

Syndrome de la personne raide

Stiff-person syndrome (SPS) et troubles neurologiques fonctionnels



QUESTIONS

Dre Elsa Mhanna

Neurologue • Unité Troubles neurologiques fonctionnels
Hôpital Avicenne (AP-HP)



RÉPONSES

Pre Béatrice Garcin

Neurologue • Cheffe de l'unité
Troubles neurologiques fonctionnels
Hôpital Avicenne (AP-HP)

1. Qu'est-ce que le SPS en quelques mots ?

Le stiff-person syndrome (SPS) est une maladie neurologique auto-immune rare, caractérisée par une rigidité musculaire progressive, prédominant sur les muscles axiaux et proximaux, associée à des spasmes douloureux souvent déclenchés par des stimuli sensoriels ou émotionnels. Il est le plus souvent associé à des anticorps anti-GAD65, plus rarement anti-amphiphysine ou anti-récepteur de la glycine.

2. Quels sont aujourd'hui les éléments cliniques et paracliniques qui te paraissent les plus discriminants pour distinguer un SPS d'un trouble neurologique fonctionnel avec raideur, spasmes ou trouble de la marche ?

Cliniquement, on va évoquer le SPS devant un trouble moteur pur d'évolution progressive, avec un retentissement sur la marche et une rigidité musculaire permanente. Le TNF, à l'inverse, sera évoqué devant une atteinte de début plus brutal, associée à des troubles sensitifs et des signes positifs de TNF à l'examen clinique.

Au niveau paraclinique, le taux élevé d'anti-GAD dans le sang et leur positivité dans le LCR sont les éléments les plus évocateurs de SPS. Les examens complémentaires sont normaux dans le TNF, avec une ponction lombaire normale, sans anticorps antineuronaux et sans synthèse intrathécale.

3. Peut-on avoir simultanément un SPS authentique et des symptômes neurologiques fonctionnels ?

Oui, bien sûr. La coexistence d'un TNF et d'une maladie neurologique organique est une situation bien connue : environ 10 à 20 % des patients présentant un TNF ont également une maladie neurologique associée. Des cas de SPS avec symptômes fonctionnels surajoutés ont également été décrits. Il est donc important de ne pas opposer systématiquement les deux diagnostics, mais de rechercher les arguments propres à chacun.

4. Dans ton expérience, quelles sont les situations qui conduisent le plus souvent à diagnostiquer à tort un SPS et, inversement, à considérer à tort comme fonctionnel un patient atteint d'un SPS ?

Dans ma pratique, j'ai surtout été confrontée à des patients atteints de SPS initialement diagnostiqués à tort comme présentant un TNF.

Deux erreurs me paraissent particulièrement fréquentes. La première consiste à retenir un TNF sur la seule présence de facteurs traumatiques, d'anxiété ou de troubles de l'humeur, sans rechercher de signes cliniques positifs. Or, l'anxiété est également fréquente dans le SPS, notamment en raison des spasmes et de la peur des chutes. La seconde est de considérer le TNF comme un diagnostic d'élimination, plutôt que comme un diagnostic positif.

À l'inverse, un SPS peut être diagnostiqué par excès devant une raideur associée à des anticorps anti-GAD65 faiblement positifs dans le sérum, alors que l'examen retrouve des signes positifs de TNF. Il faut rappeler qu'une faible positivité des anti-GAD65 est peu spécifique et ne suffit absolument pas à établir le diagnostic de SPS.

5. Le diagnostic de stiff-person syndrome de Céline Dion a donné à cette maladie une visibilité exceptionnelle. Qu'est-ce que sa médiatisation a changé dans ta/notre pratique : davantage de patients adressés, une meilleure reconnaissance de la maladie, mais aussi éventuellement davantage de suspicions diagnostiques injustifiées ?

Sans doute un peu les deux. Cette médiatisation a eu le mérite de faire connaître une maladie rare et longtemps méconnue, ce qui est une bonne chose.

Cependant, il ne faut pas oublier que c'est une maladie très rare, contrairement aux TNF, qui sont 1 000 fois plus fréquents que le SPS.

Cette différence de prévalence doit être prise en compte dans le raisonnement diagnostique, sans conduire à méconnaître un authentique SPS.

6. Si tu devais donner aux neurologues des réflexes permettant d'éviter à la fois le surdiagnostic du SPS et celui de TNF, lesquels seraient-ils ?

Je dirais avant tout : rester rigoureux dans son raisonnement clinique et éviter les conclusions hâtives.

Le diagnostic de TNF doit être un diagnostic positif, fondé sur des signes cliniques spécifiques, et non sur l'absence d'anomalies aux examens complémentaires ou la présence de facteurs psychologiques.

De la même manière, le diagnostic de SPS ne doit pas reposer sur une simple raideur associée à une faible positivité des anticorps anti-GAD65. Il nécessite une confrontation rigoureuse des données cliniques, immunologiques et électrophysiologiques.

Enfin, il ne faut jamais oublier qu'un SPS et un TNF peuvent coexister chez un même patient.