

Évaluation d'une maladie neuromusculaire dans votre pratique générale

Faiblesse musculaire initiale

La faiblesse musculaire est un symptôme initial courant dont les causes possibles sont multiples. En tant que professionnels de la santé, vous êtes bien placés pour **évaluer** les symptômes de votre patient et amorcer le processus diagnostique.

Agissez : évaluez la faiblesse musculaire chez votre patient

Lorsqu'un patient vous consulte en raison d'une faiblesse musculaire, deux premières étapes simples peuvent vous aider à poser un diagnostic conditionnel ou à faire une demande d'orientation détaillée au bon spécialiste. Il est important de retenir que certaines maladies neuromusculaires sont des troubles multisystémiques et que plusieurs systèmes organiques pourraient être touchés¹.

L'**évaluation d'une myopathie** doit commencer par une anamnèse et un examen physique ciblé pour vérifier la force et la fonction musculaire de votre patient².

Réaliser une anamnèse

La nature du problème, son emplacement et le profil des symptômes – en plus des autres détails décrits ci-dessous – peuvent guider le processus diagnostique, et aider à justifier d'autres examens et consultations, ou votre orientation vers le bon spécialiste.

Définir la faiblesse

Déterminer ce que le patient entend par « faiblesse »; par exemple, se plaint-il de fatigue, de manque d'endurance, d'anomalies motrices? Les symptômes des maladies musculaires sont généralement classés comme étant « négatifs », tels que faiblesse, intolérance à l'effort et fatigue, ou « positifs », tels que spasmes, crampes ou raideurs musculaires^{2,3}.

Préciser l'emplacement

La détermination de l'emplacement et du profil des symptômes neuromusculaires fait partie intégrante du processus de recherche de la maladie ou de la cause qui a motivé la visite du patient³.

Déterminer la distribution anatomique ou le **profil de faiblesse** et la perte ou l'hypertrophie en foyer de groupes musculaires⁴:

- Atteinte symétrique ou asymétrique;
- Prédominance proximale ou distale ou atteinte généralisée (un facteur de différenciation clé);
- Atteinte prédominante des membres supérieurs ou inférieurs;
- Présence ou absence d'atteinte bulbaire.

Symptômes associés

Certains symptômes associés pourraient aider à localiser les zones de lésions dans le système nerveux, tandis que d'autres symptômes pourraient aider à situer les problèmes dans le contexte pathologique global^{4,5}. Il faut d'abord vérifier si la faiblesse musculaire est accompagnée de signes ou symptômes systémiques, tels que des changements sensoriels, des crampes, des courbatures, des raideurs ou des douleurs¹.

Caractéristiques temporelles: apparition et évolution

- Les symptômes sont-ils apparus de façon soudaine (en quelques jours ou semaines) ou graduelle (sur quelques mois ou années)? Sont-ils sporadiques?
- Est-ce que les symptômes s'aggravent, restent stables ou s'atténuent?
- Si la force diminue, essayer de déterminer la vitesse d'évolution (c.-à-d. la faiblesse s'est-elle amplifiée en l'espace de quelques jours, semaines, mois ou années?).
- Y a-t-il une exposition antérieure à des médicaments, toxines ou agents infectieux qui serait potentiellement liée aux symptômes⁵?

Facteurs contributifs

Recenser les facteurs qui aggravent ou atténuent les symptômes primaires (p. ex. exercice ou immobilité).

Antécédents familiaux

L'évaluation des antécédents médicaux de la famille du patient peut révéler des cas connus de troubles héréditaires, notamment de myopathie, de neuropathie, de canalopathie, d'hyperthermie maligne, etc., OU de symptômes non spécifiques, tels que «pieds de la famille Smith» (voûtes plantaires hautes et orteils en marteau évoquant la neuropathie de Charcot-Marie-Tooth), ou décrits ainsi par le patient: «ma mère et mon grand-père marchaient de façon bizarre» ou «ils étaient en fauteuil roulant vers la fin de leur vie»⁶.

Questions clés à poser à votre patient^{7,8}

1. Est-ce que vous ou un membre de la famille avez déjà eu un taux élevé de CK (créatine kinase, une enzyme musculaire)?
2. Est-ce que vous ou un membre de la famille avez déjà eu des taux élevés d'enzymes du foie sans raison apparente?
3. Vous est-il particulièrement difficile de monter une côte en marchant ou de gravir des escaliers?
4. Avez-vous remarqué des changements dans votre capacité d'accomplir des tâches de routine (p. ex. soulever un sac d'épicerie)?
5. Avez-vous du mal à passer de la position assise à debout ou à vous relever du sol?
6. Est-ce que votre performance dans les sports et d'autres activités physiques a diminué?
7. Vous arrive-t-il souvent de trébucher en marchant, ou d'avoir l'impression que vos pieds «collent» au sol?
8. Avez-vous des difficultés à respirer quand vous faites des exercices légers/modérés, que vous êtes allongé ou que vous dormez?
9. Avez-vous des maux de tête le matin et/ou de la somnolence le jour (liés à des problèmes respiratoires)?
10. Avez-vous souvent des infections pulmonaires qui mettent du temps à guérir?
11. À votre connaissance, y a-t-il des antécédents médicaux familiaux/personnels qui seraient pertinents?

Point dans la pratique

Les myopathies sont généralement proximales et symétriques et, sauf dans de rares exceptions, les patients ont initialement une faiblesse qui touche les bras et les jambes plutôt que les mains et les pieds^{3,4}.

Examen physique

La fonction musculaire et le tonus musculaire peuvent s'évaluer simplement et facilement au bureau comme il est indiqué ci-dessous.

Évaluation de la fonction musculaire

À votre cabinet, vous pouvez évaluer la fonction musculaire d'une manière pratique et efficace en utilisant l'**échelle du Medical Research Council (MRC)** (0 à 5)^{9,10}.

- Abduction des épaules, flexion et adduction des hanches
- Amplitudes des mouvements passifs (pour rechercher des contractures)
- Demandez au patient de marcher dans le bureau pour que vous puissiez évaluer les caractéristiques de sa démarche : prêtez attention à des anomalies telles que marche sur la pointe des pieds, lordose excessive, démarche antalgique ou de Trendelenburg, etc.
- Manœuvre de Gower : observez le patient se lever depuis une position assise et notez s'il a besoin d'utiliser ses bras pour y parvenir (utilisation des bras pour soulever les cuisses)

Évaluation du tonus musculaire

L'évaluation du tonus musculaire fournit aussi d'importants indices diagnostiques. Une augmentation pathologique du tonus peut se manifester sous forme de spasticité – une résistance soudaine ressentie pendant un mouvement passif rapide comme « une contraction suivie d'un relâchement » (associée à des troubles des motoneurons supérieurs) – ou de rigidité – une hausse du tonus qui persiste sur toute l'amplitude des mouvements passifs (associée à des troubles des noyaux gris centraux)⁹.

Un tonus musculaire accru peut être observé chez les patients lors d'une extension rapide de l'avant-bras (tonus du biceps). Pour vérifier si un patient a une myotonie, demandez-lui d'inverser rapidement l'action d'un muscle (p ex. essayer d'ouvrir rapidement un poing serré fermement) ou de se lever rapidement d'une chaise et de faire quelques pas^{5,9}.

Les membres inférieurs peuvent être évalués lorsque le patient est assis, les jambes pendantes. Il est préférable d'évaluer la spasticité dans les chevilles, par un mouvement passif et rapide de dorsiflexion⁹.

Faire une orientation

Si l'anamnèse et l'évaluation clinique vous font soupçonner que les symptômes ont une cause neuromusculaire, adressez le patient à un neurologue ou à un spécialiste des maladies neuromusculaires pour des examens plus poussés. Ces examens pourraient comprendre une étude d'électromyographie (EMG)/de conduction nerveuse, une biopsie musculaire, une analyse d'une tache de sang séché et/ou un dépistage génétique.

Aujourd'hui, l'accessibilité accrue des examens diagnostiques et, dans bien des cas, du traitement rend importante **une orientation rapide**⁶.

Références: 1. MacDonald CM. Clinical approach to the diagnostic evaluation of hereditary and acquired neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2012;23(3):495–563. Accessible à l'adresse : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409/pdf/nihms398126.pdf>. 2. Amato AA. Approach to Patients With Neuromuscular Disorders. *American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine*. 3. Barohn RJ, et al. A pattern recognition approach to the patient with a suspected myopathy. *Neural Clin* 2014;32(3):569–vii. Accessible à l'adresse : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4233647/>. 4. Garg N, et al. Differentiating lower motor neuron syndromes. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2017;88:474–83. 5. Reeves and Swenson "Disorders of the Nervous system", Chapter 12 – Evaluation of the Patient with Weakness. Accessible à l'adresse : https://www.dartmouth.edu/~dons/part_2/chapter_12.html. 6. Toscano A, Montagnese F et Musumeci O. Early is better? A new algorithm for early diagnosis in Late Onset Pompe Disease (LOPD). *Acta Myol* 2013;32(2):78–81. Accessible à l'adresse : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3866896/>. 7. Grigull L, et al. Diagnostic support for selected neuromuscular diseases using answer-pattern recognition and data mining techniques: a proof of concept multicenter prospective trial. *BMC Medical Informatics and Decision Making* 2016;16. 10.1186/s12911-016-0268-5. 8. Kishnani PS, et al. Late-Onset Pompe Disease: Presentation, Diagnosis, and Management – A Continuing Medical Education Monograph. AANEM. Accessible à l'adresse : <https://www.aanem.org/mxonline/resources/downloads/products/ED01.pdf>. 9. Reeves and Swenson "Disorders of the Nervous system", Chapter 10 – Motor System Evaluation. Accessible à l'adresse : https://www.dartmouth.edu/~dons/part_1/chapter_10.html. 10. National Organization for Rare Disorders (NORD). Accessible à l'adresse : <http://www.rarediseases.org>.