

Dystrophie myotonique

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/04/30/maladie-de-steinert-et-hydrocephalie-a-pression-normale-une-simple-coincidence/>

Maladie de Steinert et hydrocéphalie à pression normale : une simple coïncidence ?

La maladie de Steinert est une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes, notamment à l'âge adulte. Elle est due à la présence pathologique d'expansions de triplets nucléotidiques CTG qui a pour conséquence de piéger des ARN messagers à l'intérieur du noyau cellulaire. La maladie de Steinert est généralement subdivisée en cinq sous-groupes selon l'âge d'apparition des symptômes. Une atteinte cognitive est fréquemment rapportée surtout dans les formes à début précoce. A l'âge adulte, cette atteinte est plus subtile et d'expression polymorphe, faisant discuter l'hypothèse d'une atteinte primitive du système nerveux central (SNC).

Dans un article publié en février 2020, une équipe chinoise rapporte l'observation originale d'une patiente de 65 ans qui, en plus d'un phénotype de maladie de Steinert assez typique confirmé en biologie moléculaire (expansion de 100 unités CTG), présentait des troubles très évocateurs d'une hydrocéphalie à pression normale (troubles progressifs de l'équilibre et de la marche, incontinence urinaire, détérioration intellectuelle). L'IRM cérébrale était très en faveur de cette hypothèse tout comme l'étude répétée des pressions du liquide céphalo-rachidien. Les auteurs comparent leur cas à ceux rapportés très exceptionnellement dans la littérature (4 cas) et posent la question d'une éventuelle relation entre les deux morbidités. Si leur patiente a refusé la mise en place d'une dérivation ventriculaire péritonéale, d'autres patients ont été améliorés par cette intervention neurochirurgicale.

Source

[Myotonic dystrophy type 1 accompanied with normal pressure hydrocephalus: a case report and literature review.](#)

Wang J, Liu M, Shang W, Chen Z, Peng G.
BMC Neurol. 2020 Feb 12;20(1):53.