

Anoctaminopathies

Actualité AFM

[Anoctaminopathies : description d'une large cohorte européenne | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Anoctaminopathies : description d'une large cohorte européenne

L'analyse des caractéristiques cliniques et génétiques de la plus grande cohorte réunie à ce jour de patients atteints de myopathie liée à ANO5 montre notamment une absence de corrélation génotype/phénotype et une prédominance masculine.

La collaboration de 33 chercheurs de neuf pays, dont la France, a permis la réalisation d'une étude rétrospective internationale multicentrique de patients atteints de myopathie liée à ANO5, aussi appelée anoctaminopathie.

Rassemblant 234 patients issus de 15 centres de soins dans 11 pays européens, quatre maladies étaient représentées : la myopathie des ceintures de type R12 (LGMD R12), la dystrophie musculaire distale de type 3 (MMD3), la myopathie pseudo-métabolique liée à ANO5 et l'hyperCKémie asymptomatique.

L'analyse de cette cohorte, la plus grande réunie à ce jour dans ce groupe de maladies, avait pour but d'étudier les caractéristiques cliniques des patients et d'en élucider les corrélations phénotype/génotype qui sont encore inconnues aujourd'hui.

Plus fréquentes et sévères chez les hommes

L'étude des patients montre une origine principalement caucasienne (92 %) avec une prédominance masculine significative dans tous les sous-groupes sauf celui de la myopathie pseudo-métabolique chez qui la représentation des deux sexes est équilibrée. Dans la LGMD R12 et la MMD3, les hommes sont également atteints d'une forme souvent plus sévère de la maladie.

Globalement, les myopathies liées à ANO5 débutent à l'âge médian de 33 ans, avec un début plus tardif dans la LGMD R12 (35 ans médian) qui est également sujet à un retard diagnostique (médiane de 12 ans) plus important que dans les autres myopathies liées à ANO5.

La douleur, un signe annonciateur fréquent

Dans 35 % des cas, la maladie a débuté par des douleurs musculaires (symptôme initial le plus fréquent) et/ou une intolérance musculaire à l'effort (34 % des patients). Avec la progression de la maladie, les douleurs musculaires restent présentes chez 45 % des malades, mais la faiblesse des muscles du bassin et des cuisses devient le signe prédominant avec 57 % des personnes touchées. Observée dans 36 % des cas, la faiblesse musculaire de la partie basse des jambes (pieds, mollets) est également relativement commune.

Des anomalies du rythme cardiaque ont été notées chez 16 % des malades, avec une prévalence plus importante dans la LGMD R12 (23 %).

Ex-sportif ou non, même maladie

Au dernier examen en date, une très grande majorité (80 %) des patients conservaient la marche sans assistance, plus d'un tiers (39 %) pouvaient encore courir. Chez ceux se déplaçant en fauteuil roulant (4 %), ce dernier est devenu nécessaire relativement tard dans la vie (65 ans d'âge médian).

Dans l'ensemble, aucune association n'a été trouvée entre le mode de vie des patients (sportifs ou non) avant le début des symptômes et l'âge de début de la maladie ou l'évolution des capacités motrices. De la même manière, aucune corrélation significative n'a été trouvée entre les mutations à l'origine des maladies et leurs manifestations.

Source

[Anoctamin-5 related muscle disease: Clinical and genetic findings in a large European cohort.](#)

de Bruyn, A., Montagnese, F., Holm-Yildiz, S. et al.

Brain 2023 : awad088.

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/05/12/analyse-de-la-plus-grande-cohorte-de-patients-atteints-danoctaminopathie/>

Analyse de la plus grande cohorte de patients atteints d'anoctaminopathie

Une étude internationale multicentrique rapporte les résultats de l'analyse des caractéristiques de 234 patients atteints de myopathie liée à ANO5 (myopathie des ceintures de type R12 ou LGMD R12, dystrophie musculaire distale de type 3 ou MMD3, myopathie pseudo-métabolique liée à ANO5 et hyperCKémie asymptomatique). Les données récoltées sont les suivantes :

- tous les sous-groupes, sauf celui de la myopathie pseudo-métabolique, montrent une prédominance masculine ;
- globalement, la maladie débute à l'âge médian de 33 ans, avec une apparition plus tardive dans la LGMD R12 ;
- la myalgie est le premier symptôme le plus fréquent, suivie par une intolérance musculaire à l'effort ;
- aux membres inférieurs, bien qu'une faiblesse musculaire proximale soit prédominante, une faiblesse distale est relativement commune ;
- des anomalies du rythme cardiaque sont parfois présentes ;
- dans 80 % des cas à terme, la marche sans assistance est préservée ;
- aucune corrélation génotype/phénotype significative n'a été trouvée.

Source

[Anoctamin-5 related muscle disease: Clinical and genetic findings in a large European cohort.](#)
de Bruyn, A., Montagnese, F., Holm-Yildiz, S. et al.
Brain 2023 : awad088.