

## Myopathies liées à GNE

### Actualité AFM

[Myopathie GNE : des outils de suivi utiles sur le long terme | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

### Myopathie GNE : des outils de suivi utiles sur le long terme

**Afin de préciser l'intérêt de différents paramètres dans le suivi à long terme de la myopathie GNE, une équipe japonaise a réalisé une étude d'histoire naturelle sur cinq ans.**

La myopathie GNE est une myopathie rare qui évolue lentement. L'arrivée de premières pistes thérapeutiques ([acide sialique](#), [ManNAc](#), essai [MAGiNE](#) en cours aux États-Unis...), a conduit des spécialistes tokyoïtes de cette maladie à identifier des critères de suivi utilisables aussi bien dans des essais cliniques, qu'à long terme, lorsque de nouveaux traitements seront disponibles.

L'étude réalisée chez 33 personnes atteintes de GNE montrent que la force musculaire, en particulier celles des muscles des épaules, la mesure de la fonction motrice globale, la force de la pince pouce-index, la capacité vitale, l'évaluation de la masse maigre et la composante physique de la qualité de vie évoluent de façon statistiquement significative sur cinq ans, y compris chez les personnes ayant perdu la marche. Ces outils de mesure représenteraient donc des paramètres de suivi pertinents à long terme.



[Myology 2019 | Zohar Argov et la myopathie GNE](#)

### Source

[Long-term evaluation parameters in GNE myopathy: a 5-year observational follow-up natural history study.](#)

Mori-Yoshimura M, Yajima H, Oya Y et al.  
*BMJ Neurol Open.* 2022 Dec 1;4(2):e000362.

---

### Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/02/01/une-histoire-naturelle-sur-5-ans-pour-definir-les-parametres-de-suivi-pertinents-a-long-terme-de-la-myopathie-gne/>

### Une histoire naturelle sur 5 ans pour définir les paramètres de suivi pertinents à long terme de la myopathie GNE

Le testing manuel (en particulier des muscles de la ceinture scapulaire), la mesure de la fonction motrice globale (échelle GMFM pour *gross motor function measure*), la pince pouce-index, la capacité vitale, la masse maigre par DEXA et la composante physique de la SF-36 s'avèrent être des paramètres de suivi utiles pour l'évaluation à long terme de l'évolution de la myopathie GNE, y compris chez des patients non ambulants. C'est ce que montre une étude japonaise réalisée auprès de 33 personnes atteintes de GNE, dont 66% ont été suivies sur 5 ans.

### Source

[Long-term evaluation parameters in GNE myopathy: a 5-year observational follow-up natural history study.](#)

Mori-Yoshimura M, Yajima H, Oya Y et al.  
*BMJ Neurol Open.* 2022 Dec 1;4(2):e000362.