

Pathologies rares

Quand suspecter une myopathie?

Francesco Maulucci*, Pinelopi Tsouni*, Thierry Kuntzer

Unité Nerf-Muscle, Service de Neurologie, Département des Neurosciences Cliniques, CHUV, Lausanne

*Authors contributed equally

Elévation asymptomatique des créatines kinases, ou apparition d'une rhabdomyolyse, intolérance musculaire d'effort, dysphagie, camptocormie, ou déficit moteur persistant sont les manifestations des myopathies. Les reconnaître c'est d'abord éliminer les causes fréquentes, pouvoir traiter des myopathies acquises et anticiper les complications des formes génétiques. Les créatines kinases élevées à 3 fois la normale ou la présence de signes évocateurs incitent à investiguer le patient dans un centre spécialisé.

Introduction

En pratique clinique, une myopathie est suspectée à la découverte d'une hyperCKémie lors d'un bilan systématique chez un patient asymptomatique avant traitement par un hypolipémiant, ou à l'apparition d'une rhabdomyolyse aiguë. Plus rarement, cela peut être aussi à l'apparition d'une intolérance musculaire à l'effort avec ou sans myalgies, ou encore dans le bilan d'une famille où existe une pathologie neuromusculaire connue ou suspectée.

Penser à une myopathie, c'est donc discuter de l'élévation des enzymes musculaires et de la rhabdomyolyse, de l'intolérance musculaire à l'effort, mais aussi revoir des contextes plus inhabituels, comme une dysphagie, une camptocormie, ou l'apparition d'un pied tombant [1].

Penser à une myopathie lors d'une élévation des enzymes musculaires (hyperCKémie)

Quels enzymes et quel contexte?

En pratique, seul le dosage sérique de la créatine kinase (CK) est utile dans le diagnostic et le suivi des myopathies. Lorsque les CK ne sont pas dosés, l'observation d'une élévation des «enzymes hépatiques» peut être évocatrice d'une myopathie, car les transaminases alanine aminotransférase ou aspartate aminotransférase ont aussi une origine musculaire. L'élévation anormale des CK se définit à 3 à 5 fois la valeur de référence (fonction du sexe), à plus de 2 analyses [1, 2]. Les CK peuvent être normales dans les pathologies musculaires chroniques de tout type, élevées dans d'autres causes, et très élevées dans les pathologies musculaires aiguës et dans certaines myopathies bien typisées récemment. Le contexte joue donc un rôle important.



Thierry Kuntzer

Les causes d'élévation non musculaires sont décrites dans le tableau 2, mais le plus souvent secondaires à la prise de médicaments (statines avec inhibition de la HMG-CoA, colchicine, anti-psychotiques et ceux utilisés dans le traitement des infections HIV) [3]. Sachant cela, il est proposé de doser les CK avant l'introduction de tout nouveau médicament potentiellement myotoxique, notamment les statines. Les autres causes fréquentes sont les efforts musculaires excentriques, les traumatismes, la prise de toxiques, les infections virales et l'hypothyroïdie. Des CK élevées se rencontrent aussi dans les pathologies avec déficit moteur et amyotrophie, comme la sclérose latérale amyotrophique (SLA), les amyotrophies spinales, le syndrome post-polio et

Tableau 1: Démarche diagnostique en pathologie musculaire.**A. Repérer les symptômes évocateurs**

- Un déficit moteur proximal des membres (muscles des ceintures).
- Une rhabdomyolyse aiguë.
- Une ophtalmoplégie externe progressive (ptosis ou limitation des mouvements oculomoteurs).
- Une intolérance musculaire à l'effort ou des accès parétiques aigus.
- Une raideur musculaire (myotonie).

B. Préciser le profil évolutif et les antécédents familiaux

- Age d'apparition et profil évolutif.
- Recherche de symptômes similaires chez les apparentés; tracer un arbre généalogique.

C. Examen clinique**1. Rechercher un déficit musculaire**

- Prédominance proximale, souvent sélectif pour certains muscles (scapula alata lors de l'extension des bras), mais le plus souvent symétrique; atteinte distale plus rare.
- Persistance des réflexes tendineux.
- Absence de troubles sensitifs.

2. Rechercher en association au déficit

- Une atrophie ou une hypertrophie musculaire (mollets).
- Une myotonie ou lenteur de la relaxation musculaire.
- Des rétractions musculaires avec diminution des amplitudes articulaires.

3. Rechercher une atteinte musculaire en dehors des membres

- Muscles axiaux: extenseurs du cou (tête tombante), extenseurs du tronc (camptocormie).
- Muscles oculomoteurs: ptosis, ophtalmoplégie sans diplopie.
- Muscles pharyngolaryngés.
- Muscle cardiaque: cardiomyopathie ou trouble du rythme.
- Muscles respiratoires (insuffisance restrictive).

D. Examens paracliniques**1. Taux sérique de la créatine kinase**

- Suggestif d'une atteinte musculaire si créatine kinase (CK) élevée (> 3 fois la limite supérieure normale).
- Peut être normal dans certaines pathologies musculaires.
- Penser à demander un dosage de CK devant une augmentation des transaminases.

2. ENMG

- Tracé myogène évocateur mais aspects trompeurs possibles. Averses myotoniques en cas de myotonie.
- Vitesses de conduction nerveuse normales.

3. Imagerie musculaire (scanner ou IRM): Permet l'analyse de la répartition des muscles atteints (anomalie de densité ou de signal liée à l'involution du tissu musculaire).**4. Biopsie musculaire**

- Examen déterminant dans de nombreux cas, nécessite une expertise et doit être réalisée dans un centre de référence. Permet de montrer des lésions morphologiques spécifiques.
- Permet d'analyser l'expression de certaines protéines (immuno-histochimie, Western blot) et étude biochimique du tissu musculaire (myopathies métaboliques).

5. Autres examens complémentaires: Prélèvement sanguin ou musculaire pour génétique moléculaire dans les myopathies génétiques dont le gène est connu.

certaines neuropathies, y compris les formes héréditaires de type Charcot-Marie-Tooth ou le syndrome de Guillain-Barré.

Les drapeaux rouges suivants sont utiles pour une orientation musculaire de CK élevées et sont décrits au tableau 1: élévation persistante et significative des CK sériques, présence d'un gonflement musculaire à l'effort (ou myo-œdème), de myalgies améliorées à l'exercice (phénomène du second souffle), atteinte similaire dans la famille, urines post-effort de couleur coca, anomalies à l'examen clinique, et exclusion des causes décrites au tableau 2.

Quel bilan?

Initialement, une biologie simple est indiquée, avec dosage sérique des CK, des électrolytiques, des fonctions

rénales et hépatiques, et de la T4 et TSH. Une élévation des CK doit être confirmée en l'absence de traumatisme ou d'effort intense d'au moins 3–4 jours. En présence de drapeaux rouges, il est indiqué de faire appel au neurologue, qui a à sa disposition l'examen électromyographique (ENMG) qui a une bonne valeur prédictive de myopathie [2], et d'autres examens spécialisés: dosage d'autoanticorps (myosites, myasthénie), du lactate (au repos, mitochondriopathies; test d'effort des glyco-génoses), du profil sanguin des acylcarnitines à jeun (déficit d'oxydation des acides gras), et différents kits de dosages d'activités enzymatiques (glyco-génoses). Une imagerie musculaire du corps entier est disponible avec technologie Dixon (fig. 1). Une biopsie musculaire chirurgicale est indiquée à distance d'au moins 2 mois après un épisode de rhabdomyolyse [4]. Enfin, des analyses généti-

Tableau 2: HyperCKémies. Eliminer les causes fréquentes: médicaments, efforts, traumatismes, hypothyroïdie, anomalies ioniques, et autres causes chroniques.

1. Médicaments: statines (inhibiteurs de la réductase HMG-CoA), fibrates, colchicine, anti-psychothiques, zidovudine, certains bêta-bloquants, isotrétinoïne, anti-paludiques, différents toxiques (alcool, héroïne, cocaïne)
2. Activité physique excentrique, traumatismes et compressions, chirurgie prolongée, crises épileptiques convulsivantes
3. Endocrinopathie (hypothyroïdie, hypoparathyroïdie)
4. Infections virales
5. Troubles métaboliques avec hypokaliémie et hyponatrémie
6. Syndrome obstructif des apnées du sommeil
7. Cardiopathie chronique
8. Mouvements anormaux (neuroacanthocytose)
9. Pathologies avec déficits moteurs: <ul style="list-style-type: none"> a. Sclérose latérale amyotrophique, amyotrophies spinales, syndrome post-polio b. Certaines neuropathies, neuropathies héréditaires de type Charcot-Marie-Tooth et syndrome de Guillain-Barré c. Ischémie des membres
10. Idiopathiques

ques peuvent être réalisées à la recherche de mutations du génome mitochondrial, de lipidoses ou de glyco-génoses [5].

Particularités de la rhabdomyolyse

L'association myo-œdème douloureux avec signes généraux et élévation des CK à plus de 10 fois la norme définit la rhabdomyolyse [5]. Elle correspond à une destruction musculaire. Chez les enfants, les principales

causes sont les viroses, le diabète décompensé et les dystonies. Chez les adultes, les causes sont différentes, par traumatismes ou compressions, exercices excentriques, crises épileptiques convulsivantes, troubles électrolytiques, prise de médicaments, ischémie des membres. Le traitement est symptomatique, par hydratation forcée (risque d'insuffisance rénale aiguë) et prescription d'antalgiques. Les causes secondaires de rhabdomyolyse évoluent rapidement sur quelques jours, au contraire des myopathies primaires chroniques révélées par l'épisode aigu.

Les myopathies avec élévation persistante des CK

Plusieurs myopathies se manifestent par une élévation isolée des CK, et comprennent des myopathies métaboliques (glycogénoses, mitochondriopathies, lipidoses par mutation LPIN1), le syndrome de l'hyperthermie maligne par mutation RYR1 [5], les myosites nécrosantes [6] et les rares dystrophies musculaires [7]. En l'absence de cause définie et d'évidence clinique, électrophysiologique ou histopathologique, le terme «d'hyperCKémie idiopathique» est retenu.

Glycogénoses

Les deux principales glycogénoses sont la maladie de Pompe (déficit en alpha-1,4-glucosidase acide), et la maladie de McArdle (déficit en myophosphorylase).

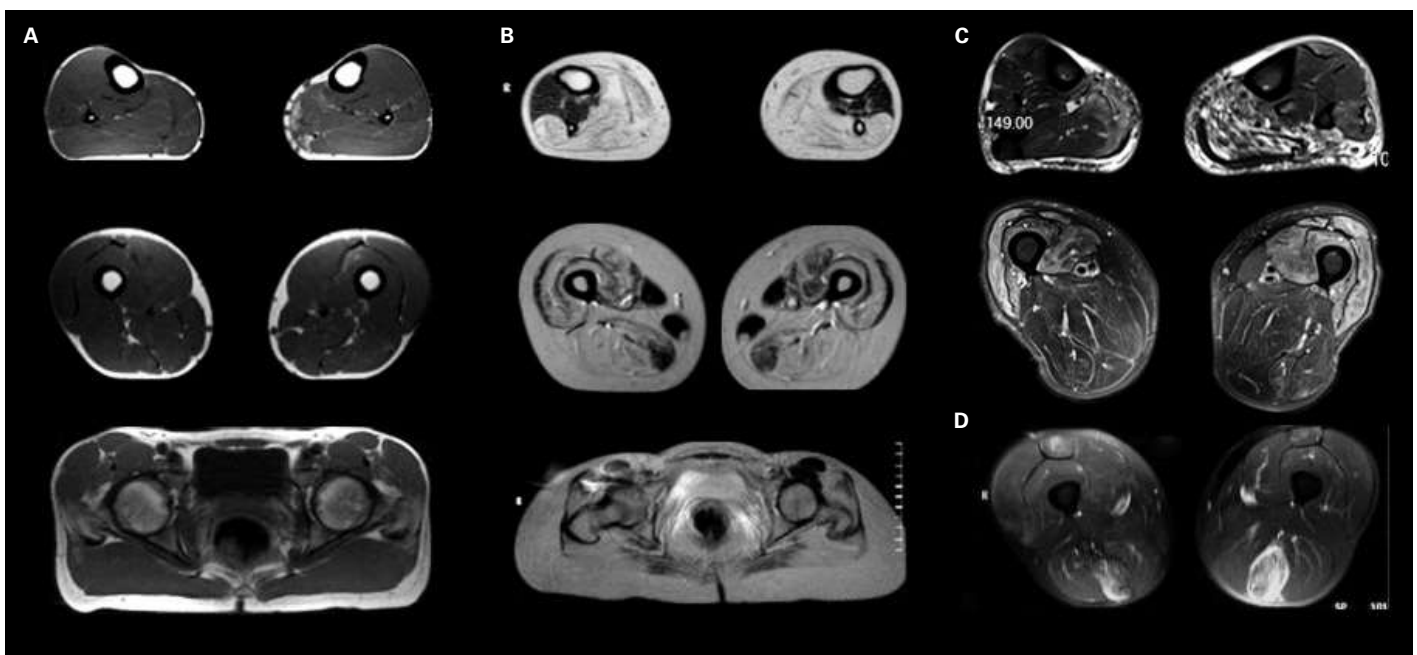


Figure 1: L'IRM des muscles squelettiques permet en pondération T1 l'analyse des masses musculaires (A: patient normal, coupes transverses des jambes, cuisses, et bassin) ou leur dégénérescence fibro-adipeuse (B: dystrophie musculaire des ceintures, avec préservation très partielle des muscles des loges antéro-externe et adducteurs des cuisses, alors que les autres muscles ont dégénéré). En pondération T2 et suppression de graisse, la reconnaissance d'une charge anormale en eau, soit secondairement à un processus myositique (C: patient avec myosite par inclusions) ou par déficit de la glycogénolyse (D: patient avec une maladie de McArdle), est possible.

L'interrogatoire révèle des épisodes récurrents d'intolérance à l'effort associés à une élévation modérée à massive des CK, avec possible rhabdomyolyse. Une élévation isolée des CK est aussi possible. Le diagnostic repose sur l'absence d'élévation des lactates veineux à l'épreuve d'ischémie de l'avant-bras («grip test»), et à la biopsie musculaire une surcharge glyco-génique par une coloration PAS et un déficit en phosphorylase lors de maladie de McArdle. Un test du buvard par dépôts de gouttes de sang est disponible pour la maladie de Pompe, qui est traitable par perfusions de l'enzyme déficitaire.

Mitochondriopathies

Les maladies mitochondriales sont très hétérogènes et en rapport avec un trouble de la chaîne respiratoire mitochondriale. Les signes les plus fréquents peuvent être isolés ou associés, comprenant un ptosis palpébral, une ophtalmoplégie externe, une fatigabilité musculaire excessive, une cardiomyopathie, une baisse de la vision (atrophie optique, rétinite pigmentaire) et de l'audition, ou un diabète, une encéphalopathie, une épilepsie, une démence, ataxie ou des troubles spastiques [1]. Une élévation des lactates veineux au repos peut être retrouvée, mais le diagnostic repose sur la présence à la biopsie musculaire d'accumulations de mitochondries (aspect en fibres rouges déchiquetées ou «Ragged Red Fibers»). Une analyse génétique par recherche, dans le muscle, d'un panel de gènes potentiellement mutés est disponible en Suisse.

Lipidose par mutation LPIN1

Les mutations LPIN1 rendent compte de plus de 50% des cas de rhabdomyolyse de la petite enfance, mais peuvent occasionnellement toucher les adultes. La fièvre, le jeûne ou l'anesthésie et l'effort physique sont des facteurs déclenchants. Il s'agit d'une nouvelle lipidose rare, potentiellement sévère car peut induire une fibrillation ventriculaire. Le diagnostic est suspecté lors d'une élévation des acylcarnitines sériques et des CK, car la biopsie musculaire peut être normale. Le diagnostic est génétique. Le traitement est lié aux complications de l'hyperkaliémie induite.

Syndrome de l'hyperthermie maligne par mutation RYR1

Le gène RYR1 code le récepteur à ryanodine et est un composant du couplage excitation-contraction du muscle. Mis en cause initialement dans l'hyperthermie maligne lors d'accidents d'anesthésie ou de coups de chaleur, cette protéine est en fait responsable d'un spectre plus large de maladies; la myopathie congénitale avec cores centraux, qui induit un déficit muscu-

laire peu ou pas progressif mais avec un risque anesthésique majeur, et des épisodes de rhabdomyolyse avec ou sans myalgie à l'effort. Dans ces derniers cas, les personnes concernées n'ont pas de déficit moteur et n'ont pas de notion d'hyperthermie. Une cause favorisante (exercice intensive, chaleur excessive, prise d'alcool ou de médicaments) peut être retrouvée. Il paraît utile de penser à étudier le gène RYR1 devant une rhabdomyolyse non expliquée.

Myosites nécrosantes

Les polymyosite/dermatomyosite sont des myosites acquises [6]. Le début peut être aigu ou progressif. La maladie se traduit cliniquement par l'apparition d'une faiblesse musculaire touchant les muscles proximaux des membres, et de façon inconstante, des myalgies (60%) voire d'une atteinte des muscles pharyngés responsable de troubles de déglutition. Une forme tardive, la myosite à inclusions (ou IBM), dégénérative, associe un phénotype particulier avec déficits sélectifs des muscles fléchisseurs des doigts et des quadriceps. Le diagnostic repose sur les données cliniques, l'augmentation inconstante des CK, le bilan immunologique (auto-anticorps spécifiques), les données de l'ENMG et surtout sur les résultats de la biopsie musculaire.

Dystrophies musculaires

Des CK élevées se rencontrent aussi isolément dans les formes précoces des dystrophies musculaires, comme les porteurs de dystrophie musculaire de Duchenne (les mères des enfants Duchenne) ou d'autres dystrophies musculaires les moins rares comme la dystrophie facioscapulo-humérale (FSHD), et les dystrophies myotoniques. Le diagnostic repose sur les données cliniques évocatrices d'une pathologie neuromusculaire et les données des analyses génétiques (voir la section suivante *Fatigabilité musculaire*).

Penser à une myopathie lors de fatigabilité musculaire et d'intolérance à l'exercice

Une perte de puissance à l'effort est la porte d'entrée vers des myopathies très variées [7]. Quelque soit le déficit causal, toutes les affections altérant l'apport énergétique du muscle squelettique s'expriment par une faiblesse musculaire ou à une intolérance musculaire d'effort. D'autres causes d'intolérance musculaire sont les formes frustes de dystrophies musculaires et de syndromes myotoniques. L'absence d'orientations à l'interrogation ou de signes cliniques à l'examen sont les éléments rassurants de l'évaluation (tab. 1) et évoque une intolérance physiologique.

Les myopathies état rares, l'approche initiale doit évoluer, par ordre de fréquence, une piste

- 1) iatrogène (hypolipémiant, bêta-bloquants, traitement du HIV?),
- 2) endocrinienne (maladie de la thyroïde, des parathyroïdes, insuffisance surrénale avec troubles ioniques, ménopause?),
- 3) métabolique (phénomène du second souffle, urines coca?),
- 4) myasthénique (fluctuations?),
- 5) musculaire primaire comme une dystrophie musculaire [1].

Les causes 1 à 3 ont été discutées au paragraphe *hyperCKémie*.

Les maladies rares d'origine génétique qui touchent le muscle définissent les dystrophies musculaires

Elles sont suspectées devant une fatigabilité avec un déficit musculaire non fluctuant, d'autant plus s'il existe une histoire familiale [7]. Elles se manifestent par une diminution progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Près de 30 gènes impliqués dans l'apparition et la transmission de ces maladies ont été identifiés. A chaque gène correspond une forme distincte de myopathie, et l'orientation dépend de la sélectivité du déficit musculaire (atteinte proximale ou distale ou facio-scapulaire), la présence associée d'une atrophie ou une hypertrophie musculaire, d'une myotonie, d'une cardiopathie ou de rétractions musculaires (tab. 1) et l'exclusion des autres causes du tableau 2.

Les aides au diagnostic sont l'élévation des CK au repos, les anomalies des tracés ENMG, les anomalies de l'imagerie musculaire, la formule de dégénérescence lors de la biopsie musculaire avec des techniques d'immunomarquage de différentes protéines mutées, l'analyse par Western blot des protéines musculaires, et les analyses de biologie moléculaire, ces techniques ne sont pas toutes disponibles en Suisse.

Le diagnostic différentiel de l'intolérance à l'exercice

Le diagnostic différentiel de l'intolérance à l'exercice comprend la claudication neurogène du canal lombaire étroit, la claudication vasculaire des artériopathies, les douleurs des extrémités à l'effort de la maladie de Fabry, la neuropathie inflammatoire chronique, une neuropathie du diabète, des radiculo-myélopathies (inflammatoire, ou infectieuses), ou encore une SLA. La myotonie peut induire une fatigabilité au premier plan (*dystrophie myotonica* de type 1, DM1, ou

maladie de Steinert), avec une intolérance à l'exercice et des myalgies (DM2) [1]. Elles sont reconnues par le retard à la décontraction musculaire lors de la percussion ou l'action.

L'élévation des CK au repos est habituellement marquée dans les dystrophies musculaires, et les paramètres de la conduction nerveuse sont normaux.

Une asthénie avec fatigabilité à prédominance matinale, avec des douleurs musculo-squelettiques, fait évoquer un syndrome de fatigue chronique en l'absence des drapeaux rouges du tableau 1.

La particularité des maladies de la jonction neuromusculaire est leur fluctuation

Tant la myasthénie grave que le rare syndrome de Lambert-Eaton s'aggravent à l'effort et s'améliorent au repos [1]. Les déficits peuvent être purement localisés aux extrémités et au tronc. Une dyspnée isolée est donc possible. Les CK sont normales, et des auto-anticorps sériques peuvent être élevés, peu sensibles mais hautement spécifiques.

Penser à une myopathie lors de dysphagie, camptocormie, ou pied tombant

Dysphagie

Les dysphagies sans obstruction peuvent orienter vers une origine neuromusculaire par des difficultés à mastiquer, des bavages, un reflux et ont des conséquences respiratoires, nutritionnelles et sociales. Les diagnostics à évoquer comprennent une SLA de forme bulbaire, une myasthénie grave, une dystrophie myotonique, et la dystrophie musculaire oculo-pharyngée (myopathie tardive progressive avec ptosis palpébral et dysphagie, par maladie d'un triplet GCG; la myotomie cricopharyngée en améliore les déficits).

Camptocormie

Elle correspond à un déficit sélectif des muscles extenseurs du rachis. Les causes sont diverses, maladie de Parkinson, et maladies neuromusculaires dont les myopathies acquises ou héréditaires. Les syndromes ostéoarticulaires en induisent une forme non réductible. L'examen clinique permet parfois d'évoquer d'emblée une étiologie (dystrophie Facio-scapulo-humérale). Dans d'autres cas, les examens complémentaires avec ENMG, imagerie musculaire, examens biologiques et biopsie musculaire sont nécessaires. Les camptocormies et les syndromes de la tête tombante partagent les mêmes hypothèses physiopathologiques; myasthénie, myosites, dystrophies myotoniques, mitochondriopathies, mutations RYR1, maladie de Pompe. Elles sont difficiles à traiter

Correspondance:
Prof. Thierry Kuntzer
DNC
BH07/413
Rue du Bugnon 46
CH-1011 Lausanne
Thierry.kuntzer[at]chuv.ch

(port d'un sac à dos, d'une ceinture lombaire ou d'un corset rigide, souvent mal supportés), sauf dans les cas exceptionnels où une myosite ou une myasthénie est mise en évidence permettant alors un traitement spécifique.

Pied tombant

Si un déficit moteur distal évoque une SLA ou une neuropathie périphérique, il peut être l'expression rare d'une myopathie distale. L'interrogatoire et l'examen clinique doivent rechercher des signes en faveur d'une atteinte musculaire plus diffuse, comme une DM1, une FSHD, une IBM, une desminopathie (attention à la cardiomyopathie arythmogène), ou une myotilinopathie. La biopsie musculaire est un élément clé en mettant en évidence des anomalies (vacuoles bordées, déficit protéique) permettant d'orienter l'enquête moléculaire.

Remerciements

Le Dr François Ochsner, MER de l'UNIL, Neurologue FMH, La Chaux-de-Fonds, a bien voulu revoir ce manuscrit.

Disclosure statement

Les auteurs n'ont déclaré aucun lien financier ou personnel en rapport avec cet article.

Photo de couverture

Daniel Huntington (1816–1906); Brooklyn Museum, 2010, 68.167.4

Références

- 1 Walters RJ: Muscle diseases: mimics and chameleons. *Pract Neurol* 2014;14:288–298.
- 2 Kyriakides T, Angelini C, Schaefer J, Sacconi S, Siciliano G, Vilchez JJ, et al. European Federation of Neurological S: EFNS guidelines on the diagnostic approach to pauci- or asymptomatic hyperCKemia. *Eur J Neurol* 2010;17:767–73.
- 3 Mammen AL. Toxic myopathies. *Continuum (Minneapolis)* 2013;19:1634–49.
- 4 Kyriakides T, Angelini C, Schaefer J, Mongini T, Siciliano G, Sacconi S, Joseph J, et al. EFNS review on the role of muscle biopsy in the investigation of myalgia. *Eur J Neurol* 2013;20:997–1005.
- 5 Scalco RS, Gardiner AR, Pitceathly RD, Zanolini E, Becker J, Holton JL, Houlden H, Jungbluth H, Quinlivan R. Rhabdomyolysis: a genetic perspective. *Orphanet J Rare Dis* 2015;10:51.
- 6 Tansley S, Gunawardena H. The evolving spectrum of polymyositis and dermatomyositis—moving towards clinicoserological syndromes: a critical review. *Clin Rev Allergy Immunol* 2014;47:264–73.
- 7 Narayanaswami P, Weiss M, Selcen D, David W, Raynor E, Carter G, et al. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2014;83:1453–63.

L'essentiel pour la pratique

Penser à une myopathie, c'est discuter de l'élévation des enzymes musculaires CK, de l'intolérance musculaire à l'effort, mais aussi revoir des contextes plus inhabituels, comme une dysphagie, une camptocormie, ou l'apparition d'un déficit moteur. Les myopathies état rares mais diverses, l'approche pratique doit évoquer, par ordre de fréquence, une piste iatrogène (hypolipémiants, bêta-bloquants, traitement du HIV), endocrinienne (hypothyroïdie, troubles ioniques de l'hypoparathyroïdie et de l'insuffisance surrénale), métabolique (mitochondriopathie), myasthénique (fluctuations), et musculaire primaire (myosites et dystrophies musculaires). Initialement, une biologie simple est indiquée, avec dosage sérique des CK, des électrolytiques, des fonctions rénale et hépatique, et de la T4 et TSH. Une élévation des CK doit être confirmée en l'absence de traumatisme ou d'effort intense d'au moins 3–4 jours. En présence de drapeaux rouges, il est indiqué de faire appel au neurologue, qui a à sa disposition l'examen électromyographique, qui a une bonne valeur prédictive de myopathie, et d'autres examens spécialisés: dosage d'auto-anticorps (myosites, myasthénie), du lactate (au repos, mitochondriopathie; test d'effort des glycogénoses), du profil sanguin des acylcarnitines à jeûn (déficit d'oxydation des acides gras), et différents kits de dosages d'activités enzymatiques (glycogénoses). Une imagerie musculaire du corps entier est disponible avec technologie Dixon. Une biopsie musculaire chirurgicale est indiquée à distance d'au moins 2 mois après un épisode de rhabdomyolyse. Enfin, des analyses génétiques peuvent être réalisées à la recherche de mutations du génome mitochondrial, de lipidoses ou de glycogénoses, mais aussi de dystrophies musculaires.

Reconnaître une myopathie, c'est donc éliminer des causes fréquentes d'hyperCKémies, pouvoir traiter des myopathies acquises et éviter les complications cardiaques des formes génétiques. Des CK élevés à 3 fois la normale ou la présence de signes évocateurs incitent à adresser le patient à un centre spécialisé.