Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/fsh-retine-confirme-son-role-biomarqueur-140605>

FSH : la rétine confirme son rôle de biomarqueur

Une étude néerlandaise affine les connaissances sur l'atteinte de la rétine et son lien avec les résultats du test génétique dans la myopathie facio-scapulo-humérale.

La [dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale](#) (FSH) peut s'accompagner d'anomalies de la rétine, cette fine membrane neurosensorielle qui tapisse le fond de l'œil. Leur fréquence reste imprécise puisqu'elle varie de 21 à 75% selon les quelques études parues sur le sujet ces dernières années.

Une équipe des Pays-Bas en a mené une nouvelle auprès de 33 personnes âgées de 7 à 80 ans atteintes de FSH (dont 2 de type 2) confirmée sur le plan génétique, et de 24 personnes indemnes de cette maladie. Tous les participants ont passé une batterie d'examen : test génétique, acuité visuelle, tomographie en cohérence optique angiographique (OCT-A)... Ce dernier examen est une technique d'imagerie nouvelle, rapide et non-invasive, qui permet de visualiser avec une grande précision les vaisseaux sanguins de la rétine.

Une atteinte plutôt fréquente mais souvent silencieuse et peu évolutive

Dans cette étude, la majorité des personnes atteintes de FSH présentaient des anomalies de la rétine, le plus souvent une apparence tortueuse de ses petites artères (76% des malades) et/ou des anomalies de sa partie centrale, la fovéa (21%). Elles ne se manifestaient par aucun symptôme et n'impactaient pas l'acuité visuelle.

Les auteurs ont constaté par ailleurs une corrélation entre l'importance de la tortuosité des artérioles de la rétine et le nombre de répétitions de D4Z4 sur le chromosome 4. En revanche, l'aspect des vaisseaux rétiniens n'était pas corrélé à la faiblesse musculaire. Il n'a pas non plus évolué chez 6 participants suivis sur une période de 2 ans.

Source

[Ophthalmological findings in facioscapulohumeral dystrophy](#)

Goselink RJM, Schreur V, van Kernebeek CR et al
Brain Commun. 2019 Oct 11;1(1):fz023.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/10/29/une-nouvelle-etude-confirme-la-frequence-elevee-des-atteintes-de-la-retine-dans-la-fsh/>*

Une nouvelle étude confirme la fréquence élevée des atteintes de la rétine dans la FSH

D'origine génétique, la myopathie facio-scapulo-humérale (FSH) touche environ 3 000 personnes en France ce qui en fait l'une des dystrophies musculaires les plus fréquentes de l'adulte. Il en existe deux types (FSHD1 dans 95% des cas, et FSHD2) distinctes sur le plan génétique mais dues toutes deux à l'expression aberrante du gène *DUX4*, toxique pour le muscle squelettique. L'atteinte musculaire sélective (visage, épaules...) peut s'associer à une vasculopathie rétinienne peu évolutive et en général asymptomatique.

De l'œil au gène

Une équipe des Pays-Bas a mené une étude sur l'atteinte de la rétine chez 33 patients inscrits au registre du Centre de référence national pour la FSH, et de 24 sujets contrôle. Tous ont bénéficié d'un examen clinique (ophtalmologique et neurologique), de tests génétiques, de photographies du fond d'œil, d'une tomographie en cohérence optique structurale (OCT-SD), et d'une OCT angiographique (OCT-A) laquelle permet d'étudier les vaisseaux sanguins de la rétine de façon rapide et non-invasive. Les chercheurs néerlandais en concluent que :

- les anomalies rétiniennes sont fréquentes chez les patients atteints de FSH de cette cohorte, mais le plus souvent infracliniques ;
- elles consistent pour l'essentiel en des anomalies fovéales (7/33) et en une tortuosité des artérioles rétiniennes (25 cas sur 33 soit près de 76%), détectée par imagerie non invasive (OCT-A) ;

- la tortuosité vasculaire est inversement corrélée à la taille des répétitions D4Z4 sur le chromosome 4 ; en revanche il n'existe pas de corrélation avec la faiblesse musculaire ;
- l'atteinte de la rétine est restée stable chez un sous-groupe de 6 patients, suivis pendant 2 ans, là où d'autres études avaient montré la possibilité d'une progression.
Ces résultats fournissent, de façon non invasive, des preuves cliniques d'un lien génétique sous-jacent entre la rétine et la dystrophie facio-scapulo-humérale.

Source

[Ophthalmological findings in facioscapulohumeral dystrophy](#)
Goselink RJM, Schreur V, van Kernebeek CR et al
Brain Commun. 2019 Oct 11; 1(1):fcz023.