

Dysferlinopathies

Brève AFM

<https://www.afm-telathon.fr/actualites/dysferlinopathies-plusieurs-formes-pour-seule-maladie-140802>

Dysferlinopathies : plusieurs formes pour une seule maladie ?

La myopathie distale de Miyoshi et la myopathie des ceintures R2 constituent une seule myopathie tant sur le plan génétique (dysferlinopathie) que sur le plan clinique.

C'est ce que démontre un consortium international de myologues dans un article paru en janvier 2021. Du fait d'une présentation clinique différente, on a longtemps distingué la myopathie distale de type Miyoshi, qui touche préférentiellement les muscles distaux, c'est-à-dire les muscles des extrémités des membres (avant-bras et mains, jambes et pieds) de la myopathie des ceintures (LGMD) R2 qui affecte plutôt les muscles proximaux, c'est-à-dire ceux qui sont proches de l'axe du corps (épaules et bras, hanches et des cuisses). Or les avancées de la génétique ont montré que ces deux myopathies sont dues à des anomalies d'un même gène, le gène *DYSF*, entraînant un déficit en dysferline, ce que les médecins ont appelé une « dysferlinopathie ».

Les données cliniques, biologiques et d'imagerie musculaire de 114 personnes atteintes de LGMD R2 et 54 de myopathie distale de Miyoshi recueillies dans le cadre de l'étude internationale [JAIN COS](#), une étude descriptive de l'évolution des dysferlinopathies soutenue par la *Jain Foundation*, ont été comparées scientifiquement. L'analyse montre une continuité clinique et l'absence de différence statistiquement significative quant à la localisation proximale *versus* distale de l'atteinte musculaire entre ces deux formes de dysferlinopathies.

Les différences concernent plutôt la répartition géographique des malades : ceux atteints de myopathie distale de Miyoshi sont plus fréquemment retrouvés au Japon, alors que ceux atteints d'une LGMD R2 sont plutôt en Europe et aux États-Unis.

Les auteurs concluent que le groupe des dysferlinopathies n'est donc pas constitué de deux formes de myopathie distinctes. Tant pour la prise en charge que pour la participation à de futurs essais cliniques et l'accès au(x) futur(s) traitement(s), elles doivent être considérées comme une seule maladie.

Source

[Miyoshi myopathy and limb girdle muscular dystrophy R2 are the same disease](#)

U Moore, H Gordish, J Diaz-Manera et al.

Neuromuscul Disord. 2021 (Janv). S0960-8966(21)00010-9.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/05/07/la-distinction-phenotypique-entre-myopathie-distale-de-type-miyoshi-et-lgmd-r2-na-plus-vraiment-lieu-detre-dans-les-dysferlinopathies/>

La distinction phénotypique entre myopathie distale de type Miyoshi et LGMD R2 n'a plus vraiment lieu d'être dans les dysferlinopathies

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 comme la dystrophie musculaire des ceintures (LGMD) R2 et surtout à des formes mixtes proximo-distales. Transmises selon un mode autosomique récessif et évoluant de manière lentement progressive, les dysferlinopathies font actuellement l'objet, avec le soutien de la *Jain Foundation* américaine, d'une très ambitieuse étude d'histoire naturelle de la maladie en vue d'essais thérapeutiques appelée Jain COS (*Jain Clinical Outcome Study*). L'occasion, pour les investigateurs, de préciser les différences phénotypiques entre ces différentes entités cliniques. Dans un article publié en janvier 2021, le consortium international a repris les données cliniques, biologiques et d'imagerie musculaire des différents phénotypes dans lesquels étaient classés 168 patients participants au protocole. Il en est arrivé à la conclusion qu'il s'agissait en fait d'un continuum de phénotypes entre atteinte distale et atteinte proximale. Il a toutefois relevé des différences de prévalence dans les deux formes : les myopathies distales prédominant en Asie, à la différence des formes proximales qui sont plus fréquentes en Europe et aux États-Unis. Les auteurs concluent que la

LGMD R2 et la myopathie distale de type Miyoshi doivent être considérées pour la prise en charge clinique, la mise en place de futurs essais cliniques et les futurs traitements comme le spectre d'une même maladie.

Source

[Miyoshi myopathy and limb girdle muscular dystrophy R2 are the same disease](#)

U Moore, H Gordish, J Diaz-Manera et al.

Neuromuscul Disord. 2021 (Janv). S0960-8966(21)00010-9.