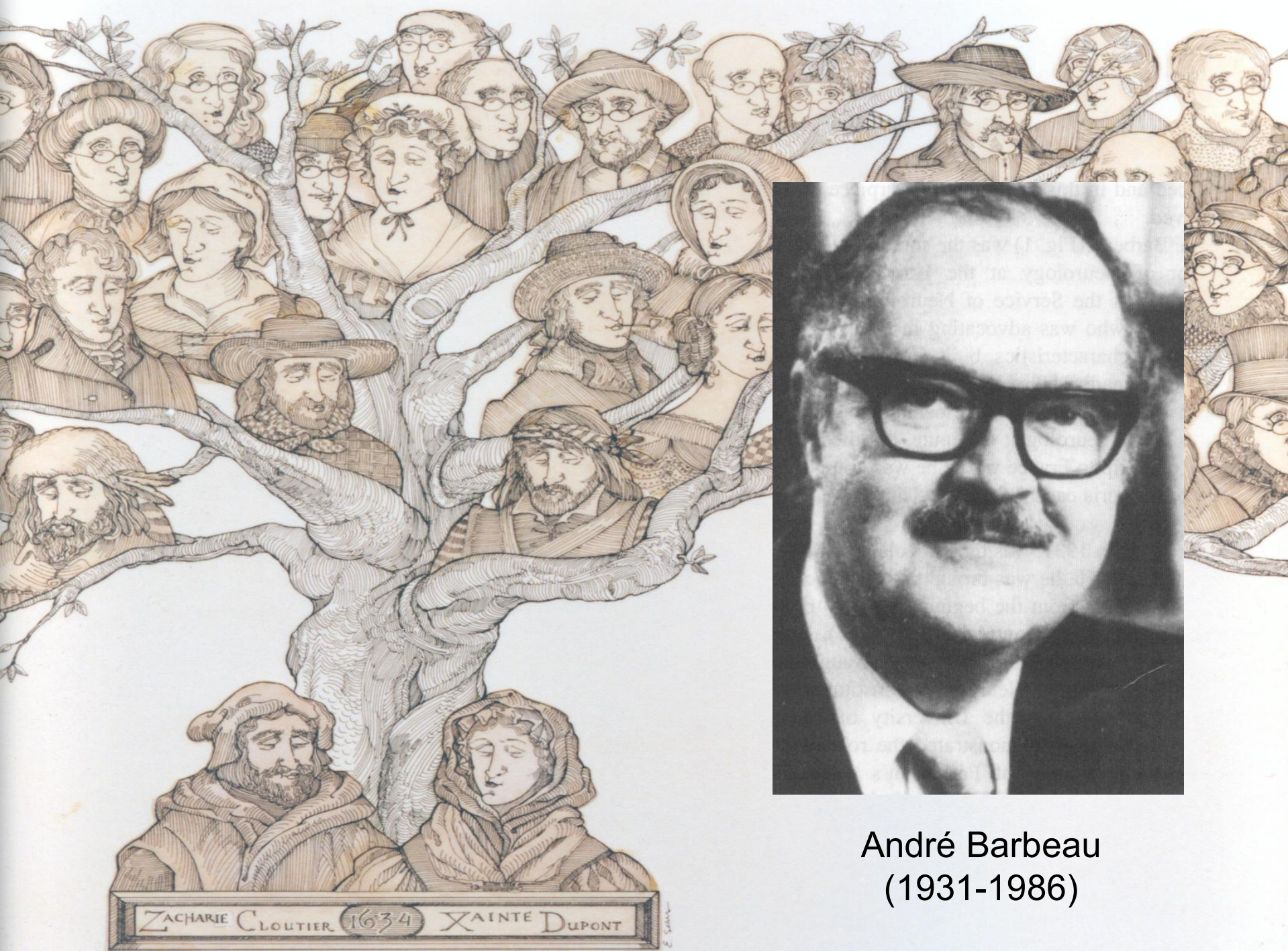


# La dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP)



Bernard Brais M.D., M.Phil., Ph.D.  
Neurogénééticien



André Barbeau  
(1931-1986)

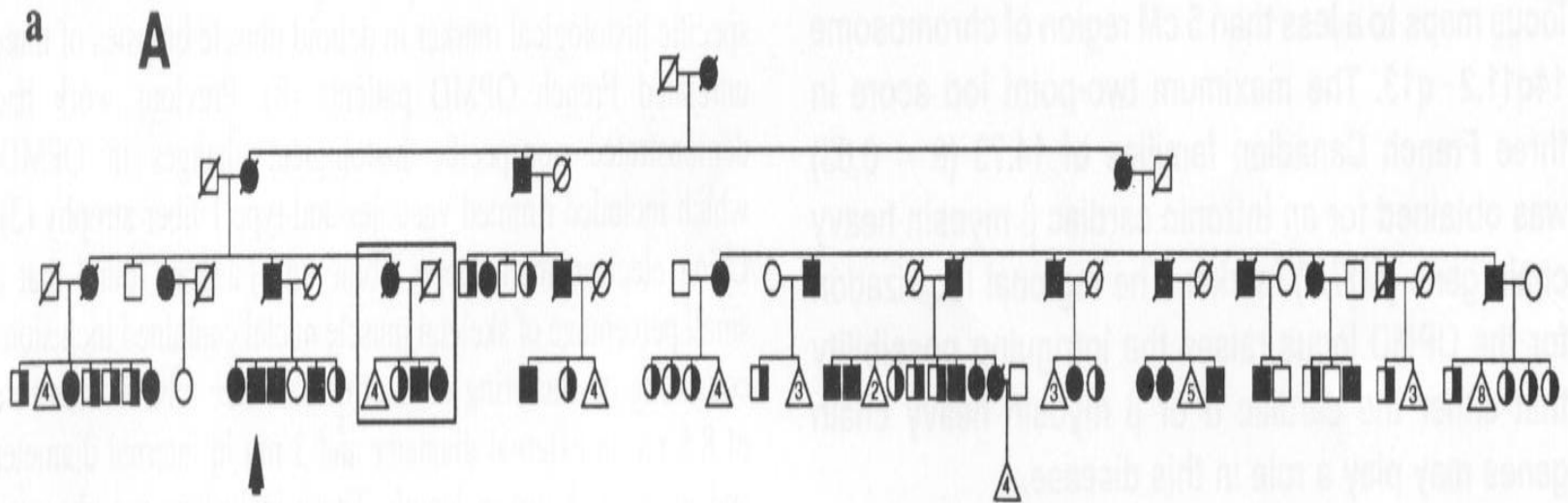
● PORTEURS  
DE LA MUTATION  
FRANCO-CANADIENNE

● PORTEURS  
D'UNE AUTRE  
MUTATION



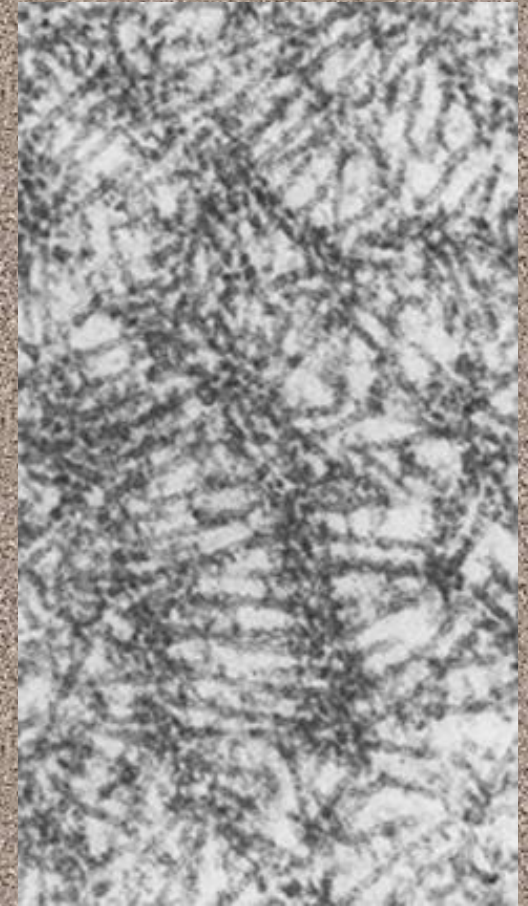
**NIORT**

Très grande famille canadienne-française qui a mené à la localisation chromosomique du gène sur le chromosome 14 en 1995

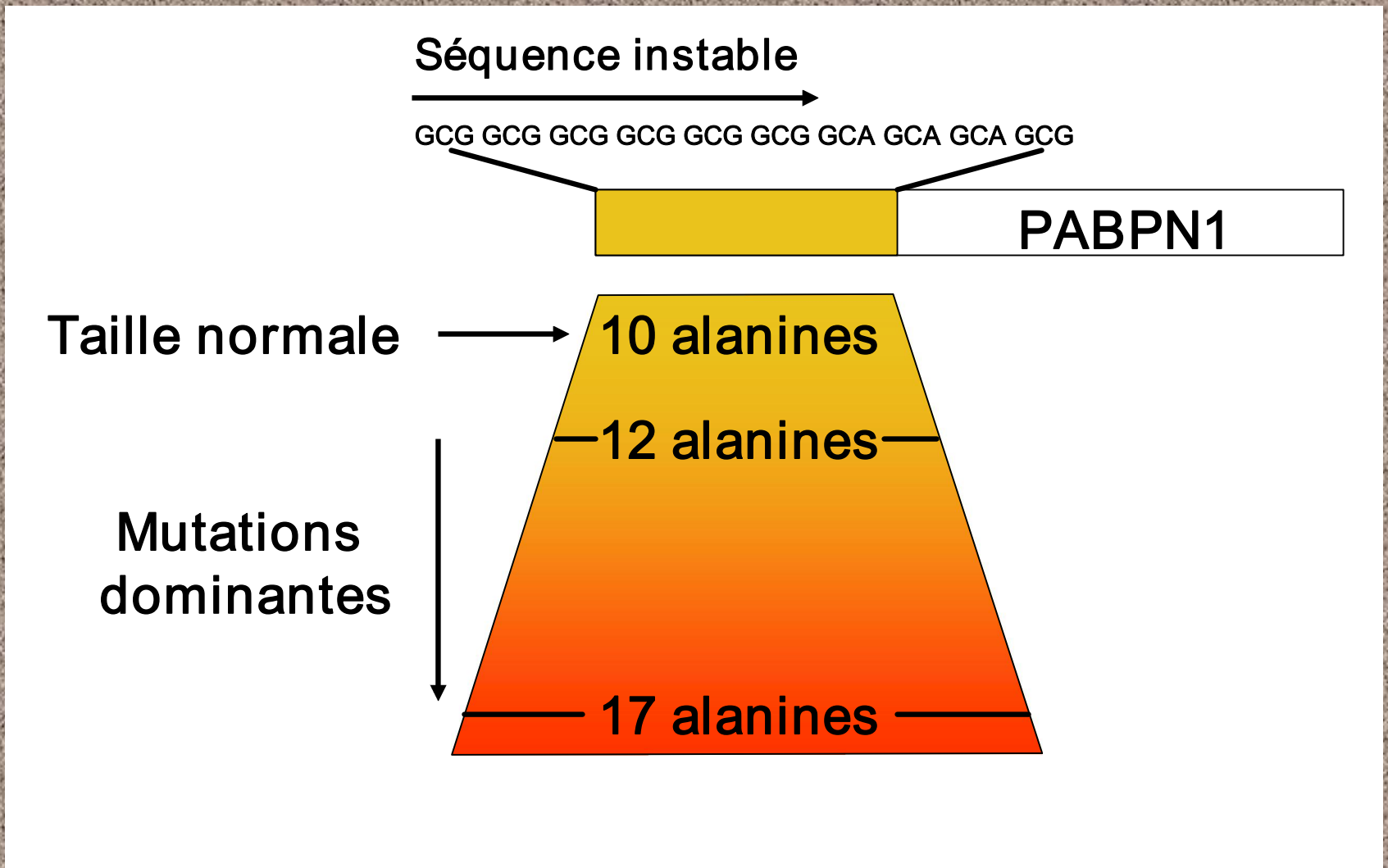


# Critères diagnostiques cliniques de la DMOP

- Histoire familiale d'une DMOP
- Ptose palpébrale objectivée (opérée ou fente palpébrale de moins de 8 mm)
- Dysphagie objectivée (opérée ou un temps de déglutition de plus de 7 secondes)



Identification des mutations génétiques de la DMOP  
dans le gène PABPN1 (PABP2)  
(Brais *et al. Nature Genetics*, 1998)

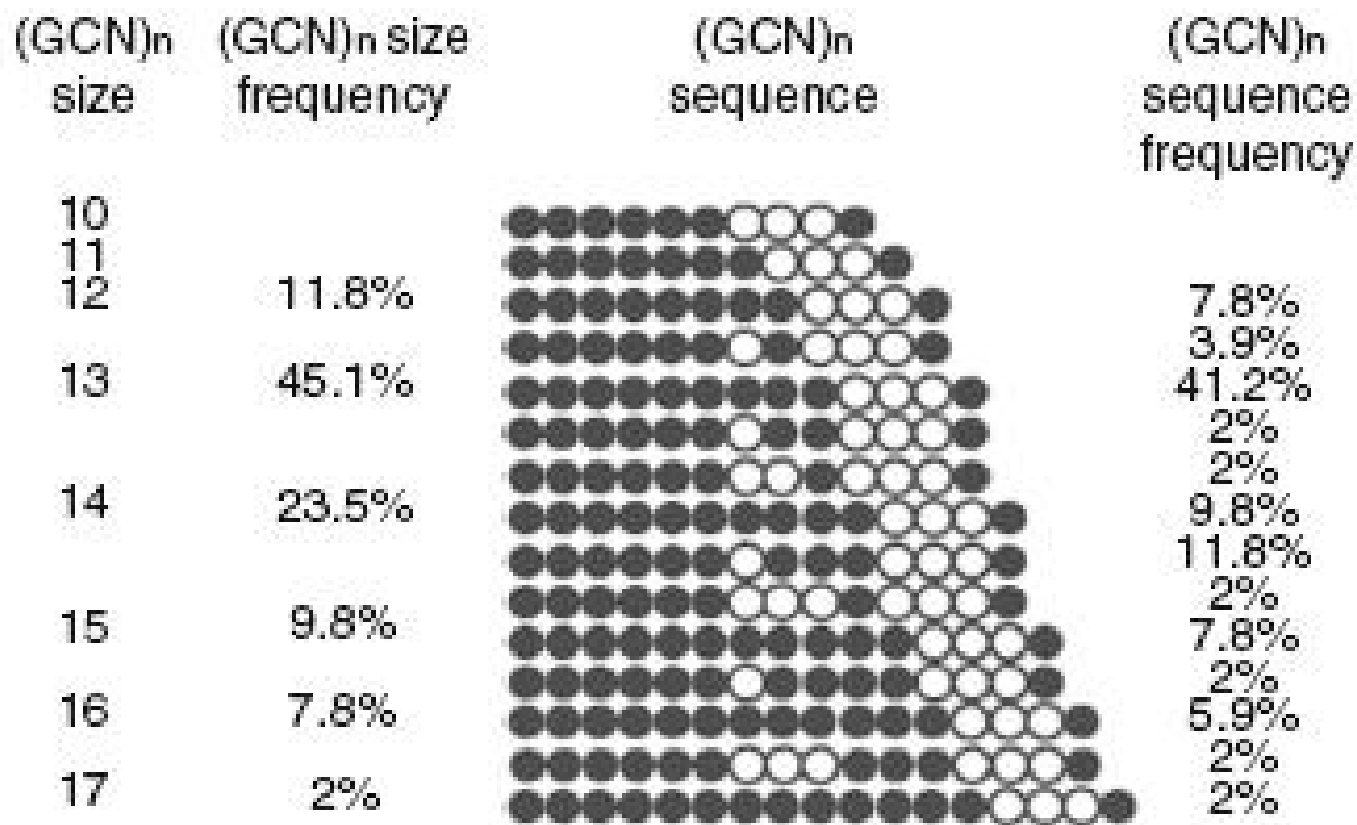


# Diagnostic moléculaire de la DMOP

(GCG)<sub>9</sub> →

(GCG)<sub>6</sub> →



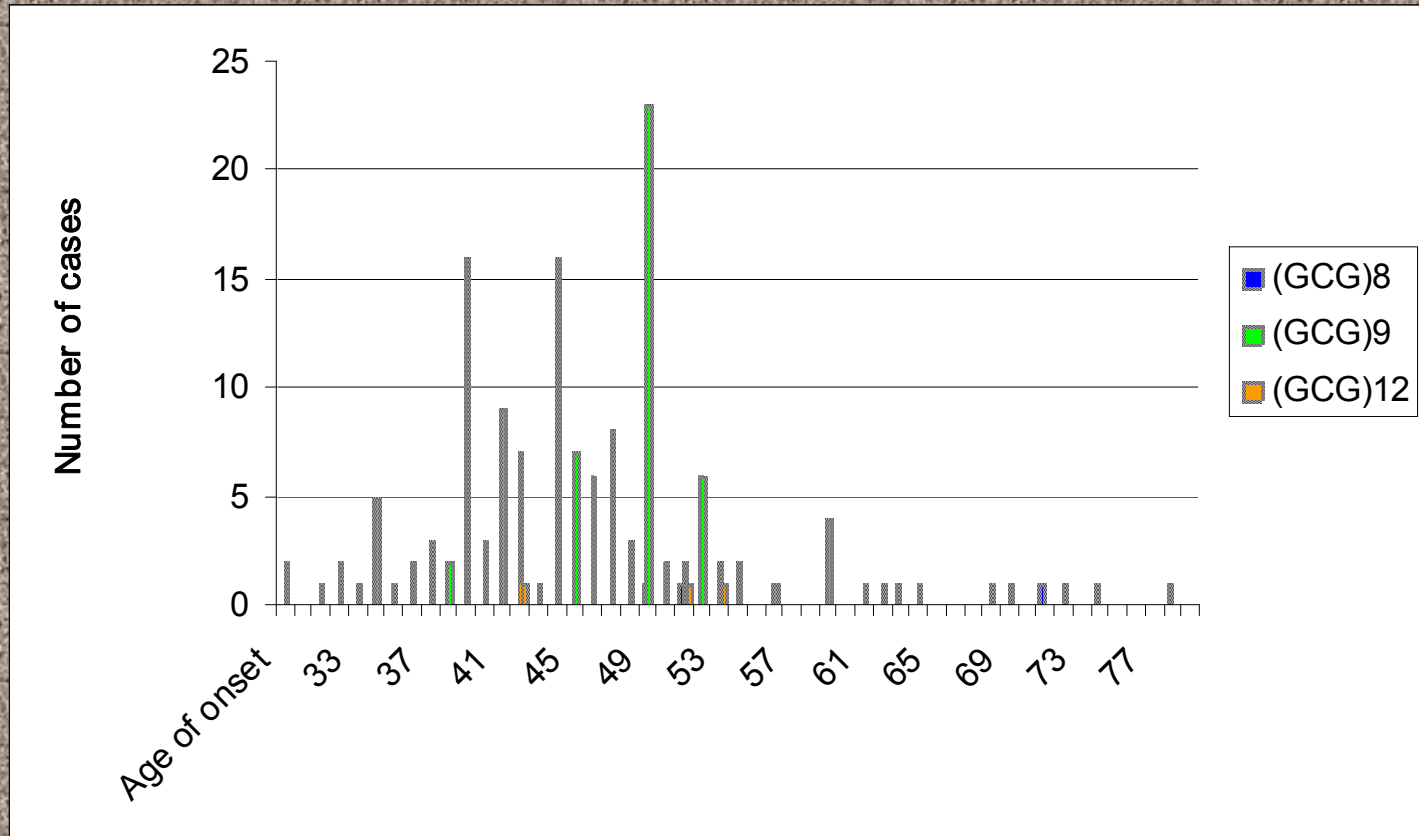


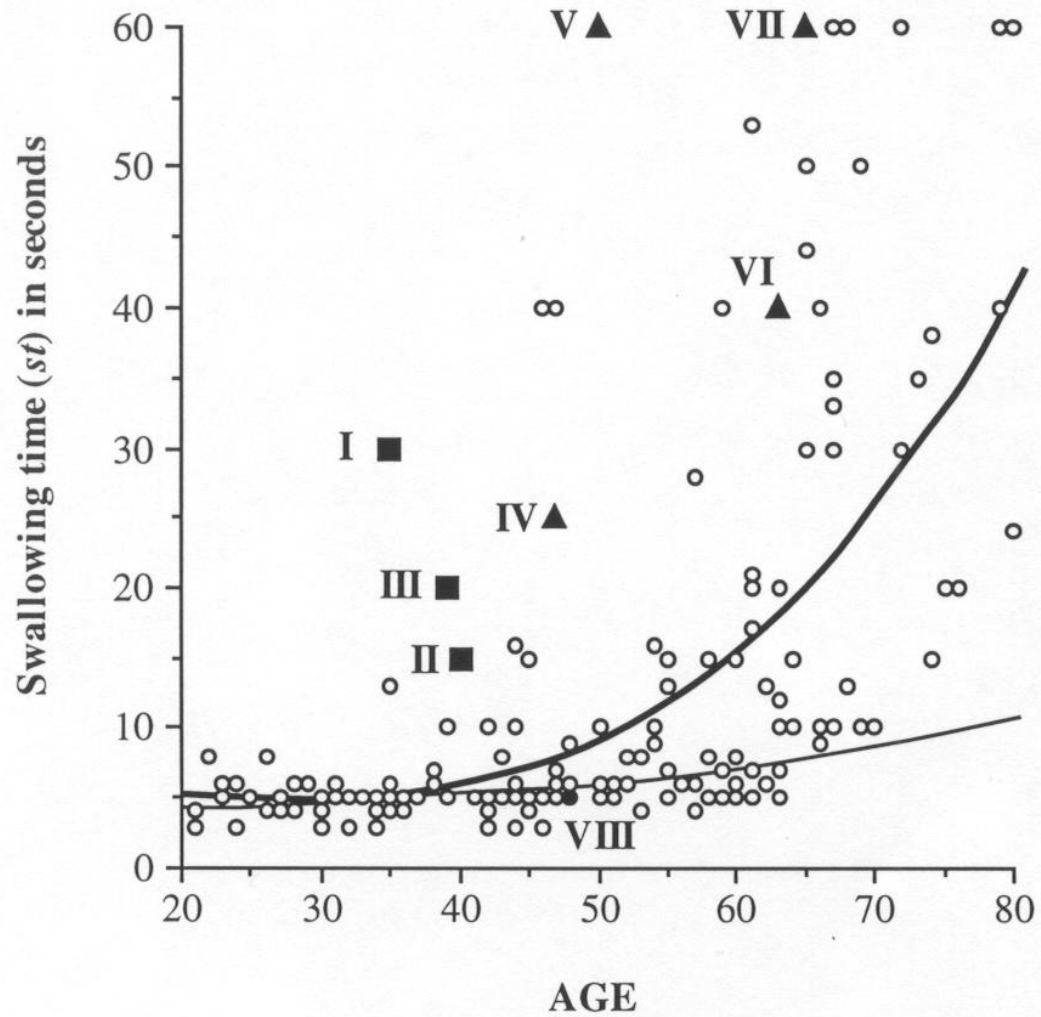
**Figure 14.3.** Frequency of the different oculopharyngeal muscular dystrophy *PABPN1* mutations based on a study of more than 150 unrelated families from more than 25 ethnic backgrounds and including only one French Canadian family. The filled circles correspond to GCG/alanine and the open circles to GCA/alanine codons.

# Indications pour le demander le test diagnostique

- Confirmation ou exclusion du diagnostique
- Établir la taille de la mutation
- Établir si porteur de la mutation récessive

# La taille de la mutation n'a pas un effet statistique sur l'âge du début





○ : (GCG)<sub>9</sub>+(GCG)<sub>6</sub>

▲ : (GCG)<sub>9</sub>+(GCG)<sub>7</sub>

■ : (GCG)<sub>9</sub>+(GCG)<sub>9</sub>

# Critère diagnostique pour la DMOP-forme sévère

- Début de faiblesse proximale  
aux membres inférieurs  
symptomatique avant l'âge de  
56 ans

# Impact du diagnostic: DMOP-forme sévère

- Nécessité absolue du test diagnostique pour établir la taille de la mutation et la présence de la mutation récessive
- Traitement chirurgical plus précoce et choix de la suspension frontale pour la correction de la ptose
- Modification ou arrêt du travail
- Utilisation plus précoce d'aide mécanique
- Traitement de la douleur

# Traitement médical de la DMOP

- Recommandations sur la nutrition
- Prévention de l'isolement social
- Recommandations sur l'exercice
- Recommandations sur le travail
- Information sur le mode de transmission
- Discussion du bouginage
- Discussion des choix chirurgicaux
- Discussion des progrès scientifiques



**Essais thérapeutiques**