

## Myopathies congénitales

Pas de brève AFM

Brève AIM

### Les problèmes hépatiques et musculaires sont sans doute liés dans la myopathie myotubulaire

La myopathie myotubulaire est une maladie neuromusculaire ultra-rare, transmise selon un mode récessif lié à l'X et responsable d'une hypotonie majeure, à révélation très précoce, et d'une létalité très importante faute de traitement ou de prise en charge ventilatoire invasive. Le gène responsable *MTM1* code la myotubularine dont le rôle exact n'est qu'en partie connu. Longtemps considérée comme une pathologie purement musculaire, l'observation de patients au long cours (certains enfants survivent et des formes moins graves de la maladie ont été rapportées) laissent penser que le spectre clinique de la myopathie myotubulaire serait plus étendu qu'initialement rapporté. Une dysfonction hépato-biliaire a ainsi été rapportée, en dehors de tout traitement – notamment par thérapie génique –, chez 17% des malades selon certaines études. Le risque de péliose hépatique, une complication hémorragique gravissime, est également nettement plus élevé chez ces patients.

Dans un article publié en août 2021, un consortium international de cliniciens s'est intéressé aux données cliniques, génétiques et biologiques de cinq patients ayant présenté une cholestase intra-hépatique. L'un d'entre eux en est même décédé, à l'âge de douze mois, des suites d'une cirrhose du foie. Les poussées de cholestase étaient souvent liées à des infections respiratoires. Les auteurs insistent sur la normalité, quasi-constante, du dosage des gamma-GT et sur la nécessité d'un suivi régulier des fonctions hépatiques chez ces patients. Cet article prend également tout son intérêt à l'heure de la toxicité hépatique, mortelle dans certains cas, de la thérapie génique dans cette myopathie.

#### Source

[Intrahepatic Cholestasis Is a Clinically Significant Feature Associated with Natural History of X-Linked Myotubular Myopathy \(XLMTM\): A Case Series and Biopsy Report.](#)

Molera C, Sarishvili T, Nascimento A et al.

*J Neuromuscul Dis.* 2021 (Août).