

Titinopathies

Actualité AFM

[Myopathie distale de Udd : une titinopathie d'évolution lente | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Myopathie distale de Udd : une titinopathie d'évolution lente

Une histoire naturelle de la myopathie distale de Udd, une forme de titinopathie, confirme l'évolution lente de cette maladie de l'adulte qui touche avant tout les extrémités des jambes.

La [myopathie distale de Udd](#) a été décrite pour la première fois il y a une trentaine d'années en Finlande où elle est la maladie musculaire la plus fréquente. Elle se transmet sur le mode autosomique dominant et due à un effet fondateur d'une anomalie génétique (mutation FINmaj) du gène *TTN*, qui code la titine. Depuis, elle a été décrite dans d'autres pays européens, y compris en France.

Une équipe finlandaise a repris les données recueillies sur 15 ans de 137 personnes présentant une myopathie distale de Udd. Leur analyse montre que le premier signe de la maladie, une faiblesse des muscles des jambes, apparaît le plus souvent entre 35 et 55 ans ; dans 20% des cas, elle est apparue après 55 ans et chez cinq personnes (3,6%) entre 16 et 35 ans.

Cette faiblesse distale des membres inférieurs se manifeste dans la très grande majorité des cas par des difficultés à la marche. Elle évolue lentement : elle est qualifiée d'importante chez tous les participants après l'âge de 77 ans. Des aides à la marche deviendraient ainsi nécessaires à la moitié des personnes atteintes de myopathie distale de Udd à partir de l'âge de 88 ans.



Le saviez-vous ?

Les **muscles distaux** sont les muscles qui sont éloignés de l'axe du corps. Ils sont situés aux extrémités des membres : muscles des mains et des avant-bras pour les membres supérieurs, muscles des pieds et des jambes pour les membres inférieurs.

La force des muscles proximaux des membres a un peu diminué au cours des 15 années de suivi. Leur faiblesse reste légère même à un âge avancé. Personne n'a présenté de signe d'atteinte cardiaque durant toute la durée de l'étude.

Cette étude d'histoire naturelle de la myopathie distale de Udd contribue à une meilleure connaissance de la maladie et de son diagnostic. Elle peut servir de référence lors d'études cliniques visant à évaluer les effets d'un traitement candidat.

Sources

[Long-term favorable prognosis in late onset dominant distal titinopathy: Tibial muscular dystrophy.](#)

Lillback V, Savarese M, Sandholm N et al.

Eur J Neurol. 2023 Apr;30(4):1080-1088.

[Pathologies musculaires liées à la titine : un domaine en émergence.](#)

Ferreiro A, Urtizberea JA.

Med Sci (Paris) 2017 ; 33 (Hors série 1 - Les Cahiers de myologie) : 16-26.

[Titine et titinopathies](#)

Dossier Mise au point , Cahiers de myologie, 2020, 21 : 9-20

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/04/17/titinopathie-distale-de-udd-une-histoire-naturelle-sur-15-ans/>

Titinopathie distale de Udd : une histoire naturelle sur 15 ans

Une étude rétrospective finlandaise des données de 137 personnes atteintes de [myopathie distale dominante](#), liée à la mutation FINmaj du gène *TTN*, suivies pendant 15 ans montre que :

- les premiers symptômes sont apparus avant 55 ans chez 109 d'entre elles (79,5%) (dont cinq avant 35 ans) et après 55 ans chez les 28 autres (20,4%) ;
- la maladie débute en moyenne dans la troisième décennie par une faiblesse distale des membres inférieurs, qui se traduit dans la très grande majorité (97,8%) par des difficultés à la marche ;
- la faiblesse musculaire distale ne devient importante (testing ≤ 3) qu'après l'âge de 40 ans ; elle l'est chez tous les participants à partir de 77 ans ;
- sur 15 ans la force musculaire proximale de membres inférieurs est passée de 5 à 4 en moyenne au testing musculaire et la force proximale des membres supérieurs est restée à 5 en moyenne ;
- à l'IRM, la dégénérescence graisseuse des muscles de la loge antérieure de jambe est très marquée ; elle touche aussi les ischio-jambiers et les fessiers après 5 à 10 ans d'évolution ;
- aucune aide à la marche n'a été nécessaire avant l'âge 62 ans ;
- aucun signe de cardiomyopathie liée à la myopathie distale n'a été retrouvé dans cette cohorte.

Voir aussi « [Myopathie distale de Udd : une titinopathie d'évolution lente](#) »

Source

[Long-term favorable prognosis in late onset dominant distal titinopathy: Tibial muscular dystrophy](#)

Lillback V, Savarese M, Sandholm N et al.

Eur J Neurol. 2023 Jan 24.

[Pathologies musculaires liées à la titine : un domaine en émergence.](#)

Ferreiro A, Urtizberea JA.

Med Sci (Paris) 2017 ; 33 (Hors série 1 - Les Cahiers de myologie) : 16-26.

[Titine et titinopathies](#)

Dossier Mise au point , Cahiers de myologie, 2020, 21 : 9-20