

Dystrophie myotonique de type 1

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/08/25/une-caracterisation-plus-fine-du-phenotype-cerebral-dans-la-dm1-est-possible-avec-leeg/>

Une caractérisation plus fine du phénotype cérébral dans la dystrophie myotonique de Steinert est possible avec l'électroencéphalogramme.

La maladie de Steinert (ou DM1 pour dystrophie myotonique de type 1) est une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes chez l'adulte. Elle est due à la présence d'expansions de triplets nucléotidiques CTG pathologiques ayant pour conséquence de piéger des ARN messagers à l'intérieur du noyau cellulaire.

Ses manifestations cliniques sont, par nature, multisystémiques : atteinte musculaire et cardiaque, cataracte, perturbations endocriniennes diverses.... L'atteinte du système nerveux central est, quant à elle, fréquente bien que rarement documentée. Outre les difficultés d'ordre psycho-cognitif observées chez beaucoup de ces malades, on note en imagerie des anomalies de la substance blanche voire une atrophie corticale chez certains.

Dans un article publié en mai 2020, des chercheurs néerlandais associés au consortium OPTIMISTIC rapportent une étude indirecte du fonctionnement cérébral par des mesures de l'activité électrique du cerveau. Vingt-huit patients adultes atteints de DM1 ont ainsi bénéficié d'un électro-encéphalogramme (EEG) couplé à un bilan neurocognitif. Les résultats ont été comparés à ceux d'un groupe contrôle de vingt-six individus sains. Une analyse fine et reposant sur de nouveaux algorithmes pour l'interprétation des signaux électriques a permis de déterminer un profil différentiel de la connectivité fonctionnelle observée sur certaines fréquences de l'EEG par rapport au groupe témoin.

Source

Characterization of EEG-based functional brain networks in myotonic dystrophy type 1.

Biere J, Okkersen K, van Alfen N, Kessels RPC, Gouw AA, van Dorst M, van Engelen B, Stam CJ, Raaphorst J; OPTIMISTIC consortium.

Clin Neurophysiol. 2020 May 29;131(8):1886-1895.