

Myopathies métaboliques

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/maladie-mcardle-meilleure-prise-charge-grace-registre-euromac-140706>

Maladie de McArdle : une meilleure prise en charge grâce au registre EUROMAC
Rassemblant les données de 282 patients, le registre EUROMAC permet de mieux décrire les symptômes des glycogénoses musculaires, et principalement de la maladie de McArdle.

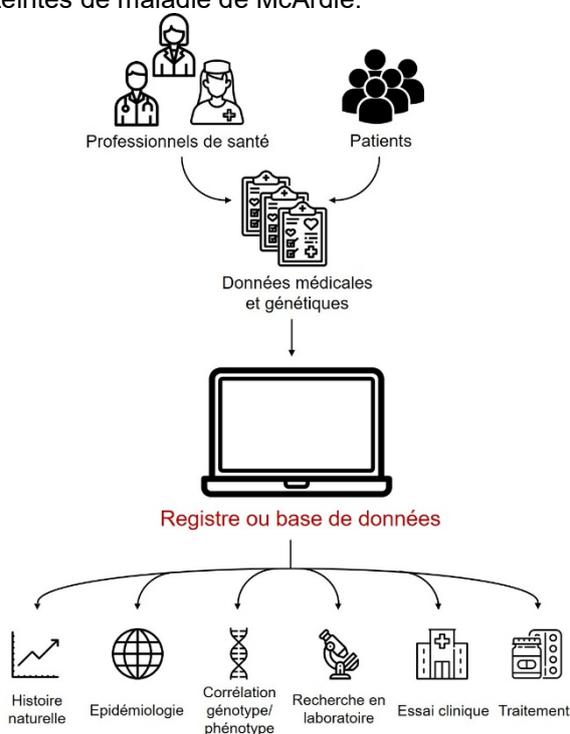
Le [registre EUROMAC](#) a été mis en place dans l'objectif de mieux comprendre et améliorer les connaissances sur la maladie de McArdle et autres [glycogénoses musculaires](#) à l'exception de la glycogénose de type II ou maladie de Pompe pour laquelle il existe un registre spécifique. Soutenu par l'Union européenne, le registre EUROMAC recueille les données de patients provenant de pays européens, dont la France, ainsi que des États-Unis.

La maladie de McArdle en tête...

En mars 2018, le registre EUROMAC recueillait les données complètes de 282 participants dont 22 étaient français. C'est la maladie de McArdle qui est la plus représentée avec 269 participants. Viennent ensuite la glycogénose de type VII (5 participants), les [glycogénoses de type IIIa](#), IX et XV (2 participants chacune) et les glycogénoses de type X et XIV (1 participant chacune).

...avec des symptômes mieux connus

L'analyse des données des 269 participants atteints de maladie de McArdle a mis en évidence une fréquence de faiblesse musculaire durable (51,4%) plus élevée que ce qui était connu jusqu'ici, un taux de créatine kinase normal dans 6,8% des cas, une chute de la paupière supérieure ou ptosis (3%), un indice de masse corporelle et une fréquence de certaines maladies (hypothyroïdie, maladie coronarienne...) plus élevés que dans la population générale. La meilleure connaissance de ces symptômes devrait permettre une amélioration du diagnostic et de la prise en charge des personnes atteintes de maladie de McArdle.



Un registre de patients ou base de données est un recueil de données moléculaires et médicales de personnes atteintes d'une même maladie (avec leur autorisation).

Sources

[Creation and implementation of a European registry for patients with McArdle disease and other muscle glycogenoses \(EUROMAC registry\)](#)

T Pinós, A L Andreu, C Bruno et al.
Orphanet J Rare Dis. 2020 Oct 15;15(1):187.

[Data from the European registry for patients with McArdle disease and other muscle glycogenoses \(EUROMAC\)](#)

R S Scalco, A Lucia, A Santalla et al.
Orphanet J Rare Dis. 2020 Nov 24;15(1):330.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/01/11/des-premiers-resultats-du-registre-euromac/>

Des premiers résultats du registre EUROMAC

La maladie de McArdle (ou glycogénose de type V) est la myopathie métabolique la plus fréquente. Elle se manifeste par une intolérance à l'exercice avec des myalgies, des crampes, une faiblesse musculaire. Elle s'accompagne souvent de rhabdomyolyse, d'hyperCKémie et de myoglobinurie, pouvant entraîner une insuffisance rénale aiguë.

Un registre européen des glycogénoses musculaires

Le [registre EUROMAC](#) a été mis en place avec le soutien de l'Union européenne pour recueillir les données de patients atteints de maladie de McArdle ainsi que d'autres glycogénoses musculaires telles que les glycogénoses de type 0, III, IV, VII, VIII, IX, X, XI, XII, XIII, XIV et XV, à l'exception de la maladie de Pompe ou glycogénose de type II qui possède son propre registre.

De l'inclusion du premier patient en 2015 jusqu'en mars 2018, les données complètes de 282 participants ont été collectées, parmi lesquels figurent 22 participants français. La grande majorité de ces patients (95,4%) étaient atteints de maladie de McArdle.

Dans la maladie de McArdle

De nouvelles caractéristiques phénotypiques ont été mises en évidence suite à l'analyse des données des 269 patients atteints de maladie de McArdle :

- une fréquence (51,4%) de faiblesse musculaire permanente plus élevée que ce qui était rapporté auparavant,
- un taux de créatine kinase normal (6,8%),
- un ptosis (3%),
- un indice de masse corporelle et une fréquence de certaines comorbidités (hypothyroïdie, maladie coronarienne...) plus importantes que dans la population générale.

Les auteurs recommandent de surveiller l'apparition de ces symptômes, qui sont moins connus et peuvent être négligés. Ils préconisent par ailleurs de ne pas exclure le diagnostic de maladie de McArdle si le taux de créatine kinase est normal et la myoglobinurie absente.

Sources

[Creation and implementation of a European registry for patients with McArdle disease and other muscle glycogenoses \(EUROMAC registry\)](#)

T Pinós, A L Andreu, C Bruno et al.
Orphanet J Rare Dis. 2020 Oct 15;15(1):187.

[Data from the European registry for patients with McArdle disease and other muscle glycogenoses \(EUROMAC\)](#)

R S Scalco, A Lucia, A Santalla et al.
Orphanet J Rare Dis. 2020 Nov 24;15(1):330.