

La dystonie focale

Dystonie localisée

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la dystonie focale. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la dystonie focale ?

La dystonie focale (ou dystonie localisée) se caractérise par des contractions involontaires et soutenues des muscles (spasmes musculaires) d'une région particulière du corps. Elles entraînent alors des mouvements répétés, des torsions ou des postures anormales. Plusieurs formes de dystonie focale existent selon la région du corps impliquée. Les plus fréquentes sont : la dystonie cervicale (ou torticolis spasmodique), la crampe de l'écrivain, le blépharospasme, la dystonie oro-mandibulaire et la dystonie laryngée.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence (nombre de cas dans une population donnée à un moment donné) est de 1 sur 8 500 personnes.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La dystonie focale n'est pas spécifique d'une région ou d'une population particulière. Elle apparaît généralement à l'âge adulte, parfois dès l'adolescence, et touche indifféremment les hommes et les femmes. Exceptionnellement elle peut survenir durant l'enfance mais souvent, dans ce cas, elle représente la première manifestation d'une dystonie généralisée qui est une autre maladie.

● A quoi est-elle due ?

Les causes de la dystonie focale ne sont pas encore bien connues. Elle peut affecter une personne sans qu'aucun membre de sa famille soit atteint (cas sporadique). Parfois, plusieurs personnes de la même famille sont atteintes. Des facteurs génétiques ont été alors mis en évidence, mais on ne sait pas encore dans quelle proportion des cas ils jouent un rôle important. Plusieurs régions particulières de chromosomes sont impliquées telles que

les régions appelées DYT6, DYT7, DYT13 situées sur les chromosomes 8, 18 et 1 respectivement. Parmi les dystonies d'origine génétique, la dystonie focale isolée est rare. Elle peut néanmoins être la seule manifestation chez une personne apparentée à un malade atteint d'une forme de dystonie plus sévère (comme la dystonie généralisée) dans laquelle d'autres régions chromosomiques sont impliquées (régions DYT1 ou DYT11). Ceci signifie que le type d'atteinte chez un membre de la famille ne permet pas de prédire la sévérité et le type d'atteinte de la dystonie qui peut apparaître chez un autre membre de la famille.

● Est-elle contagieuse ?

La dystonie focale n'est pas une maladie contagieuse.

● Quelles en sont les manifestations ?

La dystonie focale se présente sous plusieurs formes dont les manifestations varient en fonction de la partie du corps concernée : les paupières, la bouche, le larynx, la main, le bras ou le cou. Beaucoup plus rarement, elle peut atteindre les membres inférieurs. Les premières manifestations de la maladie sont des difficultés à contrôler un mouvement (rotation de la tête, écriture) avec une impression de tension musculaire, rarement douloureuse. Peuvent s'y ajouter des tremblements. Ces manifestations peuvent être discrètes pendant longtemps puis s'étendre et s'accroître.

Les manifestations de la dystonie sont présentes en continu la plupart du temps, excepté pour la crampe de l'écrivain ou du musicien qui ne se manifeste que lorsque le malade réalise l'acte impliqué (écriture, utilisation de l'instrument de musique).

Le stress et la fatigue accentuent généralement les manifestations de la maladie tandis que la relaxation et le repos favorisent une diminution de celles-ci. Ces manifestations peuvent disparaître spontanément pendant quelque temps (rémission) et à plusieurs reprises, mais ce phénomène est transitoire.

Dans les formes familiales de dystonie focale, les personnes affectées peuvent présenter des manifestations variables (variabilité d'expression), la maladie pouvant parfois passer inaperçue car peu gênante (pénétrance réduite).

Parfois, la dystonie focale peut s'étendre aux parties voisines du corps : on parle alors de dystonie segmentaire. L'atteinte des paupières dans le blépharospasme peut se combiner à une atteinte d'autres muscles du visage comme dans la dystonie oro-mandibulaire et donner alors le syndrome de Meige. Dans quelques cas, la dystonie peut être « bi-focale » c'est à dire concerner des parties du corps qui ne sont pas adjacentes : par exemple une dystonie laryngée associée à une crampe de l'écrivain.

La dystonie cervicale ou torticolis spasmodique

La dystonie cervicale est la forme la plus fréquente des dystonies focales de l'adulte. Elle se caractérise par une contracture involontaire des muscles du cou et des épaules, entraînant un mouvement ou une posture anormale : la tête se tourne anormalement vers un côté (torticolis) ou s'incline vers l'épaule (latérocolis), le cou s'incline complètement vers l'avant (antécolis) ou l'arrière (rétrocolis). Des tremblements de la tête et des douleurs au niveau du cou accompagnent ces mouvements involontaires. Plus fréquente chez la femme, la dystonie cervicale débute entre 30 et 60 ans.

Le blépharospasme

C'est la deuxième forme la plus fréquente des dystonies focales de l'adulte. Elle touche les

muscles des paupières qui se ferment de façon répétitive et incontrôlable (spasmes). Cette fermeture commence généralement par une accentuation des clignements. Les personnes atteintes de blépharospasme se plaignent de fermeture involontaire et parfois prolongée de leurs paupières, le plus souvent lorsqu'ils sont actifs (conduite automobile, promenade en ville, lecture, etc). Cette contracture peut devenir quasi-continue. Les personnes ont les yeux fermés quasiment en permanence : même si les yeux sont intacts, les personnes ont l'impression « d'être aveugles ». Les paupières des deux yeux sont touchées en même temps dans la plupart des cas mais l'atteinte d'un seul côté est possible. Le blépharospasme concerne généralement des personnes plus âgées, après 50 ans, et apparaît plus fréquemment chez les femmes.

Dystonie de fonction : crampe de l'écrivain

La crampe de l'écrivain se caractérise par une contracture des muscles des doigts et/ou de la main quand la personne commence à écrire. Cette contraction involontaire est rarement douloureuse. Une partie du membre supérieur ou le bras entier peut prendre une mauvaise position lors de l'écriture telle qu'une crispation des doigts sur le crayon, l'élévation d'un ou plusieurs doigts, l'écartement du coude, une extension ou flexion du poignet. L'écriture est rendue très difficile voire impossible et les mots sont difficilement lisibles. Lorsque l'action s'arrête, les muscles se relâchent. La crampe de l'écrivain peut parfois gêner d'autres actions de la vie quotidienne (utilisation d'outils, de couverts...).

Il semblerait que cette forme de dystonie focale se retrouve plus fréquemment dans certaines professions (enseignant, médecin, secrétaires). Ces professions ayant en commun d'écrire beaucoup, la crampe de l'écrivain pourrait être due à de mauvaises habitudes gestuelles. Une crampe similaire se retrouve chez certains musiciens professionnels (crampe du musicien) ou sportifs comme les golfeurs. Toutes ces formes de dystonies sont généralement regroupées sous le terme de dystonies de fonction.

La dystonie oro-mandibulaire

Elle se caractérise par une atteinte des muscles de la mâchoire, des lèvres et de la langue : la bouche s'ouvre et se ferme involontairement, peut rester ouverte ou fermée temporairement ; les lèvres se contractent et la langue est sujette à des mouvements circulaires involontaires. La personne atteinte a des difficultés pour manger ou pour parler, se mord fréquemment la langue ou l'intérieur des joues.

La dysphonie spasmodique ou dystonie laryngée

La dysphonie spasmodique se caractérise par une altération de la voix due à une atteinte des muscles du larynx, situés au niveau de la gorge. La voix peut être forcée, rauque ou spasmée dans la dysphonie spasmodique dite en adduction ou alors basse et essoufflée, comme si l'air s'échappait dans la forme dite en abduction. La personne a du mal à se faire comprendre au téléphone mais peut paradoxalement chuchoter ou crier, car elle passe dans un autre registre vocal. La personne atteinte peut également présenter des difficultés à respirer.

● Comment expliquer les symptômes ?

La dystonie focale est une maladie d'origine cérébrale due à un dysfonctionnement des cellules nerveuses localisées au niveau des noyaux gris centraux. Ces noyaux gris centraux sont des structures cérébrales profondes dont le rôle est de contrôler la fluidité du mouvement, en filtrant les éventuels mouvements parasites et en contrôlant l'organisation, la préparation et la qualité de la réalisation du mouvement. Leur altération entraîne, selon les cas,

des mouvements anormaux et des spasmes musculaires caractéristiques de la dystonie.

● **Quelle est son évolution ?**

La dystonie focale, par définition, se limite au groupe de muscles atteints initialement. Dans environ 20% des cas, elle peut toucher les régions voisines, comme par exemple une atteinte du cou et du membre supérieur.

Dans moins de 1% des cas, la dystonie focale peut être la première manifestation d'une dystonie généralisée. Les personnes qui développent une dystonie focale pendant l'enfance ou ayant plusieurs membres de leur famille atteints, développent plus fréquemment une dystonie généralisée. Dans ce cas, l'évolution est plus défavorable, les contractures et mouvements involontaires se généralisant à l'ensemble du corps.

Le diagnostic

● **Comment fait-on le diagnostic de la dystonie focale ?**

Le diagnostic de la dystonie focale est en premier lieu évoqué sur un examen clinique et sur la description réalisée par la personne des principales manifestations de sa maladie. Le diagnostic est donc uniquement clinique. Il est le plus souvent porté par un neurologue, spécialisé dans le domaine des mouvements anormaux.

L'électromyogramme (EMG) mesure et caractérise l'activité des muscles et permet de bien délimiter ceux mis en jeu dans la dystonie. L'EMG consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée d'un muscle au repos ou au cours d'un mouvement. Contrairement à l'EMG habituel qui s'effectue à l'aide de fines aiguilles enfoncées dans le muscle à travers la peau, l'EMG pour l'enregistrement des mouvements anormaux de la dystonie se fait en collant des électrodes sur la peau, mais sans aiguilles. Il se déroule au cabinet médical, quelquefois dans un service spécialisé à l'hôpital (neurophysiologie, en consultation de neurologie). Cet examen ne nécessite pas de préparation particulière et dure environ une demi-heure. Il permet également de discerner plus précisément les muscles touchés ce qui est indispensable pour le traitement par injection de toxine botulique. Ce n'est qu'à l'occasion de l'injection de toxine que des aiguilles seront utilisées.

Dans le cas de la dystonie laryngée, d'autres examens spécialisés sont réalisés pour confirmer le diagnostic. Par exemple, la fibroscopie des cordes vocales permet de visualiser leur mouvement grâce à l'introduction dans le nez ou la bouche d'un tube souple contenant une fibre optique (endoscope).

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

La dystonie focale s'accompagne la plupart du temps de mouvements anormaux ou de tremblements et peut être confondue avec une forme de tremblement appelée tremblement essentiel. Cependant, les formes de dystonie focale présentant uniquement un tremblement (forme tremblante pure) sont très rares. Elles touchent le cou ou un membre supérieur. Elle doit être également distinguée de la dystonie généralisée qui est une forme progressive de dystonie se généralisant à l'ensemble du corps. Cette dernière apparaît durant l'enfance et est beaucoup plus invalidante que la dystonie focale.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

La dystonie focale peut être héréditaire et dans ce cas elle est de transmission autosomique dominante. Une personne atteinte a donc 50% de risque de transmettre le gène responsable de la maladie. Toutefois, porter le gène de la maladie ne signifie pas qu'on développera obligatoirement les symptômes : seuls 30% des personnes qui portent le gène développent la maladie. On parle de pénétrance incomplète. De plus, les manifestations de la maladie sont très variables d'un malade à un autre et il est donc difficile de prédire dans quelle mesure des membres d'une même famille qui portent le gène de la dystonie présenteront des manifestations plus ou moins sévères.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Actuellement, le diagnostic prénatal n'est pas possible.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels sont les bénéfices attendus ?

Le traitement des différentes formes de dystonie focale est symptomatique, il permet d'atténuer les manifestations de la maladie mais ne guérit pas définitivement celle-ci.

La toxine botulique représente le traitement le plus efficace et permet de diminuer considérablement les manifestations de la maladie et de restaurer une grande partie de la fonction du muscle atteint.

Il consiste en une injection directe de la toxine dans le ou les muscles concernés qui les paralyse partiellement. Seule la contraction involontaire des muscles est empêchée, la contraction volontaire reste possible. La difficulté du traitement est donc de trouver le bon dosage permettant de réduire les spasmes musculaires tout en préservant la fonction du muscle. Ce traitement peut s'appliquer à tous les muscles atteints des différentes formes de dystonie focale et permet également de réduire la douleur liée à la contracture. L'effet de la toxine n'est pas immédiat et peut apparaître jusqu'à 15 jours après l'injection. La dose de toxine injectée est adaptée en fonction du muscle visé et est spécifique à chaque personne atteinte de la maladie. Ce traitement doit être renouvelé lorsque l'effet de la toxine diminue (en général tous les trois à quatre mois). Si le dosage de la toxine injectée est inadéquat et/ou la sélection du muscle impliqué est imprécise, ce traitement peut s'avérer inefficace.

Pour le blépharospasme, c'est le traitement le plus efficace actuellement. L'injection se fait au niveau du muscle orbiculaire de l'œil (muscle qui entoure la paupière). Il permet d'obtenir une amélioration mais l'élimination totale des manifestations de la maladie est très rare. L'injection de la toxine est renouvelée tous les quatre à six mois. A long terme, le traitement garde son efficacité et un recul de plus de 10 ans avec la persistance de l'efficacité dans plus de 80 % des cas est rapportée.

Pour le torticolis spasmodique, le traitement comprend une injection de toxine botulique au niveau des muscles du cou (muscles cervicaux) et des épaules. L'injection de la

toxine est renouvelée tous les trois à six mois et l'effet est amélioré par une rééducation fonctionnelle.

Pour la crampe de l'écrivain, l'injection de toxine botulique permet de retrouver un certain confort d'écriture dans un tiers à la moitié des cas. Cette injection doit être très précise et la sélection des muscles cibles se fait par un examen clinique minutieux complété par une électromyographie. L'injection de la toxine doit généralement être renouvelée tous les six à neuf mois. Les injections doivent toujours être couplées à une rééducation spécialisée permettant de « réapprendre » les gestes qu'il n'était plus possible de réaliser.

Pour la dystonie oro-mandibulaire le traitement par la toxine botulique permet une amélioration partielle des manifestations de la maladie. Les muscles impliqués sont plus difficiles à cibler que dans les autres formes de dystonie focale. Là encore, l'électromyographie apportera une aide pour discerner plus précisément les muscles touchés.

Pour la dysphonie spasmodique, l'injection de toxine botulique permet une très bonne amélioration des performances vocales. Les injections de toxine botulique sont plus espacées que pour les autres formes de dystonie focale, généralement entre six et douze mois.

D'autres médicaments en association à la toxine botulique sont également utilisés dans le traitement de la dystonie focale tels que les anticholinergiques, les benzodiazépines (diazépam), le baclofène, la tétrabenazine. Ils permettent une diminution de la douleur, une relaxation des muscles et réduisent les mouvements involontaires de ceux-ci.

Une intervention chirurgicale est parfois envisagée lorsque les symptômes ne répondent plus aux traitements. Il s'agit de la stimulation cérébrale profonde (dans les pallidum, structures qui font partie des noyaux gris centraux) qui est la mise en place d'électrodes reliées à un pace-maker. Ces électrodes délivrent de toutes petites quantités de courant indolores, ce qui régularise le mouvement et fait disparaître les mouvements anormaux. Cette chirurgie est principalement indiquée dans les dystonies généralisées et dans les dystonies cervicales complexes qui ne sont pas ou plus accessibles au traitement par la toxine botulique. Un suivi régulier pour surveiller ou moduler l'intensité du courant délivré permet de tirer le maximum de bénéfice du traitement. La stimulation cérébrale profonde ne se fait que dans quelques centres spécialisés dans la neurochirurgie fonctionnelle et la prise en charge des mouvements anormaux.

Une autre chirurgie, maintenant presque abandonnée face à l'essor de la neurochirurgie fonctionnelle, consiste à sectionner les nerfs qui sont reliés aux muscles impliqués dans les spasmes musculaires (neurotomies sélectives). Cette opération peut être indiquée dans le torticolis spasmodique mais reste peu employée.

● Quels sont les risques du traitement ?

La toxine botulique peut parfois agir sur les muscles voisins de ceux qui étaient ciblés au départ et entraîner une légère paralysie de ceux-ci. Cet effet s'estompe généralement au bout de quelques semaines. Ainsi dans le blépharospasme, la toxine botulique peut diffuser aux muscles voisins et entraîner transitoirement une chute de la paupière supérieure (ptosis), une vision trouble ou double (diplopie) ou une production anormale de larmes (larmolement). Dans le torticolis spasmodique, la toxine botulique injectée au niveau des muscles du cou peut atteindre également les muscles du pharynx provoquant des difficultés à avaler (dysphagie) et plus particulièrement des risques transitoires de fausses routes des aliments. Dans le torticolis spasmodique, l'injection de toxine botulique peut parfois être associée à des infections pulmonaires (pneumopathies d'inhalation). Dans la dysphonie

spasmodique, des troubles de la déglutition peuvent également apparaître ainsi qu'une perte transitoire de la voix (aphonie).

● **Comment se faire suivre ?**

La prise en charge est réalisée par un neurologue ou par un ophtalmologiste dans le cas du blépharospasme, un oto-rhino-laryngologiste dans les dystonies laryngée et oro-mandibulaire.

Les injections de toxine botulique doivent être régulières, renouvelées dès que l'action de cette dernière commence à diminuer. Elles sont généralement réalisées à l'hôpital dans la journée et ne nécessitent pas d'hospitalisation (traitement ambulatoire). Ce traitement doit être accompagné de séances régulières de rééducation chez un kinésithérapeute afin de récupérer et maintenir l'activité motrice des muscles atteints de dystonie. Elles permettront également d'améliorer la souplesse et la relaxation des muscles contracturés.

Dans la dysphonie spasmodique, le suivi par un orthophoniste permettra de diminuer les altérations de la voix.

Dans la dystonie oro-mandibulaire, une prise en charge des troubles de l'articulé dentaire par un dentiste-occlusodontiste permettra d'optimiser le traitement.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

La dystonie focale peut être socialement invalidante, entraînant une souffrance psychologique et physique chez les personnes atteintes. Une prise en charge psychologique et de la douleur peut s'avérer nécessaire. Selon sa localisation, la dystonie rend souvent difficile l'exécution des tâches quotidiennes et professionnelles, et souvent peut mener à une inaptitude partielle ou complète au travail.

● ● ● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

De nombreux travaux sont en cours pour essayer de trouver quelles sont les causes exactes de la dystonie focale et plus particulièrement de déterminer quels sont les gènes impliqués dans cette maladie.

● **Comment entrer en relation avec d'autres personnes atteintes de dystonie focale ?**

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orpha.net).

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

Maladies Rares
Info Services

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Marie Vidailhet

Service associé au centre de référence
des maladies neurogénétiques
Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris

Association

de Malades Atteints de Dystonie

AMADYS / LFCD

Association AIDYSTON

