



Myopathie à némaline sporadique d’apparition tardive (SLONM) associée au lupus érythémateux systémique : à propos d’un cas

Amaury Ovize, Interne en médecine interne, Service de Médecine Interne, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, France

Autres auteurs :

- Pierre-Antoine NEAU, Assistant Hospitalier, Service de Médecine Interne, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE
- Tanguy FENOUIL, Praticien Hospitalier, Service d’anatomopathologie, Groupement Hospitalier Est, Bron, FRANCE
- Cécile ACQUAVIVA, Praticien Hospitalier, Service de biologie moléculaire et génétique, Hospices Civils de Lyon, FRANCE
- Isabela PASCU, Praticien Hospitalier, Service de Médecine Interne, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE
- Werner STENZEL, Professeur des Universités – Praticien Hospitalier, Département de Neuropathologie, Hôpital Universitaire de la Charité, Berlin, ALLEMAGNE
- Charles MAYARD, Praticien Hospitalier, Service d’Imagerie Médicale et Interventionnelle, Groupement Hospitalier Est, Bron, FRANCE
- Arnaud WALCH, Praticien Hospitalier, Service de Chirurgie Orthopédique, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE
- Nicole FABIEN, Praticien Hospitalier, Service d’Immunologie, Centre Hospitalier Lyon Sud, Pierre-Bénite, FRANCE
- Cécile LESORT, Praticien Hospitalier, Service de Dermatologie, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE
- Solène POUTREL, Praticien Hospitalier, Service de Médecine Interne, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE
- Manon MARIE, Praticien Hospitalier, Service de Médecine Interne, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE
- Arnaud HOT, Professeur des Universités - Praticien Hospitalier, Service de Médecine Interne, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE
- Laure GALLAY, Praticien Hospitalier Universitaire, Service de Médecine Interne, Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE

Introduction :

La myopathie à némaline sporadique d’apparition tardive (SLONM pour Sporadic Late Onset Nemaline Myopathy) est une pathologie rare dont la définition est histologique avec la présence de bâtonnets dits « némalins » au sein des fibres musculaires. Elle peut survenir dans un contexte de gammopathie monoclonale, d’infection par le VIH, ou de maladie auto-immune. L’objectif de ce travail est d’illustrer une association rare de SLONM et lupus érythémateux systémique, avec une analyse exhaustive des données clinico-biologiques, électromyographiques, morphologiques et histologiques, ainsi que de rapporter la stratégie thérapeutique puis l’évolution clinique, et enfin de discuter la littérature identifiable sur le sujet.

Observation :

Une patiente de 25 ans a été adressée en médecine interne fin juillet 2025 dans un contexte de suspicion de Lupus Erythémateux Systémique (LES). Cliniquement, on notait une perte de 25 kg en 2 mois, des myalgies avec un déficit musculaire croissant, des arthralgies, des lésions cutanées palmaires et des paupières supérieures, avec une alopécie non-cicatricielle du vertex. Le bilan biologique retrouvait notamment une pancytopenie, avec une fonction rénale normale mais un rapport protéinurie/créatininurie à 190 mg/mmol, et des anomalies de type lupique (ANA positifs au 1/1280, anti-ADNdb > 300 UI/mL en fluorimétrie de flux avec test de Farr > 94 UI/mL, anti-ENA positifs en Sm, Sm-RNP et ribosomes > 8 UI/mL, anti-C1q > 200 UA/mL, et une consommation du complément), et des anticorps anti-Ku (avec des CPK subnormales). Par ailleurs, il existait des arguments pour un syndrome d’activation macrophagique, et la signature IFN était positive à 50. L’IRM musculaire réalisée retrouvait une atteinte inflammatoire active symétrique de l’ensemble des loges musculaires des deux cuisses, et l’électromyogramme était en faveur d’une atteinte myogène diffuse.

Finalement, une biopsie musculaire a mis en évidence deux processus d’allure distincte en microscopie optique dans un premier temps : d’une part, des lésions évocatrices d’une myosite de chevauchement en lien avec le lupus, et d’autre part des lésions de myopathie à type de myopathie à bâtonnets. Ces anomalies structurales ont été analysées en microscopie électronique révélant une desorganisation myofibrillaire avec la présence d’aggrégats intracytoplasmiques. Le diagnostic retenu était celui d’une association lupusomyosite et SLOMN.

La patiente a bénéficié initialement, d’une corticothérapie per os (1 mg/kg/j), en parallèle de l’hydroxychloroquine (HCQ), puis il a été instauré du méthotrexate (MTX) et des immunoglobulines intraveineuses (IgIV, 2 g/kg/j) pendant 3 jours, perfusions reconduites toutes les 4 semaines pour un total de 3 cures. Après 2 mois et demi de traitement par HCQ et corticothérapie, 2 mois de traitement par MTX, et 2 cures d’IgIV, la réponse musculaire clinique était complète, biologiquement les anti-ADNdb étaient à 77 UI/mL en fluorimétrie de flux, le complément n’était plus consommé, et le rapport protéinurie/créatininurie réalisé avant la deuxième cure d’Ig était déjà à 0,02 g/mmol. La réponse musculaire a été confirmée avec un nouvel électromyogramme après moins de 4 mois de traitement, mettant en évidence une totale régression des anomalies myogènes.

Discussion :

L’association de SLONM à une MAI est très peu décrite dans la littérature. Le premier cas documenté date de 2011 et concerne une femme de 58 ans, diagnostiquée dans le même temps d’une maladie de Gougerot-Sjögren primaire et d’un SLONM. La concernant, l’atteinte musculaire a complètement répondu à une corticothérapie puis aux IgIV. Quant à l’association au LES en particulier, elle est décrite pour la première fois en 2013, avec un diagnostic de SLONM réalisé plusieurs années après le début de la maladie lupique. Pour cette patiente, l’amélioration sur le plan musculaire a été attribuée au rituximab. Concernant notre patiente, un traitement combinant une corticothérapie et des IgIV s’est avéré rapidement efficace avec une rémission clinique complète en moins de 3 mois, confirmée ensuite à l’électromyogramme. L’évolution de la maladie musculaire requiert une vigilance particulière. La coexistence de cas de SLONM et de MAI suggère un rôle de la dysrégulation immunitaire dans la myopathie, constituant une piste thérapeutique intéressante qui requiert de futures études.

Conclusion :

La myopathie à némaline sporadique d’apparition tardive est une pathologie rare, mais qui doit être suspectée en cas de faiblesse musculaire de développement progressif chez les patients ayant un diagnostic concomitant de MAI n’expliquant pas directement la symptomatologie (notamment une maladie de Gougerot-Sjögren ou un LES). Dans ces cas, la biopsie musculaire est un outil important pour ne pas méconnaître des associations pathologiques particulières et pour adapter au mieux la prise en charge. Les rares cas rapportés font état d’une efficacité modeste des immunosuppresseurs classiques (comprenant les corticoïdes), et d’un bénéfice des IgIV.

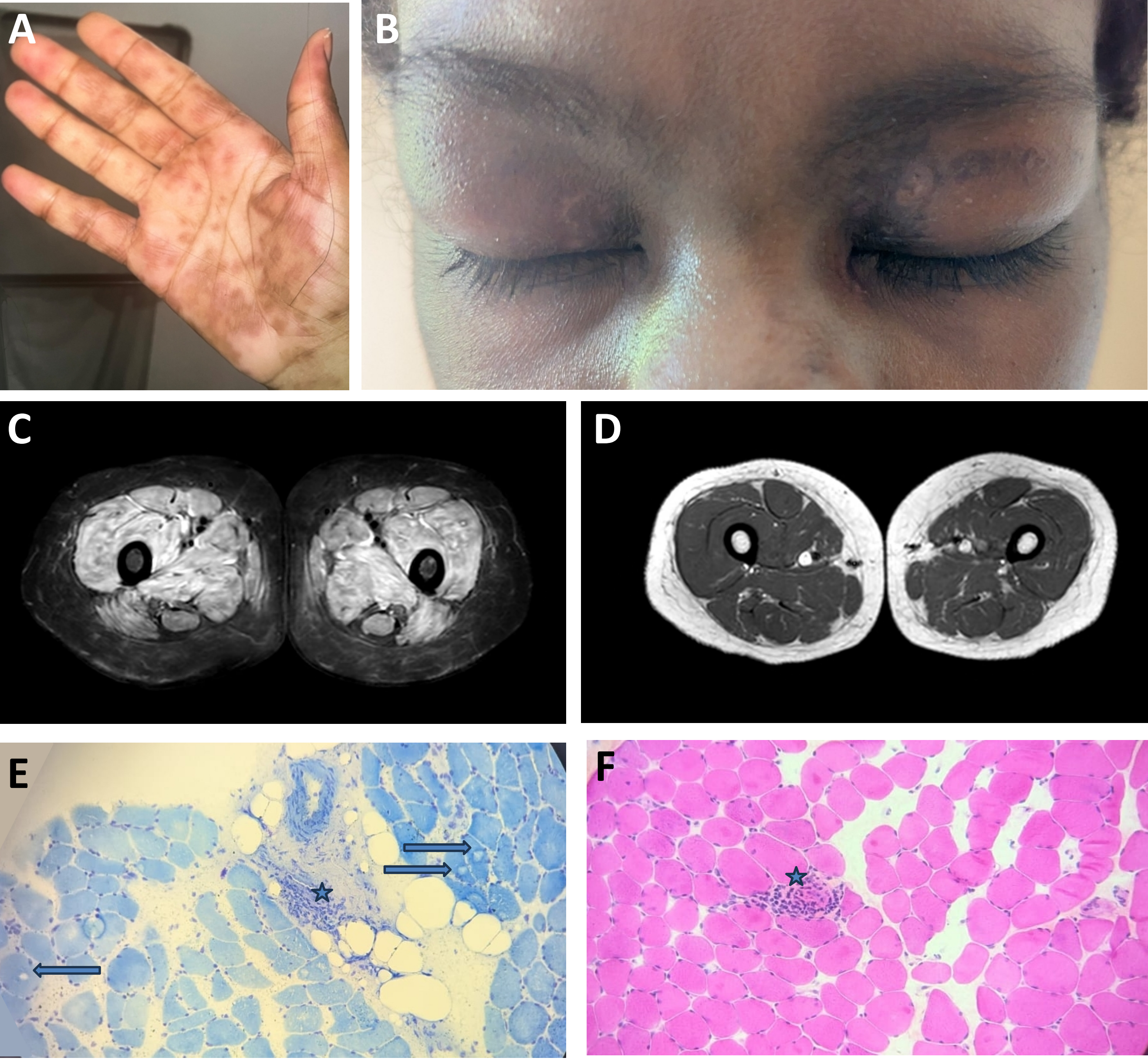


Tableau clinico-morpho-anatomopathologique de myosite lupique avec désorganisation myofibrillaire faisant évoquer une sporadic late onset nemaline myopathy. A. Erythème maculo-papulaire palmaire parfois cocardiforme. B. Erythème palpébral d’aspect réticulé évoluant vers une hyperpigmentation post inflammatoire. C. IRM des cuisses en séquence T2 STIR identifiant un aspect inflammatoire des muscles des loges antérieures et postérieures. D. IRM des cuisses en séquence T1 démontrant l’absence de lésions dégénératives graisseuses. Biopsie musculaire du vaste latéral droit. E. Coloration bleu de Toluidine retrouvant des lésions de désorganisation myofibrillaire (flèches) et d’infiltrats périvasculaires (étoile). F. Coloration Hématoxyline Eosine identifiant des lésions de vascularite (étoile).