

Dystrophies musculaires des ceintures

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sarcoglycanopathies-description-se-precise-140692>

Sarcoglycanopathies : la description se précise

Un début avant l'âge 10 ans augure d'une perte de la marche avant 18 ans dans les LGMDR3, R4 et R5, c'est ce que confirme une grande étude francilienne

Quatre équipes du Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France (Institut de Myologie, Garches, Necker et Trousseau) ont réalisé une étude rétrospective sur les [sarcoglycanopathies](#), des formes rares de dystrophies musculaires des ceintures récessives (LGMD R). Elles ont analysé l'évolution de la maladie de 41 personnes concernées par une LGMDR3 liée à l' α -sarcoglycane, de 5 personnes présentant une LGMDR4 liée au β -sarcoglycane et de 54 personnes atteintes de LGMDR5 liée au γ -sarcoglycane, avec une durée de suivi moyenne de 22,9 ans.

Les résultats publiés en octobre 2020 montrent que plus de 65% d'entre elles avaient perdu la capacité de marcher. L'absence de protéine sarcoglycane à la biopsie musculaire ou un âge de début de la maladie avant 10 ans est associé à une perte de la marche avant l'âge de 18 ans.

La majorité des personnes présentant une LGMDR3 liée à l' α -sarcoglycane ou une LGMDR5 liée au γ -sarcoglycane a présenté des signes avant l'âge de 10 ans.

Près de trois quarts des personnes avaient une diminution de la capacité vitale et 30 avaient besoin d'une ventilation assistée, non invasive pour la plupart.

Bien qu'une atteinte cardiaque soit particulièrement fréquente dans la γ -sarcoglycanopathie, ce risque de cardiomyopathie existe dans les trois formes de sarcoglycanopathies et doit être surveillé et traité le cas échéant.

Sur le plan génétique, plus de 90% des personnes atteintes de LGMDR5 liée au γ -sarcoglycane présentaient la même anomalie génétique, particulièrement fréquente au Maghreb, région du monde où la maladie a été initialement décrite.

De même que l'[étude européenne publiée en septembre 2020](#), ce travail francilien vient affiner la description de ces dystrophies musculaires des ceintures rares, ce qui permettra d'utiliser des critères d'inclusions des participants plus précis dans de futurs essais cliniques, rendant ces derniers plus informatifs.

Source

[Clinical correlations and long-term follow-up in 100 patients with sarcoglycanopathies](#)

Raquel Guimarães-Costa, Gorka Fernández-Eulate, Karim Wahbi et al.

Eur J Neurol. 2020 Oct 14. doi: 10.1111/ene.14592. Online ahead of print.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/11/07/correlations-cliniques-et-suivi-a-long-terme-chez-100-patients-atteints-de-sarcoglycanopathies/>

Corrélations cliniques et suivi à long terme chez 100 patients atteints de sarcoglycanopathies

7 novembre 2020



L'objectif était ici de décrire une grande série de patients atteints de sarcoglycanopathies α , β et γ (LGMD-R3, R4 et R5 dans la nouvelle nomenclature) et d'étudier les corrélations phénotypiques et la progression de la maladie.

Dans ce but, une étude rétrospective multicentrique dans 4 centres de la région parisienne collectant des données neuromusculaires, respiratoires, cardiaques, histologiques et génétiques. Le critère de jugement principal de la progression était l'âge de la perte de mobilité (LoA); la gravité de la maladie a été établie selon la LoA avant ou après 18 ans.

Cent patients (54 γ -SG; 41 α -SG; 5 β -SG) issus de 80 familles ont été inclus. Les cliniciens ont observé que :

- Les patients γ -SG avaient un début de maladie plus précoce que les patients α -SG (5,5 vs 8 ans, $p = 0,022$) et les patients β -SG (24,4 ans).
- Une faiblesse musculaire axiale et des contractures articulaires étaient fréquentes et une intolérance à l'effort a été observée. Au recul moyen de 22,9 ans, 65,3% des patients étaient en fauteuil roulant (66,7% α -SG, 67,3% γ -SG, 40% β -SG).
- Une cardiomyopathie dilatée est survenue dans tous les sous-types de sarcoglycanopathie, en particulier chez les patients γ -SG ($p = 0,01$).
- Trente patients ont été ventilés et 6 sont décédés.
- L'absence d'expression de la protéine sarcoglycane lors de la biopsie musculaire et un âge de survenue plus précoce ont été associés à un délai de LoA plus précoce ($p = 0,021$ et $p = 0,002$).
- L'âge de survenue était un indicateur indépendant à la fois de la gravité et du temps jusqu'à la LoA ($p = 0,0004$ et $p = 0,009$).
- Les patients α -SG ont montré une hétérogénéité génétique, tandis que > 90% des patients γ -SG portaient le variant homozygote c.525delT. Cinq nouvelles mutations ont été identifiées.

Les auteurs concluent que cette grande série multicentrique délimite le spectre clinique des patients atteints de sarcoglycanopathies. L'âge au début de la maladie est un indicateur indépendant de la gravité de la maladie et de la LoA et devrait être pris en compte dans les futurs essais cliniques.

[Clinical correlations and long-term follow-up in 100 patients with sarcoglycanopathies. Guimarães-Costa R, Fernández-Eulate G, Wahbi K, Leturcq F, Malfatti E, Behin A, Leonard-Louis S, Desquerre I, Barnerias C, Nougues MC, Isapof A, Estournet-Mathiaud B, Quijano-Roy S, Fayssoil A, Orlikowski D, Fauroux B, Richard I, Semplicini C, Romero NB, Querin G, Eymard B, Laforêt P, Stojkovic T. Eur J Neurol. 2020 Oct 14. doi: 10.1111/ene.14592. Epub ahead of print. PMID: 33051934.](#)