DMOP

Pas brève AFM
Brève AIM
https://www.institut-myologie.org/2020/06/12/dmop-a-propos-dune-grande-cohorte-de-patients-du-quebec/

Dystrophie musculaire oculopharyngée : à propos d'une grande cohorte de patients du Québec

La dystrophie musculaire oculopharyngée (ou DMOP) est une myopathie relativement rare touchant préférentiellement une population d'âge mûr. Transmise selon un mode autosomique dominant, elle se traduit par l'installation progressive, à partir de l'âge de cinquante ans, d'une chute progressive et bilatérale des paupières et de troubles de la déglutition, ainsi que l'apparition d'un déficit de la musculature de la ceinture pelvienne. L'évolution des symptômes est lente mais aboutit souvent à une dysphagie marquée avec un risque élevé de pneumopathie d'inhalation et de dénutrition. La présence d'une expansion de triplets nucléotidiques dans le gène *PABPN1* est à l'origine de la maladie. Celle-ci entraine la production de résidus polyalanines toxiques pour la cellule.
Dans un article publié en avril 2020, des chercheurs du Québec, une des régions du monde où la DMOP est la plus fréquente, ont réalisé une étude rétrospective chez 333 patients atteints de cette myopathie en colligeant leurs caractéristiques socio-démographiques, cliniques et génétiques. Ces patients vivaient autour du lac Saguenay-St-Jean et portaient le même allèle pathologique du gène *PABPN1* (13 répétitions GCN). Le début de la ptose palpébrale et de la dysphagie se situait en moyenne autour de 54 ans alors que les troubles de la marche étaient plus tardifs (58 ans) et inconstants (seuls 27% des individus de moins de 75 ans s'en plaignaient). Dans cette même tranche d'âge, 14 % des patients avaient recours au fauteuil roulant. L'âge moyen au moment du décès (77 ans) était légèrement plus précoce que celui de la population générale, les complications respiratoires étant la cause principale de la fin de vie. Les auteurs insistent sur la prise en charge anticipée et personnalisée des complications de la DMOP.

Source
A study of impairments in Oculopharyngeal Muscular Dystrophy.
Brisson JD, Gagnon C, Brais B, Côté I, Mathieu J.
Muscle Nerve. 2020 Avril.