

## Dystrophie musculaire de Duchenne

**Pas d'actualité AFM**

**Actualité AIM**

[https://www.institut-](https://www.institut-myologie.org/?s=Un+cas+inhabituel+d%E2%80%99atteinte+cardiaque+pr%C3%A9coce+et+d%E2%80%99origine+plurifactorielle)

[myologie.org/?s=Un+cas+inhabituel+d%E2%80%99atteinte+cardiaque+pr%C3%A9coce+et+d%E2%80%99origine+plurifactorielle](https://www.institut-myologie.org/?s=Un+cas+inhabituel+d%E2%80%99atteinte+cardiaque+pr%C3%A9coce+et+d%E2%80%99origine+plurifactorielle)

### **Un cas inhabituel d'atteinte cardiaque précoce et d'origine plurifactorielle dans la dystrophie musculaire de Duchenne**

Des cliniciens israéliens rapportent l'observation très originale d'un enfant dont le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) a été porté à l'âge de 18 mois mais dont l'évaluation cardiologique d'alors a fait apparaître une cardiomyopathie de type hypertrophique.

- Le caractère très précoce de la cardiomyopathie et son caractère hypertrophique sortent de l'ordinaire.
- L'étude génétique du gène *DMD* a fait apparaître une délétion des exons 51 à 54.
- Une étude d'exome entier a mis en évidence des variants dans deux gènes (*MAP2K5* et *ACTN2*) connus pour donner ou pouvant donner lieu à des cardiomyopathies hypertrophiques.

L'imputabilité de ces variants reste toutefois soumise à discussion car elle repose sur une analyse purement bio-informatique.

#### **Source**

[\*Duchenne Muscular Dystrophy and Early Onset Hypertrophic Cardiomyopathy associated with Mutations in Dystrophin and Hypertrophic Cardiomyopathy-Associated Genes.\*](#)

Aspit L, Arwas N, Krymko H et al.

*J Pediatr Genet.* 2020 Nov 19;11(4):304-308.