

## DIAGNOSTIC : Dystrophie myopathique de Steinert

### **Autres diagnostics**

Polyhydramnios

Hypothyroïdie

SAHS

Bébé avec dystrophie myopathique de Steinert congénitale

**Symptômes** : Polyhydramnios, bébé hypotonique, faiblesse musculaire

**Prise en charge** : Analyse du gène codant la protéine DMPK pour détecter les répétitions des CTG.

ECG

Tests de fonction respiratoire

Examen ophtalmologique

### **Commentaires**

Après que le diagnostic ait été posé chez la mère et son nouveau-né, plusieurs personnes de la famille ont été testées. Il s'avère que le frère, le père et le fils (G1) de la patiente sont atteints, les adultes légèrement, l'enfant plus gravement.

La dystrophie de Steinert est une affection héréditaire autosomique dominante dont la prévalence est d'environ 2.4-5.5/100 000 personnes en Amérique du Nord. Il existe plusieurs formes avec sévérité variable : congénitale, de l'enfance, du jeune adulte et de l'adulte (21-40 ans). L'atteinte est **multisystémique**: musculaire périphérique (hypotonie au niveau des mains, du visage avec affaissement des traits, éversion des lèvres, ptose palpébrale, pieds tombants, etc.), cardiaque (anomalies du rythme, insuffisance cardiaque), respiratoire (diaphragme, déficit des muscles oropharyngés, apnée du sommeil), oculaire (cataracte postérieure), endocrinien (diabète, hypogonadisme), et intestinale (dysphagie, dysmotilité digestive).

La myopathie de Steinert est secondaire à une répétition anormale des CTG du gène codant la protéine DMPK. Il existe une corrélation entre le nombre de répétitions et la sévérité de la maladie. Chez les femmes, il existe un phénomène nommé **anticipation** qui se traduit par une augmentation du nombre de répétitions d'une génération à la suivante. Ceci explique pourquoi les bébés sont plus atteints que leur maman.

**La présence de polyhydramnios avec un bébé peu actif est très suggestive de dystonie de Steinert congénitale.** Il existe plusieurs rapports de cas décrivant comment le diagnostic maternel a été posé à partir de cette situation. Le diagnostic est établi par analyse génétique (sang, liquide amniotique, cellules chorales) et un diagnostic prénatal est possible (biopsie chorale). Une augmentation des accouchements prématurés et des césariennes est rapportée chez les femmes atteintes. Un papier rapporte aussi une augmentation du taux d'infection urinaire. La mortalité postnatale est augmentée chez les nouveau-nés atteints.

### **Articles à conseiller**

Rudnik-Schoneborn S et coll. Outcome in pregnancies complicated by myotonic dystrophy: a study of 31 patients and review of the literature. *Europ J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2004;114:44-53