

Maladies neuromusculaires (plusieurs pathologies)

Actualité AFM

[Myopathies liées à SEPN1 et LAMA2 : le bien-fondé de la surveillance cardio-respiratoire | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Myopathies liées à SEPN1 et LAMA2 : le bien-fondé de la surveillance cardio-respiratoire

Une équipe néerlandaise passe en revue les atteintes cardiaques dans les myopathies liées à SEPN1 et à LAMA2 et confirme la validité des recommandations actuelles de surveillance cardio-respiratoire chez ces patients, en particulier ceux asymptomatiques.

Les myopathies liées à SEPN1 (le syndrome de la colonne raide, la myopathie à multi-minicores, la myopathie liée à la desmine avec corps d'inclusion de Mallory et la myopathie congénitale avec disproportion des fibres) et les dystrophies musculaires liées à LAMA2 (la dystrophie musculaire congénitale et la myopathie des ceintures liées à LAMA2) sont des maladies avec de possibles atteintes cardiaques. Ces dernières ont été décrites à plusieurs reprises, mais aucune étude n'avait jusqu'à présent apporté une vue d'ensemble sur les signes cardiaques et leur fréquence dans ces populations de patients.

Une équipe de chercheurs de l'université Radboud aux Pays-Bas a rassemblé et analysé tous les cas de myopathies liées à SEPN1 (192 cas, âgés de 19 ans en moyenne) et ceux liées à LAMA2 (131 cas, âgés de 14 ans en moyenne) décrits dans la littérature qui présentaient des informations concernant l'état de la fonction cardiaque.

Des complications cardiaques chez de nombreux patients

Les troubles cardiaques peuvent commencer chez des patients jeunes. Dans les dystrophies musculaires liées à LAMA2, plus de 40% des patients présentaient une ou plusieurs anomalies cardiaques, avec un âge moyen de 17 ans à leur description. Ces dernières étaient plus fréquemment (76%) rencontrées chez les patients présentant une absence complète de la protéine LAMA2 (mérosine) que chez ceux ayant un déficit partiel (24%). Un dysfonctionnement du ventricule gauche et un trouble du rythme cardiaque étaient les signes les plus fréquents. Certains patients (7%) pouvaient être atteints d'au moins deux troubles cardiaques, y compris d'anomalies des valves.

Moins de patients (15% seulement, âgés de 20 ans en moyenne) avaient le cœur atteint dans les myopathies liées à SEPN1. L'hypertension pulmonaire avec dysfonctionnement du ventricule droit est le plus fréquent des signes cardiaques chez ces patients, tandis que le dysfonctionnement du ventricule gauche est rarement rencontré. Aucun de ces patients n'avait d'anomalies multiples.

Les recommandations actuelles de prise en charge sont confirmées

À l'heure actuelle, la prise en charge standard des patients atteints de dystrophies musculaires congénitales ou de myopathies congénitales recommande que **le cardiologue effectue, en plus du contrôle systématique lors du diagnostic, un bilan au moins tous les deux ans chez les personnes n'ayant pas de symptômes cardiaques**. Cette étude confirme l'importance de ce dépistage dès l'enfance, et les auteurs conseillent la combinaison d'un électrocardiogramme (incluant un holter) et d'une échocardiographie pour une surveillance optimale ainsi qu'une détection et un traitement précoces des troubles cardiaques.

Source

[Cardiac involvement in two rare neuromuscular diseases: LAMA2-related muscular dystrophy and SELENON-related myopathy.](#)

Bouman, K., Gubbels, M., van den Heuvel, F. M. A., et al.
Neuromuscul Disord. 2022 32(8): 635-642.

Actualité AIM

Une équipe néerlandaise confirme l'importance du suivi cardio-respiratoire chez les patients atteints de myopathies liées à *SEPN1* et à *LAMA2*

Une équipe de l'université Radboud aux Pays-Bas a compilé les atteintes cardiaques de 192 cas de myopathies liées à *SEPN1* (âgés de 19 ans en moyenne) et de 131 cas de dystrophies musculaires liées à *LAMA2* (âgés de 14 ans en moyenne) publiés dans la littérature.

- Dans les deux populations étudiées, les troubles cardiaques peuvent commencer chez des patients jeunes : 17 ans en moyenne dans les dystrophies musculaires liées à *LAMA2* et 20 ans en moyenne dans les myopathies liées à *SEPN1*.
- Les troubles cardiaques sont plus fréquents dans les dystrophies musculaires liées à *LAMA2* (41%) que dans les myopathies liées à *SEPN1* (15%).
- Dans les myopathies liées à *LAMA2*, ils sont rencontrés plus souvent chez les patients avec un déficit total en mérosine (76%) que chez ceux avec un déficit partiel (24%).
- Une dysfonction systolique ventriculaire gauche et une arythmie étaient les signes les plus fréquents dans les dystrophies musculaires liées à *LAMA2*, tandis que l'hypertension pulmonaire, incluant une dysfonction ventriculaire droite due à une insuffisance respiratoire, était plus souvent rapportée dans les myopathies liées à *SEPN1*.
- Les patients atteints de dystrophies musculaires liées à *LAMA2* pouvaient manifester de multiples anomalies cardiaques, mais aucun malade atteint de myopathies liées à *SEPN1* n'en présentait plus d'une.
- Les auteurs confirment la pertinence des recommandations actuelles de prise en charge des patients atteints de dystrophies musculaires congénitales ou de myopathies congénitales, avec un bilan cardiologique au moins tous les deux ans, en plus du contrôle après diagnostic, chez les personnes ne présentant pas de symptômes cardiaques.
- Ils démontrent la validité de ce dépistage dès l'enfance et recommandent un électrocardiogramme, un holter et une échocardiographie pour une surveillance optimale.

Voir aussi « [Myopathies liées à *SEPN1* et *LAMA2* : le bien-fondé de la surveillance cardio-respiratoire](#) »

Source

[Cardiac involvement in two rare neuromuscular diseases: *LAMA2*-related muscular dystrophy and *SELENON*-related myopathy.](#)

Bouman, K., Gubbels, M., van den Heuvel, F. M. A., et al.
Neuromuscul Disord. 2022 32(8): 635-642.