Dystrophinopathies

Pas de brève AFM

Brève AIM

Myopathie de Duchenne : une méta-analyse pointe le risque accru de complications cardiaques de certaines délétions du gène *DMD*

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est la maladie neuromusculaire la plus fréquente chez le garçon tandis que la dystrophie musculaire de Becker (BMD), une variante allélique moins grave et moins évolutive, est beaucoup plus rare. Toutes deux sont des maladies récessives liées au chromosome X avec dans un cas une absence complète de dystrophine (DMD) et dans l'autre un déficit partiel de celle-ci (BMD). L'atteinte, à des degrés divers, du muscle cardiaque, fait partie intégrante du phénotype clinique, avec une date d'apparition et une sévérité très variables selon les individus. De surcroît, avec l'amélioration de la prise en charge et l'allongement de la survie des patients atteints de DMD, on observe une fréquence plus élevée des complications cardiaques, essentiellement sous la forme d'une cardiomyopathie.

Dans un article publié en octobre 2020, des chercheurs chinois se sont livrés à une méta-analyse de la littérature médicale jusqu'en août 2019, sur l'importance de ces complications et leurs corrélations éventuelles avec les anomalies moléculaires rencontrées dans le gène *DMD* codant la dystrophine. Sur 3 450 articles passés au crible, 18 ont retenu l'attention des auteurs. Ceux-ci concernaient des données d'un total de 2 661 patients atteints de DMD ou de BMD, dont près de la moitié (1 324) présentait, à des degrés divers, une atteinte cardiaque. De façon générale, une fréquence accrue des complications cardiaques était notée en cas de délétions du gène *DMD*, et en particulier quand celles-ci impliquaient les exons 45 et 46.

Source

[Cardiac Phenotype-Genotype Associations in DMD/BMD: A Meta-Analysis and Systematic Review](#)

H Zhou, M Fu, B Mao, L Yuan

Pediatr Cardiol. 2020 (Oct).