

Myopathies congénitales

Actualité AFM

[Myopathie à némaline sporadique à début tardif \(SLONM\) : faire le diagnostic pour mieux la traiter | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Myopathie à némaline sporadique à début tardif (SLONM) : faire le diagnostic pour mieux la traiter

Une équipe chinoise souligne l'intérêt d'une méthode de marquage de biopsie musculaire pour son diagnostic et des corticoïdes associés à des immunosuppresseurs pour son traitement.

La myopathie à némaline sporadique à début tardif (SLONM pour *Sporadic Late-Onset Nemalin Myopathy* en anglais) est une maladie auto-immune très rare pouvant bénéficier d'un traitement. Certaines personnes présentent en plus d'une atteinte musculaire, une anomalie sanguine (gammopathie monoclonale) de signification inconnue.

Une étude rétrospective chinoise de 17 personnes atteintes de SLONM, dont quatre présentaient des anomalies sanguines, montre l'intérêt d'une technique de marquage particulière de la biopsie musculaire (immunomarquage de l' α -actinine) pour détecter la maladie, laquelle s'est avérée positive dans tous les cas.

Douze de ces personnes ont été suivies de 5 mois à 8 ans. Le traitement par greffe de moelle osseuse pour celles qui présentaient des anomalies sanguines a permis une disparition complète de celles-ci et une amélioration de l'atteinte musculaire.

Les autres ont été traitées par des corticoïdes seuls ou associés à un traitement immunosuppresseur avec une amélioration, voire une rémission complète, des symptômes.

Les auteurs concluent à l'importance de faire le diagnostic de cette maladie curable afin de mettre en route rapidement un traitement associant corticoïdes et immunosuppresseurs.

Source

[Clinicopathologic Profiles of Sporadic Late-Onset Nemalin Myopathy: Practical Importance of Anti- \$\alpha\$ -Actinin Immunostaining.](#)

Zhao B, Dai T, Zhao D, Ma X, Zhao C, Li L, Sun Y, Zhang Y, Yan Y, Lu JQ, Liu F, Yan C. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2022 May 17;9(4):e1184.

Actualité AIM

Myopathie à némaline sporadique à début tardif : de l'importance de l'immunomarquage de l' α -actinine et de l'efficacité des corticoïdes associés à un immunosuppresseur

Une étude rétrospective chinoise de 17 personnes atteintes de myopathie à némaline sporadique à début tardif (SLONM pour *Sporadic Late-Onset Nemalin Myopathy*) dont quatre présentaient une gammopathie monoclonale de signification inconnue (MGUS pour *Monoclonal Gammopathy of Undetermined Significance*) montre un immunomarquage de la biopsie musculaire par des anticorps anti α -actinine positif dans tous les cas.

- Les premiers signes sont apparus à l'âge médian de 54 ans.
- La plupart présentait une atteinte musculaire proximale des membres asymétrique (71%) et des extenseurs du cou (53%) avec une tête tombante lors de la première évaluation (41%).
- L'IRM musculaire a montré une atteinte préférentielle des muscles paravertébraux, petits et moyens fessiers, semi-membraneux et soléaire.
- Douze patients (71%) ont eu un suivi de 5 mois à 8 ans :
 - trois des quatre patients présentant une MGUS ont reçu une transplantation de cellules souches autologue entraînant une amélioration musculaire modérée et une rémission hématologique complète ;
 - le quatrième a été traité par prednisone pendant 16 mois avec une amélioration modérée et une rechute plusieurs mois après l'arrêt des corticoïdes ;
 - un patient au statut hématologique inconnu a été traité par de faibles doses de prednisone et est décédé huit ans plus tard ;

- six patients sans *MGUS* ont reçu des corticoïdes associés à un traitement immunosuppresseur, précédés pour trois d'entre eux d'une à trois cures d'immunoglobuline IV : trois ont eu une rémission complète, tandis que les trois autres ont eu une amélioration modérée.

Voir aussi « [Myopathie némaline sporadique à début tardif \(SLONM\) : faire le diagnostic pour mieux la traiter](#) »

Source

[Clinicopathologic Profiles of Sporadic Late-Onset Nemaline Myopathy: Practical Importance of Anti- \$\alpha\$ -Actinin Immunostaining.](#)

Zhao B, Dai T, Zhao D, Ma X, Zhao C, Li L, Sun Y, Zhang Y, Yan Y, Lu JQ, Liu F, Yan C.
Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2022 May 17;9(4):e1184.