

Dysferlinopathies

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/03/25/les-dysferlinopathies-a-revelation-tardive-au-dela-de-lage-de-trente-ans-presentent-des-particularites-phenotypiques/>

Les dysferlinopathies à révélation tardive (au-delà de l'âge de trente ans) présentent des particularités phénotypiques

Les dysferlinopathies recouvrent plusieurs entités cliniques ayant comme substratum commun un déficit en dysferline, une protéine impliquée dans les mécanismes de réparation de la membrane de la fibre musculaire. Réduit initialement à une myopathie distale de type Miyoshi, l'éventail phénotypique s'est rapidement étendu à des formes proximales pures (de type dystrophie musculaire des ceintures ou LGMD) et surtout à des formes mixtes proximo-distales. Transmises selon un mode autosomique récessif, les dysferlinopathies font actuellement l'objet d'une étude d'histoire naturelle appelée JAIN COS en vue d'essais thérapeutiques.

Dans un article publié en mars 2021, des cliniciens de l'Institut de Myologie de Paris ont colligé les données cliniques et biologiques de patients atteints d'une dysferlinopathie à révélation tardive ayant participé au protocole international d'histoire naturelle, le critère de début des symptômes étant fixé à 30 ans. Quarante-huit patients répondaient aux critères de sélection, l'âge médian au premier symptôme étant de 37 ans et le phénotype majoritaire celui d'une LGMD. Comparativement au groupe à révélation plus précoce de la maladie, les auteurs notent une fréquence plus élevée de phénotypes atypiques, un taux moyen de CPK plus bas, une moindre évolutivité (la perte de la marche survenant plus tardivement après le début des symptômes), et des atypies plus fréquentes sur la biopsie musculaire.

Source

[*Deep phenotyping of an international series of patients with late onset dysferlinopathy*](#)

G Fernández-Eulate, G Querin, U Moore et al.

Eur J Neurol. 2021 (Mars)