



Édition réalisée en partenariat
avec la filière FILNEMUS



#1
OCTOBRE 2026

**HÔPITAL DE LA
PITIÉ-SALPÊTRIÈRE :**
**de la diversité
des manifestations**
à l'individualisation
du parcours de soins
des patients adultes

DÉCOUVRIR



SOMMAIRE



01 ÉDITORIAL →



02 L'ÉLECTROMYOGRAMME à l'épreuve de l'effort →



05 CMRS ET FICHE DE CONSULTATION : deux outils pour harmoniser le suivi →



06 UNE MALADIE QUI NE SE VOIT PAS : le coût psychique de l'anticipation permanente →



07 POINTS CLÉS À RETENIR →



02 - INTERVIEW L'ÉLECTROMYOGRAMME À L'ÉPREUVE DE L'EFFORT



**Dr Marianne
Hézode-Arzel**
Neurologue

03 - INTERVIEW CANAL SODIUM OU CANAL CHLORE : CE QUE RÉVÈLE LE PANEL DE GÈNES

**Dr Damien
Sternberg**
Médecin biologiste



04 - INTERVIEW GROSSESSE ET MYOTONIE NON DYSTROPHIQUE : LE BON PARCOURS DE SOINS, LE PLUS TÔT POSSIBLE



Pr Jacky Nizard
Chef du service de
gynécologie-obstétrique

05 - INTERVIEW CMRS ET FICHE DE CONSULTATION : DEUX OUTILS POUR HARMONISER LE SUIVI

**Dr Rocio Nur
Villar Quiles**
Neurologue



06 - INTERVIEW UNE MALADIE QUI NE SE VOIT PAS : LE COÛT PSYCHIQUE DE L'ANTICIPATION PERMANENTE



**Mme Marcela
Gargiulo**
Psychologue

ÉDITO

HÔPITAL DE LA PITIÉ-SALPÊTRIÈRE : de la diversité des manifestations à l'individualisation du parcours de soins des patients adultes



Dr Savine Vicart

Neurologue, coordonnatrice du Centre de référence des canalopathies musculaires, Hôpital Universitaire de la Pitié-Salpêtrière (AP-HP)



Ces patients n'ont pas de canne. Rien ne laisse paraître leur handicap. Et pourtant l'impact sur leur quotidien peut être considérable



Les myotonies non dystrophiques (MND) sont des maladies rares, parfois très rares, chroniques, invalidantes, de début souvent précoce¹⁻³. Elles imposent un suivi tout au long de la vie, et une particularité complique tout : une très grande variabilité des manifestations². Intensité et localisation de la myotonie, caractère permanent ou épisodique, sensibilité à l'effort ou au contraire à l'immobilité, au froid, au stress, aux variations hormonales, au jeûne^{1,2}. Chez un même patient, les symptômes peuvent varier selon la saison, le niveau de stress ou encore le fait d'être à jeun. Cette variabilité complique le diagnostic et l'évaluation de la myotonie, et peut contribuer à l'errance diagnostique¹. C'est précisément ce qui justifie l'existence

d'un centre dédié. Il réunit trois expertises complémentaires au service du diagnostic et de l'accompagnement des patients : la clinique, assurée en consultation ; l'électromyographie, dont les tests fonctionnels d'effort contribuent à caractériser les myotonies et à orienter les investigations génétiques ; enfin, le diagnostic moléculaire et le conseil génétique qui l'accompagne. C'est la combinaison des trois qui nous a permis d'identifier de nouveaux variants génétiques, de décrire les phénotypes qui leur sont associés et de reconnaître des entités jusque-là inconnues, dont une forme néonatale sévère, potentiellement fatale, qu'il faut savoir repérer⁴. Mais la complexité de ces maladies dépasse largement le diagnostic. Le centre s'est

donc organisé de façon multidisciplinaire : neurologues, cardiologues pour le suivi de certains traitements, psychologues pour une dimension trop souvent sous-évaluée, expertises plus spécifiques pour la grossesse, l'anesthésie et la période péri-opératoire. Notre expertise contribue à sécuriser ces situations à risque grâce à la diffusion de nos recommandations de prise en charge aux professionnels qui prennent en charge ces patients, hors du centre, au sein de la filière Filnemus comme à l'international. Nous intervenons également en appui lorsqu'une situation urgente se présente, notamment à la demande d'anesthésistes ou d'autres professionnels confrontés à un risque particulier⁵. Ce numéro donne la parole

aux professionnels qui font vivre ce parcours au quotidien, autour de cinq dimensions complémentaires : l'électromyographie, la génétique, les outils de suivi, l'accompagnement psychologique et la grossesse. Le fil qui les relie, c'est l'harmonisation : faire en sorte que chaque patient, où qu'il soit suivi, puisse bénéficier d'une évaluation et d'une prise en charge de qualité.

Deux chantiers nous occupent pour l'avenir. Le premier, ce sont les outils d'évaluation, aujourd'hui insuffisants et peu spécifiques⁶ : il nous faut une échelle assez robuste pour identifier les patients susceptibles de bénéficier d'un traitement, en mesurer précisément le bénéfice et caractériser les trajectoires individuelles. Le second chantier

concerne la réponse au traitement. Les essais cliniques coordonnés par le centre ont contribué à établir l'efficacité du traitement de référence dans les myotonies non dystrophiques, une avancée importante pour les patients. Aujourd'hui, nos recherches visent à mieux comprendre les différences de réponse et de tolérance d'une personne à l'autre, afin de progresser vers une prise en charge toujours plus personnalisée. Avec les équipes de recherche fondamentale, nous construisons une chaîne complète, de l'observation clinique à l'identification du variant génétique, puis à l'étude de ses conséquences fonctionnelles et de la sensibilité des variants aux différents molécules. Ces travaux en sont en-

core à leurs débuts, mais ils poursuivent une même ambition : mieux caractériser la maladie et sa variabilité pour progresser, à terme, vers une prise en charge plus personnalisée.





**Les tests d'effort
permettent de
caractériser les
anomalies de l'excitabilité
musculaire et d'orienter
le diagnostic génétique**

INTERVIEW/ De la neurologue

après refroidissement sur l'autre⁷. Les variations de l'amplitude de la réponse musculaire après l'effort permettent de distinguer trois profils électrophysiologiques principaux, qui orientent vers le canal ionique en cause : le type I évoque une paramyotonie, le type II oriente principalement vers une myotonie du canal chlore et le type III oriente en premier vers une myotonie du canal sodium⁷. Nous concluons alors à un syndrome myotonique sans signe myopathique associé à l'examen, avec un profil électrophysiologique de type I, II ou III selon la classification de Fournier⁷. Un test d'effort long peut compléter le bilan en cas de suspicion de canalopathie sodique avec épisodes de paralysie⁸.

pérature cutanée insuffisante ou une transpiration excessive peuvent suffire à fausser les résultats. Finalement cela prend une vingtaine de minutes chez quelqu'un d'entraîné.

Quels sont les principaux pièges d'interprétation ?

Dr Hézode-Arzel : Le premier, c'est la douleur. Un examen qui fait mal est source d'erreurs : le patient se contracte et cela peut être pris pour une activité spontanée¹¹. On m'adresse parfois des patients chez qui un premier EMG avait « trouvé » une myotonie ; je n'en trouve pas, et ils me racontent que l'examen avait été très douloureux. Un patient détendu, lui, se prête très bien à l'examen : le plus jeune que nous avons examiné sans problèmes avait trois ans.

Ces tests sont-ils difficiles à réaliser ?

Dr Hézode-Arzel : En pratique, ces tests sont principalement réalisés par des électromyographistes expérimentés, notamment dans les centres de référence. La technique est simple : des électrodes, une stimulation, un effort de dix secondes. Mais elle exige une rigueur presque obsessionnelle. Un léger déplacement de l'électrode de stimulation, une stimulation trop intense (donc douloureuse), une tem-

le plus souvent du centre de référence, qui suspecte une myotonie et souhaite confirmer cette hypothèse ou rechercher un diagnostic différentiel. Il arrive beaucoup plus rarement que l'on découvre fortuitement une myotonie chez un patient adressé pour un problème plus banal (par exemple un canal carpien en ville) ou bien que le médecin traitant demande un EMG pour un problème moteur non identifié dans la mesure où ces maladies sont très peu connues hors du cercle spécialisé.

Qu'allez-vous rechercher lors de l'examen ?

Dr Hézode-Arzel : D'abord la myotonie elle-même. C'est pourquoi j'inverse l'ordre habituel : l'examen commence classiquement par les nerfs et se termine par les muscles, à l'aiguille⁹ ; dans ce cas particulier, je commence par les muscles. À l'EMG à l'aiguille, la myotonie se traduit par des décharges électriques caractéristiques², généralement faciles à mettre en évidence et absentes dans un muscle sain⁸. On regarde ensuite si s'y associent des signes de myo-

pathie. La présence de signes myopathiques peut orienter vers une dystrophie myotonique, de type 1 (DM1, maladie de Steinert) ou de type 2 (DM2)². En leur absence, une myotonie non dystrophique est probable. On passe alors à la stimulodétection : l'étude des nerfs par électrodes et stimulation électrique, avec les tests spécifiques établis pour les syndromes myotoniques⁹.

En quoi consistent les tests d'effort ?

Dr Hézode-Arzel : Dans les myotonies non dystrophiques, la conduction nerveuse est généralement normale¹⁰. Les tests d'effort permettent de mettre en évidence des anomalies de l'excitabilité musculaire qui ne sont pas détectées par l'étude conventionnelle. Au début des années 2000, le Pr Emmanuel Fournier a étudié les tests de provocation par l'effort et le froid et mis en place un protocole : trois efforts brefs répétés de dix secondes, suivis d'un enregistrement de la réponse nerveuse après chaque effort, réalisés à température ambiante sur une main, puis



Dans les myotonies non dystrophiques, l'EMG (électromyogramme) à l'aiguille permet de mettre en évidence les décharges myotoniques², tandis que les tests d'effort spécifiques permettent de caractériser les anomalies de l'excitabilité musculaire et d'orienter le diagnostic génétique^{2,7}. Perfectionnés à la Pitié-Salpêtrière par le Pr Fournier^{7,8}, ces tests nécessitent une expertise particulière. Le Dr Marianne Hézode-Arzel en présente les modalités, les exigences techniques et les pièges d'interprétation.

À quel moment l'électromyogramme intervient-il dans le parcours d'un patient chez lequel on suspecte une myotonie non dystrophique ?

Dr Hézode-Arzel : Les patients nous sont généralement adressés par un neurologue,

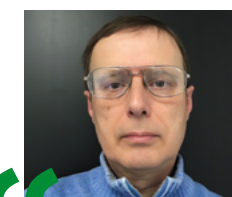
nalopathies musculaires. On recommande aussi de rechercher quasi systématiquement une maladie de Steinert (DM1) par précaution, car la présentation clinique peut parfois être proche de celle d'une myotonie non dystrophique et l'enjeu est important (bilan cardiaque notamment urgent pour un Steinert)². Les résultats cliniques, électrophysiologiques et génétiques sont ensuite confrontés en réunion multidisciplinaire. Leur concordance est généralement bonne, même si des discordances peuvent nécessiter une discussion approfondie.

L'EMG a-t-il une place dans le suivi ?

Dr Hézode-Arzel : Non, pas dans le cadre du suivi habituel. Nous réalisons une cinquantaine de tests par an, dont 99 % concernent de nouveaux patients. L'examen n'est répété qu'en cas de modification clinique, par exemple devant une aggravation des difficultés à la marche ou des difficultés de préhension, ou encore des douleurs.

Dr Damien Sternberg

Médecin biologiste,
responsable des tests
diagnostiques, Hôpital
Universitaire de la Pitié-
Salpêtrière (AP-HP)



Une exploration génétique globale renforce la valeur d'un résultat négatif et permet d'envisager plus solidement d'autres hypothèses diagnostiques

INTERVIEW/ Du médecin biologiste

CANAL SODIUM OU CANAL CHLORE : ce que révèle le panel de gènes



Derrière le terme de myotonie non dystrophique se cachent plusieurs maladies génétiques, liées au canal sodium ou au canal chlore du muscle squelettique¹². Les distinguer, écarter une dystrophie myotonique, adapter le conseil génétique et les précautions au quotidien : le diagnostic moléculaire est une étape à part entière du parcours. Le Dr Damien Sternberg explique comment le panel de gènes¹³ a transformé cette démarche et ce qu'il reste à développer.

Pourquoi est-il devenu indispensable d'aller jusqu'au diagnostic moléculaire ?

Dr Sternberg : D'abord pour savoir exactement de quelle maladie il s'agit. Le principal diagnostic différentiel est celui des dystrophies myotoniques, dont les atteintes peuvent dépasser le cadre musculaire et

concerner notamment le système nerveux central et les fonctions endocriniennes². Établir un diagnostic moléculaire de myotonie non dystrophique permet donc de mieux distinguer ces maladies et d'orienter la recherche de diagnostics différentiels. Le diagnostic moléculaire est également essentiel pour le conseil génétique, puisqu'il permet notamment de préciser le risque de transmission : dans les formes autosomiques dominantes, chaque enfant a un risque de 50 % d'hériter du variant responsable ; dans les formes récessives, le risque d'avoir un enfant atteint dépend notamment du statut génétique de l'autre parent. Enfin, la confirmation génétique est devenue essentielle pour caractériser précisément les patients, notamment dans le cadre des études cliniques. Elle contribue également à étayer et préciser les choix thérapeutiques, les prises en charge et le suivi, les différents types de myotonies ayant des symptômes particuliers qui sont à prendre en compte.

Comment l'analyse génétique s'articule-t-elle avec la clinique

et l'électromyogramme ?

Dr Sternberg : La majorité des demandes nous viennent des centres de référence neuro-musculaires. Souvent, mais pas toujours, le patient a eu un EMG mettant en évidence des salves myotoniques, parfois un test d'effort bref répété qui a typé sa myotonie. Ce n'est pas un prérequis, et le typage n'est pas toujours tranché. Il est par ailleurs recommandé de rechercher en parallèle les expansions de DM1 et DM2, car les dystrophies myotoniques peuvent avoir une présentation presque exclusivement myotonique² : nous avons eu des cas où l'on pensait à une myotonie non dystrophique et où il s'agissait d'une DM2. Notre panel ne détecte pas ces expansions de triplets ou de quadruplets.

Que recherche précisément le panel ?

Dr Sternberg : Le principal progrès du panel est de pouvoir analyser simultanément plusieurs gènes. Il comprend les deux principaux gènes impliqués dans les myotonies non dystrophiques, *SCN4A* et *CLCN1*, qui codent respectivement le canal sodium et le

canal chlore du muscle squelettique, ainsi que des gènes associés à d'autres maladies pouvant entraîner des symptômes proches². C'est notamment le cas de la maladie de Brody, liée à un défaut de recaptage du calcium dans les fibres musculaires, mais aussi de certaines maladies associées à des myokymies, de la maladie du *rippling muscle* ou des syndromes d'hyperexcitabilité nerveuse périphérique².

Le résultat peut confirmer la suspicion initiale : une anomalie de *CLCN1* chez un patient présentant une myotonie congénitale qui s'améliore à la répétition des mouvements, ou une anomalie de *SCN4A* devant une paramyotonie déclenchée par le froid. Dans certains cas, nous identifions des variants dans les deux gènes, qui peuvent contribuer ensemble à la maladie et s'accompagner d'un tableau plus sévère. Une analyse limitée à un seul gène risquerait de passer à côté de cette situation. Enfin, le panel peut aussi révéler un autre diagnostic, comme la maladie de Brody, qui peut se manifester par des difficultés de relaxation musculaire sans décharges myotoniques à l'EMG².

Quels types d'anomalies le panel de gènes détecte-t-il ?

Dr Sternberg : Le panel détecte notamment des subs-

titutions nucléotidiques, qui peuvent entraîner un changement d'acide aminé ou perturber l'épissage, c'est-à-dire une étape de maturation de l'ARN. Il permet également d'identifier des réarrangements de plus grande taille, notamment des délétions d'un ou plusieurs exons et, plus rarement, des duplications. Une seule technique offre ainsi une exploration étendue de plusieurs gènes et de différents types d'anomalies. Pour *CLCN1*, nous avons également inclus les régions introniques, car certains variants peuvent se situer en profondeur dans ces régions¹². Pour *SCN4A*, l'analyse porte sur les régions codantes, les variants responsables des myotonies non dystrophiques étant principalement des variants faux-sens¹².

Qu'attendez-vous pour aller plus loin ?

Dr Sternberg : Le panel répond bien dans 90 % des cas. La limite, c'est l'interprétation de certains variants nouveaux, notamment les faux-sens du canal sodium dont on ignore s'ils sont pathogènes. Ce qui manque, ce sont des tests fonctionnels : exprimer le canal muté dans un système cellulaire et étudier ses propriétés électrophysiologiques. En France, ce n'est ni systématique, ni facilement accessible. Au-delà de la confirma-

tion du rôle causal du variant, la caractérisation de ses conséquences fonctionnelles pourrait, à terme, contribuer à orienter les choix thérapeutiques, notamment chez les patients dont la réponse aux traitements disponibles est insuffisante ou qui les tolèrent mal.

Le diagnostic précis change-t-il l'information donnée au patient ?

Dr Sternberg : Oui, et c'est important. Une paramyotonie sensible au froid nécessite des précautions lors d'une baignade en eau froide ; une myotonie congénitale peut nécessiter une vigilance particulière lors de la mise en mouvement après une période de repos. Certaines mutations s'accompagnent de manifestations associées, une dysphagie au froid par exemple. Aux préconisations générales, notamment anesthésiques, la mutation permet d'ajouter des conseils ciblés : plus le patient connaît sa maladie, mieux il l'anticipe.



GROSSESSE ET MYOTONIE NON DYSTROPHIQUE : le bon parcours de soins, le plus tôt possible



La maternité de la Pitié-Salpêtrière s'est spécialisée dans l'accompagnement des femmes enceintes atteintes d'une maladie chronique. Pour une patiente atteinte de myotonie non dystrophique, il s'agit de mobiliser une équipe qui connaît sa maladie, de construire tôt son parcours et de préparer l'après-naissance. Le Pr Jacky Nizard explique pourquoi une orientation précoce vers les équipes expérimentées est essentielle.

De quoi une patiente atteinte de myotonie non dystrophique a-t-elle besoin pour être bien accompagnée ?

Pr Nizard : D'abord, d'une équipe qui connaît sa maladie et, dans un monde parfait, de soignants qui se connaissent :

des obstétriciens et des neurologues habitués à travailler ensemble. Ensuite, tout dépend du niveau de handicap. Certaines patientes n'ont aucune demande particulière ; d'autres ont besoin d'être accompagnées pendant la grossesse, et surtout dans le post-partum. D'où notre partenariat avec le SAPPH (Service d'accompagnement à la parentalité des personnes en situation de handicap), qui aide les futurs parents à préparer l'arrivée de l'enfant et le retour à domicile ; une sage-femme partagée entre nos deux structures fait le lien. Car si la patiente connaît déjà ses difficultés quotidiennes, tout change une fois qu'il y a un bébé. Le SAPPH aide les parents à s'entraîner avec du matériel adapté, à choisir l'équipement de puériculture et à mener les démarches auprès de la MDPH (Maison départementale des personnes handicapées).

Pourquoi insistez-vous autant sur la notion de parcours de soins ?

Pr Nizard : Parce que construire un parcours adapté à chaque couple, c'est notre cœur de métier, et que cela

suppose que la patiente ait été identifiée comme ayant des besoins particuliers et adressée à une équipe qui en a l'habitude. Nous sommes très demandeurs de voir ces patientes en consultation pré-conceptionnelle, pour apprendre à se connaître et leur expliquer le suivi, l'accouchement et la préparation de la période post-natale ; sinon, le plus tôt possible une fois enceintes. Le transfert en fin de grossesse depuis une autre maternité, qui découvre tardivement ses besoins particuliers, est pour moi un échec du système. Un point passe souvent sous les radars : les couples où c'est l'homme qui est atteint. La grossesse peut être suivie n'importe où, mais la préparation du retour à domicile peut nécessiter une expertise pour le conjoint, et ces couples ne nous arrivent pas.

La grossesse peut-elle retentir sur la maladie ?

Pr Nizard : Dans beaucoup de maladies neuromusculaires, la difficulté est de faire la part des choses. Au premier trimestre, nausées et vomissements peuvent compliquer la prise des traitements ; en fin de grossesse, toutes les femmes

sont plus fatigables. Quand une patiente me dit qu'elle doit s'arrêter au premier de ses quatre étages, est-ce la maladie ou simplement la grossesse ? C'est toute la subtilité du travail entre obstétriciens et neurologues : déterminer ce qui relève de la grossesse et ce qui relève de la maladie, afin d'adapter au mieux l'accompagnement de la patiente. Lorsque la myotonie est en cause, des mesures ou des aides spécifiques peuvent être envisagées avec les spécialistes concernés.

L'accouchement demande-t-il des précautions particulières ?

Pr Nizard : Pas forcément. Certaines patientes ne sont pas affectées. Pour celles qui arrivent en fin de grossesse très fatiguées, nous pouvons envisager, au cas par cas, un déclenchement avant le terme prévu afin de limiter la pénibilité des dernières semaines. Quand la fatigabilité rend les efforts expulsifs difficiles, surtout pour un premier enfant, nous recourons plus facilement et plus tôt à une aide instrumentale, ventouse ou forceps. La péridurale peut aussi être posée plus tôt, car la dou-

leur majeure la fatigue. Tout l'intérêt est d'en parler en amont, pour les rassurer : si elles n'y arrivent pas, nous sommes là. Il est également important que la patiente soit évaluée par une équipe d'anesthésie familiarisée avec sa pathologie, afin d'anticiper les éventuelles contre-indications et précautions médicamenteuses. C'est d'ailleurs souvent après la consultation d'anesthésie, en fin de grossesse, qu'une autre maternité décide de nous transférer la patiente.

Que se passe-t-il après la naissance ?

Pr Nizard : Dans l'immédiat, notre attention porte surtout sur les besoins de la mère et sur la préparation du retour à domicile. Nous proposons des chambres adaptées, avec des baignoires réglables en hauteur pour donner le bain assis, et nous encourageons le coparent à être présent en permanence grâce aux lits accompagnants : ces quelques jours en maternité sont une formation pour le couple, pour qu'à la sortie, ils soient des parents autonomes comme les autres.



Pr Jacky Nizard

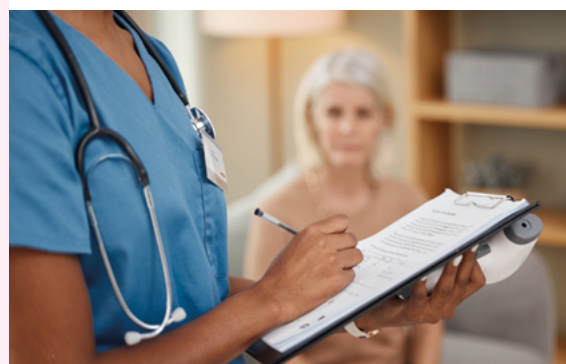
Chef du service de gynécologie-obstétrique, Hôpital Universitaire de la Pitié-Salpêtrière (AP-HP), Sorbonne Université, Paris

Les transferts en fin de grossesse sont des échecs de notre système : les besoins et les risques n'ont pas été identifiés à temps

Quel message pour les professionnels qui suivent ces patientes ?

Pr Nizard : Les orienter le plus tôt possible vers les équipes qui ont l'habitude. C'est la responsabilité de tous, d'autant plus dans une maladie rare. La distance n'est pas un obstacle : pour les patientes qui habitent loin, nous organisons un suivi conjoint avec une maternité de proximité, où elles peuvent se rendre en urgence, et nous rédigeons le protocole d'accouchement pour formaliser nos recommandations, même si elles n'accouchent pas chez nous.

CMRS ET FICHE DE CONSULTATION : deux outils pour harmoniser le suivi



Objectiver la myotonie à l'examen est une chose ; mesurer son retentissement sur la vie quotidienne en est une autre. Faute d'outils spécifiques et standardisés, le suivi repose encore largement sur le ressenti du patient et l'habitude du clinicien. Le Dr Rocio Nur Villar Quiles présente deux outils développés pour y remédier : une échelle clinique en cours de validation, la CMRS, et une fiche pratique pour structurer la consultation.

Pourquoi un suivi régulier est-il essentiel chez l'adulte atteint de myotonie non dystrophique ?

Dr Villar Quiles : Pour évaluer les symptômes, leur intensité, leur évolution et leur impact sur la vie professionnelle, sociale et familiale ; pour anticiper les événements intercurrents qui peuvent aggraver

la myotonie ; pour apprécier l'efficacité et la tolérance des traitements, les adapter au fil du temps et surveiller d'éventuels effets secondaires. Le suivi est particulièrement important lors de certaines étapes de la vie, notamment la grossesse, le post-partum ou la ménopause, mais aussi en cas de chirurgie ou de maladie associée. Un projet de grossesse doit ainsi être anticipé, car il peut nécessiter une adaptation du traitement et le recours à des mesures non médicamenteuses, comme la kinésithérapie. L'objectif est de préserver autant que possible la qualité de vie du patient.

Qu'est-ce qui rend l'évaluation de ces patients difficile ?

Dr Villar Quiles : L'impact de la myotonie est souvent apprécié de façon subjective. L'examen clinique l'objective, mais ne permet pas à lui seul d'évaluer son retentissement réel : dans quelles situations survient-elle, à quelle fréquence et avec quels symptômes associés ? La fatigue, les douleurs ou la faiblesse transitoire peuvent notamment avoir un impact sous-estimé sur le quotidien⁶. Les outils dont nous

disposons sont limités et génériques. Le questionnaire INQoL (Individualized Neuromuscular Quality of Life), fréquemment utilisé dans les maladies neuromusculaires, mesure la qualité de vie mais n'est pas spécifique⁶. La *Myotonia Behaviour Scale* est spécifique de la myotonie, mais repose sur une auto-évaluation, sans composante objective et sans détail sur les conséquences fonctionnelles⁶. Il manque un outil spécifique et standardisé, pour la pratique clinique comme pour les études.

En quoi consiste la CMRS ?

Dr Villar Quiles : La *Clinical Myotonia Rating Scale* (CMRS) a été conçue au centre de référence pour les myotonies non dystrophiques¹⁴, en s'inspirant d'une échelle utilisée dans les dystonies, qui peuvent également avoir une expression segmentaire et épisodique. Elle comporte deux parties. La première évalue la sévérité à partir de l'examen clinique, complété par un interrogatoire sur la fréquence des symptômes. La seconde est une échelle de handicap, qui mesure l'impact de la myotonie sur les activités de la vie

quotidienne : parole, écriture, manipulation, hygiène, habillement¹⁴. La passation prend une vingtaine de minutes, en consultation. Elle pourrait permettre un suivi longitudinal du patient, sous traitement ou non, et offrir aux études cliniques un outil commun, alors que différentes échelles sont actuellement utilisées.

Où en est sa validation ?

Dr Villar Quiles : Elle n'est pas encore complètement validée. Nous l'utilisons actuellement dans une étude thérapeutique internationale, afin de la tester auprès d'un plus grand nombre de patients et de recueillir les données nécessaires à sa validation et à son calibrage.

Et la fiche pratique de consultation ?

Dr Villar Quiles : C'est un outil complémentaire, élaboré il y a quelques années par un comité scientifique réunissant plusieurs membres du réseau Filnemus : un dépliant très visuel et synthétique, pensé comme une checklist pour guider le clinicien dans l'exploration systématique des symptômes. On y trouve un rappel des signes à rechercher, une

INTERVIEW/ De la neurologue



Dr Rocio Nur Villar Quiles

Neurologue, Centre de référence des canalopathies musculaires, Hôpital Universitaire de la Pitié-Salpêtrière (AP-HP)

Examiner un patient permet d'objectiver la myotonie. Cela ne dit rien de ce qu'elle lui coûte, chaque jour, pour parler, écrire ou s'habiller

charge plus homogène.

Quelle est la prochaine étape ?

Dr Villar Quiles : Finaliser la validation de la CMRS, d'abord. Puis élaborer un protocole national de diagnostic et de soins actualisé, spécifiquement dédié aux myotonies non dystrophiques. Réunir pédiatres, neurologues adultes, kinésithérapeutes, médecins de MPR, cardiologues, pour définir ensemble les critères diagnostiques, l'évaluation clinique et la prise en charge, qui varie encore d'un centre à l'autre selon les habitudes de prescription. Des recommandations partagées au niveau national : c'est ce qui nous manque.

**Pour plus d'informations
sur la fiche de consultation**



UNE MALADIE QUI NE SE VOIT PAS : le coût psychique de l'anticipation permanente



Si les myotonies non dystrophiques sont avant tout des maladies musculaires, leur retentissement psychologique ne doit pas être sous-estimé. Errance diagnostique parfois longue, symptômes fluctuants imposant une vigilance constante, invisibilité qui protège autant qu'elle isole : Mme Marcela Gargiulo décrit ces enjeux et la place de l'accompagnement psychologique dans le parcours.

Quels sont les principaux enjeux psychologiques pour un adulte atteint de myotonie non dystrophique ?

Mme Gargiulo : J'en distingue trois. Le premier, c'est l'errance diagnostique. Quand elle a été longue, le patient a vécu avec des symptômes invisibles, fluctuants ou atypiques, dans l'incertitude et sans réponse médicale. Les

patients reviennent souvent sur cette période, marquée par le sentiment de ne pas être compris, et surtout de ne pas être crus. L'annonce du diagnostic est alors une étape médicale, mais aussi une forme de reconnaissance de leur expérience subjective : elle donne enfin un sens à des symptômes restés incompris. Le deuxième enjeu, ce sont les fluctuations. Elles imposent une anticipation et une adaptation permanentes, qui ont un coût psychique. Les patients décrivent ce travail constant : anticiper les mouvements, éviter les facteurs déclenchants, rester en alerte aux réactions de leur corps, modifier leurs habitudes. Cela peut chez certains patients entraîner une charge mentale qui nécessite un soutien psychologique. D'autres s'adaptent aux aléas de la maladie et développent des stratégies très efficaces. Chez certains patients, cette vigilance finit par entraver la spontanéité du mouvement : il faut penser ce que, habituellement, nous accomplissons sans réfléchir. Tout ce que nous faisons sans y pen-

ser demande chez eux une attention particulière pour prévenir les symptômes, et le rapport au corps s'en trouve progressivement transformé. Le troisième, c'est l'invisibilité, que je rapproche volontiers de la myasthénie. Elle fonctionne comme un pharmakon, à la fois remède et poison. Remède, parce que l'absence de stigmates visibles permet de s'éprouver dans une forme de normalité. Poison, parce qu'on se sent souvent incompris, parfois disqualifié ou exclu d'activités où l'on ne peut pas suivre le rythme des autres. Elle touche le rapport aux autres, le rapport à soi, et peut dans certains cas altérer l'estime de soi.

Le rapport au traitement fait-il aussi partie de ces enjeux ?

Mme Gargiulo : Pour certains patients, oui, sans que ce soit généralisable. L'invisibilité y contribue : « Si je prends le traitement, c'est que je suis malade ». Malgré des symptômes qui surviennent en l'absence de traitement, ils éprouvent leur existence comme médicalisée. Cela peut aller jusqu'à des difficultés d'adhésion au traitement,

voire à un refus, et nous avons alors un rôle à jouer pour travailler cette ambivalence.

Comment s'organise la prise en charge psychologique au sein du parcours ?

Mme Gargiulo : Nous avons la chance, à l'Institut de Myologie, de travailler en interdisciplinarité depuis des années, à un couloir de distance des médecins. Il arrive qu'un neurologue frappe à ma porte en me disant : « Je vois ce patient, ça ne va pas, il faudrait que tu puisses le voir ». Les médecins nous adressent les patients aux moments clés : l'annonce du diagnostic, les périodes où la maladie retentit sur la vie relationnelle, amoureuse ou familiale, les difficultés avec le traitement. L'objectif : ne pas laisser la maladie envahir toutes les sphères de la vie du patient.

Comment se poursuit l'accompagnement ?

Mme Gargiulo : Selon les besoins. Nous faisons souvent des séquences thérapeutiques : accompagner un patient pendant une période difficile, puis espacer les entretiens. Nous pouvons pour-

INTERVIEW/ De la psychologue



Mme Marcela Gargiulo

Psychologue, responsable de l'équipe de psychologues de l'Institut de Myologie, Hôpital Universitaire de la Pitié-Salpêtrière (AP-HP)

“ Quand on ne peut être spontané dans ses mouvements, le mouvement devient une source d'incertitude, et le rapport au corps se transforme ”

tion, une question suffit : « Comment va le moral ? ». Sans cela, le patient parlera principalement de son état physique et n'aura pas l'occasion d'exprimer ce qui, dans son expérience de la maladie, le met en difficulté. À atteinte somatique comparable, les vécus peuvent être très différents. Introduire cette dimension subjective, dire que l'imprévisibilité et les fluctuations pèsent, c'est autoriser le patient à parler de la manière singulière dont la maladie s'inscrit dans sa vie et pas seulement de la maladie organique.

suivre ici avec des entretiens mensuels ou orienter le patient vers une prise en charge psychologique ou psychiatrique lorsque cela s'impose. Mais je tiens à un message essentiel : les troubles psychiatriques ou cognitifs ne sont pas considérés comme des manifestations caractéristiques des myotonies non dystrophiques. Cela n'empêche pas un patient de traverser un épisode dépressif, de présenter une anxiété importante ou des troubles du sommeil. Ces difficultés peuvent être liées au retentissement de la maladie, mais aussi à son histoire personnelle. Une maladie ne s'inscrit jamais sur une page blanche : on peut être déprimé parce qu'on a perdu son travail ou un proche, et les causes de la souffrance sont parfois bien loin de la myotonie. Pouvoir le dire au patient, c'est important.

Quel conseil donneriez-vous aux professionnels qui suivent ces patients ?

Mme Gargiulo : Que l'interrogatoire ne se limite pas aux aspects somatiques. Même en fin de consulta-



POINTS CLÉS À RETENIR :

1/ Une maladie rare aux manifestations très variables.

Les myotonies non dystrophiques se caractérisent par une grande diversité d'expression, d'un patient à l'autre mais aussi chez un même patient. Intensité et localisation des symptômes, froid, effort, immobilité, stress ou variations hormonales peuvent modifier leur expression. Cette variabilité contribue à la complexité du diagnostic et du suivi.

2/ Le diagnostic repose sur des expertises complémentaires.

Clinique, électromyographie et génétique se complètent. Les tests d'effort électromyographiques permettent de caractériser la myotonie et d'orienter le diagnostic moléculaire, tandis que l'analyse génétique précise la maladie en cause et contribue au conseil génétique comme à l'adaptation de la prise en charge.

3/ Harmoniser l'évaluation est un enjeu majeur du suivi.

Au-delà de l'examen clinique, il faut mesurer le retentissement concret de la myotonie. La fiche pratique de consultation et la CMRS, échelle spécifique en cours de validation, visent à structurer et harmoniser cette évaluation entre les centres.

4/ Une maladie peu visible peut avoir un retentissement important.

Fluctuations, anticipation permanente et invisibilité des symptômes peuvent peser sur la vie quotidienne et psychique. Interroger le vécu du patient et proposer, lorsque nécessaire, un accompagnement psychologique font donc pleinement partie du parcours de soins.

5/ Certaines étapes de vie nécessitent un parcours anticipé et personnalisé.

Grossesse, post-partum, chirurgie ou autres situations particulières nécessitent d'anticiper les besoins et de coordonner les professionnels. Pour la grossesse notamment, une orientation précoce vers une équipe connaissant la maladie permet de construire un parcours adapté à chaque patiente et à chaque couple.

RÉFÉRENCES :

1. Vicart S, et al. Self-reported outcomes and quality of life of patients with non-dystrophic myotonia: the French IMPACT 2022 survey. *Rev Neurol (Paris)*. 2024;180(8):791-797.
2. Stunnenberg BC, et al. Guidelines on clinical presentation and management of nondystrophic myotonias. *Muscle Nerve*. 2020 Oct;62(4):430-444.
3. Diaz-Manera J, et al. Understanding the impact of non-dystrophic myotonia on patients and caregivers: results from a burden of disease healthcare survey. *EMJ Neurol*. 2021 Jun;6(2):37-46.
4. Lion-François L, et al. Severe neonatal episodic laryngospasm due to de novo SCN4A mutations: a new treatable disorder. *Neurology*. 2010;75(7):641-645.
5. Recommandations anesthésiques du centre de référence des canalopathies musculaires. Hôpital Pitié-Salpêtrière.
6. Amara A, et al. Active-NDM: development of a patient-reported outcome questionnaire to measure the impact of non-dystrophic myotonia on activity of daily living. *J Neuromuscul Dis*. 2026 Feb 2:22143602251412470.
7. Fournier E, et al. Cold extends electromyography distinction between ion channel mutations causing myotonia. *Ann Neurol*. 2006 Sep;60(3):356-365.

ACTUALITÉS

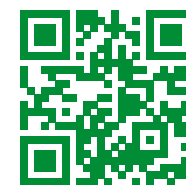
Médisol, filiale du groupe LUPIN, sera présente aux **23^{èmes} Journées de la Société Française de Myologie** qui se tiendront **du 18 au 20 novembre à Montpellier**. L'étude COPRA, destinée aux cliniciens prenant en charge des patients atteints de myotonies non dystrophiques, sera présentée sur le stand Lupin Neurosciences à cette occasion.



Prix des Caducées
dans la catégorie
«**Parcours Patient**»

Une revue conçue par RARE à l'écoute, premier média d'influence 100 % maladies rares, **RARE à l'écoute** crée des formats engagés pour mieux faire connaître les parcours de soins, favoriser le diagnostic précoce et valoriser les initiatives des centres experts. Les **Revue Horizon** sont réalisées en partenariat avec les filières de santé maladies rares et les centres experts hospitaliers concernés.

Plus d'infos et versions digitales sur
www.rarealecoute.com



Centre de référence
des canalopathies musculaires
et maladies apparentées

Hôpital Pitié-Salpêtrière
Service de Neuromyologie
47-83 boulevard de l'Hôpital
75013 Paris
Tél : 01 42 16 37 75
E-mail : crmr.canalopathies@aphp.fr



HORIZON MND N°2
Bientôt disponible
sur RARE à l'écoute

8. Fournier E, et al. Electromyography guides toward subgroups of mutations in muscle channelopathies. *Ann Neurol*. 2004 Nov;56(5):650-661.
9. Centre de référence des canalopathies musculaires, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière. Explorations électrophysiologiques des patients atteints de maladies musculaires des canaux ioniques – Protocole, version 1 – Janvier 2009.
10. Nojszewska M, et al. The needle EMG findings in myotonia congenita. *J Electromyogr Kinesiol*. 2019 Dec;49:102362.
11. Richardson JK, et al. Information effect on the perception of pain during electromyography. *Arch Phys Med Rehabil*. 1994;75(6):671-675.
12. Matthews E, et al. The non-dystrophic myotonias: molecular pathogenesis, diagnosis and treatment. *Brain*. 2010 Jan;133(Pt 1):9-22.
13. Krahn M, et al. A National French consensus on gene lists for the diagnosis of myopathies using next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet*. 2019 Mar;27(3):349-352.
14. Vicart S, et al. Development of the clinical myotonia rating scale and a mexiletine prescribing and monitoring algorithm for patients with non-dystrophic myotonia. *EMJ Neurol*. 2023;11(1):43-48.