

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Dystrophie musculaire oculopharyngée

Septembre 2022

**Centre de référence
des maladies neuromusculaires
Atlantique Occitanie Caraïbes (AOC)**

Synthèse à destination du médecin traitant

La dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) affecte principalement les muscles releveurs des paupières conduisant à un ptosis et les muscles pharyngés entraînant des troubles de déglutition ainsi qu'une dysphonie. La DMOP peut également affecter les muscles oculomoteurs, les muscles des ceintures pelvienne et scapulaire à des degrés divers. Les premiers symptômes apparaissent le plus souvent entre 45 et 55 ans. Dans les formes les plus sévères (5 à 10%), les signes palpébraux et pharyngés apparaissent avant l'âge de 45 ans et un déficit moteur invalidant s'installe avant 60 ans.

La DMOP est une maladie héréditaire de transmission autosomique dominante liée à une expansion de codons GCN dans le domaine poly-A du gène *PABPN1* pour « polyA binding protein nuclear 1 ».

Actuellement, il n'existe pas de traitement pharmacologique dans la DMOP, mais des prises en charge, éventuellement chirurgicales, sont proposées en particulier pour le ptosis et la dysphagie :

- La chirurgie de renforcement ou de suppléance musculaire du releveur de la paupière supérieure peut corriger le ptosis lorsque celui-ci engendre une amputation du champ visuel.
- Les troubles de la déglutition altèrent dans un premier temps la qualité de vie, mais peuvent plus ou moins précocement dans l'histoire clinique, mettre en danger le pronostic vital en raison du retentissement pondéral et de la survenue de pneumopathies d'inhalation. L'évaluation de la déglutition permet de poser les indications des prises en charges spécifiques comme l'adaptation des régimes alimentaires et des textures la myotomie cricopharyngée, la dilatation du sphincter supérieur de l'oesophage (SSO) voire la mise en place d'une gastrostomie.

La qualité de vie des patients peut être altérée en raison de l'évolution de la maladie. L'évaluation en médecine physique et réadaptation permet de proposer une prise en charge rééducative en fonction des déficiences et des situations de handicap des patients : kinésithérapie, orthophonie, prise en charge psychologique et sociale. Les complications principales sont en lien avec les troubles de déglutition (pneumopathies de déglutition, cachexie). Il n'y a pas d'atteinte plurisystémique actuellement connue dans cette maladie. Les diagnostics différentiels incluent la forme distale de myopathie oculopharyngée, les syndromes myasthéniques, les myopathies mitochondriales, les myopathies inflammatoires (dont la myosite sporadique à inclusions), et la dystrophie myotonique de type I.

Contacts utiles

Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients

Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA- Rhône Alpes– Réunion Site coordonnateur :

Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille (AP-HM) - CHU de La Timone Marseille (Pr Shahram Attarian)

Sites constitutifs :

1. CHU de La Réunion SUD (Dr Ariane Choumert)
2. Hospices Civils (HC) de Lyon (Pr Carole Vuillerot)
3. CHU de Saint-Etienne (Pr Jean-Christophe Antoine)

4. CHU de Nice (Pr Sabrina Sacconi)

Centres de compétence :

1. CHU de Grenoble (Dr Klaus Dieterich)
2. Centre Hospitalier (CH) de Cannes (Dr Christophe Perrin)
3. Hôpital d'Enfants - Association Saint François d'Assise Saint Denis La Réunion (Dr Anne Pervillé)
4. Hôpital d'Instruction des Armées (HIA) de Toulon (Dr Anthony Faivre)
5. CHU de Clermont-Ferrand (Dr Catherine Sarret)

Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile de France

Site coordonnateur :

Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) - Raymond Poincaré Garches (Pr Pascal Lafôret)

Sites constitutifs :

1. APHP- Pitié Salpêtrière Paris (Dr Tanya Stojkovic)
2. APHP- Trousseau Paris (Dr Arnaud Isapof)
3. APHP- Pitié Salpêtrière Paris (Pr Bertrand Fontaine)
4. APHP- Necker Paris (Pr Isabelle Desguerre)
5. APHP- Cochin Paris (Pr Karim Wahbi)
6. APHP- Henri Mondor Paris (Pr François Jérôme Authier)
7. CHU de Lille (Pr Sylvie Nguyen The Tich)
8. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (Dr Aleksandra Nadaj-Pakleza)
9. CHU de Nancy (Dr Marc Debouverie)
10. CHU de Reims (Pr François Constant Boyer)

Centres de compétence :

1. APHP- Rothschild Paris (Dr Philippe Thoumie)
2. Hôpital Fondation Rothschild Paris (Pr Lacau St Guily)
3. APHP- Hôpital Marin d'Hendaye (Dr Brigitte Soudrie)
4. CHU de Rouen (Dr Lucie Guyant Marechal)
5. Centre Hospitalier Régional et Universitaire (CHRU) de Tours (Dr Sybille Pellieux)
6. CHU de Côte de Nacre – Caen (Dr Nathalie Bach)
7. CHU d'Amiens (Dr Anne Gaëlle Le Moing)
8. CHU de Dijon (Dr Agnès Jacquin-Piques)
9. CHU de Besançon (Pr Laurent Tatu)
10. Centre de soins de suite et de réadaptation Marc Sautet de Villeneuve-d'Ascq (Dr Marie Céline Gellez)

Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Site coordonnateur :

CHU de Bordeaux (Dr Guilhem Solé)

Sites constitutifs :

1. CHU de Toulouse (Dr Pascal Cintas)
2. CHU de Montpellier (Pr François Rivier)
3. CHU de Nantes (Pr Yann Péréon)
4. CHU d'Angers (Dr Marco Spinazzi)
5. CHRU de Brest (Pr Sylvain Brochard)
6. CHU de la Martinique (Dr Rémi Bellance)

Centres de compétences :

1. CHU de Pointe à Pitre/ Abymes (Pr Annie Lannuzel)
2. CH de la Côte Basque (Dr Olivier Flabeau)
3. CHU de Nîmes (Dr Dimitri Renard)
4. CHU de Rennes (Dr Mélanie Fradin)
5. CHRU de Tours (Dr Sylvie Pellieux)
6. CH Bretagne Atlantique – Vannes (Dr Florence Demurger)
7. CHU de Poitiers (Pr Jean-Philippe Neau)

4. Associations de patients :

- L'AFM-Téléthon : <https://www.afm-telethon.fr>
- L'association Dystrophie Musculaire Canada (DMC) : <https://muscle.ca/fr/>