

## Dystrophies musculaires congénitales

Pas de Brève AFM

Brève AIM

### DMC liée à LAMA2 : l'IRM corps entier de 27 patients montre une topographie homogène des atteintes cérébrale et musculaire

À partir de l'analyse de images obtenues en imagerie par résonance magnétique (IRM) corps entier de 27 patients atteints de dystrophie musculaire congénitale (DMC) liée à *LAMA2*, âgés de 2 à 62 ans, dont 6 n'ont jamais acquis la marche, une collaboration internationale coordonnée par l'équipe de l'Hôpital Raymond-Poincaré (Garches) met en évidence que :

- le remplacement du tissu musculaire par du tissu graisseux prédomine sur le sous-scapulaire, les paraspinaux lombaires, les petit et moyen fessiers, la loge postérieure de cuisse (grand adducteur, biceps fémoral, ischio-jambiers) et le soléaire, aussi bien chez les patients ambulants que les non ambulants ;
- l'intensité de l'involution graisseuse est corrélée à la durée de la maladie, plus qu'à sa sévérité clinique ou à l'âge de début ;
- certains patients adultes présentent une image « en sandwich » similaire à celle observée dans les déficits en collagène VI, mais l'atteinte du sous-scapulaire et des petit et moyen fessiers permet de distinguer les deux maladies ;
- les atteintes de la substance blanche épargnent toujours le corps calleux, la capsule interne et le cervelet ; des anomalies du développement du cortex cérébral ont été retrouvées chez trois patients (un non ambulant et deux ambulants), lesquels présentaient tous une épilepsie et une atteinte cognitive..

Les auteurs concluent que l'IRM corps entier est un bon outil diagnostique qui permet de détecter les anomalies cérébrales et musculaires caractéristiques des DMC liées à *LAMA2* et que les images des muscles de la cuisse semblent être de bons marqueurs de la progression de la maladie.

#### Source

[Diagnostic interest of whole-body MRI in early- and late-onset LAMA2 muscular dystrophies: a large international cohort](#)

Quijano-Roy S, Haberlova J, Castiglioni C, Vissing J, Munell F, Rivier F, Stojkovic T, Malfatti E, Gómez García de la Banda M, Tasca G, Costa Comellas L, Benezit A, Amthor H, Dabaj I, Gontijo Camelo C, Laforêt P, Rendu J, Romero NB, Cavassa E, Fattori F, Beroud C, Zídková J, Leboucq N, Løkken N, Sanchez-Montañez Á, Ortega X, Kynčl M, Metay C, Gómez-Andrés D, Carlier RY.  
*J Neurol.* 2021 Sep 24.