

Myopathies distales

Actualité AFM

[Chaperonopathies : une nouvelle myopathie dominante | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Chaperonopathies : une nouvelle myopathie dominante

Seulement deux mois après la description d'une première myopathie liée à DNAJB4 chez quatre personnes, une étude nippono-américaine en dévoile une nouvelle forme chez six autres patients. Début à l'âge adulte, transmission dominante et atteinte asymétrique... elle en précise les caractéristiques.

Les investigateurs ont identifié chez les malades une mutation (c.270 T > A) de *DNAJB4*, un gène produisant une protéine dite « chaperon » qui participe à la maturation d'autres protéines. Comme dans la myopathie précédemment décrite liée à ce gène, les patients ont un taux de créatine kinase élevé (signe de souffrance du muscle) et développent une insuffisance respiratoire, même si elle est plus tardive.

Avec des différences

Contrairement à la forme précédente, cette maladie se transmet sur le mode autosomique dominant. Elle commence plus tard (de la 3^e à la 5^e décennie) et sous la forme d'une myopathie distale, avec une faiblesse et une atrophie (qui peuvent être asymétriques) des muscles du mollet et de la main.

Tandis qu'elles étaient observées dans la première forme, aucun patient de cette étude ne présentait de rigidité vertébrale, de faiblesse des muscles du tronc, ou de cardiomyopathie.

La maladie touche de façon prédominante les fibres de type 1 sollicitées lors des efforts/exercices "d'endurance".

Cette nouvelle étude permet d'étendre le spectre clinique et génétique des myopathies liées à *DNAJB4*.

Source

[Distinctive chaperonopathy in skeletal muscle associated with the dominant variant in DNAJB4.](#)

Inoue, M., Noguchi, S., Inoue, Y. U. et al.

Acta Neuropathol 2022.

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/02/22/description-dune-seconde-forme-de-myopathie-liee-a-dnajb4/>

Description d'une seconde forme de myopathie liée à DNAJB4

Deux mois après la publication d'une nouvelle myopathie liée à *DNAJB4* chez quatre patients, une étude nippono-américaine décrit six autres patients atteints d'une autre forme encore non rapportée.

L'étude des patients atteints de cette nouvelle forme révèle :

- une mutation hétérozygote (c.270 T > A) du gène *DNAJB4* ;
- une transmission sur le mode autosomique dominant ;
- un début au cours de la 3^e et jusqu'à la 5^e décennie ;
- un taux de CPK élevé ;
- une présentation distale prédominante, avec une faiblesse et une atrophie, possiblement asymétriques, de muscles du mollet (gastrocnémien, soléaire) et de la main (zones thénarienne et hypothénarienne) ;
- une progression vers une atteinte des muscles proximaux (long et grand adducteurs, biceps fémoral...) et une insuffisance respiratoire ;
- une atteinte sélective et prédominante des muscles composés principalement de fibres de type 1.

Tandis qu'elles étaient observées dans la première forme, aucun patient de cette étude ne présentait de rigidité vertébrale, de faiblesse des muscles du tronc, ou de cardiomyopathie.

Source

[Distinctive chaperonopathy in skeletal muscle associated with the dominant variant in DNAJB4.](#)

Inoue, M., Noguchi, S., Inoue, Y. U. et al.

Acta Neuropathol 2022.