie s'exprime par des myotonies (difficultés de relâcher un muscle après sa contraction) et par un affaiblissement progressif du volume musculaire : une atrophie. L'expression de la maladie diffère d'une personne à l'autre et est aussi fonction de l'âge d'apparition. Plus tôt la maladie s'exprime (chez un nouveau né, un enfant par exemple) plus sévère est l'expression de maladie. A l'inverse, plus tard la maladie s'exprime durant l'âge adulte (forme tardive), moins la maladie s'exprime ; elle peut même être presque inapparente. Cette affection peut toucher d'autres organes que les muscles.

Prévalence

La prévalence est estimée de 1/20.000 à 1/25.000. Elle est très rare en Afrique mais elle est très répandue chez les Canadiens français originaire du pourtour du Lac St-Jean (1/500).

Aspects génétiques

La cause de la maladie est d'origine génétique. Elle est provoquée par une anomalie d'un gène DMPK situé sur le chromosome 19 sur lequel on retrouve une séquence de 3 bases (CTG) répétée de façon anormalement élevée par rapport à la normale (sujets atteints : 100 à plus de 3000 répétitions) (entre 50 et 100 répétitions, on est qualifié de porteur sain et on peut aussi transmettre à sa descendance). Plus l'expansion de la répétition est grande plus tôt est l'expression de la maladie. La maladie se transmet selon un mode autosomique dominant : chacun des enfants (fille ou garçon) d'un parent porteur de l'anomalie génétique a 50% de risque de l'avoir hérité. Un diagnostic prénatal via soit une amniocentèse soit une ponction de trophoblaste ou encore un diagnostic préimplantatoire (DPI) peuvent être envisageables pour ne pas transmettre la maladie à la descendance. Pour plus d'informations, consultez les brochures « amniocentèse ; ponction des trophoblastes ; diagnostic préimplantatoire ».

Symptômes

L'âge d'apparition des symptômes est variable oscillant aux alentours de 30 ans (forme juvénile adulte la plus répandue). De façon variable, les symptômes peuvent être :

- une atteinte musculaire (faiblesse et atrophie des muscles). La faiblesse musculaire s'exprime par un affaissement des paupières, un vsiage allongé, des difficultés à prononcer les mots, à relever la tête en position allongée, à tenir ou soulever un objet lourd, à monter des escaliers ou se relever de la position assise,
- une atteinte cardiaque avec des troubles du rythme ou de la conduction cardiaque : palpitations cardiaques ou arythmie (irrularitdes battements),
- une atteinte oculaire (cataracte),
- une atteinte respiratoire (infections pulmonaires ou difficultés pulmonaires avec toux, essoufflement, apnées durant le sommeil,
- des troubles neurologiques (somnolence en journée). Certains patients peuvent aussi présenter une lenteur intellectuelle, une dépression,
- des troubles endocriniens (diabète sucré) et un mauvais fonctionnement des glandes sexuelles (hypogonadisme)
- une perte de cheveux (calvitie chez l'homme, cheveux anormalement fins chez la femme),
- des problèmes digestifs (constipation) ou des calculs dans la vésicule biliaire,
- réactions à certains médicaments comme les anesthésiques

La forme infantile apparaît avant l'âge de 10 ans. Une forme congénitale existe également dès la période intra-utérine où l'on constate un excès de liquide amniotique et une diminution des mouvements fœtaux. Enfin, la forme tardive est souvent bénigne et se traduit par une cataracte, une calvitie et parfois des troubles cardiaques..

Diagnostic

Le diagnostic est posé par un médecin. Il repose sur les signes cliniques (faiblesse musculaire, myotonie, cataracte précoce ou troubles cardiaques) et parfois sur la présence d'antécédents familiaux. Le diagnostic est ensuite confirmé par le test génétique.
Un diagnostic présymptomatique peut être réalisé chez les personnes à risque. Un conseil génétique et un suivi psychologique sont obligatoires.

Traitement

Il n'y a pas encore de traitement curatif connu à ce jour même si de nombreuses recherches scientifiques sont effectuées de par le monde entier. Par contre, la prise en charge du patient de façon multidisciplinaire et un traitement visant à diminuer les symptômes dépressifs peuvent apporter une amélioration de la qualité de vie des patients.

Evolution

L'évolution est variable mais elle mène à une perte d'autonomie dans la vie quotidienne nécessitant une assistance jusqu'à la fin de vie.