



## Déficit en myoadénylate désaminase : une cause fréquente de douleurs musculaires À propos d'un cas dépisté par épreuve d'effort

Submitted by Franck Letournel on Wed, 12/19/2018 - 17:22

Titre	Déficit en myoadénylate désaminase : une cause fréquente de douleurs musculaires À propos d'un cas dépisté par épreuve d'effort
Type de publication	Article de revue
Auteur	Palayer, Maeva [1], Lim, Lydie [2], Bruneau, Antoine [3], Letournel, Franck [4], Le Maréchal, Cédric [5], Simard, Gilles [6], Reynier, Pascal [7], Homedan, Chadi [8], Nadaj-Pakleza, Aleksandra [9]
Editeur	John Libbey Eurotext
Type	Article scientifique dans une revue à comité de lecture
Année	2017
Langue	Français
Date	Juil. Août 2017
Numéro	4
Pagination	445-449
Volume	75
Titre de la revue	Annales de biologie clinique
ISSN	1950-6112
Mots-clés	exercise stress testing [10], metabolic myopathies [11], myalgia [12], myoadenylate deaminase [13]
Résumé en anglais	<p>Myoadenylate deaminase deficit (MAD, MIM#615511) is the most common cause of metabolic myopathies with an estimated prevalence of 1-2% in the general population. We report the case of a 39-year-old man suffering from severe skeletal muscle pain that had developed gradually for 4 years. A moderate increase in creatine kinase (CK) was the only biological sign observed. This study takes a closer look at a common but poorly known pathology and highlights the interest of the dynamic metabolic investigations carried out during exercise stress test with a cycle ergometer. Our non-invasive clinical and biological examination, at the interface between physiology and biology, disclosed the total absence of a physiological increase in plasma ammonia evocative of MAD. However, MAD was later confirmed by histochemistry and molecular studies, which revealed the presence of the recurrent homozygous pathogenic variant affecting the adenosine monophosphate deaminase 1 gene (AMPD1) in most patients with MAD.</p>

Résumé en français

Le déficit en myoadénylate désaminase (MAD, MIM#615511) est la cause la plus fréquente de myopathies métaboliques avec une prévalence estimée entre 1 et 2 % de la population générale. Nous rapportons le cas d'un homme de 39 ans souffrant depuis 4 ans de douleurs musculaires squelettiques invalidantes d'apparition progressive avec, comme seul signe biologique, une augmentation modérée de créatine kinase (CK). Ce cas clinique nous donne l'opportunité de faire le point sur cette pathologie fréquente et méconnue, ainsi que sur l'intérêt des explorations métaboliques dynamiques réalisées lors d'épreuves d'effort sur cyclo-ergomètre. Cet examen clinicobiologique non invasif, à l'interface entre la physiologie et la biologie, nous a en effet permis d'identifier chez ce patient une absence totale d'élévation physiologique de l'ammoniémie lors de l'effort, évocatrice d'un déficit en MAD. Ce déficit enzymatique en MAD a par la suite été confirmé par histochimie et l'étude moléculaire qui a révélé la présence du variant pathogène homozygote retrouvé de manière récurrente chez la majorité des patients dans le gène de l'adénosine monophosphate désaminase 1 (AMPD1).

URL de la notice

<http://okina.univ-angers.fr/publications/ua18470> [14]

DOI

10.1684/abc.2017.1253 [15]

Lien vers le document

[https://www.jle.com/fr/revues/abc/e-docs/deficit\\_en\\_myoadenylate\\_desamin...](https://www.jle.com/fr/revues/abc/e-docs/deficit_en_myoadenylate_desamin...) [16]

Titre traduit

Myoadenylate deaminase deficiency: a frequent cause of muscle pain A case detected by exercise testing

---

## Liens

[1] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=32153>

[2] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=32154>

[3] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=32155>

[4] <http://okina.univ-angers.fr/franck.letournel/publications>

[5] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=32156>

[6] <http://okina.univ-angers.fr/gi.simard/publications>

[7] <http://okina.univ-angers.fr/pascal.reynier/publications>

[8] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=32157>

[9] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bauthor%5D=32158>

[10] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=26608>

[11] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=26609>

[12] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=26610>

[13] <http://okina.univ-angers.fr/publications?f%5Bkeyword%5D=26611>

[14] <http://okina.univ-angers.fr/publications/ua18470>

[15] <http://dx.doi.org/10.1684/abc.2017.1253>

[16]

[https://www.jle.com/fr/revues/abc/e-docs/deficit\\_en\\_myoadenylate\\_desaminase\\_une\\_cause\\_frequente\\_de\\_douleurs\\_musculaires\\_a\\_propos\\_dun\\_cas\\_depiste\\_par\\_epreuve\\_deffort\\_310177/article.phtml](https://www.jle.com/fr/revues/abc/e-docs/deficit_en_myoadenylate_desaminase_une_cause_frequente_de_douleurs_musculaires_a_propos_dun_cas_depiste_par_epreuve_deffort_310177/article.phtml)

Publié sur *Okina* (<http://okina.univ-angers.fr>)