

(CASE REPORT)



Cas clinique : Dystrophie musculaire de Duchenne (à propos d'un cas)

Trésor Kabuya K*, Eugène Mukeba B^{2*}, Alice Alima K³, Mardochée Kanyinda K⁴, Roger Kamwema S⁵, Claude Tshibangu L⁶

¹ Interne, Département de chirurgie, Université Officielle de Mbuji-Mayi, Mbuji-Mayi, RDC

² Résident, Département de chirurgie, Université Officielle de Mbuji-Mayi, Mbuji-Mayi, RDC

³ Etudiante finaliste en médecine, Département de chirurgie, Mbuji-Mayi, RDC

⁴ Interne, Département de Pédiatrie, Université Officielle de Mbuji-Mayi, Mbuji-Mayi, RDC

⁵ Interne, Département de médecine interne, Université Officielle de Mbuji-Mayi, Mbuji-Mayi, RDC

⁶ Professeur, Département de médecine interne, Université Officielle de Mbuji-Mayi, Mbuji-Mayi, RDC

Historique de publication : Reçu le 22/02/2025 ; Révision le 23/02/2025 ; Publié le 27/02/2025

DOI : <http://doi.org/10.70602/rimc.25.2.2.12.15>

Résumé :

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une pathologie héréditaire rare, caractérisée par une dégénérescence musculaire progressive. Nous rapportons ci-après le cas clinique d'un jeune garçon de 10 ans qui a consulté pour les troubles de la marche, chez qui le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne a été posé. L'objectif de cet article est d'attirer l'attention des praticiens sur cette pathologie rare mais grave, tout en passant en revue ses modalités diagnostiques et thérapeutiques disponibles à ce jour.

Mots-clés : **Cas clinique, Dystrophie musculaire de Duchenne**

1. Introduction :

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD), connue aussi sous l'appellation de myopathie de Duchenne, est une maladie héréditaire caractérisée par une dégénérescence musculaire progressive [1,2]. C'est une neuromyopathie causée par des mutations du gène DMD codant la dystrophine, entraînant un déficit du complexe protéique de la membrane des myocytes facilitant leur contraction [2].

Etant donné son mode de transmission récessif lié au chromosome X, la DMD atteint principalement les garçons alors que les filles deviennent des vectrices de l'anomalie [1 – 4]. D'après les données de la littérature médicale, la DMD représente à ce jour la dystrophie musculaire progressive la plus fréquente chez l'enfant, touchant jusqu'à un garçon sur 3500 naissances. Son évolution se fait généralement vers l'atteinte des muscles respiratoires et cardiaque, complication gravissime qui met souvent en péril le pronostic vital des patients [1,2]. La rareté de cette dystrophinopathie ainsi que son évolution grave et inéluctablement fatale nous ont incités à rapporter un cas assez intrigant de DMD, chez un garçon de 10 ans. L'objectif de cet article est d'attirer l'attention des praticiens sur cette pathologie rare tout en leur présentant ses modalités diagnostiques et thérapeutiques disponibles à ce jour.

2. Présentation du cas clinique :

Il s'agissait d'un garçon de 10 ans, pesant 24 kg et présentant des troubles de la marche dont le début remontait à l'âge de 3 ans. La fréquence des chutes accompagnées des difficultés à se relever a motivé les parents à consulter. Dans ses antécédents, on a rapporté deux transfusions à l'âge de 3 ans ainsi que la notion d'une symptomatologie similaire, apparue dans la petite enfance chez son oncle maternel.

* Auteur correspondant: Trésor Kabuya K.

L'examen clinique du jour a révélé une boiterie à la marche avec une hyperlordose lombaire et une attitude scoliotique comme posture d'équilibre en rapport avec une inégalité de membres (raccourcissement d'environ 2cm du membre pelvien gauche par rapport au droit).

On a également noté une amyotrophie des muscles fessiers, un signe de tabouret (signe de Gowers) positif et une hypertrophie compensatrice des mollets. L'hémogramme complet et l'électrophorèse de l'hémoglobine se sont révélés normaux. Le dosage de la créatine phosphokinase a montré un taux largement élevé ($> 100\text{ng/ml}$). La radiographie de la colonne vertébrale accusait une scoliose dextroconvexe du rachis thoracique alors que l'électrocardiogramme n'avait aucune particularité.

Une corticothérapie (prednisolone $0,7\text{mg/kg/jour}$) ainsi qu'une kinésithérapie de tonification musculaire et de rééducation à la marche ont été instituées. Un suivi régulier a été préconisé tous les 6 mois dans un premier temps.

3. Discussion :

La myopathie de Duchenne est à ce jour la dystrophie musculaire progressive la plus fréquente chez l'enfant avec une évolution inexorable, conduisant au décès dans la troisième décennie. L'incidence de la dystrophie musculaire de Duchenne est évaluée entre 1/3500 et 1/5000 naissances mâles [5,6]. En Afrique, une étude menée au Mali a rapporté une série de 5 cas de dystrophie musculaire de Duchenne sur 5071 admissions ; tous les cas étaient de sexe masculin [7].

Le diagnostic est évoqué devant un déficit musculaire proximal, d'installation progressive, débutant après un intervalle libre d'une à plusieurs années, se traduisant par une amyotrophie des muscles de la ceinture pelvienne (fig. 1), de troubles de la marche (chutes fréquentes, boiterie et marche sur la pointe des pieds), une déformation de la colonne (hyperlordose lombaire et scoliose thoracique) et une hypertrophie compensatrice des mollets et (fig. 1). Lorsqu'il est en position accroupie, le patient est obligé de se servir en plusieurs étapes de ses mains et de ses bras pour passer à la position debout (signe de Gowers positif, fig. 2) [6]. Un taux significativement élevé de la créatine phosphokinase conforte le diagnostic alors que la biopsie musculaire révèle une nécrose régénérative associée à une fibrose endomysiale progressive et une adipose plus tardive. Le diagnostic est confirmé par l'analyse du gène codant la dystrophine qui identifie soit une délétion, soit une duplication soit une mutation ponctuelle [5].

A ce jour, les corticoïdes (prednisolone $0,7\text{mg/kg/jour}$) sont les seules molécules ayant montré un effet bénéfique sur la motricité, la cardioprotection, la scoliose et la fonction respiratoire des patients avec myopathie de Duchenne [6,8]. Leur usage est largement préconisé. Au cours de ces dernières années, de nouvelles stratégies thérapeutiques expérimentales ont été développées pour la myopathie de Duchenne, notamment le saut d'exon (exon skipping), la translecture de codons non-sens (codon stop), la surexpression d'une microdystrophine par approche de thérapie génique, la thérapie du métabolisme oxydatif et le blocage de la voie de signalisation de la myostatine [9,10]. Une mention particulière est faite à la rééducation et la réadaptation, qui sont bénéfiques pour les patients ; permettant de conserver une plus grande autonomie et une meilleure qualité de vie [6,11]. Les différentes thérapies disponibles à ce jour ralentissent dans le meilleur des cas l'évolution de la maladie et améliorent la qualité ainsi que l'espérance de vie des patients. Aucune de ces thérapies ne peut garantir un effet curatif [9].

Les principales complications décrites sont orthopédiques, cardiaques, respiratoires, mais aussi cognitives et nutritionnelles [12-15]. Avec les progrès de la prise en charge, plus de 90% des enfants atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne vivent désormais jusqu'à l'âge adulte [DMD 9] ; bien que l'insuffisance cardiaque et respiratoire soient reconnues comme causes directes de décès chez ces patients [16].



Figure 1. Hypertrophie compensatrice de mollets.

Figure 2. Signe de Gowers.

4. Conclusion :

La dystrophie musculaire de Duchenne est une pathologie rare mais au pronostic très sombre. Ce cas relève deux points importants ; d'une part, l'existence dans notre milieu des pathologies très rares et méconnues des cliniciens et d'autre part, la limite de nos moyens d'investigation qu'il faille dépasser pour la prise en charge appropriée de ce genre des pathologies.

Conformité aux normes éthiques :

Déclaration de conflit d'intérêts

Tous les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt.

Déclaration d'approbation éthique

Le présent cas clinique a été traité selon les principes éthiques.

Déclaration de consentement éclairé

Le consentement éclairé des parents, comme tuteurs légaux de notre jeune patient, a été obtenu pour la publication de ce cas.

Références

- [1] Le Guten YT, Le Gall T, Laurent V, D'Arbonne F, Braun S, Montier T. Dystrophie musculaire de Duchenne : état actuel et perspectives thérapeutiques. Bull Acad Natl Med. 2021; 205:509-18.
- [2] Péréon Y, Mercier S, Magot A. Physiopathologie de la dystrophie musculaire de Duchenne. EMC-Archives pédiatriques. 2015 ; 22:12s18-12s23.
- [3] Coubes C. Conseil génétique dans les dystrophinopathies. EMC-Archives pédiatriques. 2015 ; 22:12s12-17
- [4] Leturcq , Tuffery-Giraud S. Aspects génétiques et moléculaires des dystrophinopathies. EMC-Archives pédiatriques 2015 ; 22:12s3-11.
- [5] Desguerre I, Laugel V. Diagnostic et histoire naturelle de la dystrophie musculaire de Duchenne. EMC-Archives pédiatriques 2015 ; 22 :12s24-30.

- [6] Jürg L. LA dystrophie musculaire de Duchenne : la lumière au bout d'un tunnel sombre ! Forum Médical Suisse. 2018 ;18(1-2):22-25.
- [7] Ibrahim SP, Sidi T, Seydou D, Guida L, Boureima K, Alassane BM et al. La Dystrophie Musculaire de Duchenne : Aspects cliniques, biologiques et évolutifs à propos de cinq cas dans le service de Rhumatologie au CHU du Point G. Rhum Afr Franc. 2023 ; 6(2):18-23.
- [8] Chabrol B, Mayer M. Principes de prise en charge multidisciplinaire des dystrophies musculaires de Duchenne. EMC-Archives pédiatriques. 2015 ; 22:12s69-72.
- [9] Anthor H. Principes des approches thérapeutiques des DMD. EMC-Archives pédiatriques. 2015 ; 22:12s63-8
- [10] Chabrol B, Desguerre I. Dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) et de Becker (DMB). EMC-Archives pédiatriques 2015 ; 22:12s1-2.
- [11] Guidah S, Bako DI, Hissene MT, Batcham WB, Adoum AH, Issoufou HO. La Dystrophie Musculaire de Duchenne : À Propos d'un Cas. Health Sci. Dis. 2024 April ; 25(04):117-8.
- [12] Simon T, Maël C, José-Luis B, Elisabeth S. La kinésithérapie libérale face à la dystrophie musculaire de Duchenne en Martinique. Médecine/Sciences. 2019 ; 35(hors série n° 2):29-35.
- [13] Wahbi K. Aspects cardiologiques des dystrophinopathies. EMC-Archives pédiatriques 2015 ;22 :12s37-12s41
- [14] Boulay C, Finidori G. Aspects fonctionnels et orthopédiques des dystrophinopathies. EMC-Archives pédiatriques 2015 ; 22:12s42-50 .
- [15] Cuisset JM, Rivier F. Manifestations centrales des dystrophinopathies. Archives pédiatriques. 2015 ; 22:12s58-62
- [16] Fernandez C, Halbert C, Maues de Paula A, Figarella-Branger B, Chabrol B, Pellissier JF. Dystrophies musculaires liées au gène DMD : myopathie de Duchenne, myopathie de Becker, formes féminine et atypiques. EMC-Neurologie 2010 ; 1-15.