

# Les syndromes scapulopéroniers

## *Scapuloperoneal syndrome: an update*

T. Stojkovic\*, R. Ben Yaou\*\*

### Historique

Le syndrome scapulopéronier renvoie à une description topographique d'un déficit moteur associé ou non à une amyotrophie. La première description de ce syndrome a été faite par J. Broussard en 1886 et publiée sous le titre "Étude clinique sur une forme héréditaire d'atrophie musculaire progressive débutant par les membres inférieurs" (1). Le déficit moteur débute et intéresse les muscles de la loge antéro-externe de la jambe, responsable dans les formes évoluées d'un steppage, puis gagne les muscles de l'épaule et les fixateurs de l'omoplate, rendant compte d'un décollement de l'omoplate. Il peut s'y associer une faiblesse des muscles proximaux des membres inférieurs et distale des membres supérieurs, mais le déficit et l'amyotrophie prédominent dans les territoires péroniers et scapulaires.

En 1939, S. Davidenkow rapporte 13 observations de patients souffrant d'un déficit moteur siégeant dans les territoires scapulopéroniers, mais s'associant à un déficit sensitif et à des anomalies neurogènes à l'électromyogramme (2), les faisant considérer selon certains auteurs comme des formes apparentées (3). En 1965, H.E. Kaeser rapporte le cas d'une très grande famille allemande présentant une distribution scapulopéronière du déficit moteur, un déficit facial, une dysphagie associée à une cardiomyopathie et une insuffisance respiratoire chez certains d'entre eux (4). L'autopsie de l'un des membres de la famille met en évidence une atteinte neurogène du muscle de ce patient. L'étude de cette famille a été élargie par V.M. Kazakov et al. qui concluent que certains d'entre eux avaient un phénotype ressemblant en tout point à une dystrophie musculaire de type Landouzy-Dejerine (5). Le débat est alors ouvert :

ces formes scapulopéronières correspondent-elles à une forme particulière d'amyotrophie spinale, à une forme atypique de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, à une myopathie, et notamment la dystrophie de type Landouzy-Dejerine ?

D'autres auteurs ont également rapporté des observations de patients ayant un phénotype scapulopéronier, qu'il soit d'origine neuropathique ou myopathique (6-12).

Si les appellations telles que syndrome de Stark-Kaeser ou syndrome de Davidenkow avaient encore cours dans les années 1970-1980, elles sont actuellement abandonnées, car derrière ces noms se cachent des descriptions de pathologies différentes, qu'elles soient d'origine myopathique, renvoyant à différents types de myopathies, ou d'origine neuropathique (13). L'avènement des techniques de biologie moléculaire a permis d'élucider un nombre important de cas de syndromes scapulopéroniers. C'est donc le terme de "syndrome scapulopéronier" ou de "forme scapulopéronière" qui est utilisé pour décrire une distribution topographique particulière du déficit moteur. Comme nous le verrons plus loin, il s'agit simplement d'une description phénotypique renvoyant à de nombreuses causes de myopathie, de neuropathie ou d'amyotrophie spinale.

L'étiologie myopathique principale et la plus fréquente parmi ces syndromes scapulopéroniers est représentée par la myopathie facio-scapulohumérale (FSH). Les autres myopathies accompagnées d'un phénotype scapulopéronier sont nombreuses (*tableau 1*). Certaines seront décrites ici, car la cardiomyopathie qui s'y associe – en plus de mettre en jeu le pronostic vital et donc de modifier grandement la prise en charge –, oriente le diagnostic et le conseil génétique. L'autre versant des étiologies de ces syndromes scapulopéroniers est représenté

\* Centre de référence des maladies neuromusculaires Paris-Est, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris.

\*\* Département de recherche clinique et Inserm U974, institut de myologie, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris.

# Résumé

Le syndrome scapulopéronier correspond à un phénotype clinique associant un déficit moteur des muscles de la loge antéro-externe de la jambe et des muscles de la ceinture scapulaire. Parmi ces syndromes scapulopéroniers, sont classées la myopathie facio-scapulo-humérale, des myopathies héréditaires plus rares associant pour certaines d'entre elles une cardiopathie et/ou des troubles du rythme cardiaque, certaines formes d'amyotrophies spinales et, plus exceptionnellement, des neuropathies sensitivomotrices héréditaires.

## Mots-clés

Syndrome scapulopéronier  
Myopathie facio-scapulo-humérale  
Neuropathie  
Amyotrophie spinale

par certaines formes de neuropathies héréditaires apparentées à la maladie de Charcot-Marie-Tooth et par les amyotrophies spinales.

## Syndromes scapulopéroniers myopathiques

### Myopathie facio-scapulo-humérale

La myopathie FSH, dont la première description a été faite par Landouzy-Dejerine en 1885, fait partie des dystrophies musculaires de transmission autosomique dominante dont l'incidence est estimée à 1/20 000 en Europe et la prévalence entre 5 et 7/100 000. C'est la troisième myopathie la plus fréquente. La présentation clinique habituelle associe :

- une atteinte des muscles orbiculaires des paupières, des lèvres et des zygomatiques ;
- un déficit et une amyotrophie des muscles fixateurs des épaules, comprenant le chef inférieur du trapèze, le rhomboïde et le grand dentelé, donnant lieu à un décollement des omoplates ;
- un déficit des muscles huméraux, notamment du biceps plus que du triceps brachial ;
- un déficit du muscle tibial antérieur et des muscles ischiojambiers ;
- un déficit des muscles abdominaux expliquant le signe de Beevor (ascension de l'ombilic lors de la flexion du cou) ainsi qu'un déficit des muscles paravertébraux.

Il s'y associe un déficit ainsi qu'une amyotrophie des muscles pectoraux qui rend compte à l'examen clinique du pli axillaire et qui, en association avec les autres signes cliniques décrits, est très évocatrice d'une myopathie FSH (*figure 1, page 18*). Le déficit moteur et l'amyotrophie sont volontiers asymétriques et la progression du déficit moteur est habituellement cranio-caudale. Les douleurs, diffuses ou d'origine tendineuse et/ou articulaire, sont fréquentes et rapportées chez 50 % des patients atteints d'une myopathie FSH.

La pénétrance de la myopathie FSH est de 90 % à 20 ans, mais il existe une variabilité phénotypique très importante, même au sein d'une même famille. Des critères diagnostiques de la myopathie FSH ont

été établis par G.W. Padberg en 1997 (*tableau II, page 18*) [14]. Cependant, même si ces critères demeurent valides, l'avènement du diagnostic moléculaire de la myopathie FSH a mis en exergue des formes cliniques sans atteinte faciale. En effet, il existe des formes asymptomatiques et des phénotypes mineurs de la maladie se résumant parfois à un décollement modéré unilatéral de l'omoplate, à une atrophie d'un mollet ou des muscles de la loge antéro-externe de la jambe sans atteinte faciale. La myopathie FSH peut également se manifester simplement par un steppage unilatéral associé à un décollement de l'omoplate et/ou à une atteinte faciale. L'atteinte des muscles paravertébraux rend compte d'une sémiologie moins typique de la myopathie FSH tel le syndrome de la tête tombante ou de la camptocormie. Chez l'enfant, il existe des formes parfois plus sévères, caractérisées par un retard des acquisitions, une diplégie faciale, une hyperlordose, un déficit moteur sévère des 4 membres, associé à une surdité et à une épilepsie. L'affection ne grève pas l'espérance de vie des sujets et n'affecte pas la fonction cardiaque. Quelques rares troubles du rythme supraventriculaire (arythmie, tachysystolie...) ont cependant été rapportés. Une insuffisance respiratoire restrictive peut être observée, mais elle nécessite rarement une ventilation. Enfin, dans certaines formes, une atteinte vasculaire rétinienne ou une surdité ont été constatées.

## Summary

The scapuloperoneal pattern of muscle involvement is clinically characterized by weakness in the anterior compartment of the legs leading to foot-drop and shoulder girdle weakness developing often at a later stage. The scapuloperoneal syndrome occurs in a number of pathological and genetic entities among which facioscapulohumeral dystrophy is the most common. We review the various clinical and genetic diseases related to scapuloperoneal syndrome.

## Keywords

Scapuloperoneal syndrome  
Facio-scapulo-humeral dystrophy  
Neuropathy  
Spinal muscular atrophy

Tableau I. Les syndromes scapulopéroniers myopathiques (42, 44).

Nom de la maladie	Hérédité	Chromosome/gène
Myopathie facio-scapulo-humérale	AD	4q35.2/?
Myopathie de type Emery-Dreifuss	X	Xq28/émerine
	AD	1q21/lamines A/C
Myopathie de type Emery-Dreifuss et myopathie scapulopéronéale liée à l'X	X	FHL1/ Xq26
Myopathie à corps hyalins	AD	14q11.2/MYH7
Myopathie à inclusions associée à une démence et à une maladie de Paget osseuse (IBMPFD)	AD	9p13/VCP
Syndrome de Stark-Kaeser	AD	2q35/Desmine
Myopathie de type Danon	X	Xq24/LAMP-2

IBMPFD : Inclusion Body Myopathy with Paget disease of bone and Frontotemporal Dementia.



En dehors des formes infantiles, dont le pronostic fonctionnel est péjoratif, l'évolution de la maladie est lentement progressive avec parfois des poussées. La perte de la marche est plutôt rare. Elle concerne 10 à 15 % des cas.

Le diagnostic repose sur l'examen clinique, l'électromyogramme et l'analyse génétique. Cette dernière met en évidence une délétion de la région télomérique (4q35) du chromosome 4 (15, 16). En effet dans cette région, il est habituel d'observer chez le sujet sain des séquences répétées d'ADN (séquences dites "D4Z4") qui sont réduites en nombre chez les sujets souffrant de la myopathie FSH (17, 18). Chez le sujet sain, il existe entre 12 et 100 copies de D4Z4 alors que, chez le sujet atteint de la myopathie FSH, ce nombre est inférieur à 10. La région D4Z4 est dite contractée. De plus, les myopathies FSH sont

habituellement associées à un allèle dit de type "qA" seulement, alors que l'individu normal possède une proportion égale d'allèles qA et qB (19). Enfin, les patients dont le nombre de copies D4Z4 varie entre 10 et 12, sont classés dans la "zone grise". Cette situation doit alerter le clinicien et le diriger vers un diagnostic autre que la myopathie FSH d'autant plus s'il n'existe pas d'antécédent familial de myopathie FSH. Néanmoins, dans cette zone grise, on retrouve des patients qui ont un phénotype de myopathie FSH tout à fait compatible, sans diagnostic alternatif. Ainsi, le diagnostic moléculaire n'est pas toujours aisé et il n'est réalisé que par des laboratoires de biologie moléculaire ayant une grande expérience. En effet, même si la maladie et le locus sont connus depuis de nombreuses années, le ou les gènes directement impliqués dans cette affection n'ont toujours pas été clairement identifiés. La responsabilité du gène DUX4, situé dans la séquence D4Z4 et codant pour un facteur de transcription, a été récemment suggérée (20).

Enfin, devant un tableau clinique typique de myopathie FSH et lorsque l'analyse moléculaire du chromosome 4 est négative (absence de contraction D4Z4), il peut s'agir quand même d'une myopathie FSH non liée au chromosome 4 (FSH2). La fréquence de cette forme FSH2 est de 5 % parmi les patients

**Tableau II. Critères diagnostiques de la myopathie FSH (14).**

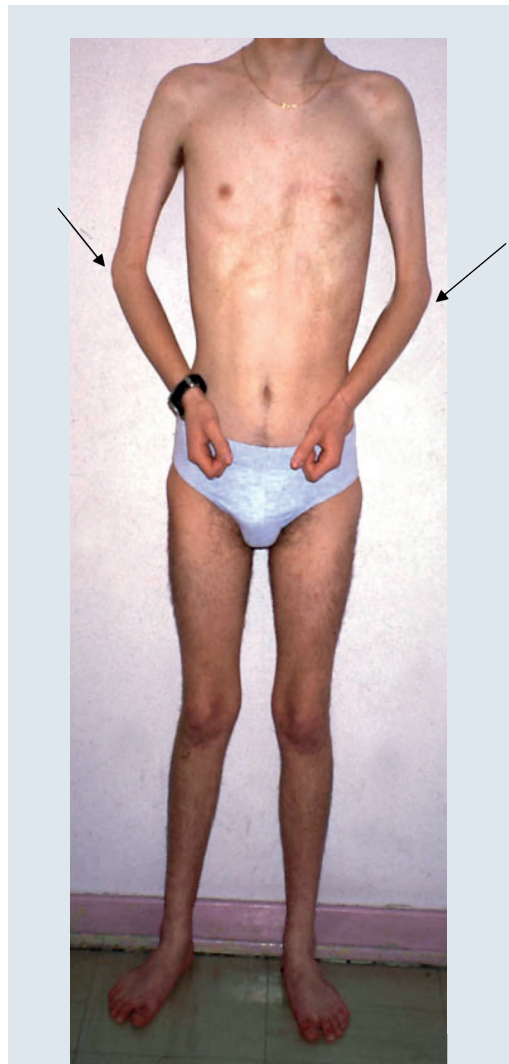
1	Début à la face et aux muscles de l'épaule, épargnant les muscles oculaires, pharyngés et de la langue
2	Atteinte faciale chez au moins 50 % des membres de la famille
3	Transmission autosomique dominante
4	Signes myogènes en EMG et absence de diagnostic alternatif sur la biopsie musculaire
5	Absence de cardiomyopathie, troubles de la conduction cardiaque

ayant un phénotype clinique compatible avec une myopathie FSH. Elle n'est pas cliniquement distinguable des myopathies FSH1. Dans une récente étude portant sur une cohorte de patients atteints d'une myopathie FSH2, J.C. de Greef et al. ont dénombré 67 % de cas sporadiques et 33 % de cas familiaux avec une transmission autosomique dominante (21). Le locus des myopathies FSH2 est actuellement inconnu. Néanmoins, un diagnostic moléculaire négatif doit faire évoquer un diagnostic alternatif et motive notamment la réalisation d'une biopsie musculaire. Il existe d'autres affections musculaires ressemblant cliniquement à une myopathie FSH. L'atteinte d'autres organes doit orienter vers d'autres formes de myopathies. Ces signes d'alerte sont la cardiomyopathie, les troubles de la conduction cardiaque, une maladie de Paget osseuse, une altération des fonctions cognitives. Enfin, en prolongement de l'examen clinique, l'électromyogramme est utile pour différencier des atteintes myogènes ou neurogènes.

### Autres syndromes scapulopéroniers d'origine myopathique (tableau II)

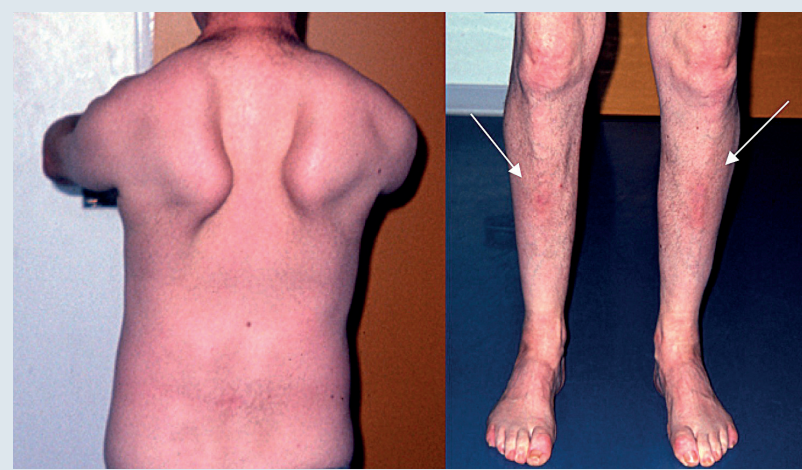
#### ◆ Myopathie de type Emery-Dreifuss

La myopathie d'Emery-Dreifuss appartient au groupe des dystrophies musculaires; elle se caractérise par une faiblesse musculaire associée à des rétractions précoces des coudes (figure 2), des tendons d'Achille et à un rachis raide débutant en général dans les 10 premières années de vie (22). La distribution du déficit et de l'amyotrophie intéresse les muscles huméraux, les triceps et les biceps brachiaux et les muscles péroniers. La répartition du déficit est plutôt scapulo-huméro-péronière, notamment pour les formes liées aux mutations du gène EMD (codant pour l'émerine) et du gène FHL1, tous 2 liés à l'X (23-25). Les formes autosomiques dominantes de la myopathie d'Emery-Dreifuss sont associées au gène LMNA codant les lamines A/C (26). Dans ces formes autosomiques dominantes, la topographie de l'atteinte musculaire est très variable et peut être scapulopéronière (27, 28), mais aussi huméro-pelvienne (29) ou, plus diffuse, scapulo-pelvi-péronéale (30). Dans notre service, nous avons observé le cas d'un homme âgé de 40 ans présentant un phénotype ressemblant à une myopathie FSH, sans toutefois constater d'atteinte faciale. Néanmoins, la présence de rétractions tendineuses et d'un bloc auriculoventriculaire de haut degré a conduit à l'analyse en premier lieu du gène de la lamine A/C mettant en évidence une mutation pathogène de type faux-sens.



**Figure 2.** Myopathie d'Emery-Dreifuss liée au gène de la lamine A/C. Notons les rétractions des coudes (flèches) chez ce patient ayant une faiblesse musculaire de topographie scapulopéronière.

Le pronostic de ces myopathies est lié à l'atteinte cardiaque caractérisée par une cardiopathie dilatée et des troubles de la conduction ou des troubles du rythme cardiaque observés chez des patients ayant entre 20 et 40 ans. Ces patients sont à haut risque de mort subite (31) et d'accidents thromboemboliques (32), ce qui impose un bilan cardiologique et électrophysiologique cardiaque afin de dépister les troubles de la conduction ou du rythme cardiaque amenant dans ce cas à la pose d'un pacemaker ou, idéalement, d'un défibrillateur automatique implantable (33).



**Figure 3.** Myopathie à inclusions héréditaire associée à une démence fronto-temporale et à une maladie de Paget osseuse. Décollement bilatéral symétrique des omoplates (A) et atrophie des muscles de la loge antéro-externe des jambes, symétrique (B).

◆ **Forme scapulopéronéale de type Stark-Kaeser : myopathie myofibrillaire liée à la desmine**

Le syndrome scapulopéronier Stark-Kaeser (ou Kaeser) a été décrit dans une grande famille allemande (5 générations de patients) sous le terme d'"atrophie musculaire progressive neurale" par Stark dans une thèse ; la description de cette famille a été reprise par H.E. Kaeser en 1965 (4). La transmission est autosomique dominante. L'apparition du déficit moteur se situe entre 30 et 40 ans, et intéresse pour les premières générations les membres inférieurs. Les patients des quatrième et cinquième générations ont, outre un déficit moteur des membres inférieurs, une faiblesse des muscles de la ceinture scapulaire puis des muscles cervicaux, de la face et vélopharyngés. L'évolution est lentement progressive avec perte de la marche vers l'âge de 60 ans pour certains d'entre eux. L'atteinte semble plus sévère chez les hommes que chez les femmes. Une gynécomastie est observée chez les hommes. Dans cette grande famille, l'électromyogramme est soit myogène pour certains, soit neurogène. Stark considérait cette pathologie comme une forme particulière de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, bien que des morts subites aient été rapportées et que des tracés myogènes aient été enregistrés chez certains patients en électromyographie. L'étude génétique de cette grande famille a permis d'identifier une mutation faux-sens (p.Arg350Pro) du gène DES codant pour le gène de la desmine (34). Par ailleurs, les mutations de ce gène sont connues pour être responsables des myopathies myofibrillaires qui se caractérisent sur la biopsie musculaire par des changements structuraux

des myofibrilles comprenant l'accumulation intracellulaire anormale de filaments intermédiaires de desmine et d'autres protéines du sarcomère. Ces myopathies myofibrillaires sont néanmoins parfois difficiles à diagnostiquer car l'aspect histologique caractéristique peut faire défaut. Les complications cardiaques telles que les troubles de la conduction, du rythme cardiaque et la cardiomyopathie conditionnent le pronostic.

◆ **Formes scapulopéronières de myopathie congénitale liée au gène MYH7**

Les myopathies associées à la chaîne lourde de la myosine MYH7 sont classées parmi les myopathies congénitales car elles apparaissent à un âge souvent précoce (petite enfance), mais également à un âge plus avancé (jusqu'à 30 ans) [35]. Leur transmission est autosomique dominante. La forme distale, ou myopathie de type Laing, se caractérise par un déficit moteur limité au début de la maladie à l'extenseur propre du gros orteil. Par la suite, le déficit s'étend aux extenseurs des autres orteils, aux extenseurs communs des orteils et aux jambiers antérieurs, puis aux extenseurs des doigts et aux muscles fléchisseurs du cou. La biopsie musculaire révèle dans certains cas des inclusions hyalines intensément marquées par l'anticorps dirigé contre la chaîne lourde de la myosine, orientant vers le diagnostic. Ces myopathies peuvent s'associer à une cardiomyopathie hypertrophique ou parfois dilatée. Plusieurs publications font référence à des formes scapulopéronières liées au gène MYH7 (36-38).

◆ **Formes scapulopéronières de la maladie de Danon**

Cette myopathie, liée à l'X, est la conséquence d'une mutation du gène LAMP-2 (*Lysosomal-Associated Membrane Protein 2*). Elle appartient au groupe des glycogénoses (39) et touche plutôt les garçons. La maladie de Danon débute dans les 10 premières années de vie associant une faiblesse musculaire de topographie plutôt huméropéronière, parfois scapulopéronière, une cardiomyopathie hypertrophique et un retard mental (40). Le diagnostic repose sur la biopsie musculaire montrant des vacuoles et l'absence de la protéine LAMP-2 en immunohistochimie.

◆ **Myopathie à inclusions héréditaire associée à une démence fronto-temporale et à une maladie de Paget osseuse**

Cette myopathie dont la transmission est autosomique dominante se caractérise par une faiblesse musculaire débutant en moyenne vers l'âge de 40 ans et affectant les muscles de la loge antéro-externe

des membres inférieurs, les muscles de la ceinture scapulaire puis s'étendant, au fil de l'évolution, aux muscles pelviens, axiaux et distaux des membres supérieurs (*figure 3*). L'atteinte scapulopéronière au cours de la maladie est assez fréquente et peut mimer une myopathie FSH, bien qu'il n'existe pas d'atteinte faciale (41, 42). Selon les études, il s'y associe dans 40 à 50 % des cas une maladie de Paget osseuse et dans 30 % des cas environ une démence de type fronto-temporal. Le diagnostic repose sur la présence de vacuoles bordées et d'inclusions tubulofilamentaires immunomarquées par l'anticorps anti-TDP-43, et sur la mise en évidence de mutations sur le gène VCP (43). L'évolution est péjorative : une perte de la marche survient en moyenne 10 ans après le début de la maladie, avec une insuffisance respiratoire restrictive et une démence.

#### ◆ *Myopathie scapulopéronière liée au gène FHL1*

Cette myopathie a été initialement décrite en 1996 sous l'appellation "myopathie scapulopéronière autosomique dominante liée au chromosome 12" dans une grande famille italo-américaine (44). Les 14 membres atteints de cette famille présentaient une myopathie débutant constamment par un pied tombant, une atteinte scapulaire avec décollement des omoplates, des CPK élevées et un EMG myogène. Une atteinte cardiaque à type soit d'insuffisance cardiaque aiguë ou de bloc de branche avait été notée chez 3 patients sur 14. Les symptômes apparaissaient entre 20 et 58 ans avec un âge de début moyen plus précoce et une atteinte plus sévère chez les hommes (26 ans) que chez les femmes (34,5 ans). La biopsie musculaire réalisée chez 4 d'entre eux montrait clairement des signes myopathiques mais aussi des inclusions hyalines marquées par la desmine. L'étude génétique réalisée en 1996 avait conclu à une liaison à un locus sur le chromosome 12. La réévaluation clinique, histologique et moléculaire récente de cette famille a permis d'affiner les résultats et d'assigner le vrai locus de cette affection au chromosome X (45). Dans cette famille, une mutation de type faux-sens du gène FHL1 (p. Trp122Ser) ségrégant avec la maladie a été identifiée. Plusieurs femmes transmettant le gène étaient symptomatiques, ce qui donne au final une transmission pseudo-dominante à cette affection et explique l'errance moléculaire de l'étude datant de 1996. Les inclusions hyalines desmine-positives notées en 1996 se sont révélées comme étant des corps réducteurs marqués à la ménadione. Il faut également souligner que les mutations du gène FHL1 sont connues pour être responsables de

la myopathie d'Emery-Dreifuss, des myopathies avec corps réducteurs et des myopathies axiales avec hypertrophie musculaire.

## Syndromes scapulopéroniers d'origine neurogène

### Formes scapulopéronéales d'amyotrophie spinale

Ce phénotype particulier d'amyotrophie spinale a été rapporté en 1992 (46). L'âge de début du déficit moteur s'étend de la naissance à 55 ans. La symptomatologie comprend un déficit scapulopéronier, associé parfois à une atteinte des cordes vocales sous la forme d'un stridor, des dysmorphies squelettiques telles que la dysplasie congénitale de la hanche, des mains ou des membres courts, et une scoliose. Il existe une variabilité considérable du phénotype allant des formes infantiles, avec perte de la marche associée à une arthrogrypose, un stridor et une laryngomalacie nécessitant une trachéotomie, en passant par des formes adultes présentant un phénotype scapulopéronier sans perte de la marche jusqu'aux formes asymptomatiques. Ces amyotrophies spinales scapulopéronières sont liées au gène TRPV4, codant pour un canal ionique membranaire impliqué dans l'entrée et la sortie du calcium dans les cellules. Ce gène a été préalablement identifié dans des formes autosomiques dominantes de brachyolmie, de dysplasies osseuses, ce qui explique que certains patients atteints de ces formes d'amyotrophies spinales scapulopéronières présentent un aspect dysmorphique (47). Le gène TRPV4 est également associé aux amyotrophies spinales distales et aux neuropathies sensitivomotrices axonales héréditaires associées à une paralysie des cordes vocales et du diaphragme ou à la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2C (48-51).

Il faut signaler que le phénotype scapulopéronier a pu être observé dans certaines formes de neuropathies héréditaires de type maladie de Charcot-Marie-Tooth, notamment les neuropathies sensitivomotrices autosomales récessives axonales ou démyélinisantes liées respectivement au gène de la lamine A/C (52) et au gène SH3TC2 (communication personnelle). Enfin, une famille avec un phénotype scapulopéronier a été décrite avec une délétion sur le chromosome 17p11.2, liée à la neuropathie avec hypersensibilité à la pression (13). On peut se poser la question d'un digénisme dans cette famille car l'atteinte scapulaire

n'est pas, à notre connaissance, habituelle dans les neuropathies avec hypersensibilité à la pression.

## Conclusion

Le syndrome scapulopéronier correspond à une définition d'un phénotype renvoyant à diverses étiologies (myopathies, neuropathies ou amyotrophies spinales). Bien que les étiologies en soient variées, ce

phénotype se caractérise par des myopathies bien précises dont le chef de file est la myopathie FSH. L'association du phénotype scapulopéronier à une cardiomyopathie et/ou à des troubles de la conduction cardiaque correspond à des étiologies précises de myopathies (desmine, MYH7, émerine, lamines A/C, FHL1, LAMP-2). Dans le cadre des neuropathies, un seul gène majeur a été identifié en 2010, mais il est loin de recouvrir l'ensemble des causes de neuropathies avec un phénotype scapulopéronier. ■

## Références bibliographiques

1. Broussard J, Steinheil J. Paris : thèse 1886. Étude clinique sur une forme héréditaire d'atrophie musculaire progressive débutant par les membres inférieurs (type fémoral avec griffes des orteils).
2. Davidenkow S. Scapuloperoneal amyotrophy. *Arch Neurol Psychiatr* 1939;41:694-701.
3. Schwartz MS, Swash M. Scapuloperoneal atrophy with sensory involvement: Davidenkow's syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1975;38(11):1063-7.
4. Kaeser HE. Scapuloperoneal muscular atrophy. *Brain* 1965;88:407-18.
5. Kazakov VM, Bogorodinsky DK, Skorometz AA. Myogenic scapuloperoneal syndrome - muscular dystrophy in the K. kindred. Reexamination of the K. family described for the first time by Oransky in 1927. *Eur Neurol* 1975;13(4):350-9.
6. Serratrice G, Gastaut JL, Pellissier JF et al. Stark-Kaeser type of chronic scapulo-peroneal amyotrophy. Apropos of 10 cases. *Rev Neurol* 1976;132(12):823-32.
7. Serratrice G, Pellissier JF, Pouget J. 3 cases of scapulo-peroneal neurogenic amyotrophy (Davidenkow's syndrome). Nosological situation in relation to Charcot-Marie-Tooth disease. *Rev Neurol* 1984;140(12):738-40.
8. Emery ES, Fenichel GM, Eng G. A spinal muscular atrophy with scapuloperoneal distribution. *Arch Neurol* 1968;18(2):129-33.
9. Fenichel GM, Emery ES, Hunt P. Neurogenic atrophy simulating facioscapulohumeral dystrophy. A dominant form. *Arch Neurol* 1967;17(3):257-60.
10. Furukawa T, Toyokura Y. Chronic spinal muscular atrophy of facioscapulohumeral type. *J Med Genet* 1976;13(4):285-9.
11. Ricker K, Mertens HG. The differential diagnosis of the myogenic (facio)-scapulo-peroneal syndrome. *Eur Neurol* 1968;1(5):275-307.
12. Tawil R, Myers GJ, Weiffenbach B et al. Scapuloperoneal syndromes. Absence of linkage to the 4q35 FSHD locus. *Arch Neurol* 1995;52(11):1069-72.
13. Verma A. Neuropathic scapuloperoneal syndrome (Davidenkow's syndrome) with chromosome 17p11.2 deletion. *Muscle Nerve* 2005;32(5):666-71.
14. Padberg GW, Lunt PW, Koch M et al. Facioscapulohumeral dystrophy. Diagnostic criteria for Neuromuscular Disorders. In: AEH Emery (Eds). Royal society of Medicine Press, London. 1997:9-15.
15. Wijmenga C, Frants RR, Brouwer OF et al. Location of facioscapulohumeral muscular dystrophy gene on chromosome 4. *Lancet* 1990;336(8716):651-3.
16. Van der Maarel SM, Frants RR, Padberg GW. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Biochim Biophys Acta* 2007;1772(2):186-94.
17. Wijmenga C, Hewitt JE, Sandkuijl LA et al. Chromosome 4q DNA rearrangements associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Nat Genet* 1992;2(1):26-30.
18. Van Deutekom JC, Wijmenga C, Van Tienhoven EA et al. FSHD associated DNA rearrangements are due to deletions of integral copies of a 3.2 kb tandemly repeated unit. *Hum Mol Genet* 1993;2(12):2037-42.
19. Lemmers RJ, Wohlgemuth M, Van der Gaag KJ et al. Specific sequence variations within the 4q35 region are associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Am J Hum Genet* 2007;81(5):884-94.
20. Dixit M, Anseau E, Tassin A et al. DUX4, a candidate gene of facioscapulohumeral muscular dystrophy, encodes a transcriptional activator of PITX1. *Proc Natl Acad Sci USA* 2007;104(46):18157-62.
21. De Greef JC, Lemmers RJ, Camaño P et al. Clinical features of facioscapulohumeral muscular dystrophy 2. *Neurology* 2010;75(17):1548-54.
22. Bonne G, Leturcq F, Ben Yaou R. Emery-Dreifuss muscular dystrophy. In: Gene Reviews (Internet), Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K (eds). Seattle (University of Washington) 2004.
23. Bione S, Maestrini E, Rivella S et al. Identification of a novel X-linked gene responsible for Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Nat Genet* 1994;8(4):323-7.
24. Bione S, Small K, Aksmanovic VM et al. Identification of new mutations in the Emery-Dreifuss muscular dystrophy gene and evidence for genetic heterogeneity of the disease. *Hum Mol Genet* 1995;4(10):1859-63.
25. Gueneau L, Bertrand AT, Jais JP et al. Mutations of the FHL1 gene cause Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Am J Hum Genet* 2009;85(3):338-53.
26. Bonne G, Di Barletta MR, Varnous S et al. Mutations in the gene encoding lamin A/C cause autosomal dominant Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Nat Genet* 1999;21(3):285-8.
27. Chakrabarti A, Pearce JM. Scapuloperoneal syndrome with cardiomyopathy: report of a family with autosomal dominant inheritance and unusual features. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1981;44(12):1146-52.
28. Takamoto K, Hirose K, Uono M, Nonaka I. A genetic variant of Emery-Dreifuss disease. Muscular dystrophy with humeroperoneal distribution, early joint contracture, and permanent atrial paralysis. *Arch Neurol* 1984;41(12):1292-3.
29. Fenichel GM, Sul YC, Kilroy AW et al. An autosomal-dominant dystrophy with humeroperoneal distribution and cardiomyopathy. *Neurology* 1982;32(12):1399-401.
30. Jennekens FG, Busch HF, Van Hemel NM et al. Inflammatory myopathy in scapulo-ilio-peroneal atrophy with cardiomyopathy. A study of two families. *Brain* 1975;98(4):709-22.
31. Bécanne HM, Bonne G, Varnous S et al. High incidence of sudden death with conduction system and myocardial disease due to lamins A and C gene mutation. *Pacing Clin Electrophysiol* 2000;23(11 Pt 1):1661-6.
32. Redondo-Vergé L, Yaou RB, Fernández-Recio M et al. Cardioembolic stroke prompting diagnosis of LMNA-associated Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2011;44(4):587-9.
33. Meune C, Van Berlo JH, Anselme F et al. Primary prevention of sudden death in patients with lamin A/C gene mutations. *N Engl J Med* 2006;354(2):209-10.
34. Walter MC, Reilich P, Huebner A et al. Scapuloperoneal syndrome type Kaeser and a wide phenotypic spectrum of adult-onset, dominant myopathies are associated with the desmin mutation R350P. *Brain* 2007;130(Pt 6):1485-96.
35. Meredith C, Herrmann R, Pary C et al. Mutations in the slow skeletal muscle fiber myosin heavy chain gene (MYH7) cause late-onset distal myopathy (MPD1). *Am J Hum Genet* 2004;75(4):703-8.
36. Masuzugawa S, Kuzuhara S, Narita Y et al. Autosomal dominant hyaline body myopathy presenting as scapuloperoneal syndrome: clinical features and muscle pathology. *Neurology* 1997;48(1):253-7.
37. Onengüt S, Uğur SA, Karasoy H et al. Identification of a locus for an autosomal recessive hyaline body myopathy at chromosome 3p22.2-p21.32. *Neuromuscul Disord* 2004;14(1):4-9.
38. Pegoraro E, Gavassini BF, Borsato C et al. MYH7 gene mutation in myosin storage myopathy and scapulo-peroneal myopathy. *Neuromuscul Disord* 2007;17(4):321-9.
39. Nishino I, Fujii T, Tanji K et al. Primary LAMP-2 deficiency causes X-linked vacuolar cardiomyopathy and myopathy (Danon disease). *Nature* 2000;406(6798):906-10.
40. Bergia B, Sybers HD, Butler LJ. Familial lethal cardiomyopathy with mental retardation and scapuloperoneal muscular dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1986;49(12):1423-6.
41. Waggoner B, Kovach MJ, Winkelmann M et al. Heterogeneity in familial dominant Paget disease of bone and muscular dystrophy. *Am J Med Genet* 2002;108(3):187-91.
42. Stojkovic T, Hammouda el H, Richard P et al. Clinical outcome in 19 French and Spanish patients with valosin-containing protein myopathy associated with Paget's disease of bone and frontotemporal dementia. *Neuromuscul Disord* 2009;19(5):316-23.
43. Watts GD, Wymer J, Kovach MJ et al. Inclusion body myopathy associated with Paget disease of bone and frontotemporal dementia is caused by mutant valosin-containing protein. *Nat Genet* 2004;36(4):377-81.
44. Wilhelmssen KC, Blake DM, Lynch T et al. Chromosome 12-linked autosomal dominant scapuloperoneal muscular dystrophy. *Ann Neurol* 1996;39(4):507-20.
45. Quinzii CM, Vu TH, Min KC et al. X-linked dominant scapuloperoneal myopathy is due to a mutation in the gene encoding four-and-a-half-LIM protein 1. *Am J Hum Genet* 2008;82(1):208-13.
46. DeLong R, Siddique T. A large New England kindred with autosomal dominant neurogenic scapuloperoneal amyotrophy with unique features. *Arch Neurol* 1992;49(9):905-8.
47. Chen DH, Sul Y, Weiss M et al. CMT2C with vocal cord paresis associated with short stature and mutations in the TRPV4 gene. *Neurology* 2010;75(22):1968-75.
48. Zimón M, Baets J, Auer-Grumbach M et al. Dominant mutations in the cation channel gene transient receptor potential vanilloid 4 cause an unusual spectrum of neuropathies. *Brain* 2010;133(Pt 6):1798-809.
49. Auer-Grumbach M, Olschewski A, Papić L et al. Alterations in the ankyrin domain of TRPV4 cause congenital distal SMA, scapuloperoneal SMA and HMSN2C. *Nat Genet* 2010;42(2):160-4.
50. Deng HX, Klein CJ, Yan J et al. Scapuloperoneal spinal muscular atrophy and CMT2C are allelic disorders caused by alterations in TRPV4. *Nat Genet* 2010;42(2):165-9.
51. Landouré G, Zdebik AA, Martinez TL et al. Mutations in TRPV4 cause Charcot-Marie-Tooth disease type 2C. *Nat Genet* 2010;42(2):170-4.
52. Benedetti S, Bertini E, Iannaccone S et al. Dominant LMNA mutations can cause combined muscular dystrophy and peripheral neuropathy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2005;76(7):1019-21.