

Lipidoses musculaires

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/05/16/madd-a-debut-tardif-un-tableau-clinique-polymorphe-qui-repond-a-la-riboflavine/>

MADD à début tardif : un tableau clinique polymorphe qui répond à la riboflavine

Une équipe italienne rapporte des données d'une série des 10 patients (sept hommes) atteints de déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (MADD) à début tardif, sans histoire familiale.

- Les symptômes, très variés, ont débuté de 12 à 62 ans, souvent de façon brutale ou évoluant rapidement : myalgie et gêne à la marche, fatigabilité, intolérance à l'exercice, faiblesse musculaire, difficultés pour mastiquer, dysphonie, dysphagie.
- Deux patients présentaient une faiblesse des membres supérieurs et deux autres une tête tombante avec une faiblesse musculaire plus généralisée ; deux autres encore avaient une démarche ataxique avec engourdissement et paresthésie des membres inférieurs.
- Les taux de CPK variaient de 260 à 6500 UI/L.
- Les acylcarnitines à chaîne longue et moyenne sériques étaient augmentés au moment du diagnostic.
- La présence sur la biopsie musculaire de vacuoles lipidiques était systématique et le *Western blot* a montré l'absence de la flavoprotéine de transfert d'électron ubiquinone oxydoréductase ou flavoprotéine de transfert d'électron déshydrogénase (ETFDH) dans 8 biopsies musculaires et une forte diminution dans les deux autres.
- L'analyse génétique a retrouvé 14 variants différents du gène *ETFDH*, dont cinq non décrits jusqu'à présent.
- Tous les patients ont répondu au traitement par riboflavine (400mg/jour, sauf pour les plus jeunes qui ont reçu 200mg/j) avec, à 6 mois, une disparition complète des symptômes et une normalisation des paramètres sanguins, persistant au moins deux ans (jusqu'à 15 ans pour le suivi le plus long).

Source

[Diagnostic Challenges in Late Onset Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency: Clinical, Morphological, and Genetic Aspects.](#)

Lupica A, Oteri R, Volta S, Ghezzi D, Drago SFA, Rodolico C, Musumeci O, Toscano A.
Front Neurol. 2022 Mar 3;13:815523.