

CHAPITRE XVI
SYSTÈME MUSCULAIRE

I

MALADIE DE THOMSEN

PAR LE D^r G. CARRIÈREAgrégré, chargé du cours de clinique infantile à l'Université de Lille,
Médecin de l'hôpital Saint-Sauveur.

On désigne sous le nom de maladie de Thomsen une affection caractérisée par une raideur spasmodique se produisant au début et à la fin des mouvements volontaires, s'atténuant et disparaissant par la répétition de l'acte, affection dans laquelle on note des réactions électriques pathognomoniques des muscles, réactions myotoniques, et une hypertrophie des muscles contrastant avec une faiblesse notable.

Bien qu'on ait pu reconnaître, dans certaines observations publiées par Zeuden et par Ch. Bell, des cas typiques de maladie de Thomsen, on ne peut nier que c'est Thomsen qui, le premier, en 1876, a décrit l'affection à laquelle on donne habituellement son nom. Depuis cette époque, les observations et les travaux sur cette question se sont multipliés. En France, on doit surtout se reporter aux mémoires de Huet, de Ballet et Marie, de Dejezine et Sottas, de Pitres et Dallidet; aux thèses de Deléage, de Grenier et de Nikonoff. En Allemagne nous signalerons surtout les travaux d'Erb, Strümpell, Mœbius, Eulenburg, Talma. En Angleterre et en Amérique nous trouvons les publications d'Angell, de Col, de Gowers Smith. La littérature russe, dans ces dernières années, renferme plusieurs mémoires d'une grande importance. Je citerai tout particulièrement ceux de Danillo, de Rybalkine, de Moltchanoff, de Bechterew et de Verziloff.

La maladie de Thomsen est une affection relativement rare. Actuellement, il en existe 148 cas dans la science. Mieux la maladie nous est connue et moins elle nous échappe et plus aussi on la rencontre. Depuis que j'enseigne la clinique médicale infantile, j'en ai rencontré 5 observations des plus nettes sur plus de 4000 malades examinés.

Symptomatologie. — 1^o *Les contractions spasmodiques.* — La maladie de Thomsen, avons-nous dit, est caractérisée par une *raideur spasmodique se produisant au début et à la fin des mouvements volontaires*. Voici, par exemple, un enfant atteint de maladie de Thomsen, je lui commande de saisir le crayon que je lui présente. Eh bien, nous constatons tout d'abord qu'il ne peut détacher le bras du corps; ce n'est qu'au bout de quelques

secondes qu'il y parvient. Il porte alors, avec raideur et difficulté, la main vers le crayon et semble ne pas pouvoir la fermer pour le saisir.

Commandons-lui de lâcher prise, sa main semble se crispier et ne peut laisser tomber le crayon qu'après quelques secondes.

Ordonnons maintenant à notre sujet de marcher. Il reste un instant raide et sans pouvoir avancer, sans pouvoir soulever le pied au-dessus du sol. Il y parvient enfin, le pose en avant, mais la même raideur se reproduit pour l'autre pied; ce n'est qu'après quatre ou cinq pas que l'enfant pourra marcher comme tout le monde.

C'est en effet l'un des caractères primordiaux de la raideur spasmodique de la maladie de Thomsen, *de disparaître lorsqu'on répète l'acte commandé*. D'après les myogrammes, c'est le premier et surtout le second mouvement qui sont difficiles, les autres deviennent ensuite de plus en plus faciles.

Cette raideur est au contraire exagérée sous l'influence de la fatigue, des efforts, du froid, des maladies aiguës, de l'abstinence de coït, des excitations cutanées, des émotions morales. Tantôt la colère l'exagère, tantôt elle l'atténue ou la fait disparaître. Tout au contraire, la raideur spasmodique diminue le soir, à la chaleur, après un repos prolongé, pendant la période digestive, après ingestion d'une petite quantité d'alcool, après massage des masses musculaires ou mouvements passifs imprimés aux membres. Tous les muscles de la vie volontaire peuvent être frappés de raideur spasmodique. Par ordre de fréquence décroissante nous énumérerons : les muscles des membres qui sont le plus ordinairement atteints, puis les muscles de la face, les masticateurs, ceux de la nuque, ceux de la langue, les constricteurs du pharynx, les muscles de l'œil; les muscles de la respiration eux-mêmes peuvent être frappés; il en résulte la production de véritables accès d'asthme (Rybalkine). Le spasme myotonique peut s'observer aussi à l'occasion de mouvements réflexes. Après un bâillement, la bouche peut rester ouverte, après un éternuement violent les paupières restent fermées et le facies reste parfois figé en une grimace réflexe. Les mouvements passifs se font très aisément si l'on distrait le sujet, mais, dès qu'il fixe son attention sur le membre que l'on remue, aussitôt le spasme myotonique apparaît.

Les muscles à fibres lisses ne sont jamais atteints. On a cependant signalé des troubles du pouls, la paresse pupillaire et une contraction vésicale myotonique.

Le plus souvent les phénomènes myotoniques frappent de préférence les extenseurs. Le malade de Bechterew fléchissait plus ou moins facilement les doigts, mais ne les étendait qu'avec la plus grande difficulté. Ceci tient à ce que les fléchisseurs sont plus forts que les extenseurs. Or, les contractions des muscles myotoniques sont d'autant plus difficiles qu'il leur faut développer un effort plus considérable (ceci a été démontré par les myogrammes).

2^o *L'hypertrophie des muscles* est pour ainsi dire constante dans la maladie de Thomsen. Exceptionnellement elle peut manquer. Dans les trois observations d'Erb, de Peters et d'Hoffmann, il y avait de l'atrophie.

Les muscles sont volumineux et d'une dureté parfois ligneuse. Dans un

cas de maladie de Thomsen, que j'observai récemment chez un nourrisson de 5 mois, ce fut même le symptôme qui me mit sur la voie du diagnostic. L'hypertrophie peut porter sur tout le muscle dont elle exagère le relief et creuse les méplats. Lorsque toutes les masses musculaires d'un membre ou des muscles sont atteintes, le sujet prend un aspect athlétique et véritablement herculéen.

L'hypertrophie musculaire est proportionnelle à l'intensité de la maladie et elle se manifeste surtout dans les muscles qui fournissent la plus grande somme d'efforts. Cette règle supporte quelques exceptions. Il y a parfois dissociation de symptômes : les troubles myotoniques peuvent exister sans hypertrophie ou celle-ci peut siéger sur des muscles que la myotonie n'a pas atteint. Dans d'autres cas, les muscles sont hypertrophiés par place et présentent des bosselures persistantes analogues au myoœdème, mais qui s'accroissent encore pendant la contraction : en ce cas-là, le muscle est parfois difforme. La consistance des muscles est généralement augmentée même quand ils ne sont pas hypertrophiés; cette dureté se remarque à l'état de repos, *a fortiori* pendant la contraction.

3° La diminution de la force musculaire contraste singulièrement avec l'aspect herculéen des membres. Elle est constante et l'on peut s'en rendre compte au dynamomètre. La fatigue musculaire se développe avec une facilité extrême et l'ergographe de Mosso permet de constater sur le tracé la rapidité très grande avec laquelle la fatigue se produit.

4° Les modifications de la contractilité électrique et mécanique des muscles constituent l'un des symptômes capitaux de la maladie de Thomsen. L'excitabilité mécanique, faradique et galvanique des nerfs est normale ou diminuée. L'excitabilité mécanique des muscles est exagérée. Si on percute un muscle avec un marteau, il se produit, même à une percussion faible, une contraction longue et durable qui disparaît lentement (10 secondes à 5 minutes).

Une semblable percussion fait parfois contracter les muscles voisins de celui qu'on a percute. En étudiant les réactions électriques des muscles, on note les particularités suivantes bien mises en évidence par M. Huet :

α) *Hyperexcitabilité faradique des muscles.* Avec des courants très minimes qui ne produisaient rien sur des muscles normaux, on obtient une contraction des muscles chez les sujets atteints de maladie de Thomsen.

β) Avec ces courants très minimes on peut obtenir la tétanisation des muscles.

γ) Aux courants galvaniques la contraction de fermeture est égale aux deux pôles comme dans la réaction de dégénérescence.

δ) A des excitations faibles correspondent des contractions lentes, mais des excitations fortes produisent des contractions brusques, mais la décontraction est fort lente.

ε) Si les excitations sont répétées, on obtient la tétanisation, mais celle-ci persiste après l'excitation pendant un laps de temps plus ou moins prolongé. Au lieu de la tétanisation on peut, en ce cas, constater la production de mouvements ondulatoires réguliers.

ζ) Avec les courants fixes (stables), on observe les mêmes mouvements ondulatoires allant du pôle négatif vers le pôle positif.

η) Après plusieurs excitations, on constate que la contraction musculaire redevient normale, mais l'épuisement est rapide.

Ces réactions, qui constituent la formule myotonique, s'observent de préférence au niveau du vaste externe, du vaste interne, des gastrocnémiens, des biceps, des triceps, des deltoïdes, des extenseurs et des fléchisseurs.

5° Les sujets atteints de maladie de Thomsen présentent presque constamment des troubles psychiques. Ils ont l'humeur sombre et taciturne. Silencieux et tristes, ils semblent surtout préoccupés à dissimuler leur affection aux étrangers et même à leurs amis, à leurs parents. Ils aiment la solitude, répugnent à se montrer en public. Vifs et coléreux, leur irritabilité est extrême; ils s'emportent violemment si l'on se moque d'eux ou de leur infirmité. Pessimistes, ils songent souvent à échapper à leur mal par le suicide. Parfois on a noté des troubles de la mémoire et un véritable état d'enfance ou de retard intellectuel.

6° Les réflexes sont le plus souvent normaux, mais la décontraction qui suit le mouvement réflexe est toujours prolongée. La percussion répétée du tendon aboutit aisément à la tétanisation, mais l'épuisement réflexe est rapide.

On ne trouve chez les thomséniens aucun trouble trophique, aucun trouble vaso-moteur, aucun trouble sensitif; le sens musculaire est intact.

Quant aux organes, ils sont sains. Dans ces dernières années, on avait signalé des modifications urinaires importantes : diminution de l'urée, de l'acide urique, des chlorures et des phosphates, présence de créatinine et de combinaisons sarciniques. Ces résultats obtenus par Moltchanoff et par Verziloff n'ont pas été confirmés. D'autres auteurs ont signalé la présence de tyrosine.

Complications. — Association de la maladie de Thomsen avec d'autres affections; variétés. — Nikonoff a relevé la fréquence des hernies chez les sujets atteints de maladie de Thomsen. Il l'attribue au relâchement de la sangle abdominale et aussi aux efforts, aux chutes que fait le malade. Le même auteur, après Rybalkine, signale l'hypertrophie du cœur comme coïncidant parfois avec la même affection.

Il croit que les efforts répétés, les exercices musculaires excessifs, l'hypertrophie des muscles, les modifications de la circulation dues à la rétention de déchets albuminoïdes (créatine, tyrosine et produits sarciniques) sont suffisants pour expliquer la genèse de cette hypertrophie.

Dans l'observation de Dejerine et Sottas, on note la néphrite. Celle-ci est peut-être plus fréquente qu'on ne le croit et due à l'auto-intoxication.

La maladie de Thomsen peut être associée à quelques affections nerveuses. Rybalkine l'a notée chez un épileptique, Marie chez un jacksonien; Erb la rencontre chez un sujet atteint de sclérose en plaques; Hoffmann l'a trouvée associée à la polynévrite, Mills à l'athétose, Bethman à la tétanie, Lannois à la myélite. Enfin Bechterew l'a observée chez un goutteux; Delprat, Hlavacek, Soelder chez des paramyotoniques.

Évolution. — Considérée comme congénitale, la maladie de Thomsen est rarement signalée dès le berceau. Je l'ai cependant récemment observée chez un bébé de 5 mois à peine. D'habitude c'est vers 7 à 10 ans et à l'âge de la puberté qu'apparaissent les premiers symptômes. Exceptionnellement on ne les a vus débiter qu'à 17 ans et même à 27 ans.

D'habitude, ces symptômes s'installent progressivement, insidieusement; dans certains cas cependant le début peut être subit. Une fois installée, l'affection reste stationnaire, on ne l'a jamais vue guérir.

Pronostic. — Le pronostic de la maladie de Thomsen est bénin *quoad vitam*. Elle est même compatible avec une longévité remarquable (famille de Thomsen). Elle peut être cependant la cause occasionnelle d'une fin prématurée. Dans un accident, par exemple, la raideur spasmodique peut empêcher le sujet de se protéger. Un malade de Nikonoff faillit être un jour écrasé pour n'avoir pu se garer d'une voiture. Un autre, tombant à l'eau, faillit se noyer pour n'avoir pu, tout de suite, se mettre à nager. Quoi qu'il en soit, le thomsénien reste un infirme pour la vie et ne peut se livrer à des travaux minutieux; parfois il est incapable de tout travail. Objet des railleries de tous, il traîne, souvent fort lamentablement, une existence malheureuse.

Anatomie pathologique. — Elle a été surtout étudiée dans le cas de Dejerine et Sottas.

Au premier degré, on constate l'hyperplasie nucléaire, la multiplication des noyaux du sarcolemme: il n'y a pas de figures karyokinétiques, mais les filaments chromatiques présentent l'aspect de navette.

A un degré de plus, la fibre s'hypertrophie, se gonfle en masse. La striation longitudinale a partiellement disparu, alors que la striation transversale persiste. Au lieu de 50 μ , la fibre mesure de 100 à 180 μ . A un degré de plus le protoplasma indifférent se prend et s'hypertrophie. Les champs de Cohnheim sont nettement délimités et la coupe d'un faisceau présente l'aspect d'une passoire. La striation transversale disparaît alors que la striation longitudinale est très apparente. Enfin, la fibre tend à se désagréger. Les *sarcous* éléments dissociés sont enveloppés d'une substance amorphe et trouble. La gaine du sarcolemme semble vidée. On trouve des gaines plissées remplies de substance granuleuse. On trouve des fibres grêles, atrophiées.

Le tissu conjonctif est pauvre en noyaux; on note la présence d'une substance amorphe qui remplit les espaces intercellulaires.

Les vaisseaux du muscle sont intacts.

Babès et Marinesco ont constaté une hyperplasie des plaques motrices. Les nerfs, la moelle et le cerveau étaient sains.

Étiologie. — La maladie de Thomsen est le plus souvent héréditaire.

Elle se transmet, en certains cas, de génération en génération; elle est franchement familiale. C'est ainsi que, dans la famille de Thomsen, il y avait 7 personnes sur 15 atteintes de cette affection; dans le cas de Prices, le père et deux de ses fils étaient atteints. Dans l'observation de Hoffmann, le père du malade, ses deux oncles paternels, sa cousine, fille d'un oncle paternel,

deux fils et une fille de sa tante étaient atteints de myotonie. L'affection peut sauter une génération. L'hérédité est parfois indirecte et l'on note chez les ascendants des troubles nerveux divers. Delprat a observé 5 cas de maladie de Thomsen dans une famille dont 50 membres, pendant 4 générations consécutives, avaient été atteints de paramyotonie.

Parmi ces troubles nerveux des ascendants, signalons l'épilepsie, les migraines, l'aliénation mentale, l'hystérie et la neurasthénie.

Dans un certain nombre de cas, on n'a pas observé d'hérédité (cas de Leiffert, Angell, Talma, Lüsskind, Hoffmann, Rybalkine, Joffroy, Jolly, etc.).

Nikonoff insiste sur l'alcoolisme des parents comme facteur de la myotonie chez leurs descendants. L'arthritisme et les affections rhumastimales ont été souvent observés chez les parents des thomséniens.

L'apparition de la maladie de Thomsen a été précédée, en quelques cas, d'infections très diverses (influenza, érysipèle, diarrhée). Quel est leur rôle dans la genèse de l'affection qui nous occupe? Il serait prématuré de le déterminer à l'heure actuelle. Nous touchons là à la question de la myotonie acquise. Talma et Furstner pensent qu'en certains cas la maladie de Thomsen, non congénitale, était créée par une affection quelconque.

Dans quelques cas, le syndrome de Thomsen peut se rencontrer chez des sujets porteurs de lésions du système nerveux cérébro-spinal. On l'a vue chez des sujets présentant de la myélite et de la méningo-myélite syphilitique. Du reste elle peut être associée: le malade de Nalbandoff, myotonique depuis sa naissance, devint tabétique.

Quant aux causes occasionnelles, elles manquent bien souvent. La maladie de Thomsen se déclare spontanément et sans cause. Les fatigues, la chaleur, les changements de température, la frayeur, la chute de la foudre ont été également signalés, il ne faut pas leur attacher une grande importance.

L'affection se rencontre de préférence chez les hommes.

Enfin, en certains cas, l'hystérie peut simuler la maladie de Thomsen: Klatchine avait insisté sur ce fait en 1894. Je viens d'en observer un bel exemple.

Pathogénie. — La pathogénie de la maladie de Thomsen est encore des plus obscures; trois théories sont en présence:

α) *Théorie de l'origine nerveuse.* — Babès, Marinesco, Gessler pensent qu'il s'agit d'une manifestation traduisant une lésion des plaques motrices qu'ils ont été les seuls à signaler. Pour Seeligmüller, la maladie de Thomsen serait la conséquence d'un trouble fonctionnel du système cérébro-spinal. Danillo, frappé des analogies qui existent entre la contraction myotonique et celle des muscles de sujets fatigués cérébralement (expériences de Mosso), pense que la maladie de Thomsen est l'expression d'une lenteur, d'une difficulté des réflexes intercentraux. Thomsen croyait qu'il s'agissait là de psychopathies. Pour Erb, les lésions constatées dans les muscles seraient elles-mêmes des manifestations d'une trophonévrose d'origine centrale dont le départ nous serait inconnu.

β) *Théorie de la myopathie primitive ou secondaire.* — Se basant sur

les constatations de Dejerine et Sottas, nombre d'auteurs pensent que la maladie de Thomsen n'est qu'une myopathie primitive le plus souvent, mais parfois secondaire.

γ) *Théorie de l'auto-intoxication.* — Frappés des ressemblances et des analogies existant entre les myogrammes myotoniques et ceux qu'on observe sur des muscles injectés de phosphate de soude (Ringer et Sainsbury) ou intoxiqués par la vératrine; se basant, d'autre part, sur les constatations de Bechterew et de ses élèves qui avaient signalé la présence dans les urines des déchets toxiques (tyrosine, créatinine, etc.), quelques auteurs pensent que la maladie de Thomsen est le fruit d'une auto-intoxication dont l'action pourrait se faire sentir sur le cerveau, la moelle, les plaques motrices et les muscles eux-mêmes.

Il est difficile de prendre parti dans cette discussion dont les conclusions sont problématiques et purement hypothétiques. Il est bien certain que le fait dominant c'est l'altération musculaire. Il n'est pas douteux, d'autre part, que certaines lésions cérébro-spinales peuvent produire le syndrome que nous étudions. Enfin, l'auto-intoxication elle-même peut bien jouer un rôle et entraîner des lésions cérébro-spinales et des lésions musculaires; mais on doit à la vérité de dire qu'il est impossible de conclure à l'heure actuelle.

Diagnostic. — Si on se reporte à la définition que nous avons donnée de la maladie de Thomsen, il est impossible de la confondre avec une autre affection. Il en est quelques-unes cependant qui, pour des esprits non prévenus et se bornant à une analyse clinique superficielle, peuvent simuler la maladie qui nous occupe.

Il est certain, par exemple, que certains sujets atteints de *myélites* ou de *diplegies cérébrales*, ayant des contractures, peuvent présenter dans leurs mouvements une certaine raideur qui pourrait passer pour un spasme. En ce cas-là, le spasme est permanent, les réflexes sont exagérés, il y a de la trépidation épileptoïde, des modifications de la trophicité et d'ordinaire une systématisation, une localisation des phénomènes.

Dans la *tétanie*, on observe aussi des spasmes ou mieux des contractures. Il faut se souvenir que ces contractures frappent de préférence les extrémités, se produisent spontanément, indépendamment des mouvements volontaires et qu'elles sont douloureuses. En comprimant les troncs nerveux, les artères, on reproduit les spasmes (signe de Trousseau). La percussion du nerf facial produit le même effet (signe de Chvostek). L'excitabilité électrique des nerfs est constamment exagérée; celle des muscles est moins fréquente; jamais on ne produit de réactions myotoniques.

Les *crampes* sont douloureuses et persistent.

La *paramyotonie congénitale* frappe certains groupes musculaires isolés et est mobile, passe d'un groupe à un autre. Non seulement les forces sont diminuées, mais il y a paralysie. L'examen électrique n'a jamais permis de retrouver, en ces cas, la réaction myotonique.

Enfin, il faut se souvenir que Stein a décrit « une forme insolite du trouble des mouvements avec réaction myotonique ». Chez le malade de

Stein, la fatigue musculaire apparaissait rapidement et se réparait également très vite. Les muscles n'étaient pas hypertrophiés. Au moment où le mouvement est entravé, les muscles, au lieu d'être contracturés, sont flasques, il y a paresse musculaire, parésie, voire paralysie. Le thomsénien prend un crayon, on ne peut le lui arracher; le malade de Stein lâchait de suite.

Traitement. — Presque toutes les médications préconisées n'ont donné de bons résultats qu'entre les mains des auteurs qui les ont vantées. Les sujets atteints de maladie de Thomsen devront, autant que faire se pourra, vivre à la campagne, se livrer à des exercices modérés. L'alimentation sera légère, très peu substantielle. On évitera les viandes rouges et noires, les gibiers, la charcuterie, les fromages faits, l'alcool, le café.

On conseillera les bains chauds à 37 degrés prolongés pendant 1 à 2 heures qui ont donné 5 fois sur 5 cas, à Talma, d'excellents résultats. Chez d'autres malades, vous pourrez essayer, mais avec prudence, la balnéation et les douches froides. La gymnastique méthodique, faite en opposant aux mouvements du sujet des résistances progressivement croissantes (Sandows), doit être particulièrement recommandée ainsi que le massage.

L'application de courants galvaniques le long de la colonne vertébrale et les bains électriques pourront être également essayés.

En fait de médicaments, nous ne devons guère conserver que le bromure, l'iodure de potassium et l'antipyrine.