

Dystrophies musculaires des ceintures : sarcoglycanopathies

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sarcoglycanopathies-description-large-cohorte-140691>

Sarcoglycanopathies : description d'une large cohorte

Une étude européenne précise l'évolution, les facteurs de gravité et leurs corrélations avec les anomalies génétiques en cause dans les LGMDR3, R4 et R5.

Les résultats de l'analyse de données de 396 personnes atteintes de [sarcoglycanopathies, des formes rares de dystrophie musculaire des ceintures \(ou LGMD pour limb girdle muscular dystrophy en anglais\)](#), ont été publiés en septembre 2020. Ils concernaient 159 personnes atteintes de LGMDR3 liée à l' α -sarcoglycane, 73 de LGMDR4 liée au β -sarcoglycane, 157 de LGMDR5 liée au γ -sarcoglycane et 7 personnes présentant une LGMDR6 liée au δ -sarcoglycane.

Ils ont permis d'identifier qu'un début des signes avant 10 ans ou qu'un taux de protéine résiduelle inférieur à 30% de la quantité normale de sarcoglycane dans le muscle était un facteur de risque de perdre avant l'âge de 18 ans sa capacité de marche dans les sarcoglycanopathies LGMDR3, R4 et R5. Si la LGMDR3 a un début plus tardif et une évolution plus lente que les autres sarcoglycanopathies, le risque de cardiomyopathie est plus marqué dans la LGMDR4.

En apportant des précisions sur l'évolution des différentes formes de sarcoglycanopathies et les corrélations entre le type d'anomalie génétique (génotype) et les manifestations de la maladie (phénotype), les résultats de cette vaste collaboration européenne (33 centres spécialisés dans les maladies neuromusculaires de 13 pays) permettront d'élaborer des protocoles d'essais cliniques plus performants.

Source

[New genotype-phenotype correlations in a large European cohort of patients with sarcoglycanopathy](#)

Jorge Alonso-Pérez, Lidia González-Quereda, Luca Bello et al.

Brain. 2020 Sep 1;143(9):2696-2708.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/12/18/une-large-etude-europeenne-apporte-de-nouvelles-corrrelations-phenotype-geotype-dans-les-sarcoglycanopathies/>

Une large étude européenne apporte de nouvelles corrélations phénotype-génotype dans les sarcoglycanopathies

Les sarcoglycanopathies sont des myopathies rares appartenant au groupe, très hétérogène cliniquement et génétiquement, des dystrophies musculaires des ceintures (LGMD pour *limb girdle muscular dystrophy*). Décrites dans les années 1990 suite au démembrement du complexe protéique lié à la dystrophine, elles sont au nombre de quatre selon le type de sarcoglycane impliqué : la LGMDR3 liée à l' α -sarcoglycane, la LGMDR4 liée au β -sarcoglycane, la LGMDR5 liée au γ -sarcoglycane et la LGMDR6 liée au δ -sarcoglycane. Cliniquement, elles ont en commun un déficit proximal, de type Duchenne ou Becker, et s'accompagnent très souvent d'une pseudohypertrophie des mollets et de la langue. Leur prévalence varie beaucoup d'une zone géographique à l'autre, le Maghreb et le pourtour méditerranéen étant particulièrement concernés par la LGMDR5.

Le consortium européen pour les sarcoglycanopathies a publié en septembre 2020 une étude rétrospective observationnelle grâce aux données recueillies par 33 centres spécialisés dans les maladies neuromusculaires de 13 pays européens.

- Les données de 396 personnes atteintes de sarcoglycanopathie confirmée génétiquement ont été analysées.
- Cent cinquante-neuf personnes étaient concernées par une LGMDR3 liée à l' α -sarcoglycane, 73 par une LGMDR4 liée au β -sarcoglycane, 157 par une LGMDR5 liée au γ -sarcoglycane et 7 par une LGMDR6 liée au δ -sarcoglycane.
- Dans la LGMDR3, le début des manifestations a été plus tardif et la progression de l'atteinte plus lente que dans les autres formes.
- Une atteinte cardiaque était plus fréquente dans la LGMDR4.

- Un début des signes avant l'âge de 10 ans et une expression résiduelle de la protéine inférieure à 30% du taux normal s'avèrent être des facteurs de risque indépendants d'une perte de la capacité de marcher avant l'âge de 18 ans dans les LGMDR3,R4 et R5.

Source

[New genotype-phenotype correlations in a large European cohort of patients with sarco glycanopathy](#)

Jorge Alonso-Pérez, Lidia González-Quereda , Luca Bello et al.
Brain. 2020 Sep 1;143(9):2696-2708