

Sarah Nicolas<sup>1</sup>, Adrien Bigot<sup>1</sup>, Delphine Chu Miow Lin<sup>2</sup>, Hélène Blasco<sup>3</sup>, Roseline Froissart<sup>4</sup>, Nicole Ferreira-Maldent<sup>1</sup>, Alexandra Audemard-Verger<sup>1</sup>, François Maillot<sup>1</sup>

<sup>1</sup>service de médecine interne, CHRU de Tours, Tours, France.

<sup>2</sup>service de rhumatologie, CHRU de Tours, Tours, France.

<sup>3</sup>laboratoire de biochimie, CHU de Tours, Tours, France.

<sup>4</sup>université de Tours, Tours, France

<sup>5</sup>service de biochimie et biologie moléculaire, CHU de Lyon, Lyon, France

### Introduction

Les lombalgies aiguës sont majoritairement liées à des pathologies rachidiennes ostéoarticulaires mais peuvent être parfois musculaires. Nous présentons un cas de lombalgie révélant une myopathie métabolique.

### Observation

Un homme de 17 ans, aux antécédents de surdité neurosensorielle, avait été orienté en rhumatologie devant une lombalgie bilatérale, inflammatoire, survenue après l'effort. L'examen clinique montrait une raideur avec aspect œdématisés des muscles para vertébraux lombaires. La marche était impossible.

La biologie montrait une CRP à 202 mg/L et une rhabdomyolyse avec des CKs > 66000 UI/L.

L'IRM rachidienne montrait un aspect de myo-fasciite nécrosante touchant les muscles érecteurs du rachis ilio- costaux lombaires, longissimus du thorax et des muscles transversales épineux et carrés des lombes, bilatéralement étendu de L1 à S3 (*Figure 1 et 2 : œdème musculaire et péri musculaire*).

La biopsie musculaire retrouvait une nécrose myocytaire complète. L'évolution était favorable après repos et une antalgie par morphiniques.

Après reprise de l'interrogatoire, le patient décrivait une intolérance à l'effort depuis l'enfance. Le grip test montrait une absence d'élévation de lactacidémie en post-effort (avant effort 0,7 mmol/l et post effort 1,18mmol/l) faisant suspecter le diagnostic de maladie de Mc Ardle, confirmé par l'analyse moléculaire du gène PYGM qui montrait une hétérozygotie composite c.1963G>A / c.2178-1G>A (2 variant pathogènes).

### Discussion

La maladie de Mc Ardle est une glycogénose musculaire (GSD 5) qui se manifeste par une intolérance musculaire à l'effort, avec un phénomène de « second souffle ». L'atteinte musculaire prédomine habituellement aux membres inférieurs. L'atteinte des muscles paravertébraux de la GSD 5 est méconnue car rarement au premier plan, comme dans notre observation.

Des atteintes déficitaires des muscles paravertébraux ont été décrites et des études récentes par IRM ont montré que l'atteinte musculaire axiale était sous-estimée.<sup>1</sup>

Une révélation de la maladie par rhabdomyolyse aiguë des muscles paravertébraux n'avait jamais été décrite.

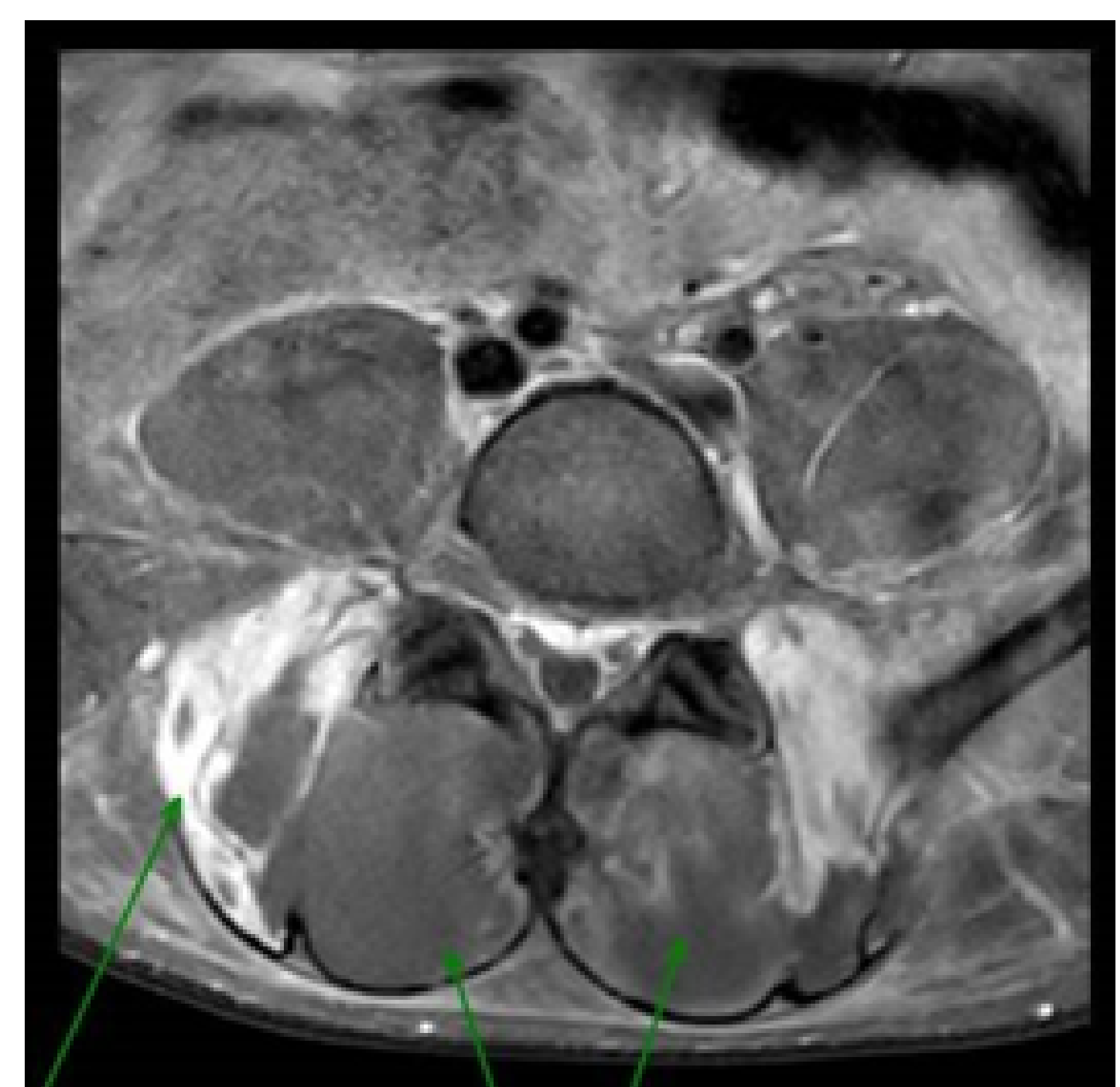
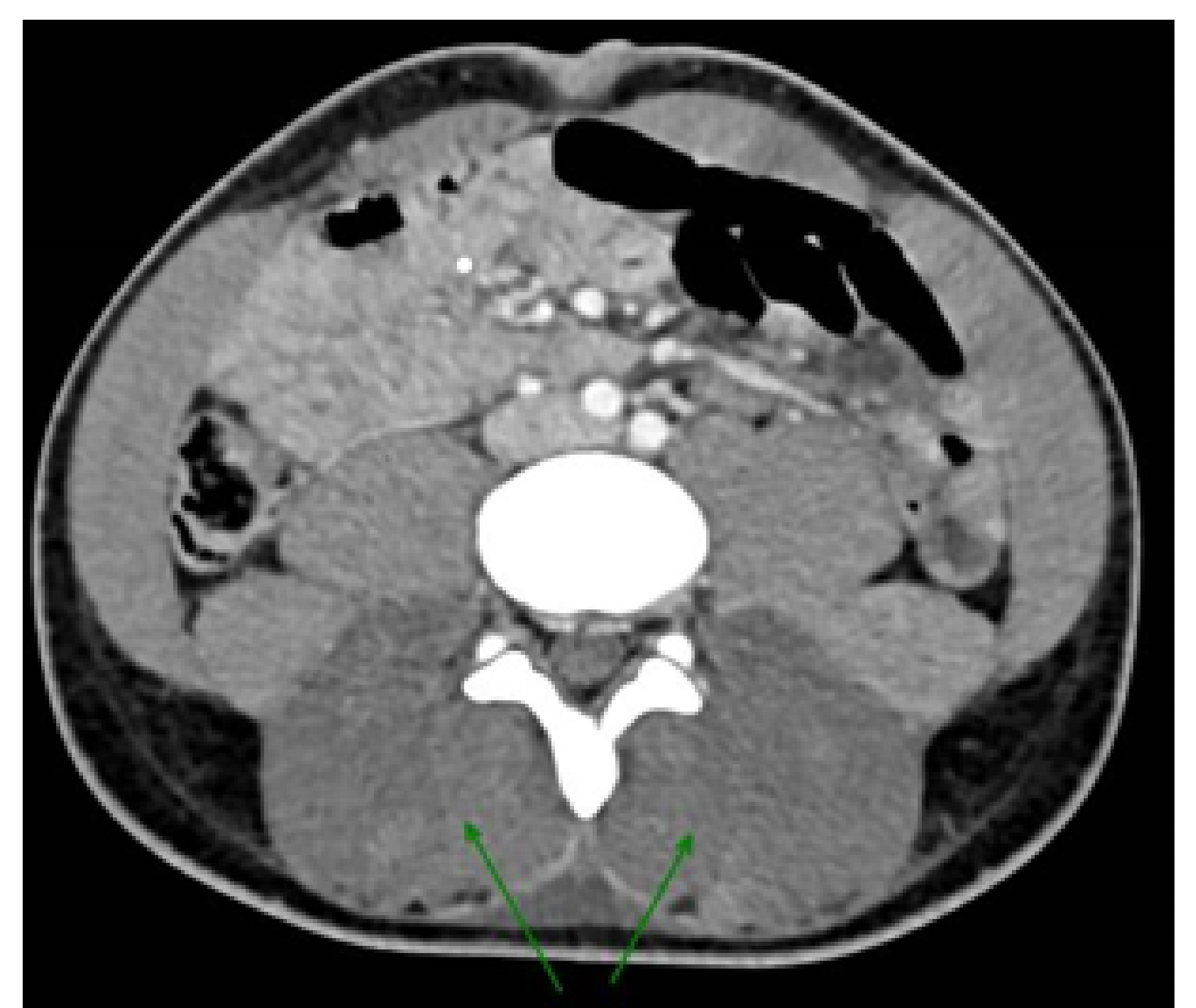
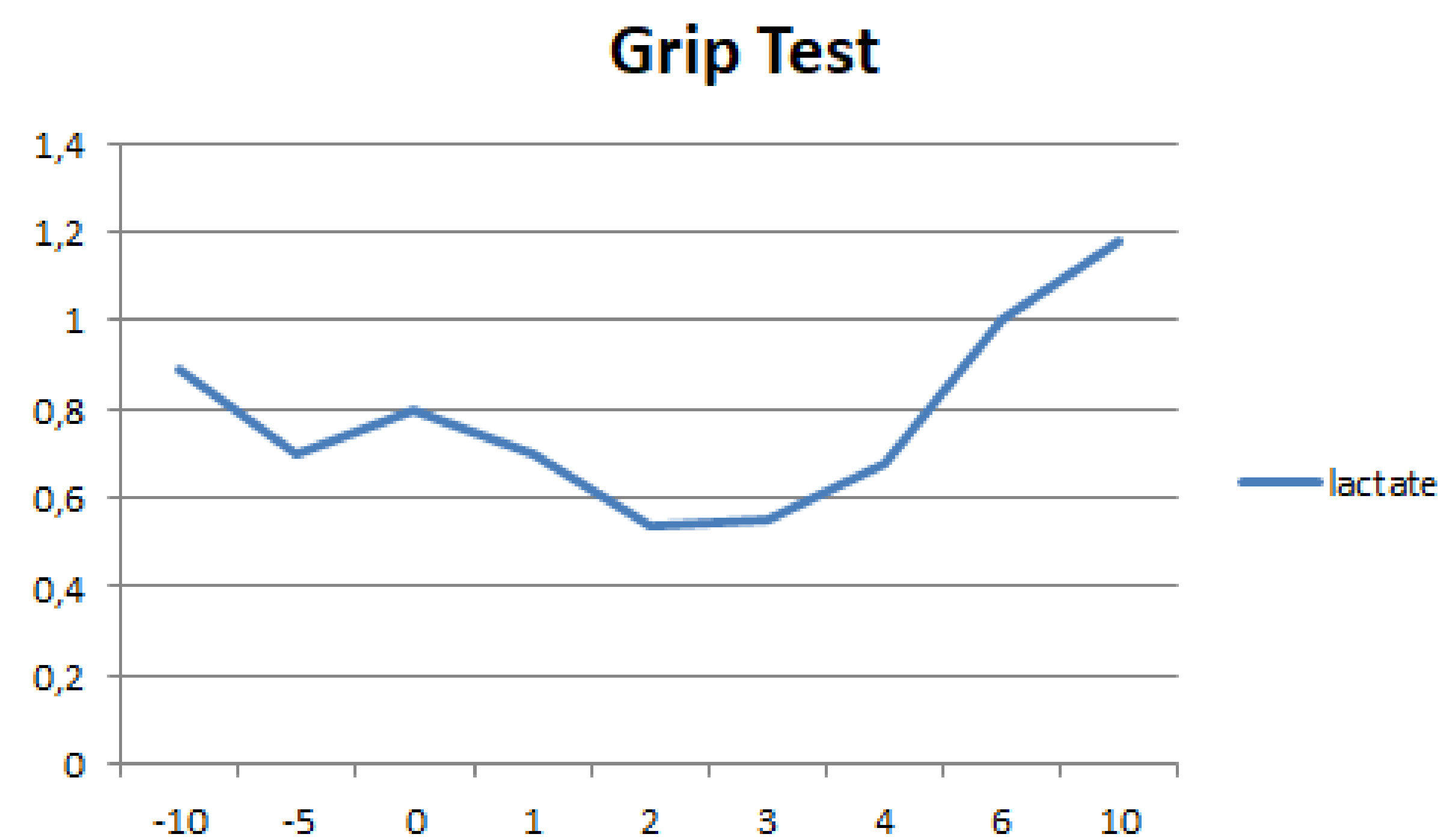


Figure 1

Figure 2