



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



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

Syndromes myasthéniques congénitaux



Service de génétique humaine

Maladie

Les syndromes myasthéniques congénitaux constituent un groupe d'affections génétiques à l'origine d'un dysfonctionnement de la transmission neuromusculaire. Ils se traduisent par une faiblesse musculaire des membres (hypotonie), une atteinte oculaire, faciale et bulbaire (avec des troubles de déglutition). Tous les symptômes sont fluctuants et accentués par l'effort.

Prévalence

La prévalence des syndromes myasthéniques congénitaux est estimée de 1 à 2 pour 500 000.

Aspects génétiques

Dans la moitié des cas, la cause d'un syndrome myasthénique congénital est d'origine génétique. A ce jour, on ne peut pas encore confirmer l'origine génétique dans les autres cas.

La transmission est presque toujours autosomique récessive (c'est-à-dire atteignant des frères et sœurs dans une fratrie dont les parents ne sont pas atteints), sauf pour quelques cas de transmission dominante (chacun des enfants (fille ou garçon) d'un parent porteur de l'anomalie génétique a 50% de risque d'en hériter).

En cas de syndrome myasthénique congénital identifié sur le plan moléculaire (par un test génétique), le diagnostic prénatal ou un diagnostic préimplantatoire peut être proposé dans les formes graves, pour les enfants à naître de la fratrie d'un sujet atteint. (Voire brochures : amniocentèse, ponction de trophoblastes, diagnostic préimplantatoire).

Symptômes

Les syndromes myasthéniques congénitaux débutent habituellement dans la période néonatale, mais parfois plus tardivement au cours de l'enfance, de l'adolescence, voire à l'âge adulte. Ils se traduisent par une faiblesse musculaire des membres avec une hypotonie dans les cas les plus précoces et une atteinte oculaire, faciale et bulbaire (troubles de succion, déglutition et dysphonie). Tous ces symptômes sont fluctuants et accentués par l'effort. Une atteinte fœtale est parfois présente et se manifeste par un hydramnios arthrogrypose. Les troubles respiratoires caractérisent les formes les plus sévères.

Diagnostic

Le diagnostic d'un syndrome myasthénique congénital est posé par un neurologue. Il repose sur les signes cliniques (symptômes cités ci-dessus), des analyses complémentaires (électromyogramme) et une réponse clinique à une thérapie médicamenteuse avec agonistes β 2-adrénérgiques (Salbutamol). Le diagnostic peut être confirmé au niveau génétique dans 50 % environ des cas. Si une mutation est mise en évidence, un diagnostic préimplantatoire ou un diagnostic prénatal peut être proposé aux apparentés à risques.

Traitement

Il n'existe pas encore de traitement curatif connu à ce jour. Des médicaments peuvent améliorer la faiblesse musculaire.

Evolution

Le pronostic des syndromes myasthéniques congénitaux est difficile à formuler quel que soit le gène impliqué.

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>