

Dystrophies musculaires liées à LAMA2

Brève AFM

<https://www.afm-telathon.fr/actualites/dmc-lgmd-liees-lama2-description-chinoise-140927>

DMC et LGMD liées à LAMA2 : une description chinoise

En préalable à de futurs essais cliniques, une étude multicentrique menée en Chine précise l'histoire naturelle des dystrophies musculaires liées à LAMA2 chez les enfants.

Le suivi d'une population d'enfants atteints de dystrophie musculaire liée à LAMA2, 116 [formes congénitales](#) avec un âge médian à la dernière visite de 6,4 ans (0,3 à 27,3 ans) et 14 [formes des ceintures](#) (LGMDR23), avec un âge médian à la dernière visite de 8,2 ans (3,2 à 27 ans) a montré notamment :

- un âge d'apparition des premières manifestations (hypotonie, faiblesse du cri, difficultés pour téter, difficultés respiratoires) entre 0 et 6 mois pour la forme congénitale (dès la première semaine dans trois quarts des cas) et entre 13 mois à 13 ans pour la forme des ceintures ;
- la présence de crises d'épilepsie surtout dans la forme des ceintures : 35% (3 enfants avec une épilepsie, 2 des convulsions fébriles) contre 9,5% des enfants atteints de forme congénitale (9 une épilepsie, 2 des convulsions fébriles) ;
- une anomalie de la fonction cardiaque (diminution de la fraction d'éjection de ventricule gauche) chez un seul enfant, normalisée après deux ans de traitement par un inhibiteur de l'enzyme de conversion de l'angiotensine ;
- une fréquence des troubles de mastication chez près de 60% des enfants atteints de forme congénitale ; 12% des enfants présentaient des difficultés pour avaler.

Source

[Natural history and genetic study of LAMA2-related muscular dystrophy in a large Chinese cohort](#)

Tan D, Ge L, Fan Y, Chang X, Wang S, Wei C, Ding J, Liu A, Wang S, Li X, Gao K, Yang H, Que C, Huang Z, Li C, Zhu Y, Mao B, Jin B, Hua Y, Zhang X, Zhang B, Zhu W, Zhang C, Wang Y, Yuan Y, Jiang Y, Rutkowski A, Bönnemann CG, Wu X, Xiong H.
Orphanet J Rare Dis. 2021 Jul 19;16(1):319.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/09/08/une-etude-dhistoire-naturelle-chinoise-pediatrique-des-dystrophies-musculaires-liees-a-lama2/>

Une étude d'histoire naturelle chinoise pédiatrique des dystrophies musculaires liées à LAMA2

Une étude multicentrique chinoise (concernant 9 régions) décrit l'évolution clinique et les corrélations phénotype-génotype d'une cohorte d'enfants atteints de dystrophie musculaire liée à LAMA2, 116 formes congénitales avec un âge médian à la dernière visite de 6,4 ans (0,3 à 27,3 ans), 14 formes des ceintures (LGMDR23) avec un âge médian à la dernière visite de 8,2 ans (3,2 à 27 ans).

- Les premiers symptômes (hypotonie, faiblesse du cri, difficultés pour téter, difficultés respiratoires) apparaissent entre 0 et 6 mois chez les enfants présentant une forme congénitale et dans la première semaine de vie pour les trois quarts d'entre eux. L'âge médian d'apparition des premiers symptômes (démarche myopathique, difficulté pour courir et/ou sauter, épilepsie) des enfants atteints de formes de ceintures (LGMDR23) est de 18 mois (de 13 mois à 13 ans).
- Des crises d'épilepsie étaient présentes chez 9,5% des enfants atteints de forme congénitale (9 cas d'épilepsie, 2 de convulsions fébriles) et 35% des enfants atteints de forme des ceintures (LGMDR23) (3 cas d'épilepsie, 2 de convulsions fébriles).
- L'électrocardiogramme et l'échocardiographie réalisés chez 63 enfants ne présentaient pas d'anomalie spécifique. Seul un enfant de 1,8 ans avait une diminution de la fraction d'éjection du ventricule gauche qui s'est normalisée au bout de 2 ans de traitement par captopril.
- Près de 60% des enfants atteints de forme congénitale et âgés de plus de deux ans présentaient des difficultés de mastication et 12% des troubles de déglutition.
- Vingt-trois enfants atteints de forme congénitale et un atteint de forme des ceintures sont décédés à l'âge médian de 7,9 ans (de 0,3 à 18 ans). Les 106 autres enfants sont encore en vie à un âge médian de 6,5 ans (de 0,5 à 27,3 ans).

- Les corrélations génotype-phénotype montrent que les anomalies d'épissage semblent être associées à des formes congénitales relativement modérées ; les mutations non-sens sont plus fréquentes dans la forme congénitale tandis que les mutations faux-sens le sont dans la forme des ceintures (LGMDR23) ; les variations du nombre de copies semblent avoir un plus faible taux de survie.

Source

[Natural history and genetic study of LAMA2-related muscular dystrophy in a large Chinese cohort](#)

Tan D, Ge L, Fan Y, Chang X, Wang S, Wei C, Ding J, Liu A, Wang S, Li X, Gao K, Yang H, Que C, Huang Z, Li C, Zhu Y, Mao B, Jin B, Hua Y, Zhang X, Zhang B, Zhu W, Zhang C, Wang Y, Yuan Y, Jiang Y, Rutkowski A, Bönnemann CG, Wu X, Xiong H.

Orphanet J Rare Dis. 2021 Jul 19;16(1):319.