



Maladie neuromusculaire, quand y penser ?

Pr Hélène Prigent

*Service de physiologie et d'explorations fonctionnelles – GHU Paris Université de Saclay – site
Raymond Poincaré - Garches*

UVAD – GHU Paris Université de Saclay – site Raymond Poincaré - Garches

UMR1179 « End-i-Cap » - Inserm - UVSQ



Liens d'intérêt

- **Pour cette présentation : **Aucun****

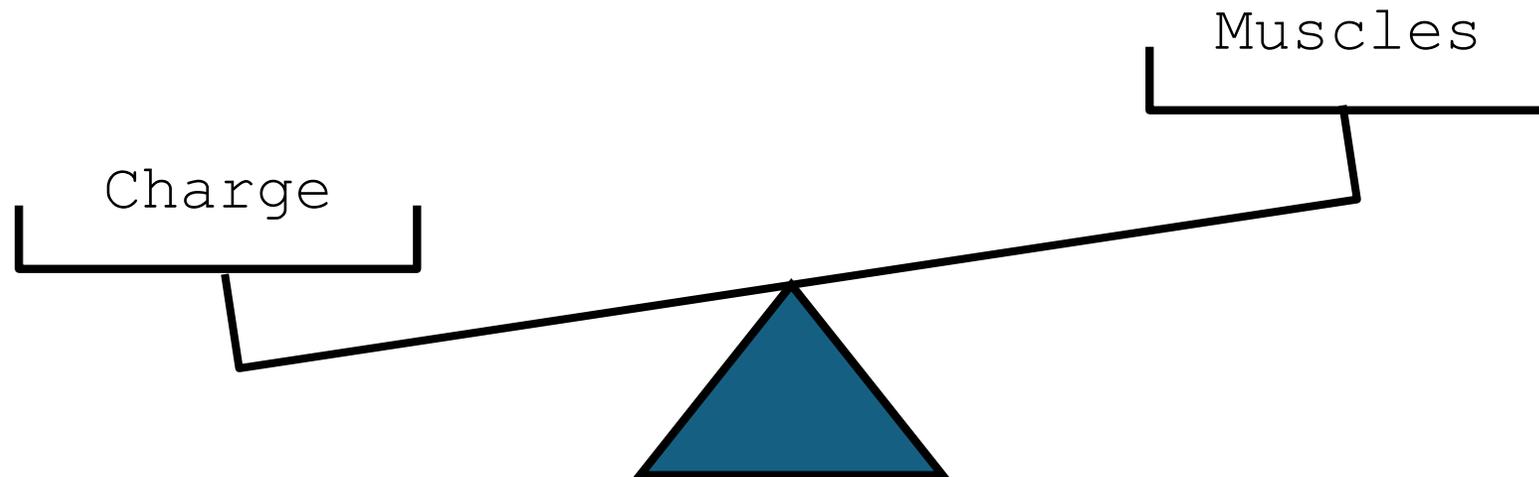
- **Généraux:**
 - **Consultant ou orateur contractuel:**
Genzyme – Sanofi, Biogen – Sanofi, Roche, Resmed, SOS oxygène
ADEP Assistance, Isis Médical, Oxylis

 - **Bourses/soutien à la recherche:**
Resmed, SOS Oxygene, ADEP assistance, AFM théléton, Fonds Respiratoire

Rappels physiologiques

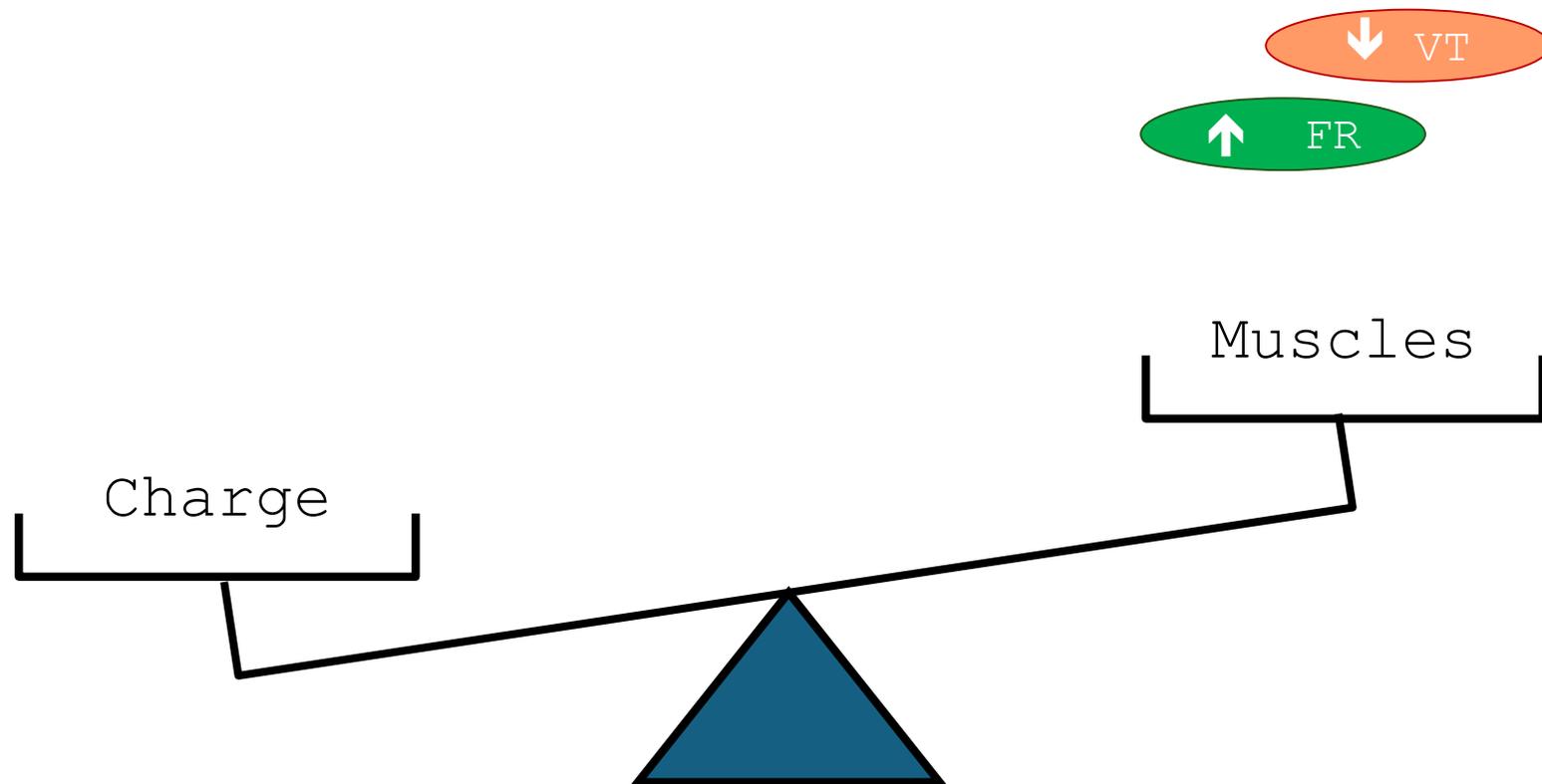
- Parésie des muscles respiratoires
=>Défaillance de la pompe respiratoire

*Nava 1996, Misuri 2000, De Troyer 1980
Vitacca 1997, Brack 2002, Estenne 1993*



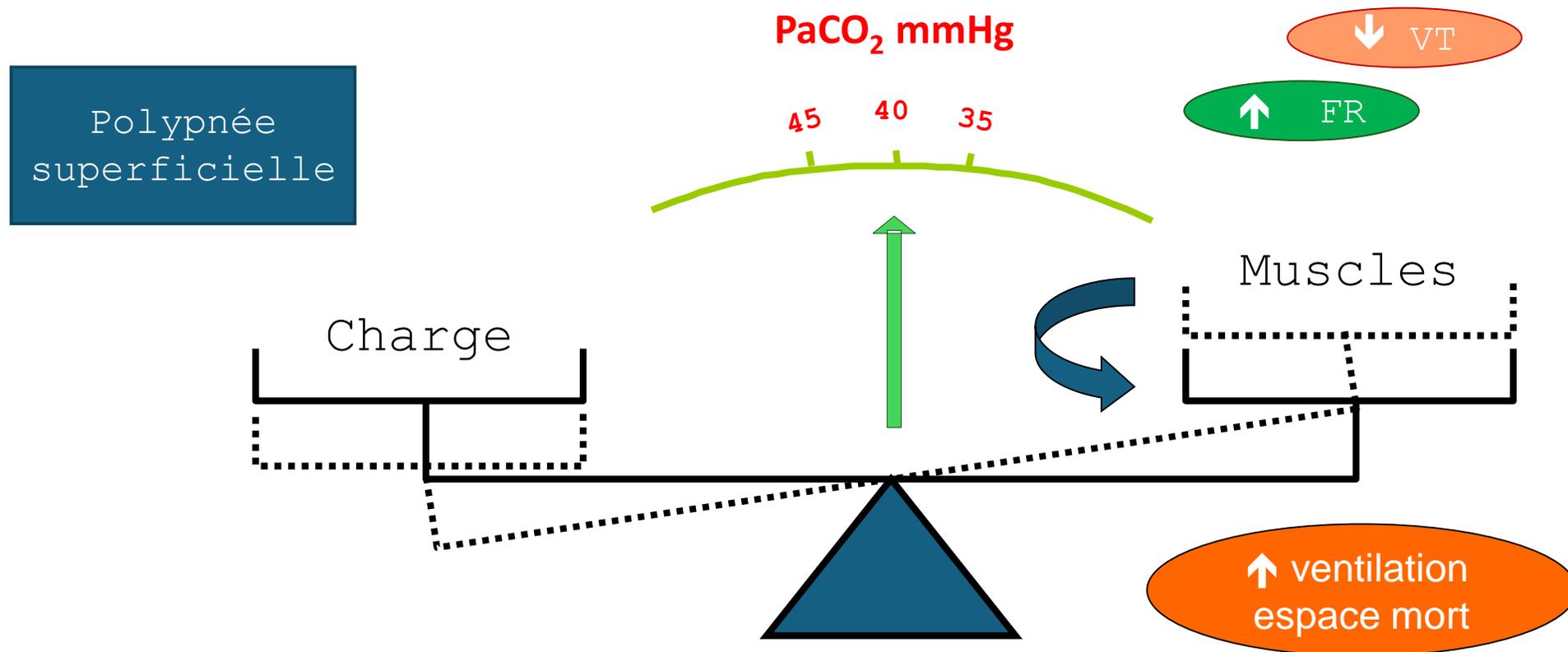
Rappels physiologiques

=> Mécanismes adaptatifs



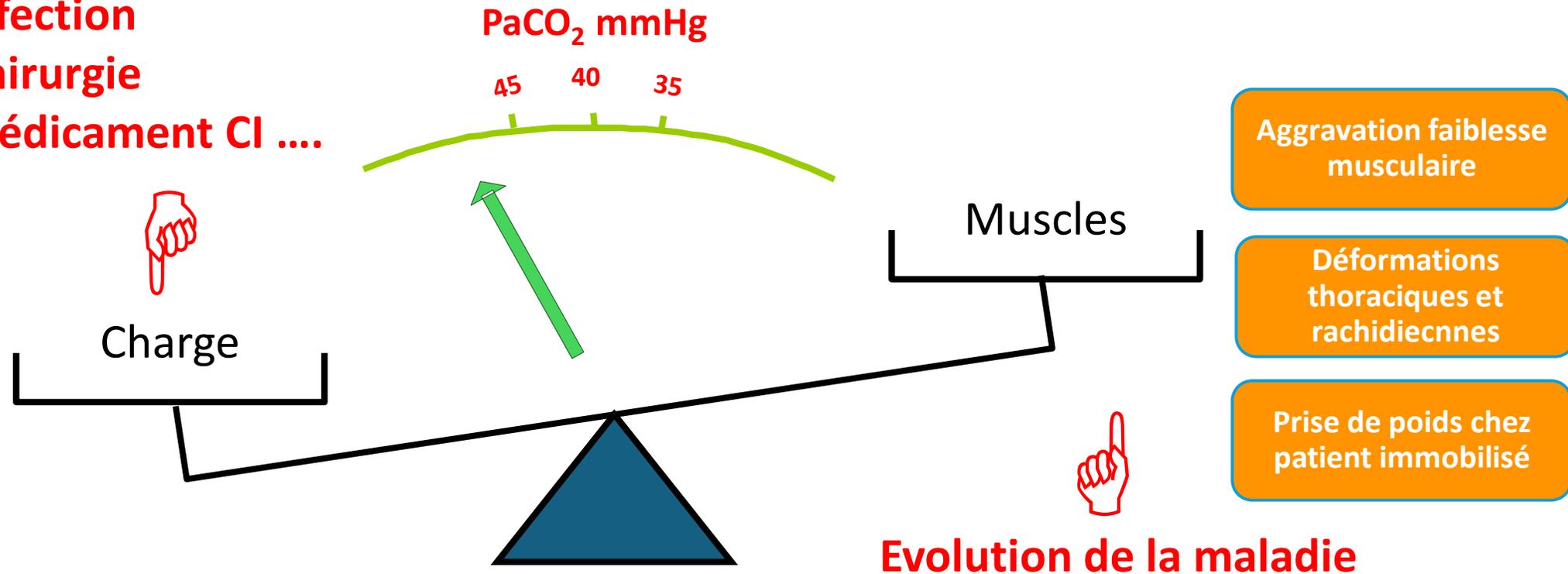
Rappels physiologiques

=> Mécanismes adaptatifs

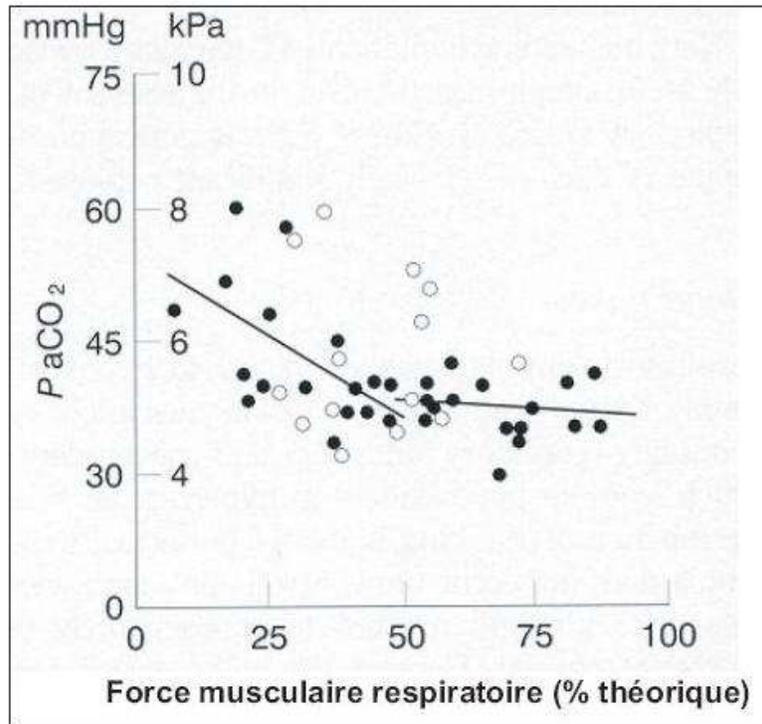


Rappels physiologiques

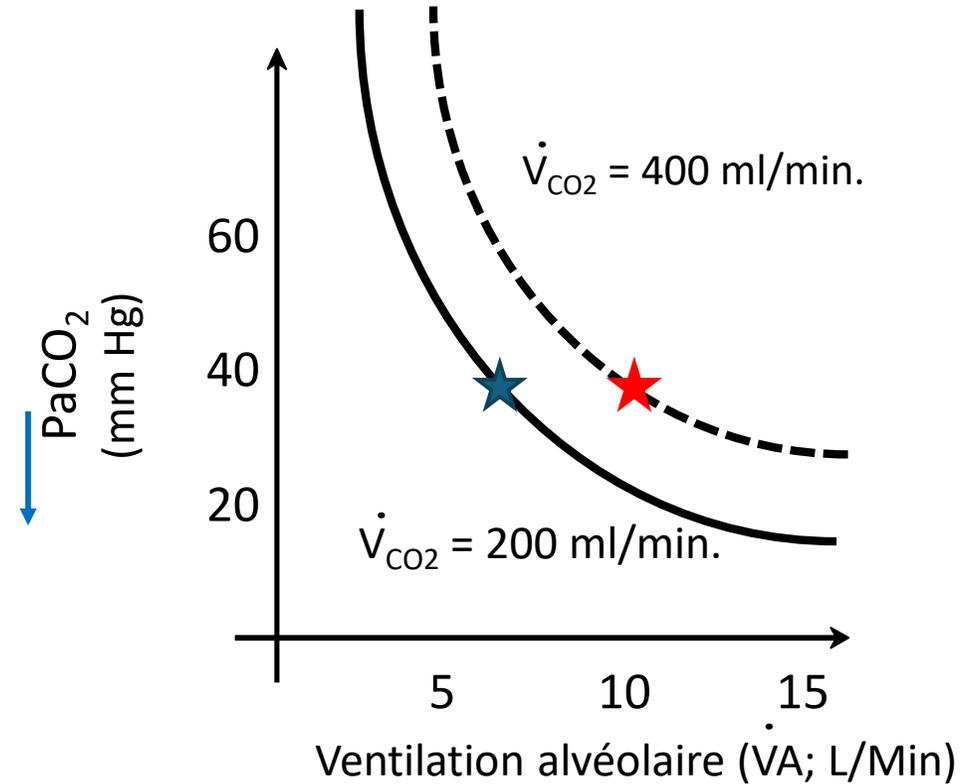
Infection
Chirurgie
Médicament CI



=> Insuffisance respiratoire hypercapnique



Braun, 1983



Hypercapnie en rapport avec l'hypoventilation alvéolaire
secondaire à l'atteinte des muscles respiratoires

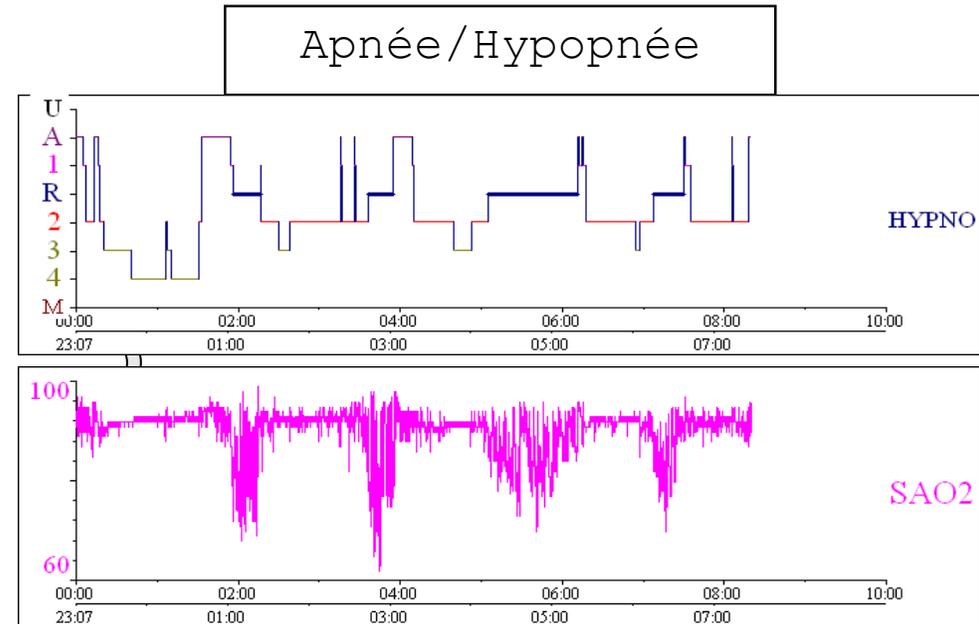
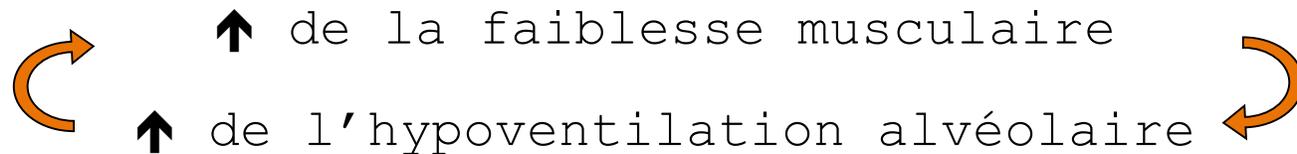
Nunn. Applied respiratory physiology, 1987

Conséquences générales

- **Altération précoce ventilation nocturne :**

- 1) ↑ hypoventilation alvéolaire
- 2) Fragmentation du sommeil
- 3) ↓ SLP

- 4) Cercle vicieux :



Importance des troubles en général corrélée à la faiblesse musculaire
Premier plan pour certaines pathologies

Evolution des troubles respiratoires

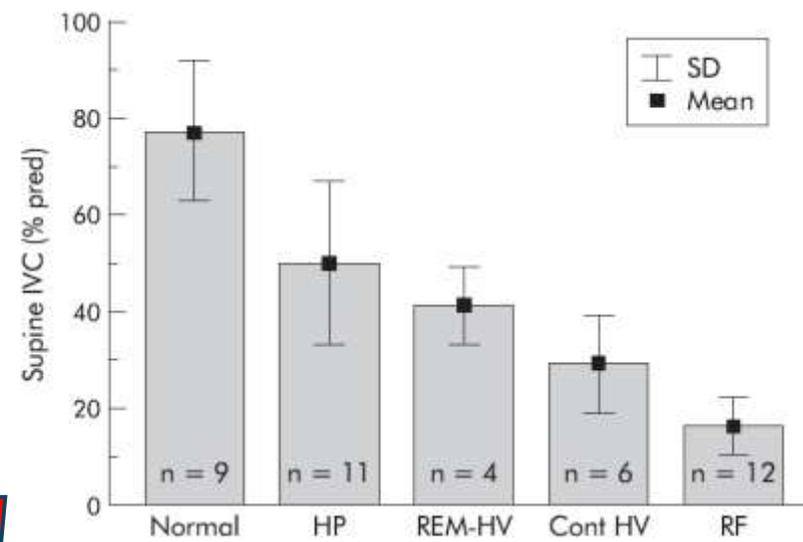
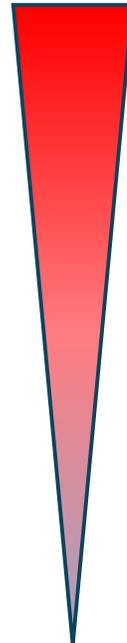
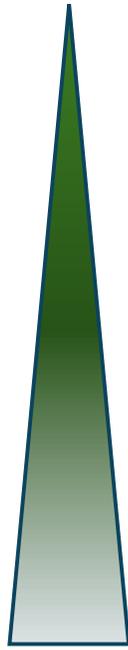
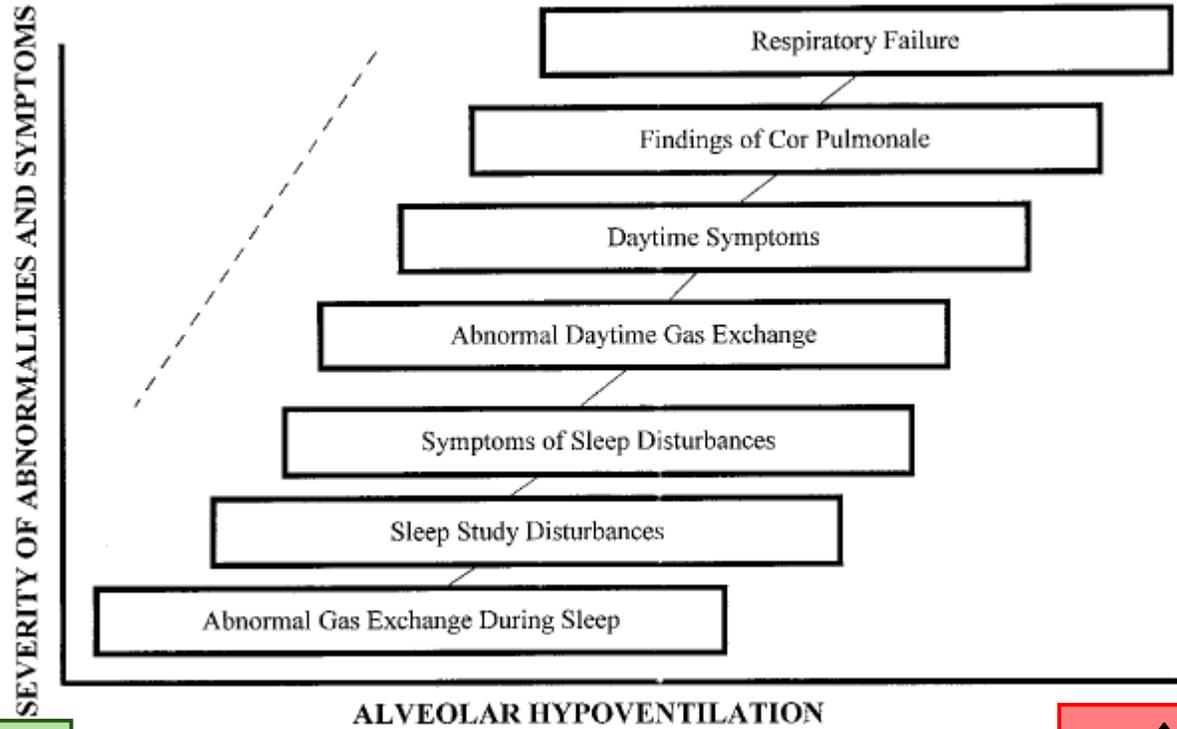


Figure 2 Relationships between IVC and respiratory abnormality ($R=0.88$, $p<0.0001$). Normal=no sleep disordered breathing; HP=hypopnoeas in REM sleep; REM-HV=hypoventilation in REM sleep; REM/non-REM-HV=continuous hypoventilation in REM and non-REM sleep; RF=diurnal respiratory failure.

R Ragette et al; Thorax 2002

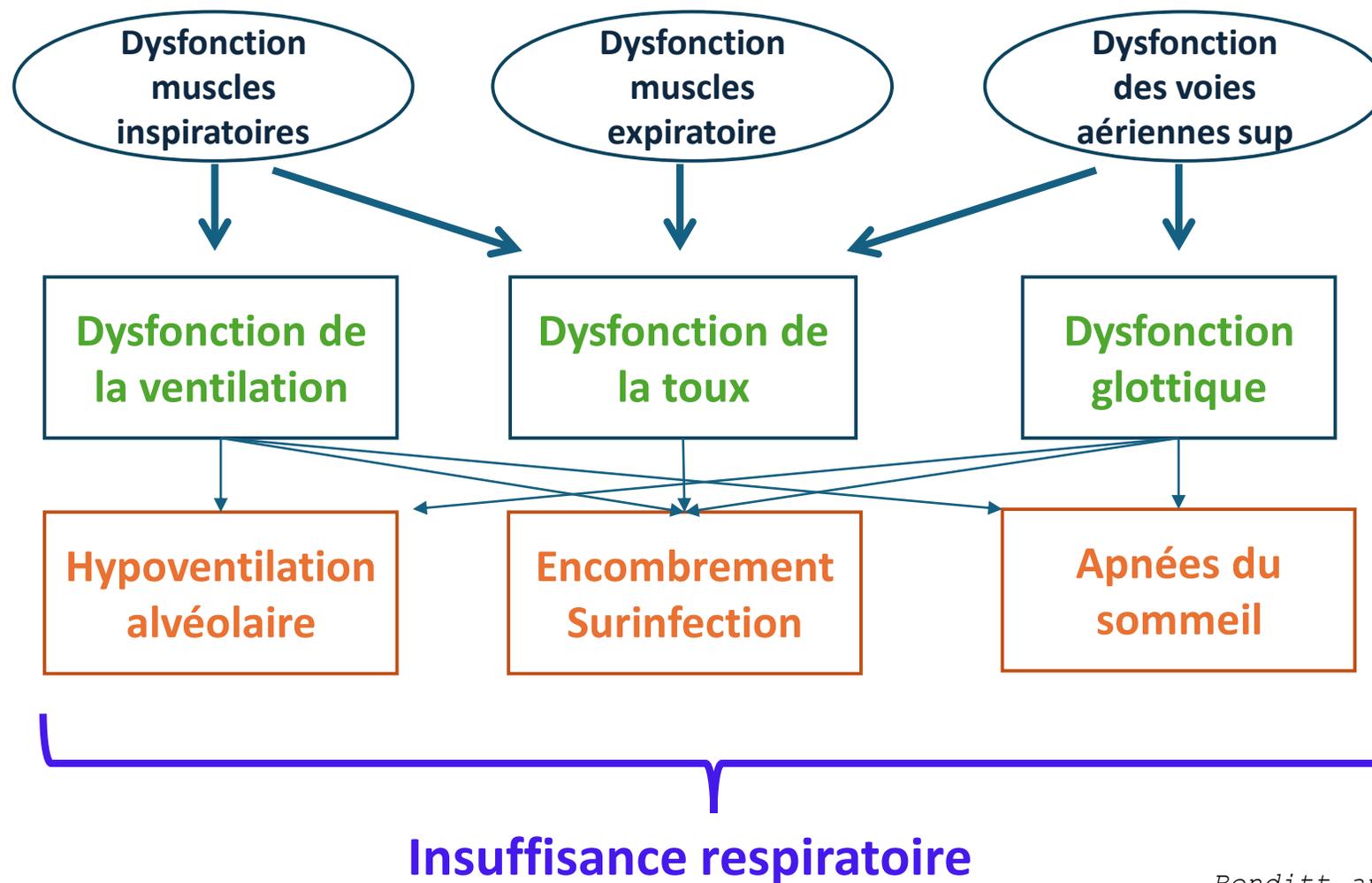


↓ Capacité Vitale

↑ Handicap respiratoire

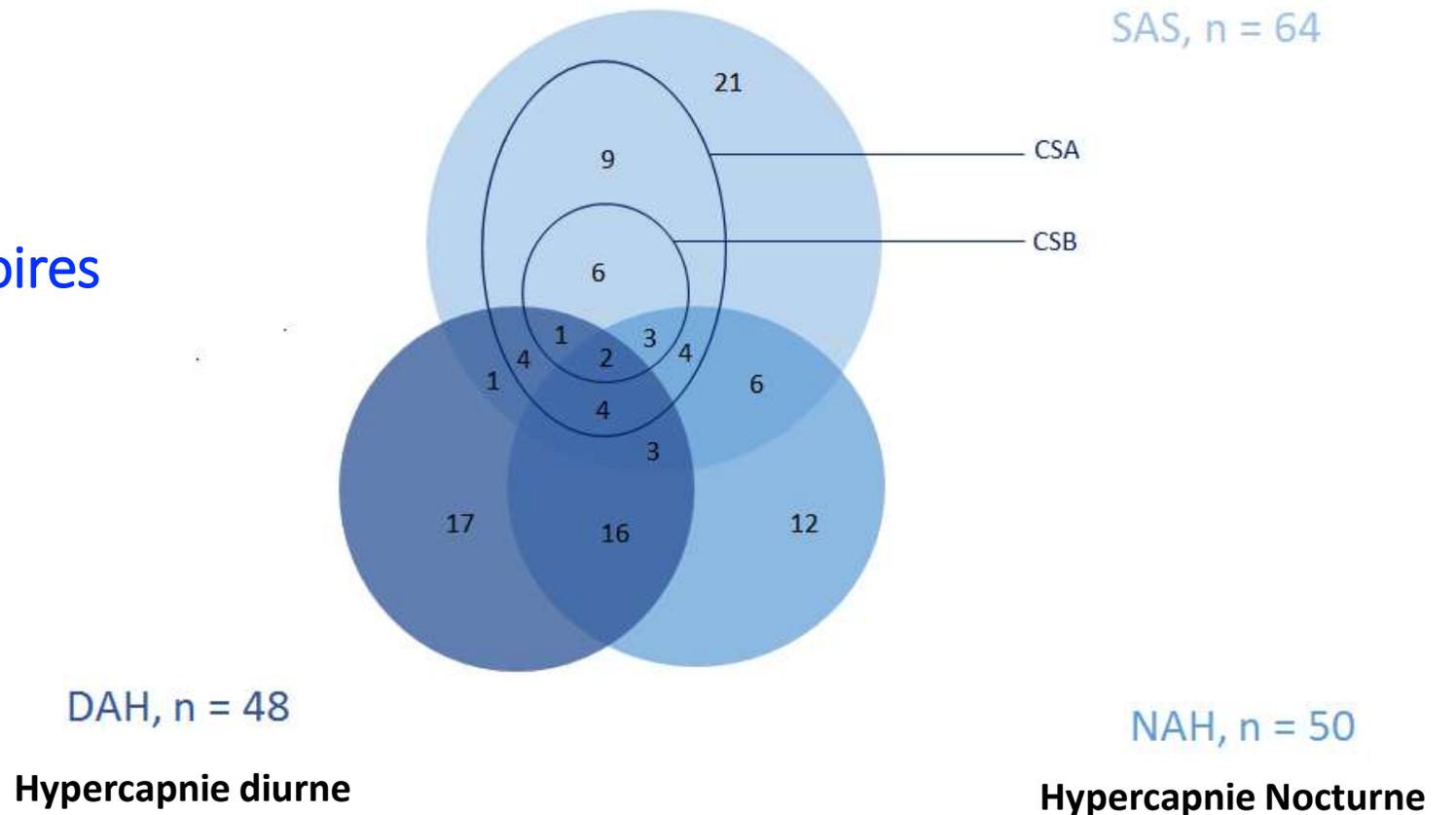
Chest 2002

Atteinte respiratoire au cours des MNM

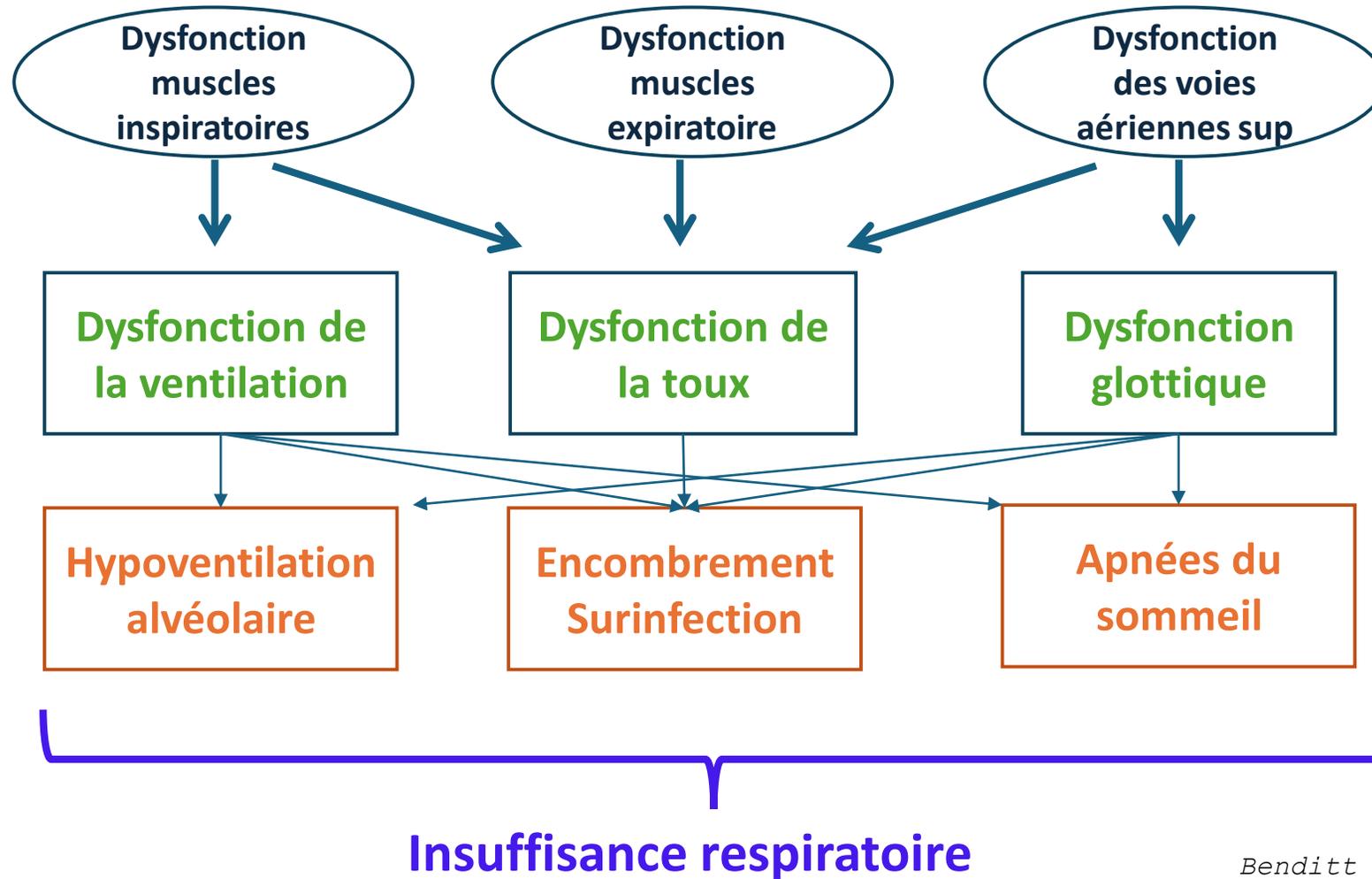


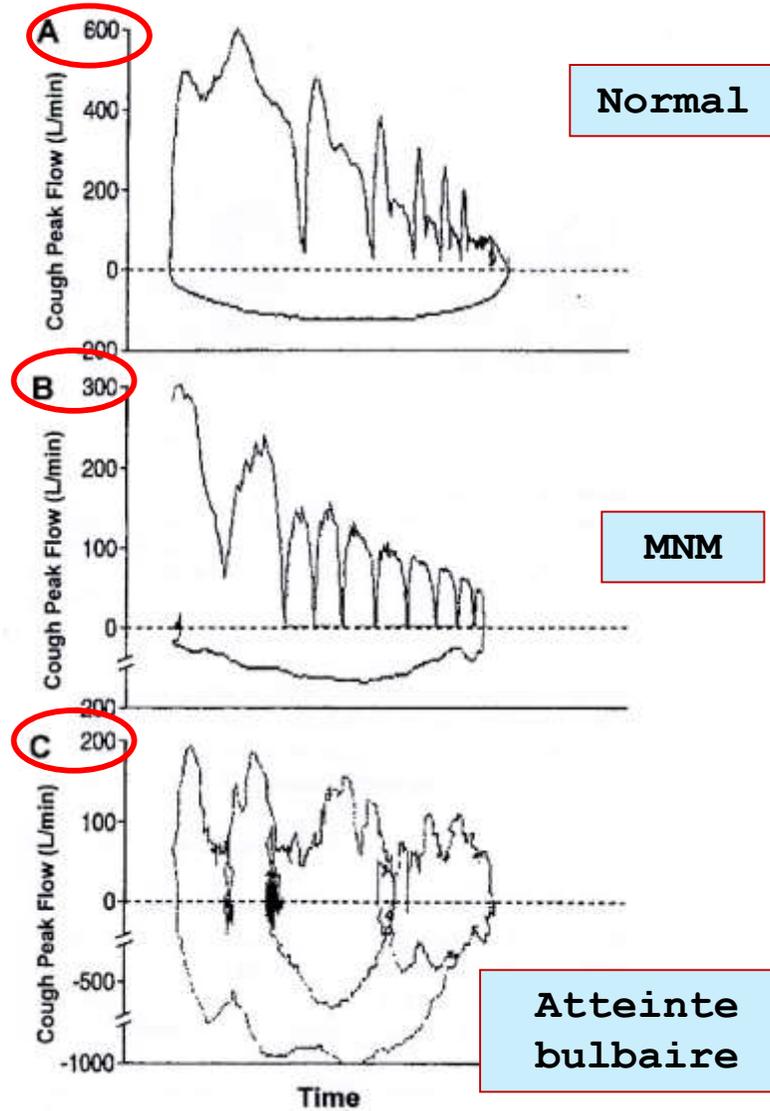
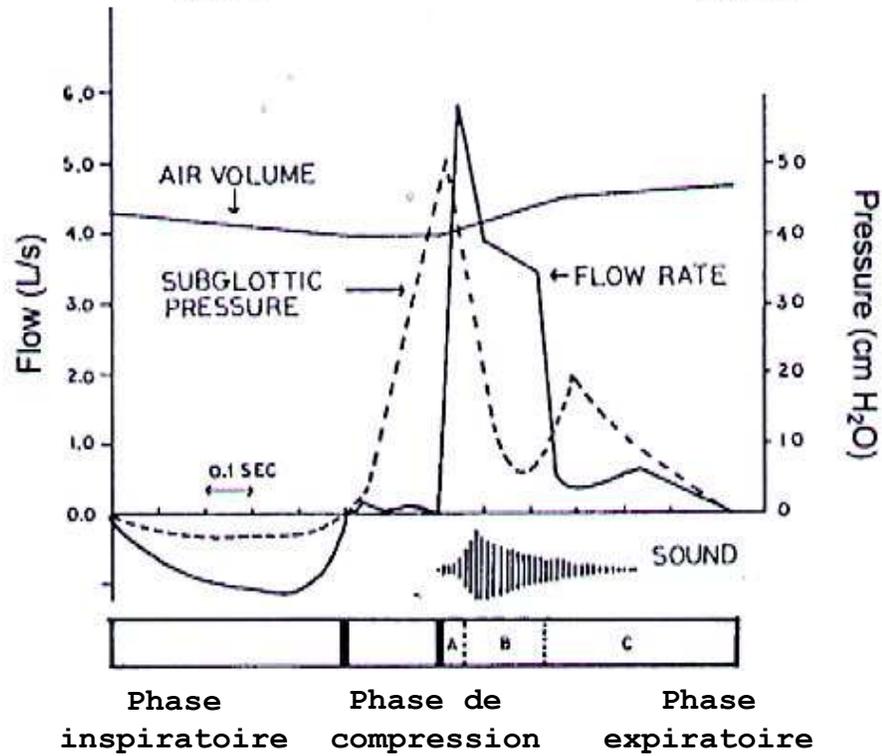
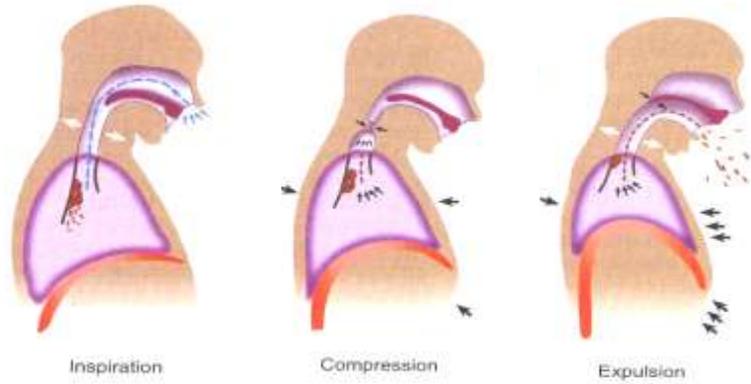
Troubles respiratoires au cours du sommeil

149 patients NM
→ 109 avec des anomalies respiratoires



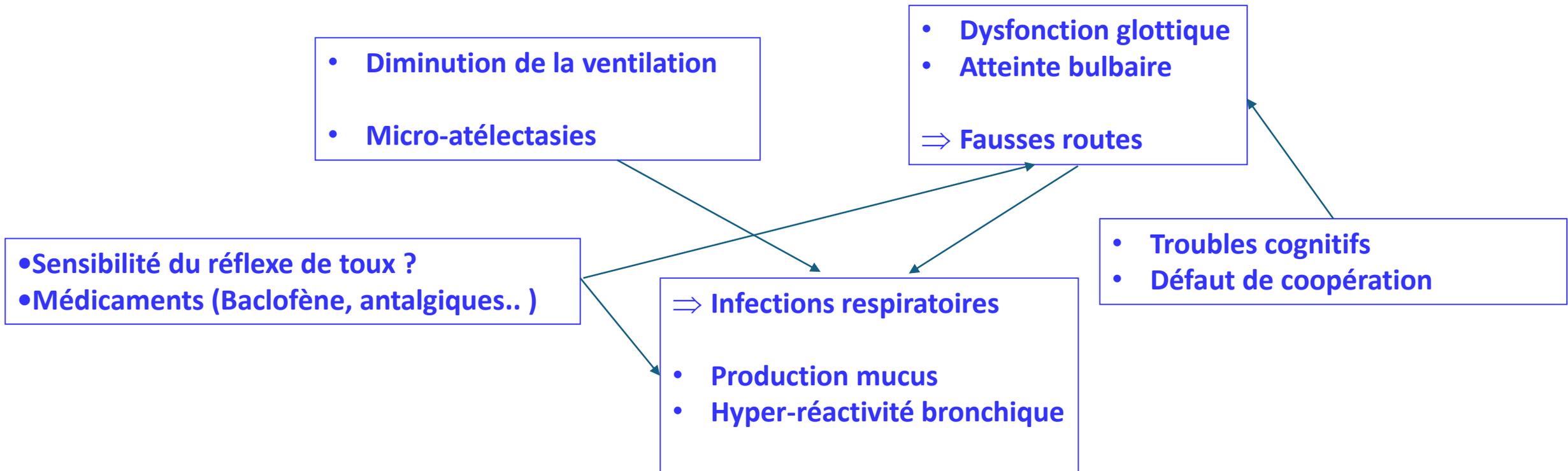
Atteinte respiratoire au cours des MNM





Dans les IRC neuromusculaires

⇒ Majoration du risque d'encombrement



Présentation clinique

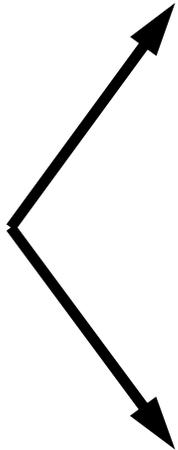
Problématique

Maladie neuromusculaire déjà connue

Évaluation de l'atteinte respiratoire et de sa gravité
Connaissance de l'évolution de l'atteinte respiratoire
Suivi respiratoire et prise en charge (ventilation)

Insuffisance respiratoire révélatrice

Problème diagnostique



Insuffisance
respiratoire
révélatrice

Situation aiguë

Situation subaiguë
ou chronique

Détresse respiratoire
Difficulté de sevrage ventilatoire

Symptômes respiratoires
Infections respiratoires à répétition

Troubles du sommeil

Maladies neuromusculaires à formes
respiratoires inaugurale ou prédominante –
contexte aigu

Syndrome de Guillain Barré ou polyradiculonévrite aiguë	Paralysie ascendante areflexive, installation en quelques heures à jours Evolution: aggravation – plateau – amélioration Séquelles au long cours 20% Atteinte respiratoire critère de gravité
Myasthénie	Crise myasthénique => Inaugurale 14% Gravité respiratoire Anti Musk > Anti RACH
Atteintes jonctionnelles: - botulisme - intoxication aux organophosphorés - tétanos	

Maladies neuromusculaires à formes respiratoires inaugurale ou prédominante - **contexte chronique**

Malade de Pompe	<p>Atteinte respiratoire évolutive chez 2/3 des patients adultes peut précéder les signes musculaires pas de corrélation avec l'âge</p> <p>Sur 65 patients: 23% symptômes inauguraux respiratoires 12% ventilation débutés avant diagnostic</p> <p><i>Boentert 2014</i></p>
LGMD2J (titine)	<p>⇒insuffisance respiratoire chez des adultes jeunes encore ambulants symptômes respiratoires inauguraux (8/22)</p> <p><i>Palmio 2013</i></p>
Myasthénie	<p>Crise myasthénique => Inaugurale 14% 20% d'atteinte respiratoire dans les formes évoluées</p>

Maladies neuromusculaires à formes respiratoires inaugurale ou prédominante - **contexte chronique**

Myotonie de Steinert	<ul style="list-style-type: none">• Insuffisance respiratoire évolutive Hypersomnolence excessive Hypercapnie précoce SAS complexes: central/obstructif/mixte• Rarement inaugurale <p><i>J Clin Neuromusc Disorders, 2007 , Eur J Intensive Care Medecine, 1976</i></p> <p>=> négligence des symptômes +++</p>	
SLA	5% de formes respiratoires inaugurales Facteur de gravité au niveau pronostic	

Signes cliniques respiratoires

Peu spécifiques, souvent peu marqués

- Dyspnée **souvent peu intense**
- Polypnée superficielle
- Orthopnée de primo-décubitus
- Antépnée
- Respiration paradoxale

**Signes d'atteinte
diaphragmatique sévère**



Signes cliniques respiratoires

- **Dyspnée**

- Parfois au premier plan
- **Souvent** discrète

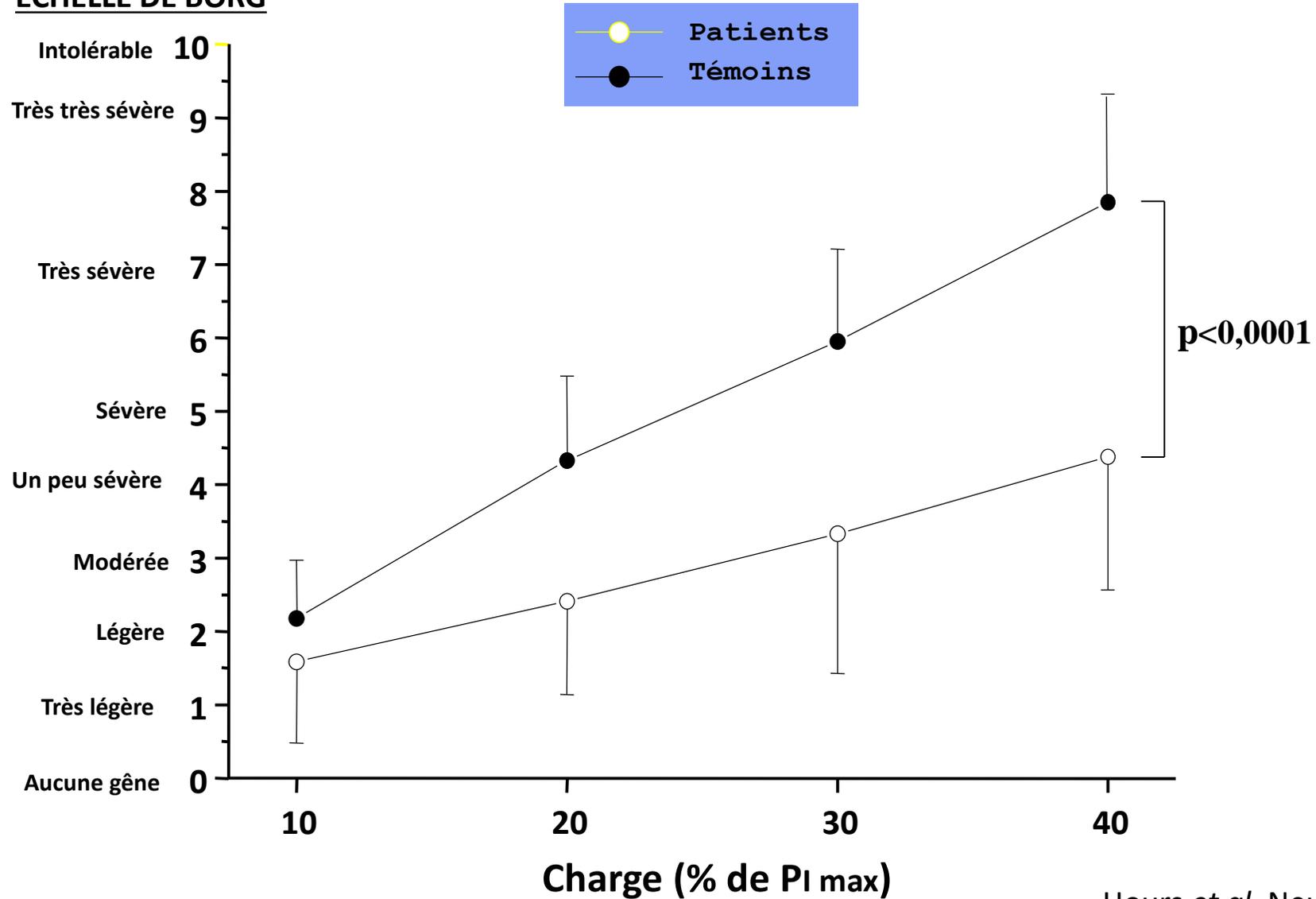
⇒ Ressenti de la dyspnée dépend du niveau d'exercice effectué par le patient

Pb des échelles et questionnaires les mieux validées pour les populations présentant un handicap neurologique

Mais le ressenti de la dyspnée des patients neuromusculaires est-il normal?

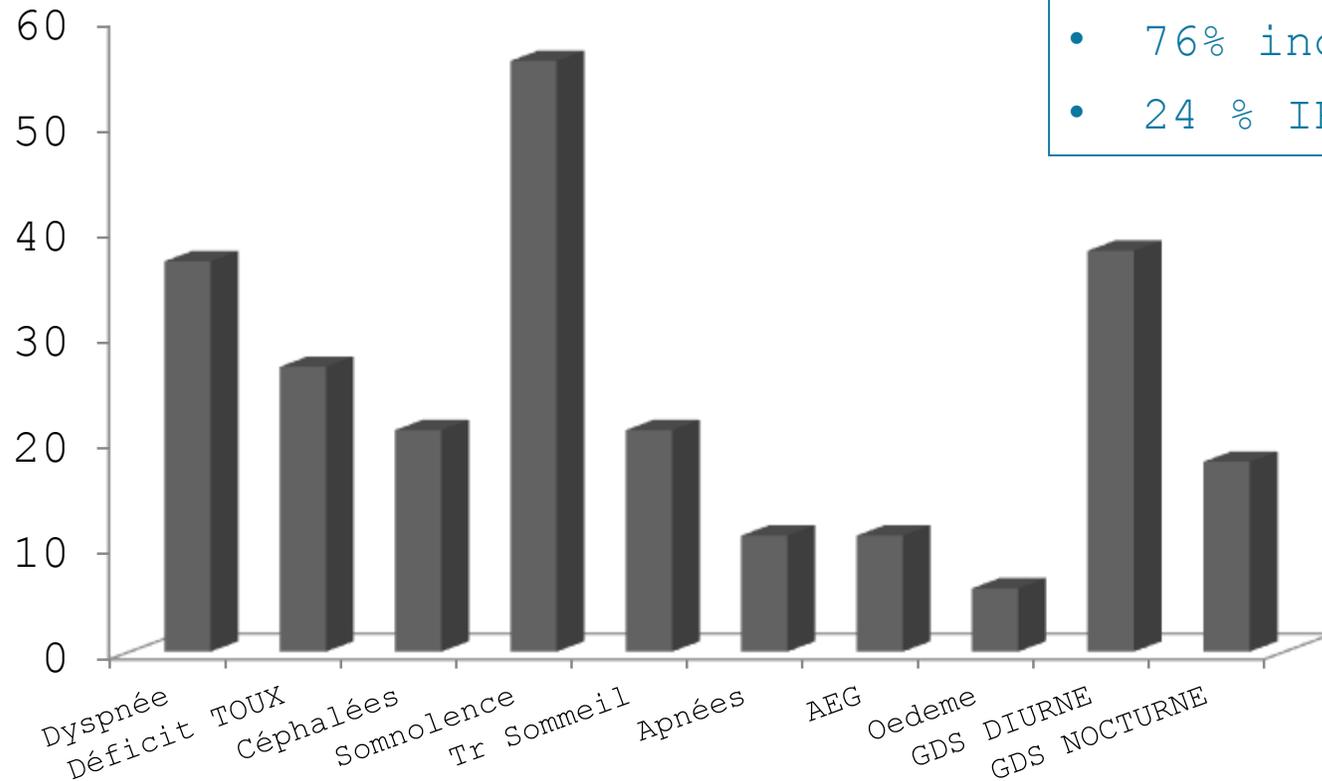
La perception de la dyspnée est elle normale?

ECHELLE DE BORG



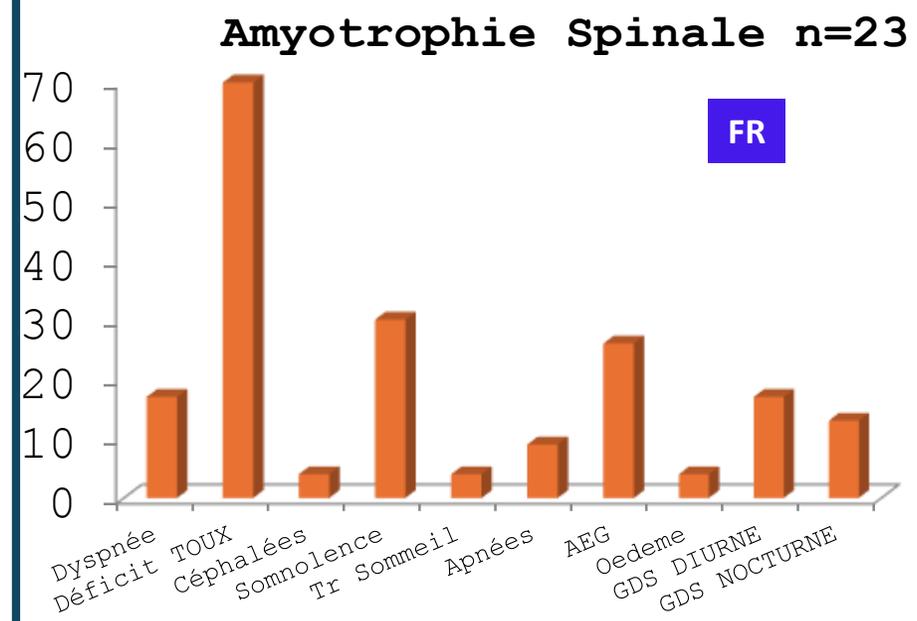
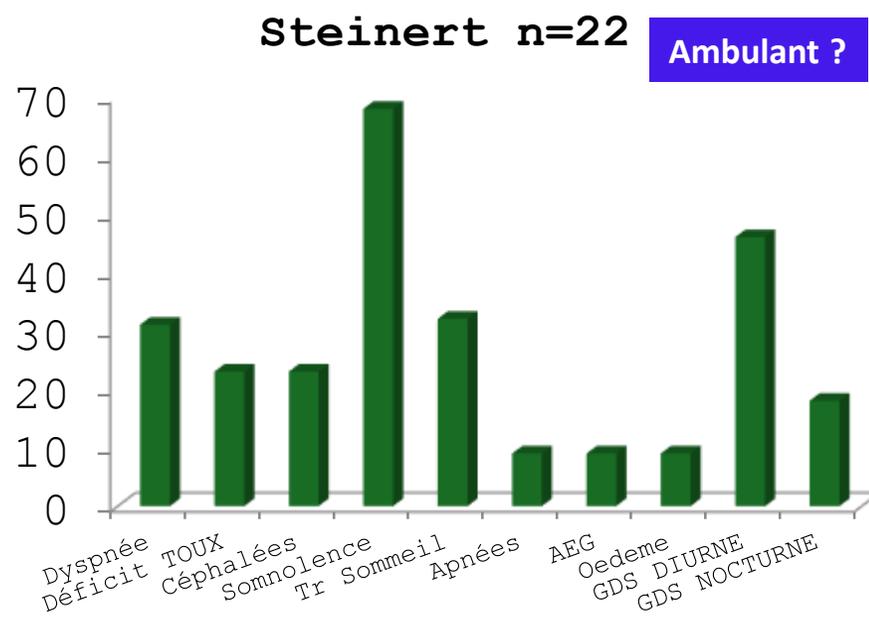
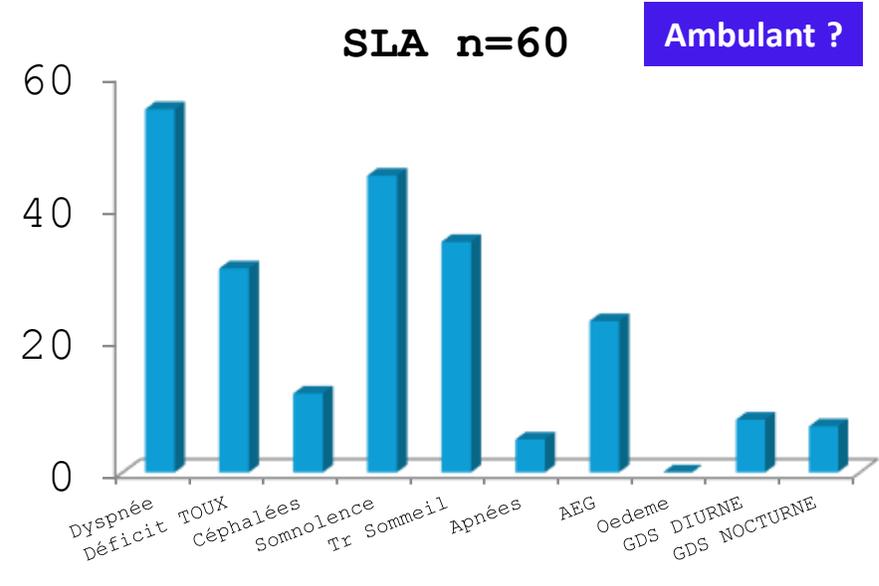
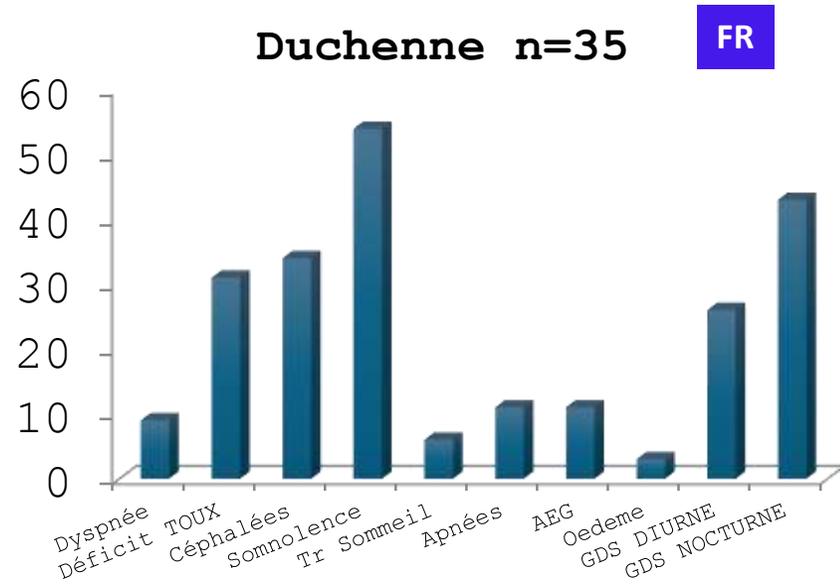
Symptômes – décision VNI

Critères d'indication % N=268



352 neuromusculaires

- 76% indication programmée
- 24 % IRA



Signes cliniques respiratoires

Peu spécifiques, souvent peu marqués

- Hypersomnolence diurne
- Céphalées matinales
- Asthénie matinale
- Réveils avec sensation étouffement
- Polyurie
- Sommeil non réparateur
- Troubles du sommeil
- Troubles des fonctions supérieures

**Lié aux troubles respiratoires au
cours du sommeil**

Signes cliniques respiratoires

Peu spécifiques, souvent peu marqués

- Hypersomnolence diurne
- Céphalées matinales
- Asthénie matinale
- **Réveils avec sensation étouffement**
- Polyurie
- Sommeil non réparateur
- Troubles du sommeil
- Troubles des fonctions supérieures

**Lié aux troubles respiratoires au
cours du sommeil**

Dépistage de troubles respiratoires au cours du sommeil

- **SiNQ5**: score clinique de dépistage des troubles respiratoires au cours du sommeil dans MNM

Cher Patient,
Les questions suivantes peuvent nous aider à décider si vous avez des anomalies de la respiration pendant le sommeil liées à une faiblesse des muscles. Merci d'entourer la réponse la plus appropriée pour chaque question.
Merci de votre coopération

Vous sentez-vous essoufflé lorsque:			
Vous vous allongez ? (ex: dans votre lit)	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Vous vous penchez en avant? (ex: pour lacer vos chaussures)	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Vous nagez ou vous prenez un bain?	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Avez-vous changé votre position dans votre lit?	Oui (2)	Non (0)	
Avez-vous remarqué des changements dans votre sommeil? (réveils plus fréquents, levers plus fréquents, mauvaise qualité du sommeil)	Oui (2)	Non (0)	

Dépistage de troubles respiratoires au cours du sommeil

MNM
n = 32

Sujets normaux
n = 35

SASO
n = 58

TABLE 5 Polysomnography test results

Test	MNM	Sujets Nx	SASO
TST min	276.4 ± 109.6	342.8 ± 111.4*	333.0 ± 106.7*
REM min	40.0 ± 27.6	79.5 ± 18.0***	62.5 ± 45.7*
Sleep efficiency %	72.1 ± 21.9	75.8 ± 15.4	77.8 ± 18.2
RDI events·h⁻¹			
Total	15.9 ± 16.7	0.2 ± 0.6***	38.7 ± 32.6**
REM	18.2 ± 18.0	0.3 ± 1.3***	36.3 ± 28.2*

SINQ-5

6.8 ± 2.3

1.0 ± 2.0***

2.5 ± 2.3***

Dépistage de troubles respiratoires au cours du sommeil

Cher Patient,

Les questions suivantes peuvent nous aider à décider si vous avez des anomalies de la respiration pendant le sommeil liées à une faiblesse des muscles. Merci d'entourer la réponse la plus appropriée pour chaque question.

Merci de votre coopération

Vous sentez-vous essoufflé lorsque:

Vous vous allongez ? (ex: dans votre lit)	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Vous vous penchez en avant? (ex: pour lacer vos chaussures)	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Vous nagez ou vous prenez un bain?	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Avez-vous changé votre position dans votre lit?	Oui (2)	Non (0)	
Avez-vous remarqué des changements dans votre sommeil? (réveils plus fréquents, levers plus fréquents, mauvaise qualité du sommeil)	Oui (2)	Non (0)	



Score SiNQ-5 \geq 5 doit conduire à la réalisation d'explorations du sommeil

Signes cliniques

- Toux inefficace
- Encombrement
- Surinfections bronchiques à répétition
- Diminution de l'intensité de la voix
- Troubles de déglutition
- Amaigrissement

Présentation

Profil clinique: signes extra-respiratoires

- **Anamnèse**

- Accident post-chirurgie, difficulté d'extubation
- Difficulté pour le sport dans l'enfance ou la jeunesse
- Difficulté pour courir
- Difficulté pour se relever
 - De la position assise
 - De la position couchée
- Difficulté pour monter les escaliers
- Difficulté pour le port de charge
- Chutes fréquentes
- Difficulté de préhension, à l'écriture, mouvements fins des mains

- **Signes extra-respiratoires**

- Douleurs (cervicales)
- Faiblesse musculaire, fatigabilité à l'effort
- Démarche, difficulté pour se lever
- steppage
- Fasciculation
- Amyotrophie (épaules, main, mollets)
- Myotonie (trouble de relaxation,)
- Décollement des omoplates
- Ptosis, diplopie
- Ophtalmoplégie
- Variabilité de la symptomatologie
- Troubles de déglutition
- Voix nasonnée

- Scoliose

- Calvitie
- Cataracte

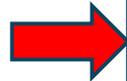
Présentation

Profil clinique: signes extra-respiratoires

• Annamnèse

- Accident post-chirurgie, difficulté d'extubation
- Difficulté pour le sport dans l'enfance ou la jeunesse
- Difficulté pour courir
- Difficulté pour se relever
 - De la position assise
 - De la position couchée
- Difficulté pour monter les escaliers
- Difficulté pour le port de charge
- Chutes fréquentes
- Difficulté de préhension, à l'écriture, mouvements fins des mains

Atteinte proximale
« ceintures »



Maladie de Pompe
Titine

• Signes extra-respiratoires

- Douleurs (cervicales)
- Faiblesse musculaire, fatigabilité à l'effort
- Démarche, difficulté pour se lever
- steppage
- Fasciculation
- Amyotrophie (épaules, main, mollets)
- Myotonie (trouble de relaxation,)
- Décollement des omoplates
- Ptosis, diplopie
- Ophtalmoplégie
- Variabilité de la symptomatologie
- Troubles de déglutition
- Voix nasonnée

- Scoliose

- Calvitie
- Cataracte

Présentation

Profil clinique: signes extra-respiratoires

• Annamnèse

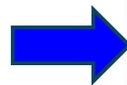
- Accident post-chirurgie, difficulté d'extubation
- Difficulté pour le sport dans l'enfance ou la jeunesse
- Difficulté pour courir
- Difficulté pour se relever
 - De la position assise
 - De la position couchée
- Difficulté pour monter les escaliers
- Difficulté pour le port de charge
- Chutes fréquentes
- Difficulté de préhension, à l'écriture, mouvements fins des mains

• Signes extra-respiratoires

- Douleurs (cervicales)
- Faiblesse musculaire, fatigabilité à l'effort
- Démarche, difficulté pour se lever
- steppage
- Fasciculation
- Amyotrophie (épaules, main, mollets)
- Myotonie (trouble de relaxation,)
- Décollement des omoplates
- Ptosis, diplopie
- Ophtalmoplégie
- Variabilité de la symptomatologie
- Troubles de déglutition
- Voix nasonnée

- Scoliose

Atteinte distale



Myotonie de Steinert

- Calvitie
- Cataracte



Présentation

Profil clinique: signes extra-respiratoires

• **Anamnèse**

- Accident post-chirurgie, difficulté d'extubation
- Difficulté pour le sport dans l'enfance ou la jeunesse
- Difficulté pour courir
- Difficulté pour se relever
 - De la position assise
 - De la position couchée
- Difficulté pour monter les escaliers
- Difficulté pour le port de charge
- Chutes fréquentes
- Difficulté de préhension, à l'écriture, mouvements fins des mains

Atteinte axiale

• **Signes extra-respiratoires**

- Douleurs (cervicales)
- Faiblesse musculaire, fatigabilité à l'effort
- Démarche, difficulté pour se lever
- steppage
- Fasciculation
- Amyotrophie (épaules, main, mollets)
- Myotonie (trouble de relaxation,)
- Décollement des omoplates
- Ptosis, diplopie
- Ophtalmoplégie
- Variabilité de la symptomatologie
- Troubles de déglutition
- Voix nasonnée

- Scoliose

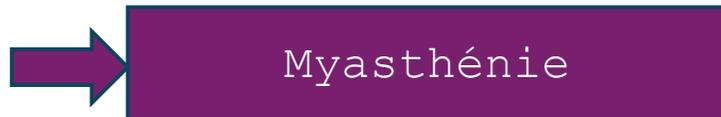
- Calvitie
- Cataracte

Présentation

Profil clinique: signes extra-respiratoires

• Annamnèse

- Accident post-chirurgie, difficulté d'extubation
- Difficulté pour le sport dans l'enfance ou la jeunesse
- Difficulté pour courir
- Difficulté pour se relever
 - De la position assise
 - De la position couchée
- Difficulté pour monter les escaliers
- Difficulté pour le port de charge
- Chutes fréquentes
- Difficulté de préhension, à l'écriture, mouvements fins des mains



• Signes extra-respiratoires

- Douleurs (cervicales)
- Faiblesse musculaire, fatigabilité à l'effort
- Démarche, difficulté pour se lever
- steppage
- Fasciculation
- Amyotrophie (épaules, main, mollets)
- Myotonie (trouble de relaxation,)
- Décollement des omoplates
- Ptosis, diplopie
- Ophtalmoplégie
- Variabilité de la symptomatologie
- Troubles de déglutition
- Voix nasonnée

- Scoliose

- Calvitie
- Cataracte

➔ Diagnostic pluridisciplinaire +++

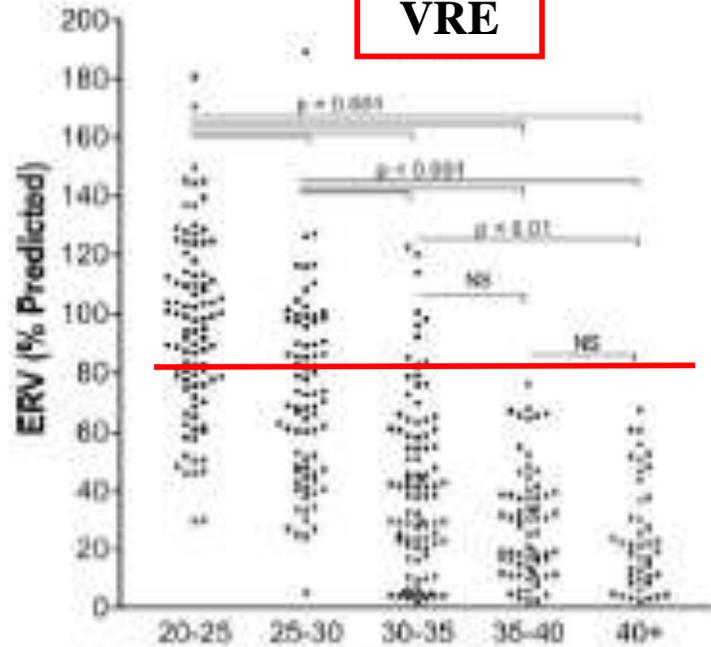


Obésité et Syndrome restrictif

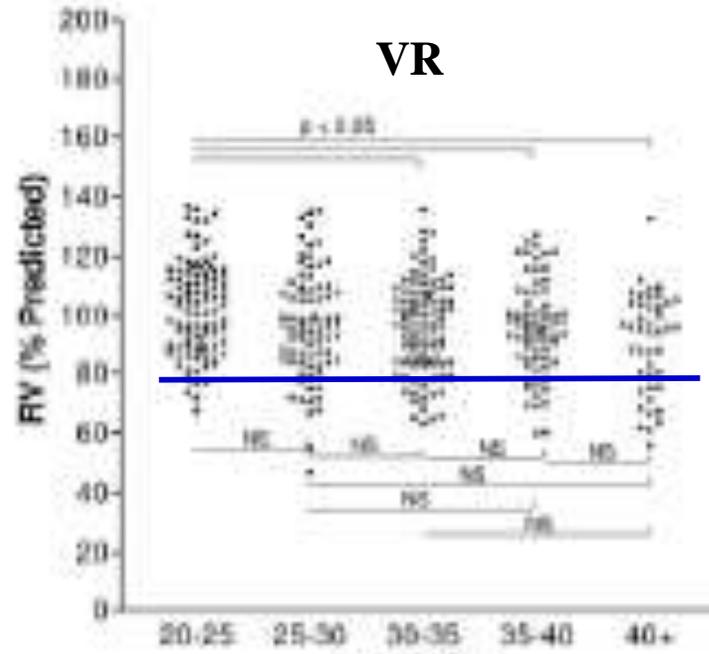


Obésité et Syndrome restrictif

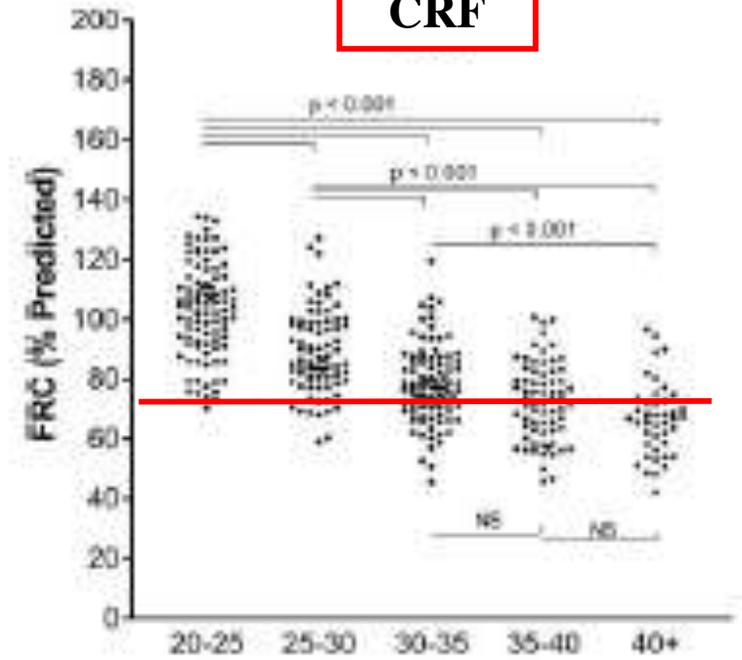
VRE



VR

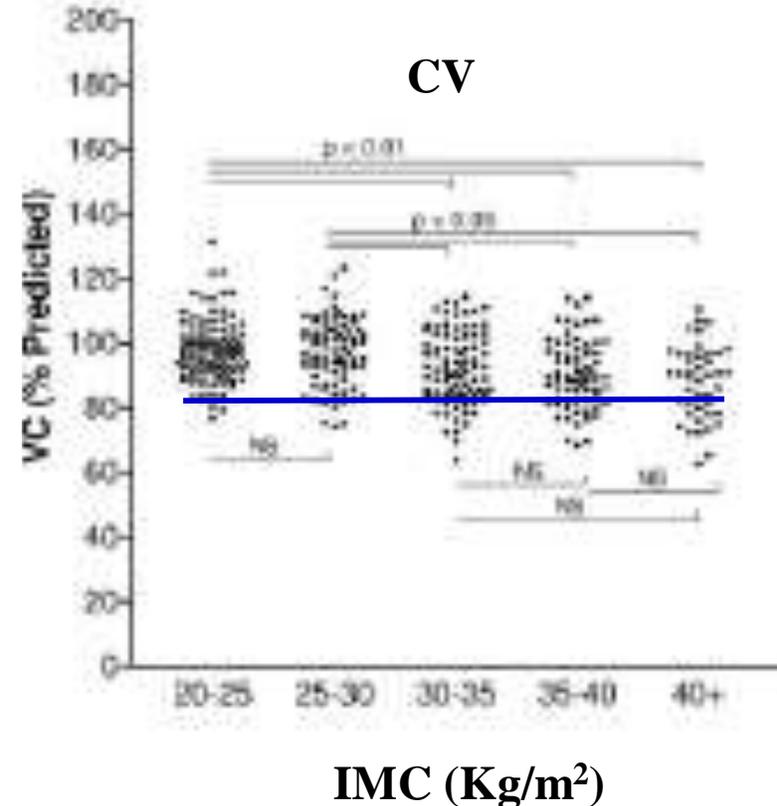
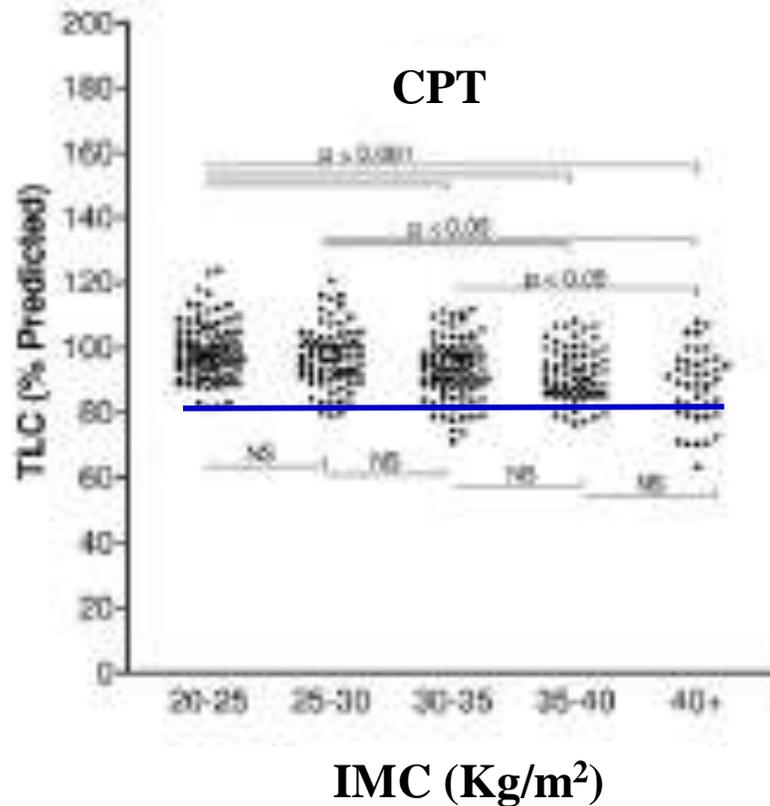


CRF





Obésité et Syndrome restrictif



Obésité et Syndrome restrictif → SOH ou Obésité et MNM sous jacente ?



Scoliose

- Hypoventilation alvéolaire
→ Scoliose et syndrome restrictif (sévère)

Idiopathique ?

Secondaire ?



En conclusion

- L'atteinte respiratoire peut être révélatrice d'une maladie neuromusculaire
- Doit être évoquée devant:
 - Hypoventilation alvéolaire inexplicquée
 - Signes cliniques de dysfonction diaphragmatique
 - Mais atteinte diaphragmatique n'est pas toujours prédominante
 - Des signes extra-respiratoires évocateur
- Nécessite une démarche diagnostique pluridisciplinaire:
 - Explorations spécifiques
 - Avis neurologique (spécialisé)

- Merci de votre attention