

## Myopathie distale

### Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/myopathie-gne-mecanisme-qui-reste-decouvrir-140597>

### Myopathie GNE : un mécanisme qui reste à découvrir

*S'il paraissait logique que le manque d'acide sialique résultant d'une anomalie de la GNE qui le fabrique soit en cause dans la myopathie GNE, rien ne prouve que c'est le cas.*

La [myopathie GNE](#) est due à des anomalies du gène *GNE*, codant l'enzyme GNE. La fonction de l'enzyme GNE est bien connue : elle participe à un ensemble de réactions chimiques permettant aux cellules de fabriquer de l'acide sialique à partir du glucose. Pourtant, les conséquences des anomalies du gène *GNE* dans les cellules musculaires sont encore mal identifiées et les mécanismes en cause dans l'apparition d'une faiblesse des muscles des extrémités des jambes inconnus.

### Qu'est-ce que l'acide sialique ?

L'acide sialique est un dérivé du glucose (c'est un sucre) qui peut être accroché à la surface de certaines protéines et de certains lipides, c'est ce que les scientifiques appellent la sialylation des protéines ou des lipides. Il existe de nombreux protéines et lipides sialylés qui exercent des fonctions variées dans les cellules.

### L'acide sialique est-il impliqué dans la myopathie GNE ?

Alors que l'enzyme GNE est présente dans la plupart des tissus du corps humain, ses anomalies n'ont de conséquences qu'au niveau de certains muscles.

Des chercheurs ont comparé le niveau de sialylation dans des cellules musculaires provenant de 3 personnes atteintes de myopathie GNE et dans celles de 3 personnes indemnes de la maladie. S'ils ont pu mettre en évidence quelques variations d'une personne à l'autre, ils n'ont pas identifié de perturbations de la sialylation qui seraient caractéristiques des personnes atteintes de myopathie GNE. Les auteurs suggèrent qu'en plus de son rôle dans la synthèse de l'acide sialique, l'enzyme GNE possède une autre fonction qui serait à l'origine de l'atteinte des cellules musculaires.

*Les pistes thérapeutiques à l'étude dans la myopathie GNE reposent jusqu'à présent sur la restauration de la quantité d'acide sialique. Le premier essai mené dans la myopathie GNE évaluait la supplémentation en acide sialique à libération prolongée. Les résultats ont été présentés à l'occasion du congrès Myology2019 par Zohar Argov.*

[https://www.youtube.com/watch?v=ZECw\\_eEn6KE&feature=emb\\_title](https://www.youtube.com/watch?v=ZECw_eEn6KE&feature=emb_title)

### Source

[The glycomic sialylation profile of GNE Myopathy muscle cells does not point to consistent hyposialylation of individual glycoconjugates.](#)

Sela I, Goss V, Becker-Cohen M, Dell A, Haslam SM, Mitrani-Rosenbaum S.  
*Neuromuscul Disord.* 2020 Aout

---

### Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/10/26/pas-de-profil-type-de-la-sialylation-dans-les-cellules-musculaires-de-patients-atteints-de-myopathie-gne/>

### Pas de profil-type de la sialylation dans les cellules musculaires de patients atteints de myopathie GNE

La myopathie GNE est une myopathie distale débutant à l'âge adulte. Elle est due à des anomalies du gène *GNE*, codant l'enzyme du même nom. L'enzyme GNE intervient dans la synthèse de l'acide sialique.

Des chercheurs ont comparé la sialylation des glycoprotéines et des glycolipides dans des cultures de cellules issues de 3 patients atteints de myopathie GNE et de 3 sujets contrôles. S'il existe bien des différences d'un individu à l'autre, ils n'ont identifié de profil-type de sialylation ni chez les sujets contrôles ni chez les patients atteints de myopathies GNE.

Les études sur le rôle de la sialylation dans la physiopathologie de la myopathie GNE sont contradictoires : certaines études ont montré une hyposialylation dans les muscles en cas de myopathie GNE, d'autres études non.

**Source**

[The glycomic sialylation profile of GNE Myopathy muscle cells does not point to consistent hyposialylation of individual glycoconjugates.](#)

Sela I, Goss V, Becker-Cohen M, Dell A, Haslam SM, Mitrani-Rosenbaum S.  
*Neuromuscul Disord.* 2020 Aout

**En savoir plus : Mise au point/Dossier sur la myopathie GNE dans les Cahiers de Myologie**

[https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full\\_html/2015/11/medsci2015313sp20/medsci2015313sp20.html](https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2015/11/medsci2015313sp20/medsci2015313sp20.html)