



Myasthénie pédiatrique

Investigateurs principaux

Hanna Kolski,* MD, FCRPC, Stollery Children's Hospital, université de l'Alberta, 8213 Aberhart Centre One, 11402, avenue University NW, Edmonton (Alberta) T6G 2J3; tél. : 80-407-1083; téléc. : 780-407-8283; hanna.kolski@albertahealthservices.ca

Jiri Vajsar,* MD, FRCPC, The Hospital for Sick Children, université de Toronto, 555, avenue University, Toronto (Ontario) M5G 1X8; tél. : 416-813-5668; téléc. : 416-813-6334; jiri.vajsar@sickkids.ca

* Représentant le *Canadian Pediatric Neuromuscular Group*

Historique

La myasthénie pédiatrique peut se diviser en deux grandes catégories :

- 1) La myasthénie grave : Ce trouble **auto-immun** acquis provoque une faiblesse musculaire causée par des anticorps qui lient les récepteurs de l'acétylcholine (ACh), les récepteurs tyrosines kinases spécifiques du muscle (MuSK) ou d'autres récepteurs aux membranes musculaires post-synaptiques, de manière que les impulsions nerveuses ne traversent pas le muscle.
- 2) Les syndromes myasthéniques congénitaux : Le syndrome myasthénique congénital est une autre forme de myasthénie. Ce trouble **congénital** rare est causé par divers types d'anomalies structurelles à la jonction neuromusculaire.

Les principaux symptômes de myasthénie sont une fatigue rapide, une hypotonie, une faiblesse musculaire (plus marquée lors d'activités répétitives), une ptose, une diplopie, une dysphagie, des troubles d'alimentation, des troubles respiratoires, un mauvais contrôle de la tête chez le nourrisson et un retard de développement.

La myasthénie pédiatrique est beaucoup plus rare que la version adulte de la maladie, et les patients sont souvent symptomatiques pendant des années avant que le diagnostic soit posé. Puisqu'il existe des traitements efficaces et souvent des mesures curatives de la forme auto-immune, comme les inhibiteurs de la cholinestérase, les corticoïdes, la plasmaphérèse, l'immunoglobuline intraveineuse ou la thymectomie, un dépistage et un diagnostic précoces sont dans l'intérêt de l'enfant. Outre le fardeau physique et affectif important que ressentent les personnes ayant une maladie chronique, les patients myasthéniques doivent affronter le manque général de sensibilisation à l'existence de la maladie.

Puisqu'il existe peu de séries publiées sur la maladie, il est essentiel de profiter d'une collaboration nationale entre professionnels de la médecine pour obtenir une évaluation réaliste de l'incidence et des répercussions de la myasthénie pédiatrique. On prévoit que l'étude du PCSP permettra de rendre compte du fardeau de la maladie et d'éclairer les pratiques exemplaires.

Méthodologie

Grâce à la méthodologie établie du PCSP, plus de 2 500 pédiatres et pédiatres surspécialisés recevront un sondage mensuel pour déclarer les cas observés de myasthénie pédiatrique.



Objectifs

- 1) Mieux faire connaître la myasthénie pédiatrique aux pédiatres.
- 2) Concrétiser les connaissances sur le diagnostic et la prise en charge de la myasthénie.
- 3) Établir l'incidence de myasthénie pédiatrique.
- 4) Déterminer les traitements courants offerts aux enfants myasthéniques du Canada, tout en observant les tendances géographiques.

Définition de cas

Déclarer tout enfant de moins de 18 ans présentant au moins l'une des caractéristiques suivantes :

- ptose fluctuante (unilatérale ou bilatérale),
- faiblesse musculaire extra-oculaire fluctuante (unilatérale ou bilatérale),
- antécédents de faiblesse ou de fatigue des muscles squelettiques,

ET l'un des examens de soutien suivants :

- test au Tensilon^{MD} (édrophonium) (ou un autre inhibiteur de l'acétylcholinestérase) démontrant une disparition de la faiblesse;
- taux d'anticorps élevés des récepteurs de l'acétylcholine (ACh) ou des récepteurs tyrosines kinases spécifiques du muscle (MusK);
- études de conduction nerveuse anormales (démontrant une anomalie de transmission à la jonction neuromusculaire) ou ÉMG de l'unité motrice.

Critères d'exclusion

- Maladie musculaire primaire sous-jacente
- Maladie métabolique sous-jacente
- Myasthénie néonatale transitoire

Durée

Janvier 2010 à décembre 2011

Nombre prévu de cas

L'incidence estimative pour cette étude est d'environ 60 nouveaux cas par année.

Approbation déontologique

Comité d'éthique de la recherche en santé de l'université de l'Alberta

Analyse et publication

On effectuera une analyse annuelle provisoire des données colligées. Les résultats de l'étude terminée seront soumis en vue d'être publiés dans des journaux pertinents révisés par des pairs et seront présentés à des congrès scientifiques nationaux et internationaux.

Bibliographie

- Andrews PI. Autoimmune myasthenia gravis in childhood. *Semin Neurol* 2004;24(1):101-10.
- Afifi AK, Bell WE. Tests for juvenile myasthenia gravis: Comparative diagnostic yield and prediction of outcome. *J Child Neurol* 1993;8(4):403-11.
- Roach ES, Buono G, McLean WT Jr, Weaver RG Jr. Early-onset myasthenia gravis. *J Pediatr* 1986; 108(2):193-7.