Myopathie liée à GNE

Brève AFM
https://www.afm-telethon.fr/actualites/myopathie-gne-interet-irm-quantitative-140536

Myopathie GNE : de l'intérêt de l'IRM quantitative

IRM quantitative et spectroscopie RMN sont des examens non invasifs suffisamment sensibles pour évaluer l'activité de la myopathie GNE et suivre sa progression

L'imagerie par résonance magnétique nucléaire (IRM) permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Elle permet notamment de voir l'infiltration graisseuse anormale des muscles, témoignant de leur atteinte dans les myopathies.
Dans la myopathie GNE, l'IRM standard met en évidence que cette transformation touche les muscles des membres inférieurs, tout en épargnant relativement le quadriceps (le muscle situé en avant de la cuisse). Elle ne permet pas, cependant, de détecter précocement des modifications musculaires plus subtiles. C'est tout l'intérêt de l'IRM dite quantitative (qIRM) qui permet de mesurer les surfaces atteintes, les pourcentages de graisse, d'eau...

L'étude ClinBio-GNE

L'étude ClinBio-GNE [NCT02196909] est une étude d'histoire naturelle menée sur trois ans à l'Institut de Myologie (Paris) chez dix personnes atteintes de myopathie GNE.
Cette étude française a pour objectif de déterminer quels paramètres de qIRM seraient assez sensibles pour détecter des modifications minimes du muscle. Elle est basée sur l'étude de l'évolution des signes cliniques, des scores fonctionnels (notamment Myogrip, Myopinch, MoviPlate, échelle de Brooke pour les membres supérieurs ; distance parcourue lors du test de 6 minutes de marche pour les membres inférieurs) et des mesures de qIRM au niveau des jambes, des cuisses, des avant-bras et des mains. Les résultats ont été comparés à ceux de 29 sujets en bonne santé du même âge et du même sexe.

L'IRM quantitative détecte des modifications musculaires même sur un an

Les premiers résultats de cette étude ont montré que les mesures de qIRM détectaient des signes d'évolution même sur une période relativement courte d'une année et que plus l'infiltration graisseuse des muscles augmentait, plus la partie musculaire contractile diminuait. Il existait aussi une forte corrélation entre ces indices et les scores fonctionnels.

Des scores quantitatifs pertinents

La même équipe a poursuivi son travail et a démontré que les indices d'activité de la maladie (en qIRM et en spectroscopie RMN) pouvaient être prédictifs de la progression musculaire de la maladie. Les auteurs suggèrent que ces mesures (mesure de l'eau en séquence T2 et spectroscopie RMN au phosphore 31) pourraient servir de biomarqueurs de l'évolution de la myopathie GNE.

Source

Quantitative nuclear magnetic resonance imaging detects subclinical changes over 1 year in skeletal muscle of GNE myopathy
Gidaro T, Reyngoudt H, Le Louër J, Behin A, Toumi F, Villeret M, Araujo ECA, Baudin PY, Marty B, Annoussamy M, Hogrel JY, Carlier PG, Servais L.
J Neurol. 2020 Jan;267(1):228-238.

Relationship between markers of disease activity and progression in skeletal muscle of GNE myopathy patients using quantitative nuclear magnetic resonance imaging and ^{31} P nuclear magnetic resonance spectroscopy
Reyngoudt H, Marty B, Araújo ECA, Baudin PY, Le Louër J, Boisserie JM, Béhin A, Servais L, Gidaro T, Carlier PG
Quant Imaging Med Surg. 2020 Jul;10(7):1450-1464.