

Myopathies congénitales

Actualité AFM

[Myopathie centronucléaire liée à la dynamine 2 : ses signes, son évolution | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Myopathie centronucléaire liée à la dynamine 2 : ses signes, son évolution

Une étude clinique chez 42 personnes atteintes de myopathie congénitale centronucléaire liée à la dynamine 2 décrit, en préalable à de futurs essais cliniques, les manifestations de la maladie et leur évolution.

La [myopathie congénitale](#) centronucléaire liée à la dynamine 2 a la réputation d'être une forme de myopathie congénitale centronucléaire moins grave que la [myopathie myotubulaire liée à l'X](#). Une étude rétrospective de l'évolution de 42 personnes qui en sont atteintes le confirme, même si 38% d'entre elles ont présenté des signes cliniques avant l'âge de 2 ans.

Les difficultés de marche apparaissent dans l'enfance ou à l'âge adulte, voire après 50 ans. Sur les 42 personnes, sept ont perdu la marche à un âge allant de 10 à 71 ans.

Près de la moitié des personnes (47%) ne présentait pas d'atteinte respiratoire. Les autres avaient une atteinte ne conduisant pas, le plus souvent, à une assistance ventilatoire. Quarante pour cent avaient des difficultés à mastiquer et/ou à avaler. Seuls quatre enfants étaient sous assistance nutritionnelle.

Plus de la moitié des participants était autonome dans ses activités quotidiennes, un quart avait besoin d'aide de temps à autre tandis qu'un cinquième avait besoin d'une aide permanente.

La sévérité de l'évolution de la maladie paraît corrélée à la localisation de l'anomalie génétique : certaines entraînent une forme plus grave et plus précoce, tandis que d'autres sont responsables de forme tardive et peu évolutive. L'anomalie génétique la plus fréquente semble être en cause dans une forme d'évolution lente avec peu d'atteinte respiratoire ou de l'alimentation.

Source

[Phenotypic Spectrum of DNM2-Related Centronuclear Myopathy.](#)

Hayes LH, Perdomini M, Aykanat A et al.
Neurol Genet. 2022 Oct 25;8(6):e200027.

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/01/02/une-histoire-naturelle-de-42-personnes-atteintes-de-myopathie-centronucleaire-liee-a-la-dynamine-2/>

Une histoire naturelle de 42 personnes atteintes de myopathie centronucléaire liée à la dynamine 2

Une étude rétrospective de l'histoire naturelle de la myopathie centronucléaire liée à la dynamine 2 a été publiée par l'équipe de la *Harvard Medical School (Boston, États-Unis)* et Dynacure en prévision de futurs essais cliniques.

- Le début de la maladie a été noté avant l'âge de 2 ans pour 16 patients, entre 2 et 17 ans pour 18 patients, entre 18 et 49 ans pour 5 patients et après 50 ans pour 3 patients.
- La faiblesse musculaire était proximale et distale dans la majorité des cas (74%). L'atteinte était asymétrique dans plus d'un tiers des cas.
- Les difficultés de marche sont apparues dans l'enfance (notamment lorsque la maladie a débuté avant 2 ans) ou à l'âge adulte, voire après 50 ans pour certains ; un patient décédé à l'âge de 3 ans n'a jamais acquis la marche et sept l'ont perdu à un âge médian de 55 ans (10 - 71 ans).
- Plus de la moitié des personnes (53%) présentaient une atteinte respiratoire à des degrés divers, mais seuls six avaient besoin d'une assistance ventilatoire invasive ou non invasive.
- Quarante pour cent présentaient des troubles de la mastication ou de déglutition, aboutissant à l'utilisation permanente ou occasionnelle d'une gastrostomie chez 4 enfants.
- Un palais ogival a été retrouvé dans près de la moitié des cas et une restriction de l'ouverture buccale dans un tiers des cas.
- Sur les huit variants pathogènes en cause, quatre mutations touchant au mécanisme d'auto-inhibition de la dynamine 2 étaient associées aux phénotypes les plus sévères.

Voir aussi « [Myopathie centronucléaire liée à la dynamine 2 : ses signes, son évolution](#) »

Source

[Phenotypic Spectrum of DNM2-Related Centronuclear Myopathy.](#)

Hayes LH, Perdomini M, Aykanat A et al.

Neurol Genet. 2022 Oct 25;8(6):e200027.