

Alpha-dyroglycanopathies

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/05/07/alpha-dyroglycanopathies-et-troubles-de-la-jonction-neuromusculaire-une-association-frequence-mais-differenciee/>

Alpha-dyroglycanopathies et troubles de la jonction neuromusculaire : une association fréquente mais différenciée

Les dystrophies musculaires des ceintures (LGMD pour *Limb Girdle Muscular Dystrophy*) et les syndromes myasthéniques forment en principe deux groupes distincts de pathologies neuromusculaires. Les premières se traduisent par un déficit plus ou moins progressif des ceintures pelvienne et scapulaire alors que les secondes entraînent une symptomatologie oculaire et bulbaire, avec ou sans caractère fluctuant. Ces dernières années, les observations d'anomalies de la transmission post-synaptique dans certaines formes de LGMD se sont multipliées, d'abord dans la LGMD R19 liée au gène *GMPPB* puis dans d'autres alpha-dyroglycanopathies.

Dans un article publié en janvier 2020, une équipe américaine a recherché et caractérisé des défauts de transmission neuromusculaire dans une cohorte de 31 patients atteints d'alpha-dyroglycanopathie dont une majorité avec des mutations du gène *FKRP* (25/31). Les autres patients présentaient une mutation dans le gène *GMPPB* ($n=4$), dans le gène *POMGNT1* ($n=1$) ou dans le gène *POMT2* ($n=1$). Suite à un examen clinique ciblé, un questionnaire *ad hoc* et une étude électrophysiologique (EMG), les auteurs ont pu mettre en évidence des signes cliniques évocateurs d'une atteinte de la transmission neuromusculaire chez 63% des personnes comme une fatigue accrue lors de la mastication. En revanche, si l'EMG était perturbé chez un patient porteur de mutations du gène *GMPPB*, ce n'était pas le cas pour les malades avec mutations du gène *FKRP*. Ces données peuvent avoir des conséquences sur la prise en charge des personnes concernées puisque les formes liées au gène *GMPPB* répondent souvent bien aux anti-cholinestérasiques oraux à l'inverse des autres sous-types de LGMD.

Source

[Clinical and electrophysiological evaluation of myasthenic features in an alpha-dyroglycanopathy cohort \(FKRP-predominant\).](#)

Gonzalez-Perez P, Smith C, Sebetka WL, Gedlinske A, Perlman S, Mathews KD. *Neuromuscul Disord.* 2020 Jan 25. pii: S0960-8966(20)30003-1.