

## Dystrophie musculaire de Duchenne

**Pas de brève AFM**

**Brève AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2020/10/07/un-biomarqueur-de-la-reponse-aux-corticoides-identifie-dans-la-dmd/>

### **Un biomarqueur de la réponse aux corticoïdes identifié dans la dystrophie musculaire de Duchenne**

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est la plus fréquente des maladies neuromusculaires chez le garçon. Due à l'absence, génétiquement déterminée, de dystrophine, une protéine-clé de la fibre musculaire, elle entraîne un déficit musculaire proximal progressif et des complications cardio-respiratoires conduisant à un décès prématuré. Les glucocorticoïdes par voie orale, de type prednisone ou déflazacort, sont devenus un traitement de choix agissant sur le maintien d'une marche autonome et sans doute aussi sur les fonctions cardiaque et respiratoire. En pratique clinique, la réponse aux corticoïdes est toutefois variable d'un individu atteint de DMD à l'autre.

Dans un article publié en juillet 2020, un consortium de chercheurs européens révèle l'existence d'un biomarqueur, un récepteur du TNF (TNFRSF10A) qui rendrait compte, de manière prédictive, de la bonne ou mauvaise réponse aux stéroïdes dans cette population de malades. Cette découverte fait suite à une étude génétique, basée sur des SNPs, conduite sur trois cohortes distinctes de patients atteints de DMD eux-mêmes classés en « bons répondeurs » (maintien de la marche au-delà de 15 ans) et « mauvais répondeurs » (perte de la marche avant 10 ans). Les patients devaient avoir reçu des stéroïdes pendant au moins 24 mois. Un haplotype particulier du gène *TNFRSF10A* a été identifié après un séquençage ciblé de 205 gènes d'intérêt dans une première cohorte de 21 patients puis validé dans les deux autres.

#### **Source**

[\*Tumor Necrosis Factor Receptor SF10A \(TNFRSF10A\) SNPs Correlate With Corticosteroid Response in Duchenne Muscular Dystrophy\*](#)

*Passarelli C, Selvatici R, Carrieri A et al.  
Front Genet. 2020 (Juillet).*