

Plusieurs maladies neuromusculaires

Actualité AFM

[Lu pour vous 2024 n°8 | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Lu pour vous 2024 n°8

Gros plan sur de nouveaux résultats du Nexviadyme dans la maladie de Pompe en France, la recherche par séquençage de l'origine mitochondriale de neuropathies et l'incidence des symptômes présents à la naissance sur le développement moteur dans la SMA.

L'étude des gènes mitochondriaux dans la CMT aide au diagnostic génétique

Des cas de [maladie de Charcot-Marie-Tooth](#) non diagnostiqués sont parfois d'origine mitochondriale. En effet, sans mitochondrie en bon état, le nerf périphérique n'a pas l'énergie nécessaire pour fonctionner. Dans une publication anglaise, sur 2 087 malades dont les symptômes évoquaient la CMT, plus de 1 300 variants rares ont été mis en évidence sur 183 gènes impliqués dans des maladies mitochondriales, dont seulement 44 étaient suffisamment documentés pour conclure qu'ils étaient à l'origine de la maladie. Cela a permis d'établir le diagnostic génétique pour 42 malades, appartenant à 36 familles.

- [Voir le résumé de l'article \(en anglais\)](#)

Des bienfaits en vie réelle pour le nexviadyme dans la maladie de Pompe

Le Nexviadyme est une enzymothérapie à l'essai dans [la maladie de Pompe](#) qui peut être prescrite en France en cas d'échec du Myozyme, dans le cadre d'une autorisation d'accès précoce. Vingt-neuf patients français dont l'état de santé se dégradait malgré le traitement par Myozyme ont ainsi pu en bénéficier en dehors des essais cliniques. Au moins un an après le changement de traitement, l'atteinte musculaire progressait en moyenne moins vite et la capacité respiratoire était restée stable.

- [Voir le résumé de l'article \(en anglais\)](#)

Des symptômes très précoces semble impacter le développement moteur dans la SMA

En Italie, le suivi pendant deux ans de 18 nourrissons identifiés lors du dépistage néonatal comme atteints [d'amyotrophie spinale \(SMA\)](#) montre que l'apparition très précoce de symptômes peut prédire leur développement moteur. Parmi eux, 14 patients ont été traités ; les quatre autres possédaient au moins 4 copies du gène *SMN2* et n'ont pas été traités.

Dans les premiers jours de vie des nourrissons, l'examen clinique s'est montré normal pour 11 d'entre eux (incluant les 4 non traités), qui ont ensuite acquis la marche avant l'âge de 18 mois. Quatre ont eu des symptômes très précoces (entre l'âge de 3 et 13 jours) et n'ont pas acquis la capacité à marcher et trois présentaient peu de symptômes précoces (paucisymptomatiques) et ont été en capacité de marcher à l'âge de 12 mois ou entre 22 et 24 mois.

- [Voir le résumé de l'article \(en anglais\)](#)

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2024/05/16/identification-de-nombreux-variants-sur-les-genes-impliques-dans-les-maladies-mitochondriales-dans-des-neuropathies-peripheriques-sans-diagnostic-genetique/>

Identification de nombreux variants sur les gènes impliqués dans les maladies mitochondriales dans des neuropathies périphériques sans diagnostic génétique

Des chercheurs anglais ont réexaminé les analyses génomiques de 2 087 personnes enregistrées dans la plateforme GPAP (*Genome-Phenome Analysis Platform*) avec une possible neuropathie périphérique. Ils ont recherché des variants sur 183 gènes impliqués dans des maladies mitochondriales.

- Ils ont identifié 1 379 variants rares, principalement au niveau des gènes nucléaires. Parmi eux, 44 variants étaient déjà reconnus comme pathogéniques.
- Les gènes les plus fréquemment touchés sont *GARS1* et *GDAP1* pour les formes dominantes, *C12ORF65*, *GDAP1* et *SACs* pour les formes récessives et *MT-ATP6* pour les formes mitochondriales.

Les auteurs recommandent d'élargir le panel des gènes étudiés pour le diagnostic des neuropathies périphériques de cause indéterminée pour tenir compte d'une possible origine mitochondriale.

Source

[Variants in mitochondrial disease genes are common causes of inherited peripheral neuropathies](#)

Ferreira T, Polavarapu K, Olimpio C et al.

J Neurol . 2024 Mar

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2024/05/17/suivi-en-vie-reelle-de-29-patients-atteints-de-maladie-de-pompe-traites-par-nexviadyme/>

Suivi en vie réelle de 29 patients atteints de maladie de Pompe traités par Nexviadyme

Grâce au registre français de la maladie de Pompe, les données de 29 malades traités par Nexviadyme après une perte d'efficacité du traitement par Myozyme ont été analysées.

- Après au moins un an de traitement, la dégradation moyenne des capacités motrices s'est réduite, l'atteinte respiratoire n'a pas évolué.
- Au niveau individuel, il peut exister différentes réponses au Nexviadyme : amélioration motrice ou respiratoire ou aggravation malgré le traitement.

Ces données en vie réelle permettent de mieux cerner les bénéfices thérapeutiques du Nexviadyme qui fait l'objet d'une autorisation d'accès précoce en cas d'échec du Myozyme. Les démarches pour sa commercialisation sont en cours auprès de la Haute autorité de santé.

Source

[Real-life effectiveness 1 year after switching to avalglucosidase alfa in late-onset Pompe disease patients worsening on alglucosidase alfa therapy: A French cohort study](#)

Tard C, Bouhour F, Michaud M et al. Eur J Neurol. 2024 Apr