Glycogénose musculaire méconnue : un piège diagnostique mimant une myopathie inflammatoire

1er Auteur : Yasmine Ghalia, Grira, Résidente, Service de médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE

Autres auteurs, équipe:

- Mehdi, SOMAI, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Ibrahim, ARBAOUI, assistant, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Imen, RACHDI, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Zohra, AYDI, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Besma BEN DHAOU, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Fatma, BOUSSEMA, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE
- Hela, BOUDABOUS, Pédiatrie et maladies métaboliques héréditaires, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Amel, BEN CHEHIDA, Pédiatrie et maladies métaboliques héréditaires, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie
- Fatma, DAOUD, Service de Médecine interne, Hôpital Habib Thameur, Tunis, TUNISIE

Introduction

Les myopathies métaboliques, telles que les glycogénoses musculaires, sont rares et peuvent se présenter par des signes musculaires chroniques tels que déficit musculaire et myalgies, pouvant être confondus avec des myopathies inflammatoires. Le retard ou l'erreur diagnostique entraîne des traitements inadaptés et une prise en charge suboptimale. Nous rapportons le cas d'une patiente dont le diagnostic initial de myopathie inflammatoire a masqué une glycogénose.

Observation

Une patiente âgée de 35 ans, issue d'un mariage consanguin, était suivie depuis l'âge de 16 ans pour un déficit musculaire et des myalgies, prise en charge par plusieurs médecins et traitée à plusieurs reprises par corticothérapie pour suspicion d'une myopathie inflammatoire non confirmée, avec une amélioration partielle.

Depuis une semaine de son hospitalisation, la patiente a présenté une aggravation de sa symptomatologie musculaire. Elle rapportait une asthénie, des arthralgies inflammatoires intermittentes, une photosensibilité, une dyspnée d'effort sans aggravation récente, ainsi que des myalgies proximo-distales et paravertébrales accentuées par l'effort. Les signes du peigne et du tabouret étaient positifs. L'examen clinique ne montrait aucune atteinte cutanée spécifique en faveur d'une dermatomyosite ou d'un syndrome des antisynthétases.

À la biologie, la patiente présentait une myolyse avec des CPK entre 460 et 2200 UI/L et des LDH entre 200 et 1140 UI/L, sans cytolyse hépatique ni syndrome inflammatoire biologique. Le bilan hépatique, rénal, lipidique et thyroïdien était normal. La cortisolémie de base était normale. Il n'y avait pas d'atteinte hématologique, ni de protéinurie ou d'hématurie, et les taux de compléments sériques étaient normaux. Les imageries thoraco-abdominopelviennes étaient normales. L'électromyogramme montrait une atteinte myogène.

Le bilan immunologique, incluant les anticorps antinucléaires, anti-ENA, anti-phospholipides et autres auto-anticorps associés aux myopathies inflammatoires, était normal.

L'échocardiographie ne révélait aucune anomalie. La biopsie musculaire montrait une inégalité de taille des fibres, avec la présence de vacuoles dans la grande majorité des fibres, sans signe de myopathie inflammatoire. La coloration PAS objectivait une surcharge glycogénique importante. L'examen histologique était compatible avec une myopathie métabolique de type glycogénique (glycogénose musculaire).

Lors de l'hospitalisation, la patiente présentait des glycémies fluctuantes entre 0,5 et 2 g/L, avec une baisse significative après l'effort. Une glycogénose de type III (Cori et Forbes) restait le type le plus probable, en raison de l'origine nord-africaine, des myalgies, de l'aggravation de l'atteinte musculaire avec l'âge, des CPK très élevés, de la normalité du bilan hépatique, de l'intolérance modérée au jeûne et de l'absence d'atteinte cardiaque.

Des mesures hygiéno-diététiques ont été instaurées, comprenant le fractionnement des repas, un régime hyperprotéiné, l'éviction des aliments à index glycémique élevé, la consommation privilégiée de sucres complexes, la programmation des efforts et la prise de fécules de maïs diluées dans l'eau froide. L'observance thérapeutique était moyenne, entraînant une évolution partiellement favorable avec intermittence des myalgies et diminution partielle des enzymes musculaires.

Conclusion

Cette observation souligne l'importance de considérer les myopathies métaboliques devant un déficit musculaire progressif et une élévation des enzymes musculaires, surtout en l'absence d'atteinte inflammatoire ou auto-immune confirmée. L'errance diagnostique expose à des traitements inadaptés tels que la corticothérapie répétée. L'identification précoce d'une glycogénose permet une prise en charge adaptée, incluant mesures hygiéno-diététiques et suivi métabolique, et met en évidence l'importance de l'observance thérapeutique pour améliorer les symptômes et limiter la progression de la maladie.