MALADIE DE THOMSEN

PAR

HENRI LAMY

Médecin des hôpitaux de Paris.

HISTORIQUE. — En 1876, Thomsen décrivit, dans les *Archives de Psychiatrie*, une affection singulière dont il était atteint, ainsi que plusieurs membres de sa famille, et qui consistait en « spasmes toniques des muscles volontaires ». Il considérait cette affection comme la conséquence d'une « disposition psychique héréditaire ». Des faits semblables furent signalés d'abord en Allemagne, par Erb, Seeligmüller, Bernhardt (1878-79). Le professeur Erb, en particulier, s'attacha à leur étude; il décrivit plus tard les réactions neuro-musculaires; il fit connaître la *réaction myotonique* spéciale à la maladie de Thomsen. Cependant les observations se multipliaient (Strümpell, Westphal, Moebius, Eulenbourg, etc., en Allemagne; Petrone, Vizioli, Seppili en Italie). En France, le premier cas publié est dû à G. Ballet et P. Marie (1); puis Vigouroux, Pitres et Dallidet en firent connaître deux autres. Citons l'article de P. Marie dans le *Dictionnaire encyclopédique* (1887), dont la plupart des publications ultérieures chez nous se sont inspirées — les Leçons de Charcot (1883) — la thèse de Deléage (1890). Il ne se passe pas d'année depuis lors, qui ne nous en apporte une ou plusieurs observations nouvelles. Dejerine et Sottas (2) ont eu l'occasion de faire un examen anatomique complet. Dans ces derniers temps on en a fait connaître des variétés anormales, associées à la polynévrite, à l'atrophie musculaire (3).

Des nombreuses dénominations proposées, une seule est demeurée synonyme de maladie de Thomsen, celle de *Myotonie congénitale*, due à Strümpell.

SYMPTOMATOLOGIE. — La maladie de Thomsen consiste tout entière dans le trouble fonctionnel suivant : lorsque le sujet veut faire un mouvement, et surtout lorsqu'il commence ce mouvement, les muscles mis en jeu pour l'exécuter restent contractés plus longtemps que la volonté ne le leur commande. S'il s'agit d'un mouvement répété, comme la marche, cette raideur prolongée disparaît peu à peu, et tout rentre dans l'ordre.

(1) G. Ballet et P. Marie, Spasmes musculaires au début des mouvements volontaires (*Arch. de neurol.*, n° 13, 1883).

(2) Dejerine et Sottas, *Soc. de biologie*, 24 juin 1893, et *Revue de méd.*, 10 mars 1895.

(3) Hoffmann, *Deutsch. Zeitschr. für Nervenheilk.*, vol. IX, p. 273. — Pelitzaus, *Soc. de psychiatrie et de neurol. de Berlin*, 11 janvier 1897. — Noguès et Sirol, *Nouv. Iconogr. de la Salpêtrière*, janvier-février 1899, p. 15. — Bernhardt, *Deutsch. med. Wochenschr.* 16 mars 1899, p. 169.

On conçoit la gêne, la maladresse et les inconvénients qui en résultent. Le sujet vient-il à saisir un objet, il ne peut plus lâcher prise. Veut-il se lever de son siège, il reste quelques instants comme cloué assis ; nouveau temps d'arrêt pour se mettre en marche, après quoi sa démarche devient de plus en plus libre. Mais cette liberté de mouvements ne reste acquise qu'à la condition de n'en plus modifier l'allure ni le rythme ; car si le sujet veut courir ou s'arrêter tout à coup, le spasme reparaît.

En mainte occasion, cette infirmité peut placer les individus qui en sont atteints dans une situation ridicule : il y a là de quoi expliquer, dans une certaine mesure, l'humeur sombre et taciturne habituelle chez eux. Le malade de Ballet et Marie, au moment de monter à cheval, était pris de raideur de la jambe gauche en engageant le pied dans l'étrier, puis de raideur dans la jambe droite qui restait fixée en extension au-dessus de la croupe du cheval. Celle de Seeligmüller, chanteuse de profession, restait quelques instants en place, ne pouvant se mettre en marche, après avoir terminé son morceau ; au moment où elle se mettait au piano, ses doigts était raides et inhabiles. En classe, au régiment surtout, leur maladresse est souvent imputée à ces malades à mauvaise volonté : ils sont punis, considérés comme simulateurs ; d'autant que toutes les émotions augmentent encore cette tendance au spasme musculaire.

Après les muscles des membres, c'est dans ceux de la face et de la langue que se produit le plus souvent cette anomalie de la contraction. Le fait est évident, par exemple, au début de la mastication : la contracture des masséters est telle que le sujet ne peut plus desserrer les dents. Eulenbourg a noté, chez un malade, un état analogue des muscles oculo-moteurs, se traduisant par une difficulté à tourner les yeux, à suivre un objet promené dans le champ du regard. De même la parole peut être gênée au début de la conversation, par la contraction de la langue; celle-ci intervient aussi pour une part dans la gêne de la mastication et de la déglutition.

Les muscles de la vie organique sont toujours respectés ; mais le spasme peut intéresser tous les muscles volontaires sans exception, y compris ceux du tronc et du thorax. Le malade est alors, pour quelques instants, rigide des pieds à la tête, incapable de faire un mouvement pour recouvrir son équilibre, s'il est tant soit peu déplacé ; il tombe alors comme une masse. C'est à l'occasion d'un effort violent, d'une colère, d'une frayeur que le spasme prend une extension pareille. Le malade de Vigouroux faisait ainsi des chutes fréquentes lorsque, voulant traverser une rue, il hâtait le pas pour éviter une voiture : une fois tombé, il était envahi d'une telle raideur qu'il ne pouvait se relever sur-le-champ.

On peut s'assurer objectivement de la contracture musculaire à ce moment : les muscles sont saillants, d'une consistance dure,

ligneuse. Ceci se voit bien en particulier au niveau du triceps fémoral : d'autant mieux que la musculature est souvent très développée chez ces sujets.

Il est intéressant de remarquer que, si l'affection de Thomsen est limitée aux muscles soumis à l'influence de la volonté, elle atteint ceux-ci également dans certains mouvements indépendants d'elle, comme les mouvements *réflexes*. Après le bâillement, la bouche reste largement ouverte quelques instants; après un éternuement violent, les paupières restent fermées; le thorax, violemment contracté; la poitrine demeure immobilisée et distendue dans la grande inspiration qui précède une quinte de toux. Pareil fait peut s'observer au visage dans les contractions musculaires liées à la mimique, et la physionomie se trouve immobilisée dans une expression qui ne correspond plus au sentiment intérieur (Pitres et Dallidet).

A cette perversion de la contraction musculaire, il faut ajouter, pour compléter le tableau clinique, un état *psychique* particulier. Nous avons fait allusion à l'humeur sombre et silencieuse de certains sujets atteints de myotonie : ils paraissent, pour la plupart, préoccupés de dissimuler leur infirmité non seulement aux étrangers, mais même à leurs amis et à leurs proches. Aussi craignent-ils souvent de se montrer en public : ils emploient des artifices afin qu'on ne remarque pas leur allure anormale.

Dans la famille de Thomsen, les troubles psychiques occupent une place importante ; et sans doute l'auteur a-t-il été porté à exagérer l'influence de cet état sur les phénomènes musculaires. Il est bien plus vraisemblable d'admettre que l'infirmité physique réagit ici d'ordinaire sur le moral. Car il semble naturel que tout sentiment d'infériorité personnelle et d'impuissance relative entraîne avec lui la défiance de soi-même qui, souvent, est à l'origine du pessimisme. On a relevé aussi un certain degré d'irritabilité mentale, ce qui est beaucoup moins caractéristique.

L'influence évidente de toute espèce de cause d'ordre moral sur l'exagération des phénomènes en question doit être rappelée ici. C'est surtout sous l'empire des violentes émotions, comme nous l'avons vu, que la rigidité des muscles devient générale : la situation du malade est alors vraiment critique, car il ne se commande plus, et il peut être à la merci du premier événement.

La fatigue, l'effort, le froid peuvent agir dans le même sens que les émotions : un malade de Weichmann, en prenant un bain froid, se raidit complètement et se fût noyé si on ne lui avait porté secours. Le repos physique et le calme moral agissent en sens inverse ; et la plupart des sujets ont les mouvements beaucoup plus libres le matin au réveil. Thomsen a noté une tendance plus accusée au spasme, au début des maladies aiguës.

Le tableau offre certes quelques variantes selon les individus, suivant que les contractures se limitent à certains groupes musculaires, et suivant l'intensité qu'elles présentent. Il est parfois seulement ébauché; et Mœbius parle d'une forme *fruste* de la maladie de Thomsen.

Dans une observation toute récente et unique en son genre, de Urbach (1), il est fait mention de crampes *toniques* et *cloniques* des membres inférieurs, qui empêchaient le malade de se tenir debout immobile. Erb avait déjà signalé, à la vérité, chez deux de ses malades un certain degré d'*instabilité musculaire*, donnant lieu à des mouvements brusques qui gênaient l'examen.

Il faut encore signaler, comme association rare, l'*atrophie musculaire*. Hoffmann (2) l'a constatée à la main et à l'avant-bras, chez un sujet qui offrait une musculature volumineuse de la cuisse et de la jambe : les muscles atrophiés présentaient la réaction de dégénérescence, et l'auteur se prononce pour une névrite associée. Rounhold (3) a publié dans sa thèse l'histoire curieuse d'un sujet de trente-quatre ans, qui présenta successivement de l'atrophie des mains et des avant-bras ; puis des membres inférieurs et, finalement, des masticateurs. Dans chacun de ces départements musculaires, les spasmes myotoniques firent régulièrement leur apparition une fois l'atrophie établie. C'est là une évolution tout à fait inconnue jusqu'ici dans la maladie de Thomsen. Enfin, un malade de Noguès et Sirol (4) avait une atrophie des deux jambes avec diminution de l'excitabilité faradique pour les muscles, tandis que la musculature des cuisses offrait la réaction myotonique classique.

Ajoutons que les troubles de sensibilité font absolument défaut, que les malades n'accusent aucune douleur : en cela l'affection se distingue des crampes vulgaires et de la tétanie.

Signes objectifs. — L'*hypertrophie musculaire* est mentionnée dans un grand nombre d'observations. Elle est parfois généralisée, et poussée à un tel degré qu'elle donne au sujet une apparence athlétique. Ainsi chez un enfant de quatorze ans, observé par Erb, le relief des muscles était considérable aux membres, à la nuque; les pectoraux faisaient une forte saillie, et l'aspect de cet enfant était celui d'un homme vigoureux adonné aux travaux pénibles. Le plus souvent c'est aux membres inférieurs, à la cuisse surtout, que ce développement est accentué; ou bien dans telle autre partie, comme à la nuque. Toutefois le relief anormal des muscles faisait défaut dans les cas de Thomsen, Ballet et P. Marie, Eulenbourg, etc.

Il s'en faut d'ailleurs que la force physique des sujets soit en

(1) J. Urbach, *Wien. med. Wochenschr.*, 1899, nº 3, p. 118.
(2) Hoffmann, *loc. cit.*
(3) Rounhold, Th. de Paris, 1897.
(4) Noguès et Sirol, *loc. cit.*

proportion du développement musculaire. La plupart du temps, elle est diminuée, et souvent très inférieure à celle d'un sujet sain du même âge et de même corpulence.

On a noté aussi l'augmentation de consistance des masses musculaires au palper : à tel point que celles-ci acquièrent une rigidité ligneuse quand le spasme se produit. Seeligmüller, Pitres et Dallidet signalent la présence de nodosités, de bosselures séparées par des dépressions, dans les muscles en contraction. Mais souvent la palpation ne montre rien d'anormal.

Les *réflexes* cutanés et tendineux sont conservés, et d'ordinaire non modifiés; cependant le réflexe du genou est assez souvent affaibli (Eulenbourg). P. Marie fait remarquer qu'il est intéressant de comparer la manière d'être des contractions volontaires à celle des contractions réflexes. Les premières sont paresseuses, suivies d'une décontraction lente; les secondes se comportent comme dans l'état normal. Le fait n'est pas constant, à la vérité; car, chez une malade d'Erb, la percussion du tendon rotulien produisait, non la contraction simple du triceps, mais un spasme tonique prolongé des muscles de la cuisse.

Les modifications de l'*excitabilité électrique* des nerfs et surtout des muscles constitue le phénomène objectif le plus important et le plus caractéristique de la maladie de Thomsen. Il s'agit là d'un ensemble de caractères décrits pour la première fois d'une façon méthodique et précise par Erb, qui rappelle par certains côtés la réaction de dégénérescence, et pour lequel le professeur d'Heidelberg a proposé le nom de *réaction myotonique*.

Les phénomènes *musculaires* méritent d'occuper la première place, car ils sont de beaucoup les plus constants et les plus marqués. Augmentation de l'excitabilité et changement qualitatif très spécial de la réaction : telles sont les particularités qu'on observe. Avec le courant *faradique*, on obtient des contractions avec une intensité déjà très faible, et telle que le courant serait sans effet sur un muscle normal. Si l'on envoie dans le muscle des décharges successives, elles ne provoquent que des secousses brèves et isolées; mais avec des interruptions assez fréquentes pour produire le tétanos musculaire, le muscle ne revient pas au repos dès que l'excitation a cessé : il y a persistance de la contraction pendant un temps qui varie de quelques secondes à une minute, selon l'intensité du courant employé. Dans ces conditions, avec des courants d'une grande intensité, le tétanos musculaire cesse parfois d'être uniforme et soutenu; mais il se produit des ondulations rythmiques qui se propagent à travers la masse du muscle, et se continuent pendant la décontraction lente consécutive.

Même augmentation de l'excitabilité s'observe pour le muscle, avec le courant *galvanique* : il suffit parfois d'une intensité de un milliampère, un demi ou même un quart, pour produire une secousse qui diffuse aux muscles voisins de celui qu'on explore. Mais ce qu'il y a de plus spécial ici, c'est que la secousse du pôle positif, au lieu d'être inférieure à celle du pôle négatif, comme à l'état normal, se montre égale et même parfois supérieure à celle-ci comme cela se produit dans la R. D. Erb prétend que l'on n'obtient que des secousses de fermeture; toutefois Huet dit avoir observé également des secousses d'ouverture chez plusieurs malades, surtout au pôle P. Les réactions galvaniques sont aussi altérées au point de vue de la *qualité* de la secousse : avec des courants faibles, la contraction est traînante, lente à se produire; avec les courants forts, la secousse est brusque, mais la décontraction se fait lentement, et l'on observe, comme précédemment, la persistance du tonus pendant plusieurs secondes, surtout à la fermeture de P. Enfin, en employant des courants stabiles, on peut, surtout si l'on a soin, comme le conseille Erb, de placer le pôle excitateur sur le tendon terminal, observer des contractions rythmiques ondulatoires, qui parcourent le muscle dans sa longueur pendant le passage du courant, en se dirigeant de N vers P. Ce phénomène se produit surtout sur certains muscles (fléchisseurs des doigts, biceps brachial, vaste interne).

Tels sont, en résumé, les caractères essentiels de la *réaction myotonique*. A des degrés divers, elle existe toujours dans l'affection qui nous occupe. Toutefois Huet a fait une remarque importante en ce qui concerne l'influence de la répétition des excitations sur ces phénomènes. Il semble, en effet, que la réaction myotonique s'épuise, en quelque sorte, au bout d'un certain temps. Pitres et Dallidet avaient déjà noté que le phénomène de la contraction persistante, après le passage du courant faradique, allait en diminuant à mesure que l'on prolongeait l'exploration. Huet a observé ce fait avec soin chez un de ses malades : la première excitation était suivie d'un spasme myotonique qui durait de dix à trente secondes; puis le muscle « répondait, comme l'aurait fait un muscle normal, par des contractions distinctes et étendues, à chaque choc du courant faradique. Le spasme myotonique ne se reproduisait qu'après un certain temps de repos; il n'existait plus pour des excitations répétées à un court intervalle de la première » (1). Il semble donc que le muscle se comporte, sous l'influence des excitations électriques, comme à l'égard des incitations volontaires, puisque celles-ci aussi donnent lieu, au bout d'un certain temps, à des contractions normales.

Contrairement aux muscles, les *nerfs* offrent peu de modifications dans leurs réactions électriques. Leur sensibilité au courant *faradique* n'est pas accrue, et c'est seulement avec des courants très forts et des interruptions fréquentes qu'on voit apparaître ici le spasme

(1) Huet, Contribution à l'étude de l'excitabilité électrique des muscles dans la maladie de Thomsen (*Nouv. Iconogr. de la Salpêtrière*, 1892, nos 1 à 4).

myotonique persistant : encore celui-ci n'est-il ni aussi prolongé, ni aussi intense que par l'électrisation directe du muscle. Quant aux réactions *galvaniques* des nerfs, elles sont normales, sauf que la persistance de la contraction peut être obtenue à un faible degré par l'emploi des courants stabiles. Cette opposition dans la manière de réagir des nerfs et des muscles est une particularité importante de la maladie de Thomsen : remarquons en passant que la formule de la réaction neuro-musculaire est à peu près l'inverse de celle de la tétanie.

Le même contraste se retrouve dans l'excitabilité *mécanique* des uns et des autres. Pour les nerfs, elle est nulle : la percussion même énergique des plexus, des troncs nerveux ne détermine aucune secousse dans les muscles correspondants, alors que ce phénomène s'observe assez souvent à l'état normal. Pour les muscles elle est très nettement augmentée. Un choc, même léger, produit avec le marteau ou simplement le doigt, fait apparaître une contraction du muscle atteint. En outre, si la percussion est tant soit peu énergique, on observe le spasme myotonique secondaire aussi nettement qu'avec les courants électriques. Ce spasme n'occupe pas la totalité du muscle mais seulement le faisceau atteint, et l'on voit à ce niveau la peau former une dépression en forme de sillon (Vigouroux).

Erb fait remarquer que ce phénomène est bien distinct de la contraction idio-musculaire : celle-ci produit un bourrelet localisé aux fibres directement touchées par le marteau, mais n'intéresse pas le faisceau dans sa longueur. D'ailleurs la contraction idio-musculaire est ici en général peu marquée.

ANATOMIE PATHOLOGIQUE. PATHOGÉNIE. — C'est encore à Erb que nous devons les premières observations anatomiques précises, concernant la maladie de Thomsen : elles ne se rapportent qu'aux muscles examinés soit après la mort, soit après excision de petits fragments sur le vivant.

Sur une coupe transversale, on est frappé surtout de l'hypertrophie de la plupart des fibres musculaires : c'est ainsi que le diamètre normal de celles-ci variant entre 20 et 60 μ, atteint ici jusqu'à 140 μ et plus, la majorité des fibres dépassant 80 μ, si bien que chacun de ces éléments peut être distingué à l'œil nu. Le contour de la fibre, coupée transversalement, est en outre arrondi au lieu d'être angulaire comme à l'état sain ; les angles sont émoussés, et les limites moins nettes. Ces modifications ne vont pas sans une altération évidente de la substance contractile : la striation, et surtout la striation transversale, est beaucoup moins franche qu'à l'état normal, comme on peut le constater sur les fibres vues en longueur. Elle peut même disparaître tout à fait, et seule la striation longitudinale persister ; parfois même la fibre est homogène dans toute son étendue. Autre altération, plus rare il est vrai, et qu'Erb a vue dans deux cas :

certaines fibres sont creusées de vacuoles à contours nettement arrondis, dont la cavité est vide ou renferme un amas granuleux.

A ces changements de structure de l'élément musculaire s'ajoute une augmentation considérable des noyaux de sarcolemme, à tel point qu'on en compte six à sept par fibre sur la coupe transversale, au lieu de un ou deux ; ces noyaux, en outre, sont augmentés de volume. Si nous ajoutons à cela une hypertrophie évidente, mais modérée, du tissu conjonctif interstitiel, nous aurons dit tout ce que l'on sait aujourd'hui de positif sur les lésions anatomiques de la maladie de Thomsen. Les faits d'Erb ont été vérifiés à plusieurs reprises (Deléage, Dejerine, Hoffmann, Verziloff, Moltchanoff). Babes et Marinesco ont signalé, en outre, l'altération et l'hypertrophie des plaques nerveuses terminales. Mais nous ne possédons jusqu'ici qu'une autopsie complète, comprenant l'examen des nerfs et des centres, celle de Dejerine et Sottas : le résultat en est d'ailleurs négatif, si bien qu'au point de vue anatomique l'affection se rangerait dans les *myopathies primitives*.

Tel était d'ailleurs l'avis d'Erb, auquel se sont rangés Strümpell, Bernhardt, Ballet et P. Marie. La théorie spinale de Seeligmüller, de Rieder, qui croyaient à une lésion pyramidale ; celle de Thomsen, qui considérait sa maladie comme une psychopathie, ne sauraient être soutenues après l'exposé qui précède, et les analogies incontestables qui existent entre la maladie de Thomsen et la paralysie pseudo-hypertrophique de Duchenne (Moebius, P. Marie) sont encore un argument en faveur de la nature *myopathique* de la première.

Dans quelques publications récentes, on trouve exprimée cette idée que la myotonie serait le résultat d'un trouble de nutrition. Chez un malade de Moltchanoff (1), il y avait diminution d'urée, de chlore et d'acide urique dans les urines. Roth déclare que les altérations signalées dans les muscles lui paraissent secondaires, et que l'hypothèse d'un trouble de la nutrition générale lui paraît très plausible. Mikonoff (2) a trouvé, il est vrai, les chlorures et l'urée augmentés, avec des traces de glycose et de thyrosine. Verziloff (3) trouve dans l'urine une augmentation de créatinine et de sarcine, indiquant une désintégration exagérée du tissu musculaire. Bechterew confirme ces données et pense que les lésions musculaires sont le fait de substances toxiques résultant de troubles dans les échanges organiques. De nouvelles recherches, en tout cas, sont nécessaires, et il faudrait démontrer aussi que les modifications des échanges sont bien primitives et ne résultent pas du trouble apporté au travail musculaire.

(1) Moltchanoff, Un cas de maladie de Thomsen (présentation du malade), *Soc. de neurol. et de psychiatrie de Moscou*, 10 novembre 1895.
(2) Mikonoff, Th. de Paris, 1897.
(3) Verziloff, *Soc. de neurol. et de psychiatrie de Moscou*, 24 janvier 1897.