

INFORMATIONS CLÉS POUR LA PRISE EN CHARGE D'URGENCE DE LA MALADIE DE KENNEDY – SBMA

CONTEXTE

La maladie de Kennedy (MK), ou atrophie musculaire bulbo-spinale (SBMA), est une maladie neuromusculaire rare d'apparition à l'âge adulte, liée au chromosome X. Elle est causée par une mutation par répétition de triplets CAG dans le gène du récepteur aux androgènes.

La maladie se manifeste généralement entre 30 et 50 ans et touche majoritairement les hommes. Elle se caractérise par des fasciculations, des crampes et une faiblesse musculaire touchant principalement les membres, le visage et la région bulbaire. Ces symptômes moteurs peuvent être accompagnés d'effets cliniques extra-neurologiques liés à une insensibilité aux androgènes. Bien qu'invalidante, elle n'affecte pas significativement l'espérance de vie : 90 % des patients ont une durée de vie normale. Le traitement est symptomatique et repose sur un accompagnement multidisciplinaire.

VOIES AÉRIENNES

La faiblesse musculaire peut affecter la mâchoire, le visage, la bouche, la langue, le voile du palais et le larynx, entraînant des difficultés à mâcher, une dysphagie et une dysarthrie légère caractérisée par une voix nasonnée.

Des épisodes bénins d'étouffement sont fréquents en raison de l'atteinte bulbaire. La mise en jeu du pronostic vital reste exceptionnelle même si ces épisodes peuvent parfois être sévères.

Les patients peuvent souffrir de laryngospasme, souvent accompagné de stridor. Ce phénomène peut être déclenché et/ou aggravé par un reflux gastro-œsophagien ou des infections des voies respiratoires supérieures. Bien que ces épisodes puissent être impressionnants et angoissants, ils évoluent rarement vers des crises prolongées. **La respiration à travers une paille** peut être une technique utile pour les gérer. Dans les cas sévères et en cas de récurrences, une prise en charge médicamenteuse peut être nécessaire.

Une attention particulière est requise en cas d'**extubation trachéale** en raison du risque de laryngospasme. Un œdème glottique sévère post-opératoire a également été rapporté.

RESPIRATION

Des difficultés respiratoires mineures ont été rapportées chez les patients atteints de MK, mais l'utilisation de la ventilation non invasive reste rare (0,5 % des patients selon une étude récente). Les muscles respiratoires sont généralement épargnés.

La dysphagie peut entraîner des pneumonies d'inhalation à répétition. **La pneumonie est identifiée comme la cause la plus fréquente de décès prématuré** (10 % des patients).

Des tests de fonction pulmonaire peuvent être conseillés avant une intervention chirurgicale.

L'action des **agents bloquants dépolarisants** comme la **succinylcholine** peut être prolongée ou amplifiée chez les patients MK. Lors de l'utilisation de relaxants musculaires, une surveillance par un moniteur de relaxation musculaire est nécessaire.

CIRCULATION

Dans de rares cas (1 à 2 %, mais plus fréquent chez les patients d'origine asiatique), les patients MK peuvent développer un **syndrome de Brugada-like**. Un **ECG avec dérivations précordiales hautes** peut être utile pour détecter ce syndrome. En cas de confirmation, certains médicaments antiarythmiques, psychotropes, anesthésiques et antalgiques doivent être évités (voir la liste ici : www.bugadadrugs.org/avoid).

Les patients MK peuvent présenter une élévation de la **troponine T et de la créatine kinase (CK)** sans lien avec une atteinte cardiaque. Le **dosage de la troponine I** est préférable et doit être utilisé en complément de la troponine T pour évaluer une atteinte cardiaque potentielle.

Une **dysfonction autonome subclinique** a également été rapportée chez les patients MK.

HANDICAP

La MK affecte principalement les **neurones moteurs périphériques et les muscles squelettiques**. Les réflexes ostéo-tendineux sont diminués ou abolis.

Les patients peuvent présenter des troubles sensitifs dans la partie distale des membres inférieurs.

Les troubles de l'équilibre et de la mobilité sont fréquents. Une évaluation précoce par un kinésithérapeute et un ergothérapeute est recommandée pour limiter le risque de chutes. Une **mobilisation précoce et un passage en position assise au fauteuil** dès que médicalement possible doivent être encouragés afin de réduire le déconditionnement moteur et minimiser les besoins en soins après la sortie.

Les fonctions cognitives et neuropsychologiques sont **normales** dans la MK.

ANOMALIES BIOLOGIQUES ET COMORBIDITÉS

Une **insulinorésistance, un syndrome métabolique et une stéatose hépatique non alcoolique** sont fréquemment retrouvés chez les patients MK.

Il est recommandé d'éviter la prescription de **statines** en raison du risque de **myopathie induite par ces médicaments**.

Une élévation des **transaminases (ASAT, ALAT), de la lactate déshydrogénase (LDH)** ainsi qu'un **taux bas de créatinine** sont des marqueurs d'atteinte musculaire.

L'**ostéopénie** est fréquente, et les patients MK sont plus vulnérables aux **fractures après une chute**.

SOURCES

- **Alqahtani A, Kokkinis A, Zizzi C, et al.** "Patient-reported impact of symptoms in spinal and bulbar muscular atrophy." *Neurol Clin Pract.* 2023;13(6):e200213.
- **Manzano R, Sorarú G, Grunseich C, et al.** "Beyond motor neurons: expanding the clinical spectrum in Kennedy's disease." *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2018;89(8):808-812.
- **Niesen AD, Sprung J, Prakash YS, et al.** "Case series: anesthetic management of patients with spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease)." *Can J Anaesth.* 2009;56(2):136-41.
- **Pradat PF, Bernard E, Corcia P, et al.** "The French national protocol for Kennedy's disease (SBMA): consensus diagnostic and management recommendations." *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):90.

Document révisé et approuvé le 15 /03/2025 par :

Pierre-François Pradat et Giorgia Querin. Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Sorbonne Université, Paris

Philippe Corcia, CHRU Bretonneau, Tours

Philippe Couratier, CHU de Limoges