

Myopathies distales

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/01/07/imagerie-musculaire-precise-le-phenotype-dans-la-myosinopathie-liee-au-gene-myh7/>

L'imagerie musculaire précise le phénotype dans la myosinopathie liée au gène *MYH7*

Les myosinopathies, ou myopathies par surcharge en myosine, constituent un groupe récemment décrit d'affections neuromusculaires génétiquement déterminées et apparentées aux myopathies congénitales. Parmi elles, la forme autosomique dominante initialement décrite par Nigel Laing dans le cadre des myopathies distales est due à des mutations du gène *MYH7*. Ce dernier code une chaîne lourde de myosine exprimée dans le muscle squelettique et le myocarde. Les premiers symptômes moteurs sont classiquement présents dans l'enfance et se traduisent par un défaut d'extension, assez caractéristique, du gros orteil (« *hanging big toe* »).

Dans un article publié en novembre 2020, des chercheurs espagnols rapportent une étude en imagerie musculaire chez 42 patients atteints de myosinopathie liée au gène *MYH7* appartenant à treize familles. Sur les cinq mutations causales retrouvées dans le gène *MYH7*, l'une a fait évoquer un effet fondateur. Les auteurs confirment l'atteinte préférentielle des muscles de la loge antérieure de jambe (jambier antérieur, long extenseur du gros orteil, extenseur commun des orteils) même si elle ne constituait que la seule atteinte musculaire dans 12% des cas. En revanche, d'autres groupes musculaires, comme les petits muscles des pieds, peuvent être atteints, élargissant ainsi l'éventail des phénotypes associés à ce gène. L'observation longitudinale des images a également permis d'établir une histoire naturelle de la maladie ce qui pourrait s'avérer utile dans le cadre de futurs essais.

Source

[*A study of the phenotypic variability and disease progression in Laing myopathy through the evaluation of muscle imaging*](#)

N Muelas, M Frasquet, F Más-Estellés et al.

Eur J Neurol. 2020 (Nov).