

Introduction :

La dystrophie myotonique de Steinert est une affection multi systémique caractérisée par des troubles métaboliques et endocriniens.

L'objectif de cette étude est d'établir la fréquence de ces troubles dans notre série hospitalière.

Matériels et méthodes:

L'étude porte sur une cohorte de 34 patients chez qui le diagnostic de dystrophie myotonique a été retenu ont se basant sur les données cliniques électromyographiques et génétique.

Une étude systématique des paramètres biologiques des fonctions thyroïdiennes et parathyroïdiennes, de l'axe gonadotrope, et du diabète ont été effectués.

Résultats :

Nous avons colligé 34 cas de patients suivi à notre consultation externe dont le diagnostic de dystrophie musculaire a été confirmé.

- Age moyen était de 37 ans
- Sexe ratio était à 2
- Les signes cliniques trouvait une atrophie testiculaire chez 1 patient.
- Un hypogonadisme hypergonadotrope était noté chez 4 patients. Les gonadotrophines hypophysaires étaient augmentées chez 4 malades de sexe masculin avec une moyenne de FSH à 28 UI/L et du LH à 12 UI/L dont 3 ont une stérilité primaire, la testéronémie était basse chez deux malades dont un avait une stérilité primaire, avec une moyenne à 13 µmol /L. (Tab 1)
- Une hypothyroïdie était observée chez un malade
- Une hypertriglycéridémie était notée chez un seul malade. (Tab2)

	Moyenne	Nbr de malades
FSH,LH augmentés	12 UI/L	4
Testéronémie basse	13µmol /L	2

Troubles endocriniens	pourcentage
Hypothyroïdie	2.9%
Hypogonadisme hypergonadotrope	11.76%
Hypertriglycéridémie	2.9%

Discussion

- Les endocrinopathies les plus fréquemment associées à la maladie de Steinert sont les insuffisances gonadiques périphériques, les troubles de la tolérance glucidique et les dysthyroïdies(1). Tous ces troubles ont été notés chez nos malades sauf les troubles du métabolisme glucidique.
- **Les troubles du métabolisme du carbone** sont fréquents. L'intolérance aux hydrates de carbone, dépistée par l'épreuve d'hyperglycémie provoquée par voie orale, est plus fréquente que le diabète non insulino-dépendant dont l'incidence est cependant 4 fois plus élevée que dans la population générale.(2)
- **Les troubles du métabolisme lipidique** sont souvent rapportés et leur traitement peut poser problème(1,2)
- **L'atteinte gonadique** est fréquente chez l'homme, notée chez 70 % des patients et responsable d'une azoospermie. Cette atteinte gonadique est primaire et correspond à un hypogonadisme hypergonadotrope (élévation de la FSH, testostéronémie normale ou légèrement diminuée). Chez la femme, les anomalies sont plus rares (15 à 20 %) et se manifestent par des dysménorrhées, une ménopause précoce. La majorité de nos patients était de sexe masculin et nous n'avons pas noté des signes endocriniens chez les femmes.(1,3)
- **De point de vue physiopathologique** les signes systémiques peuvent être expliqués par la perturbation de l'expression du gène DMPK qui est diminuée dans le muscle. Cette diminution de production de la protéine est la conséquence de la séquestration, dans le noyau des cellules, des ARN messagers porteurs de l'amplification CUG ; cette séquestration induit l'accumulation de certaines protéines : CUG Binding proteins et la Muscle-blind-like. Ces protéines ont un effet cytotoxique en altérant l'épissage alternatif des ARN messagers codant pour d'autres protéines : le canal chlore CLCN1, le récepteur à l'insuline, la troponine cardiaque, la protéine Tau.(1,3) Cela permet d'expliquer en partie la myotonie et certaines atteintes systémiques de la maladie de Steinert.

Conclusion

Une recherche systématique des endocrinopathies pourrait permettre de prévenir certaines complications, Les mécanismes physiopathologiques communs à ces diverses atteintes semblent encore mal élucidés.

Déclaration: aucun conflit d'intérêt

1- K.Descloquement et all. Atteintes endocriniennes dans la Dystrophie Myotonique de Steinert : à propos de 10 cas. Annales d'Endocrinologie, Vol 67,2006

2- Maria J et all. Primary Hyperthyroidism and associated hyperparathyroidism in a patient with Myotonic Dystrophy. American Journal of the Medical Sciences, Vol 311,296-298.1996

3- Bouhour F, Bost M, Vial C .Maladie de Steinert. La Presse médicale. vol 36.2007