

## Myopathies congénitales

**Pas de brève AFM**

**Brève AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2021/03/22/myopathie-a-nemaline-acquise-de-ladulte-slonm-une-observation-rare-dattein-te-cardiaque-reversible/>

### **Myopathie à némaline acquise de l'adulte (SLONM) : une observation rare d'atteinte cardiaque réversible**

Si les myopathies à némaline (ou *nemaline-myopathies*) sont bien connues des pédiatres car elles sont le plus souvent de révélation néonatale ou dans les premiers mois de vie, il n'en est pas de même chez l'adulte où un très faible contingent de patients est atteint d'une forme non héréditaire à début tardif de diagnostic délicat. Cette forme également identifiable par l'acronyme SLONM (pour *Slow Late Onset Nemaline Myopathy*) se traduit par un déficit musculaire proximal et axial, assez rapidement progressif et invalidant, et s'accompagne très fréquemment au niveau biologique d'une gammapathie monoclonale non-spécifique (ou *MGUS* pour *monoclonal gammopathy of unknown significance*). Le diagnostic positif repose sur la mise en évidence dans le muscle de nombreux bâtonnets (némaline) en microscopie optique et électronique.

Dans un article publié en décembre 2020, des cliniciens anglais rapportent l'observation originale d'une patiente âgée de 65 ans présentant depuis dix-huit mois un déficit musculaire progressif des membres inférieurs associé à une fonte musculaire très importante au niveau des cuisses l'ayant conduite au fauteuil roulant. Pratiquement en même temps est apparu un syndrome dyspnéique. Le dosage des créatine-phospho-kinases était dans la norme. Le diagnostic de SLONM a été porté sur la présence de bâtonnets sur la deuxième des biopsies dont la patiente a bénéficié, et l'existence d'une MGUS au niveau sérique. La dyspnée a été rapportée à une insuffisance cardiaque sévère et évolutive laquelle a fait l'objet d'un traitement médicamenteux complété ultérieurement par une transplantation autologue de cellules souches. La patiente a été remarquablement améliorée tant au niveau cardiaque qu'ambulatoire. Cette observation confirme la rareté des complications cardiaques dans la SLONM mais aussi le caractère bénéfique de la transplantation de cellules souches.

#### **Source**

[\*Sporadic late-onset nemaline myopathy: a case report of a treatable cause of cardiac failure\*](#)

C Turnquist, J C Grogono, M Hofer et al.

*Eur Heart J Case Rep.* 2020 Dec 22;5(1):ytaa480.