Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale

Brève AFM
https://www.afm-telethon.fr/actualites/fsh1-plus-longue-etude-histoire-naturelle-publiee-ce-jour-140595

FSH1 : la plus longue étude d'histoire naturelle publiée à ce jour

Les données collectées dans le registre italien de la myopathie facio-scapulo-humérale ont permis de décrire l'histoire naturelle de la maladie sur 5 ans.

Connaitre l'histoire naturelle d'une maladie est important pour mieux comprendre son évolution au cours du temps, savoir comment elle se manifeste au fil des ans, aider à la mise en place d'un nouvel essai clinique, déterminer le meilleur critère d'évaluation de futures approches thérapeutiques… L'histoire naturelle de la myopathie facio-scapulo-humérale de type 1 (FSH1), qui est due à une réduction sur le chromosome 4 du nombre de répétitions *D4Z4*, comprises entre 1 et 10, est encore mal connue. D'évolution lente, elle se manifeste de façon très variable selon les personnes, y compris au sein d'une même famille, rendant difficile l'identification de marqueurs pour prédire son évolution.
En 2016, des spécialistes italiens de la FSH ont mis au point un outil d'évaluation clinique spécifique, le CCEF (pour *Comprehensive Clinical Evaluation Form*), qui permet de mieux appréhender la grande variabilité clinique de la maladie et de répertorier les patients et leurs proches en fonction de leurs manifestations typiques ou atypiques.

Cette même équipe a réalisé une étude observationnelle d'histoire naturelle sur 5 ans à partir des données, collectées dans le registre national italien pour la FSH, de 246 personnes porteuses de l'anomalie génétique responsable de la FSH1 (moins de 10 répétitions *D4Z4*) : 141 malades et 105 proches asymptomatiques, et évalués avec le CCEF.
Leur suivi sur 5 ans montre que la maladie s'aggrave dans 80% des cas chez les malades contre 38% chez leurs proches initialement asymptomatiques. L'évolution de la maladie est plus importante chez les malades présentant une faiblesse à la fois du visage et des épaules au début de l'étude. Les personnes asymptomatiques le sont encore cinq années plus tard dans 80% des cas.
Ces résultats suggèrent que le CCEF pourrait être un bon outil pour prédire l'évolution de la maladie, identifier des participants à un futur essai clinique.... Ils démontrent également l'utilité des registres pour décrire l'histoire naturelle de la maladie. En France, un observatoire national recueille, depuis 2013, les données de patients atteints FSH.

Source
A 5-year clinical follow-up study from the Italian National Registry for FSHD
L Vercelli, F Mele, L Ruggiero et al.
J Neurol. 2020 (Août).

Brève AIM
https://www.institut-myologie.org/2020/10/23/une-etude-observationnelle-de-la-fsh1-sur-5-ans/

Une étude observationnelle de la FSH1 sur 5 ans

La très grande majorité (95%) des personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) est atteinte du type 1 (FSH1) qui est lié à une réduction, sur le chromosome 4, du nombre de répétitions *D4Z4*, comprises entre 1 et 10. La FSH1 se caractérise par une grande variabilité clinique inter-individuelle et intra-familiale. Son évolution est donc difficile à prédire, ce d'autant que peu d'études d'histoire naturelle ont été menées dans cette maladie jusqu'à présent. Un outil d'évaluation clinique, le CCEF (pour *Comprehensive Clinical Evaluation Form*) a été mis au point en 2016 par le réseau italien des spécialistes de la FSH pour une meilleure classification des patients.

Pour mieux décrire l'évolution de la FSH1, une étude observationnelle sur 5 ans a été réalisée par ces mêmes spécialistes à partir des données de 246 personnes collectées dans le registre FSH italien : 141 cas index présentant des signes de FSH1 et 105 proches asymptomatiques, qui présentaient tous moins de 10 répétitions *D4Z4* et avaient été évalués avec le CCEF.
Les résultats mettent en évidence que :

- la maladie s'aggrave dans 80% des cas chez les malades contre 38% chez leurs proches initialement asymptomatiques,
- une évolution de la maladie plus importante chez les personnes présentant une faiblesse à la fois faciale et scapulaire au début de l'étude.
- les personnes asymptomatiques le reste dans 80% des cas.

Cette étude confirme sur le long terme les différences cliniques entre les cas index atteint de FSH1 et leurs proches asymptomatiques porteurs de l'anomalie ; elle suggère l'intervention d'autres facteurs, génétiques ou environnementaux, dans la sévérité de la maladie. De plus, le CCEF apparaît comme un bon outil de prédiction de l'évolution de la maladie et permettrait d'inclure des participants plus homogènes sur le plan évolutif dans un futur essai clinique...

Source

A 5-year clinical follow-up study from the Italian National Registry for FSHD
L Vercelli, F Mele, L Ruggiero et al.
J Neurol. 2020 (Août).