



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Myosite à inclusions sporadique

Texte du PNDS

Centre de référence PACARARE, Marseille
Centre de référence NEIDF, Paris

Septembre 2021

Sommaire

Liste des abréviations	4
Synthèse à destination du médecin traitant	5
1 Introduction	7
2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	8
3 Diagnostic et évaluation initiale	9
3.1 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	9
3.2 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic.....	9
3.3 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel	10
3.4 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de comorbidités/évaluation du pronostic	21
3.5 Annonce du diagnostic et information du patient	25
4 Prise en charge thérapeutique	27
4.1 Objectifs	27
4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	27
4.3 Prise en charge thérapeutique (pharmacologique et autre)	28
4.4 Prise en charge non interventionnelle	31
4.5 Recours aux associations de patients	35
4.6 Cas particuliers ...	36
5 Suivi	37
5.1 Objectifs	37
5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	37
5.3 Rythme et contenu des consultations	37
5.4 Examens complémentaires	39
Annexe 1. Listes des participants au PNDS	40
Annexe 2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétences et de(s)associations des patients	41
Annexe 3. Atteinte clinique de la myosite à inclusions	43
Annexe 4. Test au verre d'eau	45
Annexe 5. IRM musculaire des membres inférieurs	46
Annexe 6. Liste des analyses anatomopathologiques	47
Annexe 7. Illustrations des principales anomalies histopathologiques	48
Annexe 8. Exploration détaillée des troubles de la déglutition dans la myosite à inclusions	50
Annexe 9. Les différentes échelles d'évaluation dans la myosite à inclusions	52
Annexe 10. Mise en place et surveillance du traitement par Rapamycine	59

Liste des abréviations

ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
APA	Aide personnalisée à l'autonomie
CCAS	Centre communal d'actions sociales
cN1A	Cytosolic 5'-nucleotidase 1A
CPK	Créatine Phospho Kinase
DM2	Dystrophie myotonique de type 2
DFT	Démence fronto-temporale
ENMC	European NeuroMuscular Center
ENMG	Electroneuromyogramme
Et col	Et collaborateurs
GNE	glucosamine (UDP-N-acetyl)-2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase
HAS	Haute Autorité de Soins
HTLV1	Human T-cell Leukemia Virus, Virus T lymphotrope humain
IAH	Index d'apnées-hypopnées/heure de sommeil
IBMFRS	IBM Functional Rating Scale
IC	Intervalle de Confiance
IMC	Indice de Masse Corporelle
IWCI	Sporadic inclusion body myositis weakness composite index
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
ME	Microscopie électronique
MI	Myosite à inclusions
MMT	Manual Muscle Testing
MPR	médecin physique et de réadaptation
MRC	Medical Research Council
NT5C1A	Cytosolic 5'-nucleotidase 1A
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
SAHOS	Syndromes d'apnées/hypopnées obstructives
SLA	Sclérose latérale amyotrophique
TDM	Tomodensitométrie
VCP	Valosin Containing Protein
VIH	Virus de l'Immunodéficience Humaine

Synthèse à destination du médecin traitant

La myosite à inclusions sporadique est une affection musculaire lentement progressive, classée parmi le groupe des myopathies inflammatoires idiopathiques. Elle est, toutes causes confondues, la myopathie la plus fréquente chez le sujet âgé de plus de 50 ans.

Elle se manifeste par un déficit moteur pur des quatre membres pouvant atteindre également la motricité axiale (camptocormie) et les muscles pharyngés (dysphagie haute, fausses routes). L'évolution est lentement progressive aboutissant à une perte de la marche dans un délai médian de 10 à 15 ans. Il n'y a habituellement pas d'atteinte plurisystémique associée. Les pneumopathies, favorisées par les troubles de déglutition, l'immobilisation et l'atteinte des muscles respiratoires sont la première cause de mortalité, suivies des complications des chutes à répétitions.

Le mode de présentation le plus habituel est celui d'un déficit proximal des membres inférieurs, intéressant notamment le quadriceps, indolore, d'évolution insidieuse et entraînant des chutes par déroboement du genou. Plus rarement, le patient peut se plaindre d'une faiblesse distale des membres supérieurs ou des membres inférieurs (steppage) ou de troubles de déglutition.

Le diagnostic est évoqué devant une faiblesse musculaire lentement progressive ayant comme particularités :

- une atteinte sélective (c'est-à-dire, prédominant sur certains muscles alors que d'autres sont préservés) plus marquée sur les quadriceps aux membres inférieurs et sur les fléchisseurs communs profonds des doigts aux membres supérieurs
- un caractère asymétrique de l'atteinte musculaire
- la survenue en règle après 50 ans
- la résistance aux traitements usuels des myopathies inflammatoires (corticoïdes, immunosuppresseurs)

Le diagnostic repose sur les données de l'examen clinique, le taux de créatine phosphokinases (CPK), l'électroneuromyogramme (ENMG), l'imagerie musculaire par IRM et surtout la biopsie musculaire.

La biopsie musculaire, qui doit être guidée par la clinique et les données électroneuromyographiques et/ou l'imagerie, doit être réalisée et interprétée dans un centre spécialisé en neuropathologie. La formule histologique évocatrice consiste en

un infiltrat inflammatoire lymphocytaire endomysial, la présence de vacuoles bordées, une surexpression du complexe majeur d'histocompatibilité (HLA) de classe I et des dépôts protéiques formant des vacuoles bordées (inclusions) dans les fibres musculaires. Ces anomalies sont néanmoins inconstantes. Les critères diagnostiques actuels prennent en compte aussi bien les éléments cliniques qu'anatomopathologiques, ce qui rend la biopsie musculaire indispensable pour exclure les diagnostics différentiels.

A ce jour, il n'y a pas de traitement curatif pour cette affection. La prise en charge repose sur une prise en charge pluridisciplinaire : rééducation fonctionnelle, prévention des chutes, adaptation de l'environnement, prévention des fausses routes, surveillance respiratoire. Dans le cas de dysphagie sévère et/ou retentissement pondéral important, il peut être proposé diverses stratégies : rééducation orthophonique, myotomie du cryco-pharyngé, pose de gastrotomie...

En cas de suspicion de myosite à inclusions, le médecin traitant doit adresser le patient à un neurologue, interniste, ou rhumatologue, de préférence au sein d'un des centres de référence ou de compétence des maladies neuromusculaires rares de la Filière FILNEMUS ou de la Filière Fai2R, pour le diagnostic et le suivi au long cours.

Il conserve un rôle majeur tout au long de la prise en charge du patient pour l'articulation des différents professionnels de santé de proximité intervenants (kinésithérapeutes, orthophonistes,...), la prévention des situations à risque et l'aide au maintien au domicile. Il devra notamment dépister les complications en lien avec les troubles de déglutition (pneumopathies de déglutition, cachexie) et liées aux chutes.

La liste des contacts utiles est fournie dans **l'annexe 2**.

Texte du PNDS

1 Introduction

La myosite à inclusions sporadique est une myopathie de début tardif, d'évolution insidieuse, affectant des patients de plus de 50 ans. C'est la plus fréquente des myopathies après 50 ans. Elle est caractérisée par une faiblesse et une amyotrophie sélectives, fréquemment asymétriques, intéressant principalement les muscles quadriceps, fléchisseurs communs profonds des doigts et fléchisseurs des poignets. Le diagnostic de myosite à inclusions repose sur les arguments cliniques et anatomopathologiques. La biopsie musculaire est caractérisée par la coexistence d'infiltrats inflammatoires lymphocytaires endomysiaux, avec l'hyperexpression de marqueurs de l'immunité, et de vacuoles bordées riches en protéines dégénératives agrégées associées à un dysfonctionnement mitochondrial. L'association de ces deux types d'anomalies a conduit à 2 hypothèses principales pour expliquer la maladie : l'hypothèse dysimmunitaire et l'hypothèse dégénérative. L'évolution est lentement progressive, mais peut conduire à un handicap fonctionnel majeur avec nécessité d'une aide à la marche pouvant aller jusqu'à l'utilisation d'un fauteuil roulant. Les troubles de déglutition peuvent conduire à une perte de poids et à des complications pulmonaires infectieuses. Si l'espérance de vie n'est pas clairement modifiée, les complications principales sont en lien avec les troubles de déglutition (pneumopathies de déglutition, cachexie) ou en lien avec des chutes. Il n'y a pas d'atteinte plurisystémique dans cette maladie. La qualité de vie des patients peut être altérée avec l'évolution de la maladie. Il n'y a pas actuellement de traitement curatif pour cette affection d'évolution progressive. La prise en charge est fonctionnelle : kinésithérapie, orthophonie, prise en charge psychologique et sociale. Les diagnostics différentiels incluent d'autres myopathies inflammatoires, les dystrophies myotoniques de type II, la myasthénie, les maladies du motoneurone (sclérose latérale amyotrophique) et les myopathies à vacuoles bordées d'origine génétique.

La prévalence est de 24.8/1 000 000 habitants dans une population caucasienne. A la différence des autres myopathies auto-immunes, on observe une prédominance masculine avec un *sex-ratio* de 3 hommes pour 2 femmes.

2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la démarche diagnostique, le parcours de soins et la prise en charge d'un patient atteint de myosite à inclusions. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie sur l'ensemble du territoire. Le PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la caisse d'assurance maladie) en concertation avec les médecins spécialistes, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin-conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas couvrir toutes les spécificités de la maladie, ni les comorbidités ou complications associées, tout comme les particularités thérapeutiques ou tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de myosite à inclusions sporadique. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Méthode de travail

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Le groupe de travail a consulté les principales références de la littérature (méta-analyses, essais cliniques et études de cohortes) et les principaux ouvrages de neurologie, rhumatologie, médecine interne publiés en langue anglaise et française indexés dans Pubmed de 2000 à décembre 2019, à partir des mots-clés « inclusion body myositis » « IBM ». Seuls les articles concernant les manifestations cliniques et la prise en charge ont été retenus. Lorsque les données étaient absentes ou insuffisantes, des avis d'experts ont été fournis.

Le groupe de relecture s'est réuni lors de 4 réunions par Zoom du fait du contexte sanitaire et a modifié le document en précisant les points ne faisant pas consensus.

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDP et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site internet des Filières FILNEMUS (<https://www.filnemus.fr/>) et Fai2R (<https://www.fai2r.org/>) ainsi que de la Société Française de Myologie (<https://www.sfmyologie.org/>) et le site de l'HAS.

3 Diagnostic et évaluation initiale

3.1 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

La prise en charge initiale du patient atteint de myosite à inclusions doit être mise en place par un médecin ayant l'expérience de cette pathologie. Un avis devra être pris auprès d'un centre de référence, de compétences ou d'un centre expert des filières FILNEMUS (<http://www.filnemus.fr>) ou FAI²R (<http://www.fai2r.org>).

Les professionnels impliqués sont neurologues, internistes, rhumatologues, pneumologues, ORL, médecins de médecine physique et de réadaptation (MPR), anatomopathologistes, médecins généralistes, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, infirmières, assistantes sociales, psychologues...

3.2 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic

Les principaux modes de révélation de la maladie chez l'adulte sont les suivants :

- Une **faiblesse musculaire et une amyotrophie des membres** inférieurs et/ou supérieurs :
 - o prédominant aux membres inférieurs, le plus souvent proximale (quadriceps) -se manifestant par des difficultés à se lever d'une chaise, à monter les escaliers, des chutes inexpliquées ; plus rarement distale s'exprimant par un steppage
 - o prédominant aux membres supérieurs avec un déficit distal se manifestant par le lâchage d'objet
- une **dysphagie**
- plus rarement, la maladie peut débuter par des myalgies, une atteinte faciale ou une camptocormie.

Le début de l'atteinte musculaire est souvent difficile à préciser du fait de l'évolution très lentement progressive des symptômes. L'installation progressive est caractéristique de la maladie. Un début subaigu des signes musculaires en quelques mois est atypique.

L'anamnèse cherchera à mettre en évidence :

- l'installation progressive des signes
- des antécédents d'affections auto-immunes associées (Gougerot-Sjogren, vitiligo, thyroïdites, psoriasis, sarcoïdose...) ou d'affections lymphoprolifératives (gammopathie monoclonale, leucémie à grands lymphocytes granuleux...).
- des antécédents familiaux de maladie musculaire, de démence, de maladie de Paget pouvant orienter vers une forme familiale de myopathie à inclusions.

3.3 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel

3.3.1 Examen clinique

Atteinte musculaire des membres et axiale

Le tableau le plus évocateur du diagnostic associe une atteinte progressive des quadriceps et/ ou des fléchisseurs communs profonds des doigts et permet presque de porter le diagnostic (**Annexe 3 : photos de l'atteinte typique**).

Elle est sélective, proximale, distale et asymétrique. Elle touche à la fois les membres supérieurs et inférieurs, prédominant dans les segments proximaux aux membres inférieurs et en distalité aux membres supérieurs.

- Aux membres supérieurs : le fléchisseur commun profond des doigts et les fléchisseurs des poignets sont les plus fréquemment atteints. Les extenseurs des doigts et poignets, biceps et triceps brachii peuvent aussi être atteints mais de façon plus modérée. L'atteinte distale est toujours prédominante sur l'atteinte proximale avec en particulier le respect des muscles de l'épaule.
- Aux membres inférieurs : les quadriceps sont les plus souvent atteints. Une faiblesse des muscles de la loge antéro-externe de jambe est fréquemment associée, responsable d'un steppage. Les quadriceps et muscles de la loge antéroexterne de la jambe sont plus atteints que les psoas.
- Au niveau axial, une atteinte des sterno-cléido-mastoidiens est fréquente et précoce. Une faiblesse des muscles érecteurs du rachis peut être responsable d'une camptocormie.

- Il existe fréquemment une atteinte des muscles de la face. Elle se manifeste le plus souvent par une inoclusion palpébrale ou une parésie faciale. La diplégie faciale peut être un mode inaugural.

L'atrophie musculaire est proportionnelle à l'intensité du déficit moteur, prédominant sur les quadriceps aux membres inférieurs et sur le fléchisseur commun profond des doigts aux membres supérieurs, responsable de l'aspect en « bouchon de Champagne » des cuisses ou en « coup de serpe » des avant bras (cf **Annexe 3**). Il n'y a jamais d'hypertrophie musculaire.

Des rétractions secondaires des fléchisseurs communs profonds des doigts et du triceps sural peuvent être observées. Le déficit du fléchisseur commun profond des doigts est associé à un aspect typique des mains lorsqu'il est demandé au patient de fléchir les doigts (cf **Annexe 3**).

L'évaluation de l'atteinte doit être standardisée grâce au testing manuel (MMT) et divers tests fonctionnels (cf **chapitre 3.4.2**).

Dysphagie

Des troubles de la déglutition doivent systématiquement être recherchés à l'interrogatoire (fausses routes, toux à l'alimentation, difficultés à avaler certains types d'aliments, durée des repas, perte de poids par rapport au poids de forme) et en réalisant un test au verre d'eau (**Annexe 4**). Le poids et l'indice de masse corporelle (IMC) doivent systématiquement être recueillis ainsi que la cinétique pondérale.

Autres signes d'examens physiques

Les réflexes ostéotendineux peuvent être diminués ou abolis, le plus souvent aux membres inférieurs (réflexes achilléens et rotuliens). Des troubles sensitifs épicritiques ou vibratoires aux chevilles peuvent être associés.

Des signes en faveur d'une atteinte respiratoire associée doivent être recherchés : dyspnée, orthopnée, troubles du sommeil, infections respiratoires.

Il n'y a pas d'atteinte cutanée, articulaire, parenchymateuse pulmonaire (pneumopathie interstitielle) ou digestive au cours de la myosite à inclusions. La présence de ces atteintes doivent faire évoquer i) soit un diagnostic différentiel (en particulier une autre myopathie inflammatoire qui répond au traitement immunomodulateur) ii) soit une pathologie autoimmune fréquemment associée à la myosite à inclusions.

3.3.2 Examens paracliniques

Les principaux examens paracliniques vont permettre :

- d'étayer le diagnostic ;
- d'écarter un diagnostic différentiel ;
- d'évaluer la gravité de la myosite à inclusions et de rechercher des complications et/ou atteintes spécifiques associées.

3.3.2.1 Biologie

Dosage des Créatine Phosphokinase (CPK)

Le taux de CPK est le plus souvent modérément augmenté, inférieur à 1000 UI/L. Un taux normal n'exclue pas la maladie. Il est en général inférieur à 12X la limite supérieure.

Recherche d'auto-anticorps

Les anticorps anti nucléaires, les anticorps anti SSA ou SSB ou d'autres autoanticorps peuvent être présents chez certains patients dans le cadre de l'association à une autre affection auto-immune. La myosite à inclusions peut être associée à une affection auto-immune avec une prévalence allant de 15 à 50 % selon les études. Les plus fréquemment associées sont le syndrome de Gougerot-Sjogren, la sarcoidose, la maladie coeliaque, les dysthyroidies, les pathologies rhumatismales (polyarthrite rhumatoïde). En règle, il n'est pas retrouvé d'anticorps myosite-spécifique chez les patients atteints de myosite à inclusions qui sont recherchés au titre du diagnostic différentiel.

Les auto-anticorps anti-cN-1A (= cytosolic 5'-nucleotidase 1A)

Ces auto-anticorps ne sont pas actuellement proposés comme marqueurs diagnostiques ni pronostiques de la myosite à inclusions. La détection de ces auto-anticorps n'est pas disponible en routine.

Ce sont des auto-anticorps mis en évidence dans le sérum de patients ayant une myosite à inclusions dont la cible antigénique est l'enzyme cytosolic 5'-nucléotidase 1A. Leur sensibilité est de 33 à 61% mais leur spécificité reste insuffisante car on peut les observer chez des patients ayant un syndrome de Gougerot-Sjögren ou un lupus (malgré une spécificité initialement décrite comme > 90%).

Typage HLA

Certains groupes HLA sont associés à une prédisposition à développer une myosite à inclusions mais leur typage ne fait pas partie du bilan diagnostique.

3.3.2.2 Imagerie musculaire

La réalisation d'une imagerie musculaire initiale est recommandée, si possible une Imagerie par Résonance Magnétique (IRM), étudiant les ceintures et la musculature axiale en plus des cuisses et des mollets, ou en cas de contre-indication à l'IRM, un scanner avec des coupes au niveau des ceintures, de la musculature axiale et des membres. L'IRM est l'examen de choix pour définir la topographie de l'atteinte myopathique et son degré de sévérité. Les anomalies observées à l'imagerie musculaire peuvent également aider à choisir le site de la biopsie musculaire.

Un exemple d'IRM musculaire typique des membres inférieurs figure dans l'Annexe 5.

Les muscles les plus atteints sont :

- o aux avant-bras : les muscles fléchisseurs des doigts, notamment le- fléchisseur commun profond
- o au niveau de la cuisse : le quadriceps, particulièrement le droit antérieur (rectus femoris) et les chefs vastes intermédiaires et vastes médiaux avec un gradient de l'atteinte qui prédomine au niveau du tiers inférieur. Il est classique de retrouver une involution adipeuse associée à un aspect œdémateux
- o à l'étage jambier : une atteinte prédominante des gastrocnémiens médiaux
- o les muscles paravertébraux lombaires et abdominaux peuvent aussi être atteints

Les muscles pelviens et adducteurs sont généralement épargnés. L'asymétrie des anomalies est fréquente.

L'échographie musculaire peut guider le site de la biopsie musculaire dans des mains expertes mais cette méthode reste peu développée.

3.3.2.3 ENMG

Dans certains cas, l'examen de détection (myographie) est important pour l'exclusion de diagnostics différentiels (en particulier les atteintes neurogènes ou du motoneurone). Il met en évidence fréquemment des activités spontanées à type de fibrillations et d'ondes lentes positives dans les muscles étudiés. La présence de décharges répétitives complexes est classique mais moins fréquente. Plus rarement, d'authentiques décharges myotoniques peuvent être enregistrées. En contraction volontaire, les tracés peuvent être myogènes ou parfois d'interprétation difficile, d'aspect dit mixte (neurogène et myogène). Les anomalies enregistrées lors de l'examen de détection peuvent également guider le choix du site de la biopsie musculaire. Il est recommandé de ne pas biopsier à l'endroit où le muscle a été piqué. Les vitesses de conduction nerveuses (VCN) motrices et sensitives sont généralement normales. Cependant, une polyneuropathie axonale des membres inférieurs à prédominance sensitive et infraclinique peut être détectée dans 20 à 30 % des cas, à prédominance sensitive. Cela joint à un aspect de détection d'allure neurogène peut conduire à une mauvaise orientation du diagnostic si l'on ne prend pas en compte l'ensemble des données cliniques.

3.3.2.4 Biopsie musculaire

Sa réalisation est systématique pour apporter des éléments au diagnostic positif et exclure les diagnostics différentiels.

La biopsie doit être effectuée et analysée dans un centre expert associé à un service de neuropathologie spécialisé (filiale FILNEMUS /Fai2R). (voir tutoriel <https://www.fai2r.org/les-tutos/tutoriel-biopsie-musculaire>).

Le site à biopsier est guidé par la clinique, l'ENMG et/ ou l'imagerie musculaire qui permet le geste biopsique sur un muscle lésé mais pas trop atrophique pour une bonne rentabilité de la biopsie. Il est préférable de réaliser la biopsie chirurgicale à ciel ouvert pour le diagnostic initial. Il est indispensable que le tissu musculaire soit congelé dans l'isopentane refroidie dans l'azote liquide pour les analyses morphologiques (mise en évidence de vacuoles bordées, étude de la fonction mitochondriale) mais aussi immunohistochimiques (expression des complexes majeurs d'histocompatibilité, immunophénotypage lymphocytaire, expression des protéines agrégées dans les vacuoles bordées). Même si les techniques anatomopathologiques standards de

fixation formolée et l'inclusion en paraffine peuvent être associées, les techniques de congélation sont indispensables car les vacuoles bordées ne sont pas visualisées en paraffine et la majorité des anticorps utilisés en pathologie neuromusculaire pour un éventuel diagnostic différentiel ne marchent que sur un matériel congelé. Les techniques indispensables à réaliser sur la biopsie sont listées **en Annexe 6.**

Les anomalies observées sont listées ci-dessous :

- Infiltrats inflammatoires endomysiaux
 - o à prédominance de lymphocytes T (CD3),
 - o avec une invasion focale des fibres musculaires non nécrotiques par des lymphocytes T8 (CD8) et macrophages (CD68)
- Expression diffuse ou multifocale de l'HLA de classe I au niveau du sarcolemme et du sarcoplasme, y compris des fibres musculaires apparaissant saines
- Expression diffuse de l'HLA de classe II au niveau du sarcolemme et du sarcoplasme, diffus ou à proximité des infiltrats inflammatoires
- Anomalies morphologique des fibres musculaires : inégalité de taille des fibres, petits groupes de fibres atrophiques, internalisations nucléaires, augmentation du tissu conjonctif et adipeux
- Présence de vacuoles bordées et d'agrégats myofilamenteux de protéines anormales que l'on met en évidence en immunohistochimie :
 - o Repérables sur les colorations Trichrome de Gomori et rouge congo
 - o Contiennent des filaments de 15 à 18 nm visibles en ME
 - o Des agrégats de protéines notamment repérables en immunomarquage avec P62, TDP-43.
- Dysfonctionnement mitochondrial
 - o Fibres COX-SDH positives, fibres rouges déchiquetées

La microscopie électronique à transmission permet de mettre en évidence des inclusions tubulo-filamentaires, rectilignes ou curvilignes, de 15 à 18 nm de diamètre, dans le cytoplasme, dans les vacuoles ou dans les noyaux qui correspondent aux granulations éosinophiles pathognomoniques de la maladie. Cependant, cette technique, lourde et onéreuse, n'est pas réalisée en routine diagnostique.

Une illustration des principales lésions histopathologiques figure dans **l'Annexe 7.**

3.3.3 Les critères diagnostiques

Le diagnostic de myosite à inclusions peut être difficile. Aucun examen paraclinique n'a une sensibilité ou une spécificité parfaite. En cas d'évolution atypique ou de critères ténus, les examens, notamment la biopsie musculaire, doivent être répétés. L'avis d'un centre de référence ou de compétences est recommandé.

Les premiers critères diagnostiques datent de 1995 et étaient essentiellement basés sur les données anatomopathologiques. Dans les années 2000, les caractéristiques cliniques ont été proposées comme également très évocatrices du diagnostic, mais c'est en évaluant systématiquement tous les critères antérieurement proposés sur une série de patients qu'un groupe de neurologues experts a édité, en 2014, les critères les plus pertinents et qui doivent être retenus (Lloyd et al, 2014).

Ces critères reposent sur la clinique et la biopsie musculaire. Le diagnostic de myosite à inclusions peut être retenu (avec une sensibilité de 90% et une spécificité de 96%) si le patient présente :

- une faiblesse musculaire des fléchisseurs des doigts ou des quadriceps, et
- un infiltrat inflammatoire endomysial sur sa biopsie musculaire, et
- des fibres musculaires non nécrotiques envahies par un infiltrat inflammatoire ou la présence de vacuoles bordées.

3.3.4 Les diagnostics différentiels à écarter

3.3.4.1 Autres myopathies inflammatoires

Le groupe très hétérogène des myopathies inflammatoires comprend les dermatomyosites, les polymyosites, les myopathies nécrosantes auto-immunes, les myosites de chevauchement et dans certaines classifications les myosites à inclusions. Ces affections sont différenciées par leur profil clinique, sérologique et des critères anatomopathologiques.

Autres myopathies inflammatoires			
	Caractéristiques cliniques	Auto-anticorps associés	Histopathologie
Polymyosite*	Déficit proximal prédominant, dysphagie possible, réponse au traitement IS	Non spécifiques	Infiltrats inflammatoires endomysiaux, invasion partielle des fibres, surexpression de l'HLA de classe I diffus, absence de vacuoles bordées
Myopathie nécrosante auto-immune	Déficit à prédominance proximale, début subaigu ou chronique, affections associées (cancer, myocardite, connectivites), réponse au traitement IS	Anti-HMGCR, anti-SRP	Infiltrat inflammatoire absent ou endomysial minime, fibres en nécrose/régénération, surexpression de l'HLA I diffus ou focal, dépôt de C5-B9 dans les fibres non nécrotiques
Dermatomyosite	Atteinte cutanée, déficit à prédominance proximale, troubles de déglutition, affections associées (myocardite, cancer, PID, vascularite, autres connectivites),	Anti-Mi2, -MDA5, -TIF1- γ , -NXP2, anti-SAE,	Atrophie périfasciculaire, infiltrat inflammatoire périvasculaire et périmysial, surexpression de l'HLA de classe I périfasciculaire, dépôts de C5-B9

	réponse au traitement IS		dans le sarcolemme ou les capillaires
Syndrome des anti-synthétases	déficit à prédominance proximale, affections associées (Fièvre, arthrite, mains de mécaniciens, PID)	Anti-JO1, anti-PL7, anti-PL12, ect...	Nécrose périfasciculaire, infiltrat inflammatoire périvasculaire et périmysial, Surexpression de l'HLA de classe I périfasciculaire, dépôts de C5-B9 capillaires
Myosite de chevauchement **	Connectivites associées, syndrome de Raynaud	auto-anticorps associés aux myosites : anti-Ro52, anti-Ro60, anti-La, anti-U1RNP, PM-Scl, anti-Ku	Profil non spécifique
Myopathie sarcoidosique	Formes de chevauchement possible avec la myosite à inclusions, déficit des fléchisseurs des doigts possible, pas de sensibilité nette aux IS	aucun	inflammation granulomateuse avec nodules épithélioïdes et gigantocellulaires, présence de vacuoles bordées possible

Légende : Traitement IS : traitement immunosuppresseur, C5-B9 : complexe d'attaque membranaire C5-B9.

*Un des diagnostics différentiels classique de la myosite à inclusions est la polymyosite. Cependant, cette entité, pour de nombreux auteurs, est obsolète.

**Il est rappelé que la myosite à inclusions peut être associée à certaines connectivites, notamment au syndrome de Gougerot-Sjogren.

3.2.3.2 Autres affections du sujet de plus de 50 ans pouvant poser des problèmes de diagnostic différentiel

Lorsque le patient se présente avec une atteinte musculaire typique, le diagnostic positif est habituellement aisé. La forme typique de myosite à inclusions pose peu de problème aux neurologues sauf piège en EMG. En revanche, les formes de présentation atypique sont moins connues et posent le problème du diagnostic différentiel.

<u>Affections neuromusculaires pouvant débuter par des troubles de la déglutition</u>		
	Eléments cliniques majeurs	Eléments paracliniques
<i>Héréditaires</i>		
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	Atteinte oculomotrice, antécédents familiaux	Biologie moléculaire gène PABN1
<i>Acquises</i>		
Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du motoneurones	Fasciculations, signes d'atteinte pyramidale, déficit moteur non systématisé, syndrome restrictif	ENMG : signes de dénervation aigue et chronique diffus
Myasthénie	Ptosis, diplopie, fluctuations	Anti RACH, anti MuSK Décrément à l'ENMG
<u>Affections musculaires pouvant débuter par un déficit proximal de début tardif</u>		
<i>Héréditaires</i>		
Dystrophie myotonique de type 2	Antécédents familiaux, myalgies, atteinte plurisystémique (cataracte, cardiaque, ...), myotonie	ENMG : décharges myotoniques Biologie moléculaire ZNF9

Maladie de Pompe	Syndrome restrictif précoce, atteinte axiale	Dosage de la maltase acide
Myopathies mitochondriales	Atteinte plurisystémique, ophtalmoplégie externe progressive	Biopsie musculaire, étude de l'ADN mitochondrial, gènes nucléaires
Myopathie facio-scapulo-humérale	Atteinte faciale, antécédents familiaux	Biologie moléculaire
Dystrophie musculaire de Becker	Cardiomyopathie, hypertrophie des mollets, myalgies à l'effort	Biopsie musculaire Biologie moléculaire de la dystrophine
Anoctaminopathies	Déficit proximodistal des membres inférieurs, hyperCKémie >1000 UI/L	Biologie moléculaire ANO5
Myopathies myofibrillaires	Déficit proximo-distal, atteinte cardiaque/ respiratoire variable	Panels de gènes myopathies myofibrillaires
<i>Acquises</i>		
Slow late onset Nemaline myopathy (SLOMN)	Atteintes axiale et respiratoire fréquentes	Association à une gammopathie monoclonale, curable
Autres myopathies à vacuoles bordées		
<i>Héréditaires</i>		
Myopathies distales		Biopsie musculaire Panels de gènes myopathie distale : gènes <i>TTN, TIA1, ZASP, MYOT, MATR3, CRYAB, MYH7.</i>
Myopathies héréditaires à inclusions		Biologie moléculaire VCP, GNE

3.4 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/ recherche de comorbidités/évaluation du pronostic

Il n'y a pas de sur-risque de cancer dans la myosite à inclusions contrairement à d'autres myopathies inflammatoires telles que la dermatomyosite. Il n'y a donc pas de nécessité de réaliser un bilan à la recherche d'une néoplasie dans ce contexte.

3.4.1 Evaluation de la déglutition

En raison de la forte prévalence des troubles de déglutition et de la morbi-mortalité qu'ils engendrent, une évaluation systématique de la déglutition doit être réalisée à chaque consultation. Les troubles de la déglutition peuvent être présents au moment du diagnostic, mais la plupart du temps, ils apparaissent après l'atteinte des membres.

Anamnèse

- recherche systématique de :

- blocages alimentaires pharyngés, nécessité de déglutir plusieurs fois pour évacuer le bol alimentaire
- toux à la prise des aliments ou liquides évoquant une fausse route
- encombrement pharyngé salivaire
- épisodes infectieux pulmonaires

- recueil de la durée et de la texture des repas

Examen clinique :

-Calcul de l'Indice de Masse Corporelle (IMC) pour évaluer le retentissement des troubles de déglutition (poids/taille²), et la vitesse de la perte de poids éventuelle

-L'examen clinique apprécie également l'efficacité de la toux, la voix (dysphonie), l'élocution (dysarthrie), l'état buccodentaire et la respiration au repos. La parole est peu modifiée (pas d'atteinte de la motricité du voile ni de la motricité antérieure de la langue).

-La musculature des régions orofaciales et linguales est appréciée, avec une évaluation visuelle au repos (atrophie), et appréciation de la force musculaire. Une faiblesse de la lèvre supérieure est parfois observée.

- Test au verre d'eau (**Annexe 4**)

Si cette évaluation de débrouillage constate des signes de gravité, il faut référer le patient vers un médecin ORL spécialisé/ orthophoniste/ phoniatre.

L'évaluation spécialisée de la déglutition figure **Annexe 8**.

3.4.2 Evaluation musculaire

L'évaluation musculaire consiste à évaluer la sévérité de l'atteinte musculaire et son retentissement sur les activités de la vie quotidienne. Dans le cadre du suivi habituel, en dehors de tout contexte d'essai thérapeutique, il est recommandé de réaliser au minimum un testing manuel et si possible une échelle fonctionnelle.

En l'état actuel des connaissances, il n'est pas possible de recommander plus spécifiquement une échelle ou une autre. Dans tous les cas, le choix doit être guidé par les capacités fonctionnelles du patient et les habitudes du praticien afin qu'elle soit reproductible.

Un certain nombre d'échelles ou d'outils listés ci-dessous peuvent aider à l'évaluation initiale et au suivi du patient.

Différentes approches sont possibles :

3.4.2.1 Echelles spécifiques de la myosite à inclusions (Cf Annexe 9)

Ce sont des échelles spécialement développées et validées pour l'évaluation des patients atteints de myosites à inclusions, utiles pour apprécier la sévérité et l'évolution.

- Echelle fonctionnelle des myosites à inclusions (IBM Functional Rating Scale, IBM-FRS)

Elle est basée sur 10 questions en rapport avec des tâches de la vie quotidienne.

- Sporadic inclusion body myositis weakness composite index (IWCI):

C'est une échelle composite évaluant la faiblesse musculaire

- Sporadic inclusion body myositis Physical Functioning Assessment (sIFA)

Cette échelle permet d'évaluer la progression clinique de maladie et son impact sur les fonctions physiques, et les potentiels effets thérapeutiques des essais.

3.4.2.2 Echelles de quantification de la force musculaire

- Testing musculaire manuel (MMT) (échelle Medical Research Council (MRC))
- Les mesures de myométrie quantitative peuvent être réalisées dans les centres de référence et sont en général réservées aux situations d'essais cliniques ou thérapeutiques.

3.4.2.3 Tests chronométrés (cf Annexe 9)

Les tests chronométrés peuvent être utiles pour le suivi quantifié des patients. Il est recommandé d'utiliser un test aisé à réaliser et bien connu de l'équipe en charge du suivi pour assurer une bonne reproductibilité. On peut citer :

- Test chronométré du lever de chaise de Mathias (Timed Get Up and Go Test)
- Le test de marche de 2 minutes ou de 6 minutes
- Nombre de lever de chaise en 1 minute
- Test de marche des 10 mètres chronométré
- Montée de 4 marches d'escalier chronométrée

3.4.2.4 Evaluation du retentissement

Certaines échelles peuvent être adaptées à la pathologie (cf Annexe 9)

- Echelle de handicap de 9 niveaux de Rotterdam :
- Index de Barthel : Cet indice d'évaluation fonctionnelle comporte 10 items (relatant, appareil par appareil, les activités de la vie quotidienne), chacun étant coté de 0, 5, 10 ou 15 (pour seulement deux d'entre eux). Le score final correspond à la somme des nombres obtenus par chaque item. Le chiffre 100 équivaut à un score d'indépendance complète, un score à 0 correspond à une dépendance totale.
- Rivermead mobility index: Mesure la capacité de mobilité.
- Echelle de Brooke :
- Echelle de qualité de vie : Short Form-36, SF-36 (183) ; Permet d'évaluer la qualité de vie, le ressenti subjectif de la santé et le bien-être global.

3.4.3 Evaluation respiratoire

Très peu de données sont présentes dans la littérature sur la surveillance respiratoire dans les myosites à inclusions. Cependant dans la mesure où il peut y avoir une atteinte musculaire respiratoire pouvant conduire à la survenue d'insuffisance respiratoire, une surveillance respiratoire est nécessaire en prêtant une attention particulière aux pneumopathies d'inhalations qui sont plus fréquentes dans cette pathologie.

L'évaluation respiratoire doit être systématique lors du bilan initial.

-Recherche de signes fonctionnels respiratoires :

Dyspnée (effort, parole, repos), orthopnée, troubles du sommeil ou d'hypercapnie : nycturie, réveils nocturnes, asthénie matinale, céphalées matinales, somnolence diurne excessive,...

- Antécédents d'infection broncho pulmonaires et leur fréquence

- Examen clinique :

- Recherche de la mise en jeu des muscles respiratoires accessoires.
- Fréquence respiratoire.
- Respiration abdominale paradoxale en position allongée.
- Une inefficacité clinique de la toux doit systématiquement être recherchée.

Les EFR réalisées en position assise comprennent:

- La Capacité vitale (CV) mesurée en position assise et couchée
- Les P_{lmax}, P_E_{max} et SNIP (Sniff test).
- Le Débit expiratoire de pointe à la toux (DEP toux).

Les arguments en faveur d'une atteinte respiratoire neuromusculaire sont :

- CV<80% en position assise
- P_{lmax} <80 cmH₂O (homme), <60 cm d'H₂O (femme), SNIP<60% des théoriques.

Les gaz du sang sont à discuter au cas par cas et doivent être réalisés en cas d'atteinte respiratoire ou de dyssomnie. Une PaCO₂>45 mmHg signe une hypoventilation alvéolaire, critère d'indication de ventilation.

Les explorations respiratoires nocturnes ne sont pas systématiques si le bilan respiratoire est normal. Elles sont indiquées en cas de symptômes évocateurs de troubles respiratoires au cours du sommeil ou de dyssomnie ou d'anomalies de la

fonction respiratoire ou des gaz du sang. Il n'y a pas de spécificités propres à la myosite à inclusions.

- Une oxymétrie nocturne seule est peu informative et doit être associée à une capnographie transcutanée nocturne pour permettre un dépistage d'épisodes d'hypoventilation alvéolaire.
- Polygraphie respiratoire associée si possible à une capnographie transcutanée nocturne en cas de suspicion de troubles respiratoires du sommeil

3.4.4 Evaluation nutritionnelle

Lors de l'évaluation initiale, il est indispensable de réaliser :

- recueil du poids de forme avant le début de la maladie
- mesure du poids et de la taille avec calcul de l'index de masse corporelle

S'il y a des troubles de déglutition sévère et/ou une perte de poids, on réalisera :

- recueil de l'évolution pondérale et des apports nutritionnels
- un dosage de l'albuminémie, de la pré-albumine
- un bilan de carences adapté à la situation pathologique du patient.

3.5 Annonce du diagnostic et information du patient

Comme dans toute maladie chronique invalidante, la qualité de l'information initiale est déterminante pour le vécu du patient, pour sa motivation à se soigner et pour l'acceptabilité du traitement.

L'annonce diagnostique doit faire l'objet d'une consultation dédiée, dès que le diagnostic est posé, par un médecin spécialiste appartenant à un centre de référence ou de compétences pour les maladies neuromusculaires afin de livrer une information juste, éclairée, sur le pronostic et les possibilités thérapeutiques en précisant leurs buts et leurs limites. Il est recommandé que le patient soit accompagné par un proche lors de cette consultation. Le discours du soignant doit tenter de s'ajuster à la demande du patient et à son état psychique. En fonction du cheminement du patient, elle pourra se dérouler en plusieurs temps.

Elle comprend :

- l'explication du diagnostic et les objectifs thérapeutiques,

- des données sur l'histoire naturelle de la maladie : l'évolution lente de la maladie, le pronostic vital non engagé à court et moyen terme
- la planification du suivi et du traitement s'il est indiqué,
- les possibilités de prise en charge psychologique,
- l'information de l'existence des associations de patients (l'Association Française contre les Myopathies, autres), les sites internet utiles.

Un lien avec le médecin traitant est systématiquement établi. Des documents d'information doivent être remis au patient. Une prise en charge et une information précoces des aidants peut être proposée avec l'accord du patient.

4 Prise en charge thérapeutique

4.1 Objectifs

Ralentir la progression de la maladie

- Prévenir les chutes et ses complications
- Dépistage et traitement des complications de la maladie
- Préserver la qualité de vie et l'insertion socio-professionnelle
- Proposer un soutien psychologique au patient et à son entourage
- Instaurer une kinésithérapie visant à maintenir l'autonomie et compenser les déficiences motrices ;
- Instaurer des aides humaines et techniques nécessaires et en adapter au mieux le lieu de vie ;
- Surveiller l'état nutritionnel et adapter les apports ;

4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

La myosite à inclusions est une affection chronique nécessitant une prise en charge multidisciplinaire bien coordonnée entre les différents intervenants. D'où l'intérêt d'une prise en charge globale, au mieux coordonnée par un Centre de référence en maladies neuromusculaires en articulation avec des structures spécialisées et le médecin traitant.

Le neurologue/ l'interniste/ rhumatologue sont les recours diagnostiques. Ils assurent l'annonce, coordonnent la prise en charge tout au long du suivi dont ils sont référents.

- La prise en charge est multidisciplinaire, faisant intervenir les médecins des spécialités complémentaires (notamment pneumologue, gastro-entérologue, nutritionniste, ORL, médecin de MPR) ;
- En coordination avec les autres intervenants, le médecin traitant assure le suivi au lieu de vie, veille à l'application des recommandations émises lors des évaluations et au dépistage et au traitement des affections intercurrentes ;
- Les professionnels paramédicaux (kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, diététicien) et les professionnels du secteur médico-social participent aux évaluations, adaptent les prises en charge selon les besoins, et assurent les soins et actions relevant de leurs compétences.
- La prise en charge psychologique à visée de soutien par les psychologues cliniciens est proposée ou recommandée dès le début du parcours et tout au long du cheminement.
- Les infirmiers interviennent pour la réalisation des soins selon la prescription médicale, ainsi que dans la relation d'aide et d'accompagnement du patient et de son entourage, en fonction des organisations locales du parcours de soins ;
-

4.3 Prise en charge thérapeutique (pharmacologique et autre)

4.3.1 Médicamenteuse

D'une manière générale, la prescription de traitement dans la myosite à inclusions doit donner lieu à un avis de centre de référence en pesant le rapport bénéfice/ risque et une évaluation régulière. En cas de dégradation de l'atteinte motrice et/ou déglutition, un arrêt doit être discuté.

4.3.1.1 Corticothérapie

Sauf cas exceptionnels, la corticothérapie n'a pas prouvé son efficacité dans le traitement de la myosite à inclusions. Elle n'est donc pas recommandée dans la myosite à inclusions. Exceptionnellement, pour des patients présentant des formes très inflammatoires, elle peut être discutée, après avis d'expert, pour quelques semaines d'essai thérapeutique avant réévaluation.

4.3.1.2 Immunosuppresseurs classiques

Les immunosuppresseurs classiquement indiqués dans les myopathies inflammatoires n'ont pas fait la preuve de leur efficacité dans la myosite à inclusions et ne sont donc pas indiqués : méthotrexate, azathioprine, ciclosporine, mycophénolate mofétil, cyclophosphamide.... Exceptionnellement, en particulier pour certaines formes associées à des connectivites, la prescription de méthotrexate peut être discutée, après avis d'expert, avant réévaluation.

4.3.1.3 Rapamycine (sirolimus)

(Recommandation de niveau B, basée sur un essai comparatif randomisé monocentrique de faible puissance).

Un essai randomisé, contrôlé, en double aveugle, monocentrique, a montré une stabilisation sur les critères secondaires bien que le critère principal de jugement (force du quadriceps en myométrie quantitative) n'ait pas été atteint.

Ce traitement peut entraîner des effets secondaires, sévères chez environ 10% des patients et nécessitant l'arrêt du traitement.

Cette première étude pilote a conduit à la réalisation d'un plus vaste essai multicentrique de phase II/III en cours au moment de la rédaction de ce PNDP.

Dans l'attente des résultats de cet essai et devant l'absence d'alternative thérapeutique, un traitement sous rapamycine peut être proposé hors AMM dans un centre de référence en informant le patient du bénéfice attendu (au mieux une stabilisation de la maladie mais sans amélioration) et des possibles effets secondaires. Une évaluation régulière des patients sous rapamycine est recommandée.

Cette mise en route nécessite un bilan préthérapeutique et une surveillance rapprochée (**Annexe 10**).

4.3.1.4 Immunoglobulines polyvalentes (IgIV)

- Les immunoglobulines polyvalentes intraveineuses n'ont pas montré d'efficacité significative sur la force musculaire dans la majorité des études. Il n'y a pas d'indication à la prescription des IgIV dans la myosite à inclusions dans le but de l'amélioration de la force musculaire.

Les IgIV peuvent améliorer ou faire régresser la dysphagie chez certains patients. Dans des cas de dysphagie sévère résistant à une prise en charge orthophonique et

sans indication d'une myotomie du cricopharyngé, un essai de 1 à 3 cures d'IgIV à 2g/kg par cure pourrait être proposé à un intervalle de 4 à 6 semaines, à poursuivre uniquement en cas d'amélioration objective de la dysphagie (recommandation de niveau C, basée sur des séries de cas). Selon la recommandation de l'ANSM, l'utilisation des IgIV dans l'indication de la dysphagie n'est pas prioritaire et est soumise à la discussion en RCP dans un centre de référence.

Les Immunoglobulines polyvalentes sous cutanées

Le manque de données de la littérature ne permet pas de recommander la réalisation de cures d'immunoglobulines sous cutanées dans cette indication.

4.3.2 Prise en charge de la dysphagie

4.3.2.1 Orthophonie

L'évaluation et la prise en charge orthophonique précoces sont recommandées en cas de dysphagie et/ou troubles de la déglutition. Les techniques de postures, l'apprentissage des manœuvres facilitatrices et compensatrices de la déglutition dont la manœuvre de Mendelson, la modification des textures alimentaires et la musculation linguale sont particulièrement recommandés.

La fréquence des séances de rééducation sera au minimum hebdomadaire.

4.3.2.2 La myotomie du muscle crico-pharyngien

Chez les patients atteints de myosite à inclusions, la dysphagie oro-pharyngée est due en partie au défaut d'ouverture du muscle crico-pharyngien qui est le muscle circulaire du sphincter supérieur de l'œsophage (SSO). Le défaut d'ouverture du SSO durant le temps pharyngé de la déglutition est plutôt lié à des lésions inflammatoires et fibrosantes dans le muscle crico-pharyngien qu'à un trouble du tonus.

La myotomie du muscle cricopharyngien est la procédure la plus souvent indiquée et semble permettre une amélioration significative des troubles de la déglutition chez des patients bien sélectionnés.

Les indications de la myotomie sont posées sur la clinique (de la dysphagie aux solides altérant la qualité de vie à l'altération de l'état général avec perte de poids et fausses

routes) et sur les résultats de la vidéoradioscopie, la nasofibroscopie, et éventuellement de la manométrie.

La faiblesse de la musculature pharyngée et linguale ne doit pas être trop importante pour obtenir une bonne efficacité du geste.

La myotomie du muscle crico-pharyngien est réalisée sous anesthésie générale, par voie endoscopique ou par cervicotomie avec une efficacité qui semble comparable.

Les complications possibles sont le pneumomédiastin, la médiastinite par perforation oesophagienne, les saignements post opératoires et la paralysie récurrentielle pour la voie cervicale.

Il s'agit d'un traitement symptomatique n'empêchant pas l'aggravation éventuelle des troubles de déglutition. De ce fait, une récurrence des troubles de déglutition est possible après quelques semaines ou plusieurs mois, dans des proportions variables. Il est recommandé une section complète du muscle cricopharyngien pour limiter ces récurrences.

4.3.2.3 Procédures alternatives

Deux autres techniques ont été rapportées mais n'ont pas fait clairement la preuve de leur efficacité. Ces procédures pourraient être tentées après avis spécialisé.

Les dilatations du SSO avec une sonde à ballonnet

Elles n'apportent qu'une amélioration modérée et transitoire de la dysphagie et ne sont donc pas recommandées en première intention.

L'injection de toxine botulinique

Elle vise à diminuer le tonus du SSO. L'injection peut être réalisée de plusieurs façons : en laryngoscopie en suspension, en fibroscopie avec un canal opérateur, ou par voie externe avec repérage électromyographique. Les doses sont de 10 UI de Dysport® ou de 30 UI de Xeomin® ou de Botox® injectées en 3 points du muscle cricopharyngien. Elle permet une diminution de la dysphagie aux solides, et une diminution du nombre de fausses routes. L'efficacité est variable selon les études.

Elle nécessite une réinjection tous les 6 mois environ. Les complications réversibles peuvent être une diffusion de la toxine aux structures adjacentes, avec une aggravation de la dysphagie.

4.3.2.5 La gastrostomie percutanée

Elle est proposée en cas d'échec des thérapeutiques médicamenteuses, adaptatives, rééducatives et chirurgicales.

4.3.2.6 Cures d'immunoglobulines polyvalentes intraveineuses

voir paragraphe 4.3.1.4

4.4 Prise en charge non médicamenteuse

4.4.1 Kinésithérapie

La kinésithérapie doit être prescrite dès le diagnostic posé, le plus précocement possible. La prise en charge sera adaptée aux résultats de l'évaluation clinique et pourra être réalisée en cabinet libéral, à domicile ou parfois en centre spécialisé. La fréquence des séances dépendra du degré d'atteinte motrice du patient, et de sa tolérance à l'exercice, au minimum hebdomadaire, idéalement 2 à 3 fois par semaine afin de préserver un temps de repos entre les séances par un kinésithérapeute qui connaît les pathologies neuro-musculaires.

Le programme de rééducation kinésithérapeutique proposé est à adapter à la déficience musculaire. En général, il vise à améliorer l'endurance, la force musculaire, et l'activité cardiovasculaire et à diminuer la sensation de fatigue chronique. Les exercices visant à travailler l'endurance (en aérobie) doivent être privilégiés aux exercices en force. L'utilisation de cycloergomètre, de tapis de marche peut être intéressante pour une partie du réentraînement à l'effort.

Concernant le renforcement musculaire, il convient de favoriser les exercices en concentrique (mouvement en raccourcissement du muscle travaillé) plutôt qu'en excentrique (mouvement en élongation contrôlée du muscle travaillé). Le travail doit rester sous maximal (60% de la force maximale) et s'effectuer sur les muscles ayant une force musculaire MRC supérieure ou égale à 3. Lorsque la perte de force est plus importante, il est préconisé un travail dynamique à basse intensité. Si le patient bénéficie d'un cabinet avec une balnéothérapie accessible, cette technique peut être utilisée pour ses effets décontracturants, pour un travail d'entretien musculaire, pour la poursuite d'exercices de marche sans la contrainte de la pesanteur.

4.4.2 Autorééducation à domicile

La lutte contre la sédentarité fait partie de la prise en charge de la maladie. Il est souhaitable que le patient puisse être informé des possibilités d'activité physique adaptée : gymnastique douce, aquagym, vélo d'appartement...S'ils ont un niveau d'autonomie suffisant, et suivant leur environnement et leur motivation; les patients peuvent inclure des exercices d'autorééducation.

4.4.3 Orthophonie

Cf paragraphe 4.3.2.1

4.4.3 Nutrition

Une évaluation diététique sera proposée systématiquement, *a fortiori* en cas de troubles de déglutition avérés. L'évaluation initiale proposée au début de la prise en charge même sans trouble de déglutition servira de point de référence en cas d'apparition de troubles de déglutition et de perte de poids ultérieurement. Le contrôle du poids avec calcul de l'IMC sera effectué à chaque consultation.

En cas de troubles nutritionnels avérés :

- enquête alimentaire précoce et conseils délivrés par un diététicien concernant la composition nutritionnelle, la consistance et les textures des aliments. Vérification que l'apport protéino-énergétique soit adapté et suffisant ;
- compléments nutritionnels hypercaloriques oraux (boissons, crèmes desserts, céréales, plats mixés, etc.) dès l'apparition d'une perte de poids significative (perte de poids ≥ 5 % en 1 mois ou ≥ 10 % en 6 mois ; – ou indice de masse corporelle (IMC) $\leq 18,5$);
- adaptation des textures, eau gélifiée et épaississants dès l'apparition de troubles de la déglutition ;
- aide humaine à la prise des repas ;
- un état bucco-dentaire satisfaisant doit être maintenu grâce à des soins dentaires adaptés si besoin. Bains de bouche avec antiseptiques et antifongiques si besoin.

4.4.4 Prévention des fractures

Du fait du haut risque de chutes, un dépistage et une prévention de l'ostéoporose doit être systématiquement effectuée. On doit notamment s'assurer que le dosage de la 25OH vitamine D soit > 30 microgramme /l et que les apports en calcium soient suffisants.

4.4.5 Ergothérapie, aides techniques, appareillage, adaptation du domicile

Une évaluation globale et pluridisciplinaire (médecin MPR, ergothérapeute, kinésithérapeute) est indispensable dès qu'une gêne fonctionnelle apparaît, d'autant plus s'il existe un retentissement sur l'autonomie quotidienne (déplacement, toilette, habillage, alimentation, mais aussi écriture, utilisation d'un clavier d'ordinateur, etc.) :

- pour évaluer les situations de handicap et le contexte environnemental ;
- lorsqu'il existe un retentissement sur l'autonomie quotidienne (déplacement, toilette, habillage, alimentation, mais aussi écriture, utilisation d'un clavier d'ordinateur, etc.) ;
- pour la réalisation d'appareillages adaptés et/ou sur mesure (orthèses moulées) ;
- pour le choix des aides techniques et notamment des fauteuils roulants manuels et/ou électriques

Les attelles releveurs de pieds sont utiles en cas de pied tombant pour prévenir les chutes, améliorer le périmètre de marche. Le chaussage orthopédique sur mesure avec tige montante, releveur du bout peut présenter une alternative intéressante pour stabiliser le pied tombant.

Quand le déficit du quadriceps est responsable de douleur et/ou de déverouillage du genou à la marche, le port d'une genouillère, voire d'une attelle cruropédieuse peut stabiliser un temps le patient. Enfin, deux types d'exosquelettes ont été proposés pour assister la contraction du quadriceps à la marche. Un prototype le Keeogo est actuellement disponible à Rennes, en cours d'essai. Le principal frein à l'utilisation de ces orthèses est le poids de ces appareillages qui est souvent mal toléré dans le temps par ces patients évolutifs.

En cas de survenue de chutes, une aide à la marche doit être proposée, de façon graduelle selon l'importance du déficit moteur : aide unilatérale ou bilatérale (cane ergonomique, canne anglaise), déambulateur, fauteuil roulant. Les bâtons de marche nordique, parfois mieux acceptés initialement par le patient peuvent également être une alternative intéressante.

L'objectif est d'une part de réduire le nombre de chutes très fréquentes chez ses patients; d'autre part redonner au patient une autonomie de déplacement. Du fait de l'atteinte des membres supérieurs la propulsion du fauteuil roulant mécanique devient rapidement difficile, il est alors important d'orienter le patient vers un fauteuil motorisé. L'acquisition d'un fauteuil roulant électrique nécessite une évaluation avec un médecin de MPR et un ergothérapeute. Ils définissent ensemble le cahier des charges de ce fauteuil, le choix d'une motorisation fixe ou amovible est à définir. Les options : lift , repose jambe électrique, boîtier de commande évolutif sont prescrites en fonction de l'examen clinique...). La prescription est précédée d'un essai au domicile du patient ; elle engage pour 5 ans (période à partir de laquelle on peut demander à la caisse d'assurance maladie un éventuel renouvellement).

L'équipement du domicile pour faciliter son accessibilité est important : barre de douche, rampe d'escalier, monte-escalier, réhausseur de toilettes...). Dans certains cas, il est souhaitable d'opter pour un changement de domicile plutôt que d'envisager une adaptation de celui-ci.

4.4.5 Prise en charge respiratoire

Prévention des infections respiratoires avec notamment :

- Vaccination anti grippale systématique et anti pneumococcique (prévenar et pneumovax) si insuffisance respiratoire ou infections respiratoires répétées.
- Vaccination anti SARS CoV2 recommandée et systématique.
- Discuter une alternative à l'alimentation par voie orale en cas d'inhalations répétées

Ventilation non invasive :

En cas d'apparition d'une insuffisance respiratoire selon les critères habituels dans les myopathies (un signe clinique et un signe paraclinique (CV < 50%, P_{lmax} ou SNIP < 60 cmH₂O, 5% de la nuit passés en dessous de 90% de SpO₂).

Kinésithérapie respiratoire de désencombrement

Les techniques d'assistance mécanique à la toux peuvent être associées aux techniques manuelles et proposées en cas d'atteinte sévère des capacités de toux, selon les critères habituels (DEPT < 270L/min).

4.4.6 Prise en charge psychologique et psychiatrique

De nombreux patients décrivent une anxiété face à la maladie, du fait des troubles induits et des perspectives d'évolution. Un dépistage précoce des troubles anxio-dépressifs et un soutien psychologique doivent être proposés au patient pour déterminer si une aide psychologique est nécessaire.

Dans une maladie à révélation tardive telle que la myosite à inclusions, il est fréquemment retrouvé un état dépressif réactionnel à l'annonce de la maladie et aux différentes étapes de l'évolution progressive de la maladie. La myosite à inclusions induit chez une personne ayant vécu une vie autonome jusqu'alors, une confrontation aux pertes fonctionnelles successives et en conséquence un travail de deuil de soi, car le patient ne se reconnaît plus comme celui qu'il a été auparavant. La perte fonctionnelle, l'accentuation d'impotence motrice, et l'angoisse liée aux éventuels troubles de la déglutition peuvent favoriser un état anxio-dépressif qui doit être évalué et traité si besoin.

4.4.7 Education thérapeutique et modification du mode de vie

L'éducation thérapeutique du patient (ETP) est un soin indissociable de la prise en charge d'une maladie chronique. Les programmes d'ETP, lorsqu'ils peuvent être proposés, peuvent aider les patients (ainsi que leurs familles) à comprendre leur maladie et leur traitement, collaborer ensemble et assumer leurs responsabilités dans leur propre prise en charge dans le but de les aider à maintenir et améliorer leur qualité de vie.

4.5 Recours aux associations de patients

Les réseaux de proximité mis en place par l'AFM-Téléthon peuvent aider le malade à sa demande. Les services régionaux de l'AFM-Téléthon interviennent gratuitement à la demande des malades et de leurs familles. Composés de professionnels du secteur médico-social, ils apportent des solutions et un soutien en vue de faciliter le parcours de santé du patient et la réalisation de son projet de vie.

Contacts/ infos : tel : 0 800 35 36 37, <https://www.afm-telethon.fr/services-aux-familles-malades> .

Le **groupe d'intérêt des myopathies inflammatoires (GIMI)** de l'AFM-Telethon est un groupe de patients bénévoles concernés par des myosites (<https://www.afm-telethon.fr/groupe-interet-myopathies-inflammatoires-3881#>).

Il propose des informations médico-sociales, une permanence téléphonique, des groupes de paroles, des journées d'informations en région ou en webconférence (le blog :

<https://myopathiesinflammatoires.afm-telethon.fr/> ; page facebook :

<https://www.facebook.com/groupegimi.fr> ; le groupe privé "la myosite à

inclusions : <https://www.facebook.com/Myosite.inclusions>.)

4.6 Cas particuliers

4.6.1 Anesthésie

Il n'y pas de recommandations spécifiques pour la myosite à inclusions. Comme dans d'autres maladies musculaires, il est classique de privilégier les anesthésies locales et loco régionales aux anesthésies générales afin de limiter le risque de complication respiratoire à type de pneumopathie de déglutition, d'atélectasie ou d'infection bronchique et de décompensation respiratoire de la maladie surtout en cas de chirurgie thoracique ou abdominale. En cas de chirurgie abdominale sous anesthésie générale, on associera volontiers une anesthésie péridurale afin de prévenir les douleurs abdominales post opératoires qui pourraient favoriser une décompensation respiratoire en accentuant la parésie diaphragmatique. En cas d'anesthésie générale, on évitera les curares à demi-vie longue tels le pancuronium car ils semblent favoriser la survenue de complications respiratoires par rapport à ceux d'action plus courte (atracurium ou vecuronium). De même le rocuronium semble accroître le risque de décompensation respiratoire post opératoire. Il n'y a pas de risque d'hyperthermie maligne per anesthésique. Par contre le suxamethonium chloride doit être évité à cause d'un risque potentiel d'hyperkaliémie et de rhabdomyolyse.

D'autre part, une évaluation de la fonction respiratoire doit être effectuée en pré-opératoire pour peser le risque de décompensation respiratoire au décours de l'intervention.

4.6.2 Vaccination

Il n'y a pas de contre indication de vaccin chez les patients porteurs de myosite à inclusions. Il est préférable de pratiquer la vaccination dans un muscle peu atteint ou par voie sous cutanée. Les vaccinations anti-grippale, anti-pneumococcique et anti-COVID-19 sont recommandées.

4.6.3 Situations d'urgence

Les pneumopathies de déglutition et les complications liées aux chutes constituent les principales urgences en lien avec la pathologie. Le patient doit être porteur de sa carte d'urgence et de son dernier compte-rendu actualisé à présenter dans le contexte.

4.4.4 Contre-indications médicamenteuses

Il n'y a pas de contre-indications médicamenteuse spécifique à la myosite à inclusions, notamment pas de contre-indications à la prescription des statines.

5 Suivi

5.1 Objectifs

Le suivi d'un patient atteint de myosite à inclusions doit être assuré par un médecin ayant l'expérience de ces pathologies. Si besoin, un avis devra être pris auprès d'un centre de référence, de compétences ou d'un centre expert des filières FILNEMUS (<http://www.filnemus.fr>) ou FAI²R (<http://www.fai2r.org>).

5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Les professionnels impliqués sont neurologues, internistes, rhumatologues, pneumologues, ORL, médecins MPR, médecins généralistes, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, infirmières, assistantes sociales, psychologues, diététiciennes, orthophonistes et tous professionnels du champ médico-social (ex : référent parcours de santé de l'AFM-téléthon) à la demande de la personne.

5.3 Rythme et contenu des consultations

Le patient doit être vu en consultation au minimum de manière annuelle pour évaluer l'évolution de la maladie et prévenir les complications principales : pneumopathies de déglutition, dénutrition, risque de chutes et de fractures.

Il est préférable que l'évaluation au minimum annuelle soit pluridisciplinaire, impliquant les professionnels listés ci-dessous.

5.3.1 Suivi neuromusculaire : tests moteurs et échelles cliniques

Après l'évaluation initiale, une évaluation fonctionnelle doit être réalisée, au minimum chaque année, si besoin tous les 6 mois.

Elle doit comprendre une évaluation à l'interrogatoire:

- périmètre de marche
- nombre d'étages montés
- aide éventuelle à la marche, à la montée des escaliers
- nombre de chutes et leur retentissement
- évaluation de la réalisation des gestes fins et des activités de la vie quotidienne

Le contenu de l'évaluation fonctionnelle sera guidé par le choix des évaluations initiales (cf paragraphe 3.4.2), les modalités de suivi et l'évolution de l'état fonctionnel du patient.

5.3.2 Evaluation par un rééducateur fonctionnel et/ ou un ergothérapeute :

selon les modalités décrites dans le paragraphe **4.4.5**

5.3.3 Evaluation ORL

Un dépistage simple des troubles de déglutition doit être réalisé lors de chaque consultation annuelle tel que décrit dans le paragraphe 3.4.1. En cas de signes de gravité, comme lors de l'évaluation initiale, une évaluation par un médecin ORL spécialisé dans les troubles de déglutition sera proposée.

5.3.4 Suivi nutritionnel

Une mesure du poids et le calcul d'IMC doit être réalisé à chaque consultation pour dépistage de signes de dénutrition.

5.3.5 Suivi pneumologique

La réalisation d'une EFR est recommandée de manière annuelle. En fonction des résultats et des signes cliniques, l'enregistrement nocturne sera proposé et éventuellement des explorations secondaires du sommeil pourront être proposées.

5.3.6 Suivi psychologique

Les réactions des patients à l'annonce du diagnostique sont toujours imprévisibles. Elles ne surviennent pas toujours au moment même de l'annonce et peuvent apparaître par vagues successives.

La proposition d'un suivi psychologique ne se limite pas au post annonce et peut être initié à tout moment du parcours du patient.

Sur le plan médicamenteux, il n'y a pas de contre-indications médicamenteuses ou de spécificité à la prescription des psychotropes.

5.4 Examens complémentaires

L'évolution de l'atteinte musculaire est lentement progressive et en l'absence de traitement médicamenteux spécifique, aucun suivi paraclinique n'est recommandé.

Concernant l'atteinte musculaire périphérique, le suivi des CPK n'est d'aucune utilité. A noter que leur taux a tendance à se normaliser au cours de l'évolution en raison de la perte de masse musculaire. Cette normalisation ne traduit pas un arrêt de l'activité de la maladie.

De même, ni l'ENMG, ni l'IRM ne sont pas indispensables pour juger de l'activité de la maladie en l'absence de protocole thérapeutique sauf évolution clinique atypique.

La biopsie musculaire peut être refaite si l'évolution est atypique, surtout si les critères anatomopathologiques n'étaient pas remplis sur le premier prélèvement.

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par :

-Dr Emmanuelle Salort-Campana, du Centre de référence neuromusculaire PACA Réunion Rhone Alpes, site de Marseille, CHU La Timone et

-Pr Olivier Benveniste du Département de Médecine Interne et Immunologie Clinique et du Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France, Hopital de la Pitié Salpêtrière, Paris.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Dr Yves Allenbach, Interniste, Paris
- Dr Fanny Duval, neurologue, Bordeaux
- Pr Andoni Echaniz-Laguna, neurologue, Le Kremlin-Bicêtre
- Dr Armelle Finet-Monnier, pneumologue, Marseille
- Dr Laure Gallay, interniste, Lyon
- Dr Danielle Robert, ORL, Marseille
- Dr Amandine Sevy, neurologue, Marseille
- Dr Nathalie Streichenberger, anatomopathologiste, Bron

Groupe de travail multidisciplinaire

- Mme Anne Alcocer, directrice de service régional AFM-Téléthon, PACA
- Pr Jean-Christophe Antoine, Neurologue, Saint-Etienne
- Mme Carole Belingher, psychologue clinicienne, Marseille
- Dr Françoise Bouhour, neurologue, Lyon
- Dr Pascal Cintas, neurologue, Toulouse
- Dr Virginie Milhe de Bovis, MPR, Marseille
- Dr Teresinha Evangelista, neurologue, Paris
- Mr François Faury, groupe d'intérêt myopathies inflammatoires
- Pr Marcela Gargiulo, psychologue clinicienne, Paris
- Pr Eric Hachulla, interniste, Lille
- Mme Anne-Elisabeth Launay, groupe d'intérêt myopathies inflammatoires
- Pr Pascale Marcorelles, anatomopathologiste, Brest
- Dr André Mauès de Paula, anatomopathologiste, Marseille
- Dr Alain Meyer, rhumatologue, Strasbourg
- Dr Aleksandra Nadaj-Pakleza, neurologue, Strasbourg
- Pr Héléne Prigent, pneumologue, Paris
- Mme Nicole Rousset, directrice de service régional AFM-Téléthon, PACA
- Mme Brigitte Sery, groupe d'intérêt myopathies inflammatoires
- Dr Bénédicte Rysman, ORL, Lille
- Dr Guilhem Solé, neurologue, Bordeaux
- Dr Tanya Stojkovic, neurologue, Paris
- Dr Céline Tard, neurologue, Lille

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet des Filières Maladies Rares.

Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients

Centres de référence et de compétences neuromusculaires de la Filière de Santé FILNEMUS :

1. Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA- Réunion- Rhône Alpes

Site coordonnateur :

- AP-HM - CHU de La Timone Marseille (Pr Shahram Attarian)

Sites constitutifs :

1. CHU de La Réunion SUD (Dr Ariane Choumert)
2. HC Lyon (Dr Carole Vuillerot)
3. CHU de Saint-Etienne (Pr Jean Christophe Antoine)
4. CHU de Nice (Pr Sabrina Sacconi)

Centres de compétence :

1. CHU de Grenoble (Dr Klaus Dieterich)
2. CH de Cannes (Dr Christophe Perrin)
3. Hôpital d'Enfants - Association Saint François d'Assise Saint Denis La Réunion (Dr Anne Pervillé)
4. Hôpital d'Instruction des Armées de Toulon (Dr Anthony Faivre)
5. CHU de Clermont-Ferrand (Dr Catherine Sarret)

2. Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile de France

Site coordonnateur :

- APHP- Raymond Poincaré Garches (Pr Pascal Lafôret)

Sites constitutifs :

1. APHP- Pitié Salpêtrière Paris (Dr Tanya Stojkovic)
2. APHP- Trousseau Paris (Dr Arnaud Isapof)
3. APHP- Pitié Salpêtrière Paris (Pr Bertrand Fontaine)
4. APHP- Necker Paris (Pr Isabelle Desguerre)
5. APHP- Cochin Paris (Dr Karim Wahbi)
6. APHP- Henri Mondor Paris (Dr François Jérôme Authier)
7. CHU de Lille (Pr Sylvie Nguyen The Tich)
8. Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (Dr Aleksandra Nadaj-Pakleza)
9. CHU de Nancy (Dr Marc Debouverie)
10. CHU de Reims (Pr François Constant Boyer)

Centres de compétences :

3. APHP- Rothschild Paris (Dr Philippe Thoumie)

4. APHP- Tenon Paris (Pr Sophie Périé)
5. APHP- Hôpital Marin d'Hendaye (Dr Brigitte Soudrie)
6. CHU de Rouen (Dr Lucie Guyant Marechal)
7. CHRU de Tours (Dr Sybille Pellieux)
8. CHU de Côte de Nacre – Caen (Dr Nathalie Bach)
9. CHU d'Amiens (Dr Anne Gaëlle Le Moing)
10. CHU de Dijon (Dr Agnès Jacquin-Piques)
11. CHU de Besançon (Pr Laurent Tatu)
12. Centre de soins de suite et de réadaptation Marc Sautelet de Villeneuve-d'Ascq (Dr Marie Céline Gellez)

13. Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Site coordonnateur :

- CHU de Bordeaux (Dr Guilhem Solé)

Sites constitutifs :

1. CHU de Toulouse (Pr Pascal Cintas)
2. CHU de Montpellier (Pr François Rivier)
3. CHU de Nantes (Pr Yann Péréon)
4. CHU d'Angers (Dr Marco Spinazzi)
5. CHRU de Brest (Dr Sylvain Brochard)
6. CHU de la Martinique (Dr Rémi Bellance)

Centres de compétences :

1. CHU de Pointe à Pitre/ Abymes (Pr Annie Lannuzel)
2. CH de la Côte Basque (Dr Olivier Flabeau)
3. CHU de Nîmes (Dr Dimitri Renard)
4. CHU de Rennes (Dr Mélanie Fradin)
5. CHRU de Tours (Dr Sylvie Pellieux)
6. CH Bretagne Atlantique – Vannes (Dr Florence Demurger)
7. CHU de Poitiers (Pr Jean Philippe Neau)

Centres de référence et de compétences de la Filière de Santé Fai2R:

Centres de référence - sites coordonnateurs et sites constitutifs ADULTES			
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest (site coordonnateur)	Lille, CHU	HACHULLA	Éric
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest (site constitutif)	Brest, CHU	DEVAUCHELLE -PENSEC	Valérie
Centre de référence du lupus, syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares (site coordonnateur)	Paris, AP-HP	AMOURA	Zahir
Centre de référence du lupus, syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares (site constitutif)	Martinique, CHU	DELIGNY	Christophe
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France (site coordonnateur)	Paris, AP-HP	MOUTHON	Luc
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France (site constitutif)	Le Kremlin- Bicêtre, AP-HP	MARIETTE	Xavier
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France (site constitutif)	Paris, AP-HP	CACOUB	Patrice
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France (site constitutif)	Paris, AP-HP	FARGE- BANCEL	Dominique
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est et du Sud-Ouest (site coordonnateur)	Strasbourg, CHRU	MARTIN	Thierry
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est et du Sud-Ouest (site constitutif)	Bordeaux, CHU	RICHEZ	Christophe
Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire CEREMAIA (site constitutif)	Paris, AP-HP	GRATEAU	Gilles
Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire CEREMAIA (site constitutif)	Paris, AP-HP	SAADOUN	David

Annexe 3 : Atteinte musculaire évocatrice d'une myosite à inclusions



Amyotrophie des membres inférieurs prédominant sur les quadriceps, notamment au tiers inférieur de cuisse



Amyotrophie et déficit de la loge des fléchisseurs des doigts prédominant sur les fléchisseurs de doigts.

Annexe 4 : Test au verre d'eau

Consigne: boire un verre d'eau plate (90 ml) en une seule fois.

Le test est positif si dans la minute qui suit le patient tousse ou sa voix se modifie.

Un temps de déglutition > 15 secondes est anormal.

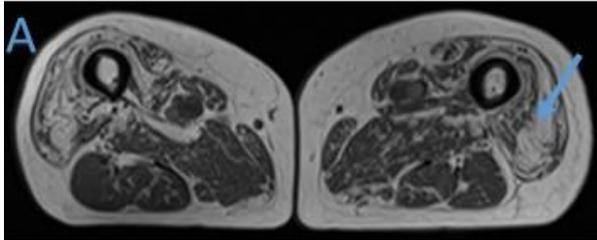
Référence :

K L DePippo 1, M A Holas, M J Reding. Validation of the 3-oz water swallow test for aspiration following stroke. Arch Neurol. 1992; 49:1259-61.

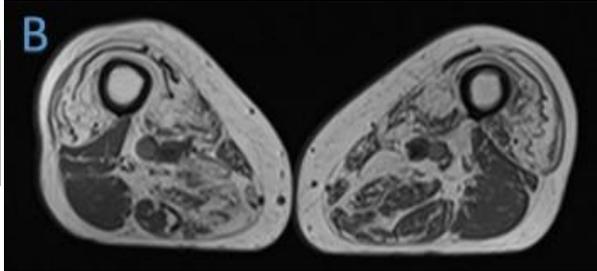
Smith HA, Lee SH, O'Neill PA, Connolly MJ. The combination of bedside swallowing assessment and oxygen saturation monitoring of swallowing in acute stroke: a safe and humane screening tool. Age Ageing 2000;29:495-9.

Annexe 5. : IRM musculaire des membres inférieurs chez un patient atteint de myosite à inclusions

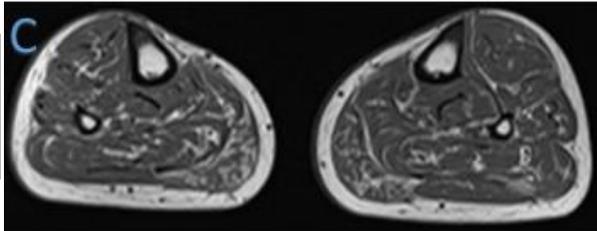
Coupes proximales



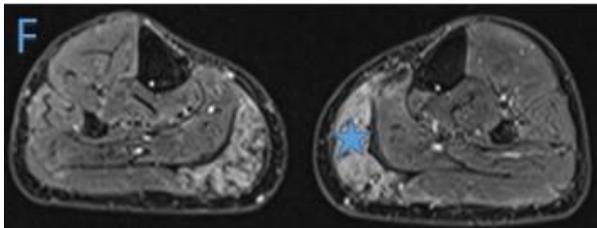
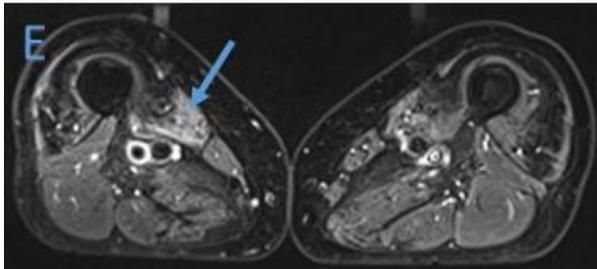
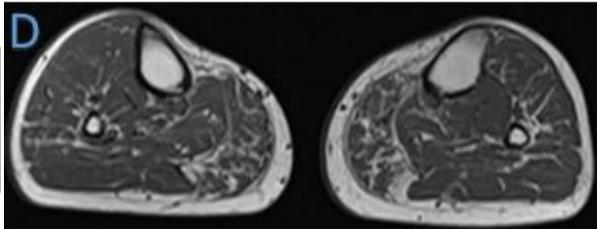
Coupes distales



Coupes proximales



Coupes distales



IRM musculaire des membres inférieurs d'un patient atteint de myosite à inclusions

A, B, C, D : Images en séquence T1

E, F : Images en séquences T2, STIR

A, B : Au niveau des cuisses : atteinte prédominant sur le quadriceps, particulièrement le droit antérieur (rectus femoris) et les chefs vastes intermédiaires et vastes médiaux avec la présence d'un gradient de l'atteinte qui prédomine au niveau du tiers inférieur.

C, D : au niveau des jambes, atteinte prédominant sur les gastrocnémiens médiaux

E, F : Hypersignaux du vaste interne (flèche, E) et des gastrocnémiens médiaux (étoile, F).

Annexe 6 : Liste des analyses anatomopathologiques à réaliser sur la biopsie musculaire.

Fragment en paraffine :

Coupes sériées (10 coupes) colorées en Hématéine Eosine Safran (HES), Rouge congo

Fragment congelé dans l'isopentane :

-Colorations Histochimie :

Hématéine-Eosine (HE), Trichrome de Gomori, Periodic Acid Schiff (PAS), Noir Soudan

-Histoenzymologie :

- *Seulement les réactions suivantes si une myopathie inflammatoire est le diagnostic supposé*

Adenosine TriPhosphate (ATPases) pH 9,4 et 4,35, NADH CoQ reductase, Réaction couplée Cytochrome c Oxydase- Succinyl-CoQ déshydrogénase (COX-SDH)

- *Si pas d'orientation préalable pour une myopathie inflammatoire ou si doute diagnostique : réalisation en plus de*

Adenosine triphosphate(ATPases),pH 4,63, Succinyl-CoQ déshydrogénase (SDH), Menadione- NitroBlue de Tetrazolium, Myophosphorylase

-Immunohistochimie :

HLA CI1, HLADr, C5B9, CD56, CD31, p62, TDP 43

Si inflammation présente

Typage lymphocytaire: CD20, CD3, CD8

Selon évocation diagnostique: Myosine slow et myosine fast, Desmine, myotiline

Fragment pour la Microscopie électronique :

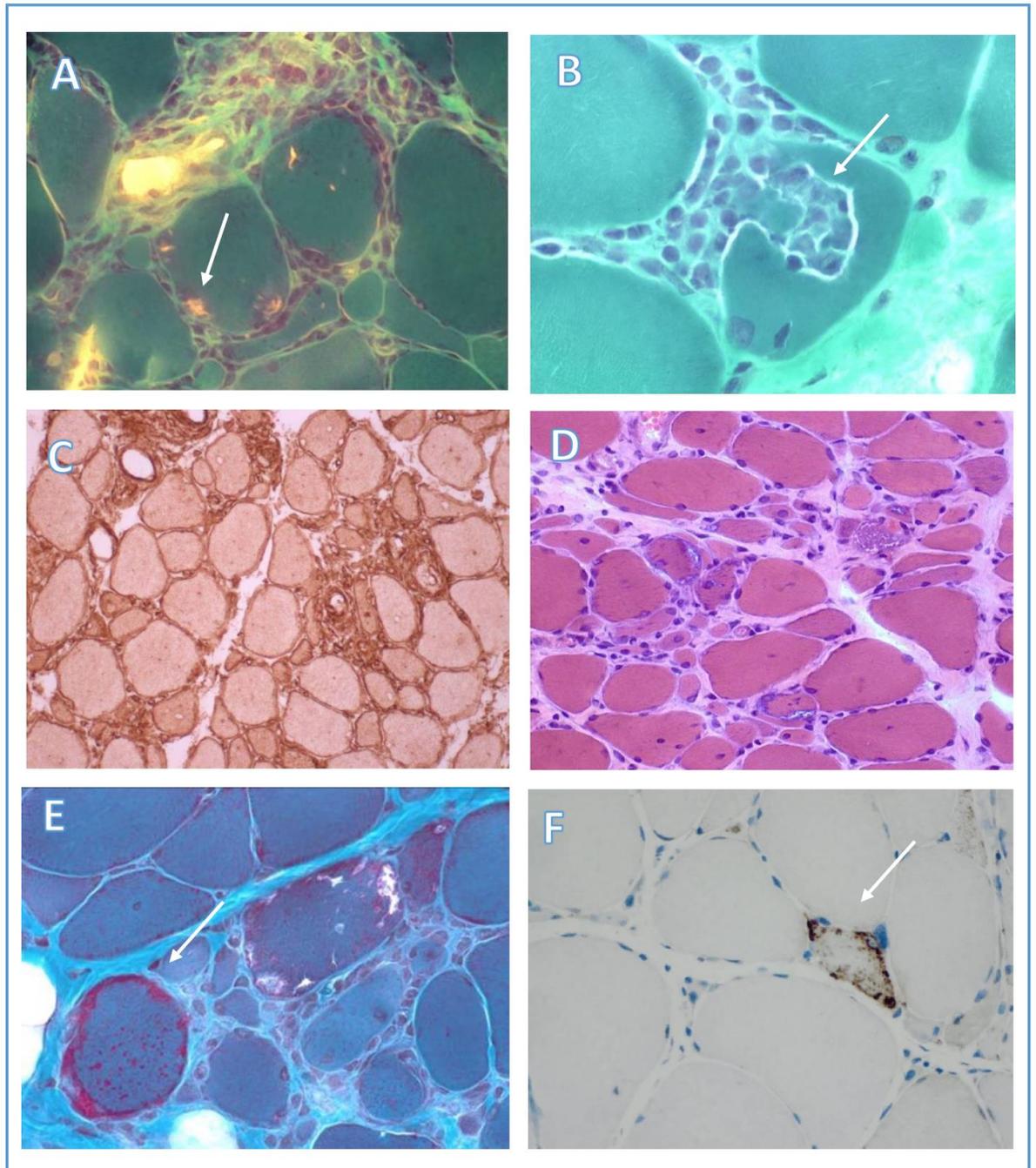
Réalisation des blocs de résine dans tous les cas.

Examen en microscopie électronique en cas d'anomalies sur coupes en ME faisant penser à une myopathie génétique avec vacuoles bordées ou quand critères diagnostiques en retrait par rapport à une clinique très évocatrice d'une myosite à inclusion

Références :

- Coste et al. Prise en charge des biopsies musculaires et nerveuses. Recommandations formalisées d'experts sous l'égide de la Société française de Neuropathologie, de la Société française de Myologie et de l' Association française contre les myopathies. Rev Neurol 2010 ; 166 : 477-485
- Dubowitz V, Sewry C, Oldfors A. Muscle biopsy : a practical approach . Saunders WB, London UK, 2020 5th ed

Annexe 7. : Illustration des principales lésions histopathologiques de la myosite à inclusions



Légende :

A : Infiltrats inflammatoires endomysiaux avec présence de vacuoles bordées (flèche). B : invasion partielle de fibre musculaire non nécrotique ; C : Surexpression diffuse de l'HLA de classe I au niveau du sarcolemme et du sarcoplasme, y compris des fibres musculaires apparaissant saines ; D : HE :

Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires PACA Réunion Rhône alpes, site de Marseille et
Centre de référence de Nord Est Ile de France, site de la pitié salpétrière

Septembre 2021

inégalité de taille des fibres, petits groupes de fibres atrophiques, internalisations nucléaires, augmentation du tissu conjonctif, vacuoles bordées ; E : Trichrome de Gomori : fibre rouge déchiquetée (flèche blanche) ; F : IHC : agrégats de protéines P62 positives (flèche).

Annexe 8. : Exploration détaillée des troubles de la déglutition dans la myosite à inclusions

L'examen de la déglutition vue de l'extérieur (bedside examination des anglo-saxons). Il permet en condition écologique d'évaluer le temps buccal (mastication, occlusion labiale) et le temps pharyngé (durée du temps pharyngé, modification de la voix après la déglutition qui traduit une stase salivaire ou alimentaire sur les cordes vocales, toux pendant ou juste après la déglutition).

Deux examens sont utilisés pour apprécier les perturbations du temps pharyngé chez ces patients et sont prescrits par le médecin ORL spécialiste :

L'examen de la déglutition en nasofibroscopie (ou FEES : flexible endoscopic evaluation of swallowing) et l'examen de la déglutition en vidéoradioscopie (ou VFSS : videofluoroscopic swallow studies)

Dans la myosite à inclusions sporadique, les anomalies les plus fréquentes sont les anomalies suivantes :

- Un défaut de relaxation du SSO, avec un aspect de bombement du muscle crico-pharyngien

- Une diminution du péristaltisme pharyngé ;

Le défaut de péristaltisme pharyngé et le défaut de relaxation du muscle crico-pharyngien ont comme conséquence une stase du produit de contraste dans les sinus piriformes et les vallécules

- Un défaut d'élévation laryngée (diminution de la contraction des muscles sus-hyoïdiens) qui va diminuer également l'ouverture passive du SSO

- Un défaut de recul de base de langue, qui se marque par une stase valléculaire du produit de contraste

- Les fausses routes observées sont en général des fausses routes dites « secondaires », ou « après la déglutition » par débordement de la stase pharyngée dans la trachée, lors de la reprise inspiratoire.

La manométrie pharyngo-œsophagienne est utile pour préciser les indications de geste sur le muscle crico-pharyngien.

Annexe 9. : Les différentes échelles d'évaluation dans la myosite à inclusions

Inclusion Body Myositis-Functional Rating Scale (IBM-FRS)

Auto-questionnaire : IBMFRS, le patient entoure les items lui correspondant et compte les points (max 40 = normal)

<p>1 – Déglutir</p> <p>4-normale 3-fausse route pendant les premières bouchées 2- nécessite d'une nourriture adaptée (exp : mixée) 1-fausse route fréquentes 0-necessite d'une sonde d'alimentation</p>	<p>5 – S'habiller</p> <p>4-normalement 3-independant mais doit faire beaucoup d'effort 2- indépendant mais requiert une l'utilisation de dispositifs ou modifie le mode d'utilisation ou modifie la technique d'utilisation (velcro, T shirt ou chemise sans boutons...) 1- requiert une assistance que pour certains vetement 0-Totalement dépendant</p>	<p>9 – Marcher</p> <p>4-Normalement 3-Marche lente et instable 2-utilisation parfois de dispositifs tels que canne ou déambulateur 1-utilise toujours un dispositif 0-dépendant du fauteuil roulant</p>
<p>2 – Ecriture</p> <p>4-normale 3-lent mais les mots sont lisibles 2-tous les mots ne sont pas lisibles 1-capable d'attraper un stylo mais incapable d'écrire 0- incapable d'attraper un stylo</p>	<p>6 – Hygiène (toilette et baign)</p> <p>4-normalement 3- indépendant mais doit faire beaucoup 2-Independent mais nécessite l'utilisation de dispositifs (une chaise pour le bain, un siège surélevé pour les toilettes...) 1-requiere une assistance occasionnelle 0-Complettement dépendant</p>	<p>10 – Monter les marches</p> <p>4-Normalement 3-lent et hésitant ou utilise la rampe par intermittence 2-dépendant de la rampe 1-dépendant de la rampe plus un support tel que la canne ou l'aide d'une tierce personne 0-Ne peut pas monter les marches</p>
<p>3 – Couper des aliments et attraper des ustensiles</p> <p>4-normale 3-lent et maladroit mais sans aide 2-peut couper la plupart des aliments mais de façon maladroite et lente avec souvent une aide 1-les aliments doivent être coupés par quelqu'un mais continue à s'alimenter seul 0-a besoin d'être alimenté</p>	<p>7 – Se retourner dans le lit et arranger ses couvertures</p> <p>4-Normalement 3-lent et maladroit mais pas besoin d'assistance 2-Peut se retourner seul et arranger ses couvertures mais avec beaucoup de difficultés 1-peut amorcer le geste mais ne peut pas se retourner ou tirer ses couvertures 0-impotent</p>	
<p>4 – Taches motrices (ouvrir 1 porte, utiliser des clés, prendre des petits objets)</p> <p>4- indépendant 3-lent et maladroit dans la totalité de la tache 2-independant mais requiert l'utilisation de dispositifs ou modifie le mode d'utilisation ou modifie la technique d'utilisation 1-necessite fréquemment une assistance 0-impotent</p>	<p>8 S'asseoir et se relever</p> <p>4-Independent (sans utilisation de bras) 3-independant mais en utilisant des manœuvres aidants (en se penchant en avant, en se roulant sur le cote) mais toujours sans les bras 2- requiere l'utilisation des bras 1-Requiere l'assistance d'une personne ou d'un dispositif 0-Incapable de se lever</p>	
<p>Total</p>		<p>[[] / 40</p>

IBMWCI : score sur 100 points (normal = 100)

Score myosite à inclusions.	
Membres supérieurs étendus à l'horizontale en entéro-position (Barré)	
150 s	15
100 s	10
50 s	5
< 50	0
Membres inférieurs, décubitus dorsal, cuisses fléchies à 90° sur le bassin, jambes à 90° sur les cuisses (Mingazini)	
75 s	15
50 s	10
25 s	5
< 25	0
Flexion de la tête, décubitus dorsal	
contre-résistance	10
sans résistance	5
impossible	0
Passage de la position couchée à la position assise	
sans les mains	10
avec les mains	5
impossible	0
Marche	
normale	10
avec une canne ou 2	5
très difficile ou impossible (fauteuil roulant)	0
Passage de la position assise à debout (sur une chaise sans accoudoirs)	
sans les mains	10
avec les mains	5
impossible	0
Force de préhension des mains	
bonne (MRC \geq 4/5)	10
diminuée (MRC : 2 ou 3)	5
faible (MRC : 0 ou 1)	0
Force des quadriceps	
normale (MRC : 5/5)	10
diminuée (MRC : 3 ou 4)	5
faible (MRC : 0,1 ou 2)	0
Déglutition	
normale	10
dysphagie sans fausses routes	5
dysphagies avec fausses routes	0

Total

___/ 100

Sporadic inclusion body myositis Physical Functioning Assessment (sIFA)

Permet d'évaluer la progression clinique de maladie et son impact sur les fonctions physiques, et les potentiels effets thérapeutiques des essais. Ce score a été élaboré selon les recommandations de « l'United States Food and Drug Administration (FDA) Patient-Reported Outcome Measures (PRO) (171).

L'étude Williams et col. confirment la validité de cette échelle (172).

Le score consiste en 11 items côtés de 0 (absence de difficulté) à 10 (impossible à réaliser):

- 1 Stand from ordinary chair **se lever d'une chaise**
- 2 Get up from the floor **se relever du sol**
- 3 Get on and off toilet **s'asseoir sur et se relever des toilettes**
- 4 Walk on a flat, firm surface **marcher sur le plancher**
- 5 Walk outdoors **marcher à l'extérieur**
- 6 Go up or down 5 steps **monter ou descendre 5 marches d'escalier**
- 7 Step up and down **monter ou descendre un trottoir**
- 8 Swallow liquids **avaler des liquides**
- 9 Swallow solids **avaler des solides**
- 10 Carry a 5-pound object **porter un objet de 5 pounds**
- 11 Grip and use small objects **attraper et utiliser un petit objet**

Echelle de handicap à 9 niveaux de Rotterdam

Veillez cocher le chiffre correspondant le mieux à votre situation actuelle.

Attention aux questions 1 et 2 : Votre déplacement d'une pièce à l'autre ou à l'extérieur n'implique pas forcément le fait que vous soyez capable de marcher. Il est également possible que vous vous déplaçiez en fauteuil roulant par exemple.

1. Mobilité à l'intérieur de la maison

Êtes-vous capable de vous déplacer d'une pièce à l'autre, en passant par des portes, seuils, tapis et/ou sols lisses ?

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable de me déplacer d'une pièce à l'autre

2 = généralement, je me déplace d'une pièce à l'autre avec l'aide d'une autre personne

3 = je suis capable de me déplacer d'une pièce à l'autre pratiquement sans aide

4 = je suis capable de me déplacer d'une pièce à l'autre sans aucune aide

2. Mobilité à l'extérieur de la maison

Êtes-vous capable de vous déplacer à l'extérieur, en passant par des trottoirs et autres inégalités de terrain ?

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable de me déplacer à l'extérieur

2 = généralement, je me déplace à l'extérieur avec l'aide d'une autre personne

3 = je suis capable de me déplacer à l'extérieur pratiquement sans aide

4 = je suis capable de me déplacer à l'extérieur sans aucune aide

3. Tâches de cuisine

Êtes-vous capable d'effectuer des tâches de cuisine, comme par exemple préparer du thé ou café et le server ? Pour ce faire, êtes-vous capable de prendre des objets d'un placard/tiroir, réfrigérateur, etc. ? (Il peut également s'agir d'autres tâches de cuisine.)

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable d'effectuer ces tâches

2 = je suis capable d'effectuer une partie de ces tâches, mais le plus souvent j'ai besoin de l'aide d'une autre personne

3 = je suis capable d'effectuer la plupart de ces tâches pratiquement sans aide

4 = je suis capable d'effectuer toutes ces tâches sans aucune aide

4. Travaux ménagers (à l'intérieur de la maison)

Êtes-vous capable de faire des travaux ménagers, comme passer l'aspirateur, faire la vaisselle, épousseter, faire la lessive, ... ?

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable de faire ces travaux

2 = je suis capable de faire une partie de ces travaux, mais le plus souvent j'ai besoin de l'aide d'une autre personne

3 = je suis capable de faire la plupart de ces travaux pratiquement sans aide

4 = je suis capable de faire tous ces travaux sans aucune aide

5. Travaux ménagers (à l'extérieur de la maison)

Êtes-vous capable de faire des courses, jardiner, laver les carreaux, laver la voiture, ... ?

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable de faire ces travaux

2 = je suis capable de faire une partie de ces travaux, mais le plus souvent j'ai besoin de l'aide d'une autre personne

3 = je suis capable de faire la plupart de ces travaux pratiquement sans aide

4 = je suis capable de faire tous ces travaux sans aucune aide

6. Loisirs (à l'intérieur de la maison)

Êtes-vous capable, par exemple, de lire un journal ou un livre, de téléphoner, de pratiquer un hobby ?

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable de faire ces activités

2 = je suis capable de faire une partie de ces activités, mais le plus souvent j'ai besoin de l'aide d'une autre personne

3 = je suis capable de faire la plupart de ces activités pratiquement sans aide

4 = je suis capable de faire toutes ces activités sans aucune aide

7. Loisirs (à l'extérieur de la maison)

Êtes-vous capable d'aller à une fête, au théâtre, au cinéma, au concert, au musée ou à une réunion? Êtes-vous capable de faire du sport ?

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable de faire ces activités

2 = je suis capable de faire une partie de ces activités, mais le plus souvent j'ai besoin de l'aide d'une autre personne

3 = je suis capable de faire la plupart de ces activités pratiquement sans aide

4 = je suis capable de faire toutes ces activités sans aucune aide

Attention à la question 8 : Lorsque vous n'avez pas de permis de conduire par exemple, répondez à la question comme si c'était faisable, sauf s'il est évident que votre maladie vous empêche de conduire.

8. Conduire / prendre le bus ou métro / faire du vélo

Êtes-vous capable de conduire, prendre le bus ou métro et/ou faire du vélo?

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable de faire ces activités

2 = je ne suis capable de faire qu'une seule de ces activités (éventuellement avec l'aide d'une autre personne)

3 = je suis capable de faire deux de ces activités (éventuellement avec l'aide d'une autre personne)

4 = je suis capable de faire toutes ces activités sans aucune aide

9. Travail / études

Êtes-vous capable de reprendre votre travail/vos études (c'est-à-dire celui ou celles que vous faisiez avant votre maladie) ?

0 = non applicable

1 = je ne suis pas capable de reprendre mon travail/mes études

2 = je suis capable de reprendre (partiellement) mon travail/mes études sous une forme adaptée

3 = je suis capable de reprendre partiellement mon travail/mes études
4 = je suis capable de reprendre entièrement mon travail/mes études

12) Index de Barthel

La valeur 0 indique une dépendance totale du patient. La valeur 100 correspond à une complète autonomie.(181)

Item	Description	Score	Dates	
1. Alimentation	Autonome. Capable de se servir des instruments nécessaires. Prend ses repas en un temps raisonnable	10		
	A besoin d'aide, par exemple pour couper	5		
2. Bain	Possible sans aide	5		
3. Continence rectale	Aucun accident	10		
	Accidents occasionnels	5		
4. Continence urinaire	Aucun accident	10		
	Accidents occasionnels	5		
5. Déplacements	N'a pas besoin de fauteuil roulant. Autonome sur une distance de 50 m, éventuellement avec des cannes.	15		
	Peut faire 50 mètres avec aide	10		
	Autonome dans un fauteuil roulant, si incapable de marcher.	5		
6. Escaliers	Autonome. Peut se servir de cannes.	10		
	A besoin d'aide et de surveillance.	5		
7. Habillement	Autonome. Lace ses chaussures. Attache ses boutons. Met ses bretelles.	10		
	A besoin d'aide, mais fait au moins la moitié de la tâche dans un temps raisonnable.	5		
8. Soins personnels	Se lave le visage, se coiffe, se brosse les dents, se rase. Peut brancher un rasoir électrique	5		
9. Usage des WC	Autonome. Se sert seul du papier hygiénique, de la chasse d'eau.	10		
	A besoin d'aide pour l'équilibre, pour ajuster ses vêtements et se servir du papier hygiénique.	5		
10. Transfert du lit au fauteuil	Autonome, y compris pour faire fonctionner un fauteuil roulant.	15		
	Surveillance ou aide minimale.	10		
	Capable de s'asseoir, mais a besoin d'une aide maximum pour le transfert.	5		
	Score :			

13) The Rivermead Mobility Index (182)

Day							
Month							
Year							
Topic and Question:							
Turning over in bed: Do you turn over from your back to your side without help?							
Lying to sitting: From lying in bed, do you get up to sit on the edge of the bed on your own?							
Sitting balance: Do you sit on the edge of the bed without holding on for 10 seconds?							
Sitting to standing: Do you stand up from any chair in less than 15 seconds and stand there for 15 seconds, using hands and/or an aid if necessary?							
Standing unsupported: (Ask to stand) Observe standing for 10 seconds without any aid							
Transfer: Do you manage to move from bed to chair and back without any help?							
Walking inside: (with an aid if necessary): Do you walk 10 meters, with an aid if necessary, but with no standby help?							
Stairs: Do you manage a flight of stairs without help?							
Walking outside: (even ground): Do you walk around outside, on pavements, without help?							
Walking inside: (with no aid): Do you walk 10 meters inside, with no caliper, splint, or other aid (including furniture or walls) without help?							
Picking up off floor: Do you manage to walk five meters, pick something up from the floor, and then walk back without help?							
Walking outside: (uneven ground): Do you walk over uneven ground (grass, gravel, snow, ice etc) without help?							
Bathing: Do you get into/out of a bath or shower and to wash yourself unsupervised and without help?							
Up and down four steps: Do you manage to go up and down four steps with no rail, but using an aid if necessary?							
Running: Do you run 10 meters without limping in four seconds (fast walk, not limping, is acceptable)?							
Total							

Tests chronométrés

- Test chronométré du lever de chaise de Mathias (Timed Get Up and Go Test) :

Dans ce test, le patient doit se relever de la position assise et marcher à trois mètres de la chaise pour ensuite revenir sur ses pas (tourne à 180 degrés) et s'asseoir de nouveau. Le temps mis pour accomplir cette activité est chronométré par l'évaluateur.

- Le test de marche de 2 minutes ou de 6 minutes

Il est demandé au patient dans ce test de réaliser la plus grande distance possible en 2 ou 6 minutes

- Nombre de levers de chaise en 1 minute : évalue le retentissement fonctionnel du déficit des membres inférieurs. Il est demandé au patient de se lever plusieurs fois d'une chaise sans l'aide des mains, placée à 42 cm du sol, le nombre de levers est comptabilisé.

-Test de marche des 10 mètres chronométré

-Montée de 4 marches d'escalier chronométrée

Annexe 10 : Mise en place et surveillance du traitement par Rapamycine

La mise en route du traitement par Rapamycine nécessite un bilan préthérapeutique et une surveillance stricte des patients.

Bilan préthérapeutique :

- Le scanner thoracique à coupes fines sans injection peut être proposé en pré thérapeutique du traitement par Rapamycine pour le dépistage d'une pneumopathie interstitielle même si les cas rapportés sont rares. Il pourra également renseigner sur des foyers infectieux chroniques notamment sur des inhalations répétées et sera répété au cours du suivi en cas de point d'appel. Comme tout immunosupresseurs il peut entraîner une sensibilité accrue aux infections bactériennes ou virales (notamment pulmonaires).
- Bilan biologique (NFS, plaquettes, fonction rénale, cholestérol triglycérides et ionogramme et bilan hépatique)
- -dépistage de lésions cancéreuses.

Surveillance sous traitement par Rapamycine

- Bilan lipidique et NFS réguliers
- Examen clinique (Tension artérielle, Examen cutanéomuqueux,)
- Dosage sérique Rapamicinémie pour ajuster la posologie (cibles de concentration résiduelle) ; dans 10 jours à 2 semaines après la première prise et à chaque modification de dose. Puis tous les 3-4 mois.

Références bibliographiques

5.5 Articles de revue, Guidelines et Réunions de Consensus

- Amato AA, Barohn RJ. Inclusion body myositis: old and new concepts. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*. 2009;80(11):1186-93
- Benveniste O. Inclusion-body myositis. *La Revue de medecine interne*. 2014;35(7):472-9.
- Benveniste O, Stenzel W, Hilton-Jones D, Sandri M, Boyer O, van Engelen BG. Amyloid deposits and inflammatory infiltrates in sporadic inclusion body myositis: the inflammatory egg comes before the degenerative chicken. *Acta Neuropathol*. 2015;129(5):611-24
- Catalan M, Selva-O'Callaghan A, Grau JM. Diagnosis and classification of sporadic inclusion body myositis (sIBM). *Autoimmunity reviews*. 2014;13(4-5):363-6
- Cox FM, Titulaer MJ, Sont JK, Wintzen AR, Verschuuren JJ, Badrising UA. A 12-year follow-up in sporadic inclusion body myositis: an end stage with major disabilities. *Brain : a journal of neurology*. 2011;134(Pt 11):3167-75
- Dimachkie MM, Barohn RJ. Inclusion body myositis. *Current neurology and neuroscience reports*. 2013 ;13(1):321
- Dimachkie MM, Barohn RJ. Inclusion body myositis. *Neurologic clinics*. 2014;32(3):629-46, vii
- Ernste FC, Reed AM. Idiopathic inflammatory myopathies: current trends in pathogenesis, clinical features, and up-to-date treatment recommendations. *Mayo Clinic proceedings*. 2013;88(1):83-105
- Gallay L, Petiot P. Sporadic inclusion-body myositis: Recent advances and the state of the art in 2016. *Revue neurologique*. 2016;172(10):581-6
- Greenberg SA. Inclusion body myositis. *Current opinion in rheumatology*. 2011;23(6):574-8
- Greenberg SA. Pathogenesis and therapy of inclusion body myositis. *Current opinion in neurology*. 2012;25(5):630-9
- Greenberg SA. Inclusion body myositis: clinical features and pathogenesis. *Nat Rev Rheumatol*. 2019 May;15(5):257-272.
- Hilton-Jones D, Brady S. Diagnostic criteria for inclusion body myositis. *J Intern Med*. 2016;280(1):52-62.
- Hohlfeld R. Update on sporadic inclusion body myositis. *Brain: a journal of neurology*. 2011;134(Pt 11):3141-5
- Lahouti AH, Amato AA, Christopher-Stine L. Inclusion body myositis: update. *Current opinion in rheumatology*. 2014;26(6):690-6
- Machado P.M., Dimachkie M.M., Barohn R.J. Sporadic inclusion body myositis: new insights and potential therapy. *Curr. Opin. Neurol*. 2014;27:591-598
- Machado PM, Ahmed M, Brady S, Gang Q, et al. Ongoing developments in sporadic inclusion body myositis. *Current rheumatology reports*. 2014;16(12):477
- Machado P, Brady S, Hanna MG. Update in inclusion body myositis. *Current opinion in rheumatology*. 2013;25(6):763-71
- Naddaf E, Barohn RJ, Dimachkie MM. Inclusion Body Myositis: Update on Pathogenesis and Treatment. *Neurotherapeutics*. 2018 Oct;15:995-1005.
- Needham M, Mastaglia FL. Inclusion body myositis: current pathogenetic concepts and diagnostic and therapeutic approaches. *Lancet Neurol*. 2007;6(7):620-31.
- Needham M, Mastaglia FL. Sporadic inclusion body myositis: A review of recent clinical advances and current approaches to diagnosis and treatment. *Clinical neurophysiology : official journal of the International Federation of Clinical Neurophysiology*. 2016;127(3):1764-73
- Mastaglia FL, Needham M. Inclusion body myositis: a review of clinical and genetic aspects, diagnostic criteria and therapeutic approaches. *Journal of clinical neuroscience : official journal of the Neurosurgical Society of Australasia*. 2015;22(1):6-13
- Rose MR, ENMC IBM Working Group. 188th ENMC International Workshop: Inclusion Body Myositis, 2-4 December 2011, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord NMD*. 2013;23(12):1044-55.

Solorzano GE, Phillips LH, 2nd. Inclusion body myositis: diagnosis, pathogenesis, and treatment options. *Rheumatic diseases clinics of North America*. 2011;37(2):173-83

Weihl CC, Mammen AL. Sporadic inclusion body myositis - a myodegenerative disease or an

inflammatory myopathy. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2017;43(1):82–91.

5.6 Epidémiologie

Benveniste O, Guiguet M, Freebody J, et al. Long-term observational study of sporadic inclusion body myositis. *Brain J Neurol*. 2011;134(Pt 11):3176–84.

Callan A, Capkun G, Vasanthaprasad V, Freitas R, Needham M. A Systematic Review and Meta-Analysis of Prevalence Studies of Sporadic Inclusion Body Myositis. *J Neuromuscul Dis*. 2017;4(2):127-137

Cox FM, Titulaer MJ, Sont JK, et al. A 12-year follow-up in sporadic inclusion body myositis: an end stage with major disabilities. *Brain : a journal of neurology*. 2011;134(Pt 11):3167-75.

Lefter S, Hardiman O, Ryan AM. A population-based epidemiologic study of adult neuromuscular disease in the Republic of Ireland. *Neurology*. 2017;88(3):304–13.

Dobloug GC, Garen T, Brunborg C, et al. Survival and cancer risk in an unselected and complete Norwegian idiopathic inflammatory myopathy cohort. *Seminars in arthritis and rheumatism*. 2015;45(3):301-8.

Dobloug GC, Antal EA, Sveberg L, et al. High prevalence of inclusion body myositis in Norway; a population-based clinical epidemiology study. *European journal of neurology*. 2015;22(4):672-e41.

Mastaglia FL. Sporadic inclusion body myositis: variability in prevalence and phenotype and influence of the MHC. *Acta myologica : myopathies and cardiomyopathies : official journal of the Mediterranean Society of Myology*. 2009;28(2):66-71.

Meyer A, Meyer N, Schaeffer M, et al. Incidence and prevalence of inflammatory myopathies: a systematic review. *Rheumatology*. 2015;54(1):50-63.

Molberg O, Dobloug C. Epidemiology of sporadic inclusion body myositis. *Current opinion in rheumatology*. 2016;28(6):657-60.

Nakanishi H, Koike H, Matsuo K, et al. Demographic features of Japanese patients with sporadic inclusion body myositis: a single-center referral experience. *Internal medicine (Tokyo, Japan)*. 2013;52(3):333-7. Nakanishi H, Koike H, Matsuo K, Tanaka F, et al. Demographic features of Japanese patients with sporadic inclusion body myositis: a single-center referral experience. *Intern Med Tokyo Jpn*. 2013;52(3):333–7.

Needham M, Corbett A, Day T, Christiansen F, Fabian V, Mastaglia FL. Prevalence of sporadic inclusion body myositis and factors contributing to delayed diagnosis. *Journal of clinical neuroscience : official journal of the Neurosurgical Society of Australasia*. 2008;15(12):1350-3

Nuno L, Joven B, Carreira P, et al. Multicenter Registry on Inflammatory Myositis From the Rheumatology Society in Madrid, Spain: Descriptive Analysis. *Reumatologia clinica*. 2016

Oflazer PS, Deymeer F, Parman Y. Sporadic-inclusion body myositis (s-IBM) is not so prevalent in Istanbul/Turkey: a muscle biopsy based survey. *Acta myologica : myopathies and cardiomyopathies : official journal of the Mediterranean Society of Myology*. 2011;30(1):34-6.

Paltiel AD, Ingvarsson E, Lee DK, et al. Demographic and clinical features of inclusion body myositis in North America. *Muscle & nerve*. 2015 Oct;52(4):527-33

Price MA, Barghout V, Benveniste O, et al. Mortality and Causes of Death in Patients with Sporadic Inclusion Body Myositis: Survey Study Based on the Clinical Experience of Specialists in Australia, Europe and the USA. *Journal of neuromuscular diseases*. 2016;3(1):67-75

Shelly S, Mielke MM, Mandrekar J, Milone M, Ernste FC, Naddaf E, Liewluck T. Epidemiology and Natural History of Inclusion Body Myositis: A 40-Year Population-Based Study. *Neurology*. 2021 Apr 20:10.1212/WNL.0000000000012004.doi:10.1212/WNL.0000000000012004.

Suzuki N, Aoki M, Mori-Yoshimura M, et al. Increase in number of sporadic inclusion body myositis (sIBM) in Japan. *Journal of neurology*. 2012;259(3):554-6.

Tan JA, Roberts-Thomson PJ, Blumbergs P, et al. Incidence and prevalence of idiopathic inflammatory myopathies in South Australia: a 30-year

epidemiologic study of histology-proven cases. *International journal of rheumatic diseases*. 2013;16(3):331-8.

5.7 Clinique

Badrising UA, Maat-Schieman MLC, van Houwelingen JC, van Doorn PA, van Duinen SG, van Engelen BGM, et al. Inclusion body myositis. Clinical features and clinical course of the disease in 64 patients. *J Neurol*. 2005 Dec;252(12):1448–54.

Benveniste O, Guiguet M, Freebody J, et al. Long-term observational study of sporadic inclusion body myositis. *Brain J Neurol*. 2011 ;134(Pt 11):3176–84.

Benveniste O, Hilton-Jones D. International Workshop on Inclusion Body Myositis held at the Institute of Myology, Paris, on 29 May 2009. *Neuromuscular disorders: NMD*. 2010;20(6):414-21

Brady S, Squier W, Hilton-Jones D. Clinical assessment determines the diagnosis of inclusion body myositis independently of pathological features. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2013 ;84(11):1240–6.

Cortese A, Machado P, Morrow J, et al. Longitudinal observational study of sporadic inclusion body myositis: implications for clinical trials. *Neuromuscular disorders: NMD*. 2013;23(5):404-12.

Cupler EJ, Leon-Monzon M, Miller J, et al. Inclusion body myositis in HIV-1 and HTLV-1 infected patients. *Brain J Neurol*. 1996;119 (Pt 6):1887–93.

Dalakas MC, Rakocevic G, Shatunov A, et al. Inclusion body myositis with human immunodeficiency virus infection: four cases with clonal expansion of viral-specific T cells. *Ann Neurol*. 2007;61(5):466–75.

Engel WK, Askanas V. Inclusion-body myositis: clinical, diagnostic, and pathologic aspects. *Neurology*. 2006; 66(2 Suppl 1):S20-29.

Ghosh PS, Milone M. Camptocormia as presenting manifestation of a spectrum of myopathic disorders. *Muscle Nerve*. 2015 Dec;52(6):1008–12.

Goodman BP, Liewluck T, Crum BA, et al. Camptocormia due to inclusion body myositis.

Journal of clinical neuromuscular disease. 2012;14(2):78-81

Hori H, Yamashita S, Tawara N, et al. Clinical features of Japanese patients with inclusion body myositis. *Journal of the neurological sciences*. 2014;346(1-2):133-7

Katz JS, Wolfe GI, Burns DK, Bryan WW, Fleckenstein JL, Barohn RJ. Isolated neck extensor myopathy: a common cause of dropped head syndrome. *Neurology*. 1996 Apr;46(4):917–21.

Lotz BP, Engel AG, Nishino H, et al. Inclusion body myositis. Observations in 40 patients. *Brain J Neurol*. 1989;112:727–47

Lloyd TE, Mammen AL, Amato AA, et al. Evaluation and construction of diagnostic criteria for inclusion body myositis. *Neurology*. 2014;83(5):426–33.

Ma H, McEvoy KM, Milone M. Sporadic inclusion body myositis presenting with severe camptocormia. *Journal of clinical neuroscience : official journal of the Neurosurgical Society of Australasia*. 2013;20(11):1628-9

Nakanishi H, Koike H, Matsuo K, Tanaka F, Noda T, Fujikake A, et al. Demographic features of Japanese patients with sporadic inclusion body myositis: a single-center referral experience. *Intern Med Tokyo Jpn*. 2013;52(3):333–7.

Needham M, James I, Corbett A, et al. Sporadic inclusion body myositis: phenotypic variability and influence of HLA-DR3 in a cohort of 57 Australian cases. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2008;79(9):1056–60.

Nicolau S, Liewluck T, Milone M. Myopathies with finger flexor weakness: Not only inclusion-body myositis. *Muscle Nerve*. 2020;62:445-454.

Ozden S, Gessain A, Gout O, Mikol J. Sporadic inclusion body myositis in a patient with human T cell leukemia virus type 1-associated myelopathy. *Clin*

Infect Dis Off Publ Infect Dis Soc Am. 2001;32(3):510–4.

Ringel SP, Kenny CE, Neville HE, et al. Spectrum of inclusion body myositis. *Arch Neurol.* 1987;44(11):1154–7

Shelly S, Mielke MM, Mandrekar J, Milone M, Ernste FC, Naddaf E, Liewluck T. Epidemiology and Natural History of Inclusion Body Myositis: A 40-Year Population-Based Study. *Neurology.* 2021 Apr 20;10.1212/WNL.0000000000012004.doi: 10.1212/WNL.0000000000012004.

5.8 Evaluation musculaire

Alfano LN, Lowes LP, Dvorchik I, et al. The 2-min walk test is sufficient for evaluating walking abilities in sporadic inclusion body myositis. *Neuromuscul Disord NMD.* 2014;24(3):222–6.

Allenbach Y, Benveniste O, Decostre V, Canal A, Eymard B, Herson S, et al. Quadriceps strength is a sensitive marker of disease progression in sporadic inclusion body myositis. *Neuromuscul Disord NMD.* 2012;22(11):980–6.

Benveniste O, Guiguet M, Freebody J, et al. Long-term observational study of sporadic inclusion body myositis. *Brain J Neurol.* 2011;134(Pt 11):3176–84.

Collen FM, Wade DT, Robb GF, Bradshaw CM. The Rivermead Mobility Index: a further development of the Rivermead Motor Assessment. *Int Disabil Stud.* 1991;13(2):50–4.

Collin C, Wade DT, Davies S, Horne V. The Barthel ADL Index: a reliability study. *Int Disabil Stud.* 1988;10(2):61–3.

DeMuro C, Lewis S, Lowes L, et al. Development of the sporadic inclusion body myositis physical functioning assessment. *Muscle Nerve.* 2016;54(4):653–7.

Jørgensen AN, Aagaard P, Nielsen JL, et al. Physical function and muscle strength in sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve.* 2017

Jackson CE, Barohn RJ, Gronseth G, Pandya S, Herbelin L, Muscle Study Group. Inclusion body myositis functional rating scale: a reliable and valid measure of disease severity. *Muscle Nerve.* 2008;37(4):473–6.

McCarthy EK, Horvat MA, Holtsberg PA, Wisenbaker JM. Repeated chair stands as a measure of lower limb strength in sexagenarian women. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci.* 2004;59(11):1207–12.

Podsiadlo D, Richardson S. The timed “Up & Go”: a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *J Am Geriatr Soc.* 1991;39(2):142–8.

van der Ploeg RJ, Fidler V, Oosterhuis HJ. Hand-held myometry: reference values. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1991;54(3):244–7.

Williams V, Coles T, Gnanasakthy A, Demuro C, Yarr S, Williams N, et al. Psychometric validation of a patient-reported measure of physical functioning in sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve.* 2016;54(4):658–65.

5.9 Dysphagie

Cox FM, Verschuuren JJ, Verbist BM, et al. Detecting dysphagia in inclusion body myositis. *J Neurol.* 2009; 256(12):2009–13.

Danon MJ, Friedman M. Inclusion body myositis associated with progressive dysphagia: treatment with cricopharyngeal myotomy. *Can J Neurol Sci J Can Sci Neurol.* 1989;16(4):436–8.

Houser SM, Calabrese LH, Strome M. Dysphagia in patients with inclusion body myositis. *The Laryngoscope.* 1998;108(7):1001–5.

Murata K-Y, Kouda K, Tajima F, Kondo T. A dysphagia study in patients with sporadic inclusion body myositis (s-IBM). *Neurol Sci Off J Ital Neurol Soc Ital Soc Clin Neurophysiol.* 2012 ;33(4):765–70.

Sayers ME, Chou SM, Calabrese LH. Inclusion body myositis: analysis of 32 cases. *J Rheumatol.* 1992;19(9):1385–9.

Wintzen AR, Bots GT, de Bakker HM, et al. Dysphagia in inclusion body myositis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1988;51(12):1542–5.

5.10 Atteinte respiratoire

Badrising UA, Maat-Schieman MLC, van Houwelingen JC, van Doorn PA, van Duinen SG, van Engelen BGM, et al. Inclusion body myositis. Clinical features and clinical course of the disease in 64 patients. *J Neurol*. 2005 Dec;252(12):1448–54.

Cohen R, Lipper S, Dantzer DR. Inclusion body myositis as a cause of respiratory failure. *Chest*. 1993;104(3):975–7.

Cordeiro de Souza L, Campos JF, et al. Mechanical ventilation weaning in inclusion body myositis: feasibility of isokinetic inspiratory muscle training as an adjunct therapy. *Case reports in critical care*. 2014;2014:902541

Della Marca G, Sancricca C, Losurdo A, et al. Sleep disordered breathing in a cohort of patients with sporadic inclusion body myositis. *Clinical neurophysiology : official journal of the International Federation of Clinical Neurophysiology*. 2013;124(8):1615-21

Lelièvre MH, Hudson M, Botez SA, Dubé BP. Determinants and functional impacts of diaphragmatic involvement in patients with inclusion body myositis. *Muscle Nerve*. 2021 Jan 12.

Jethava A, Ali S, Dasanu CA. Primary respiratory failure due to inclusion body myositis: think outside the box. *Conn Med*. 2013;77(3):155–8.

Littleton ET, Man WD, Holton JL, et al. Human T cell leukaemia virus type I associated neuromuscular disease causing respiratory failure. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2002;72(5):650–2.

Martin SE, Gondim DD, Hattab EM. Inclusion body myositis involving the diaphragm: report of a pathologically confirmed case. *Neurology India*. 2014;62(1):66-7

Rodriguez Cruz PM, Needham M, Hollingsworth P, et al. Sleep disordered breathing and subclinical impairment of respiratory function are common in sporadic inclusion body myositis. *Neuromuscular disorders : NMD*. 2014;24(12):1036-41

Voermans NC, Vaneker M, Hengstman GJD, et al. Primary respiratory failure in inclusion body myositis. *Neurology*. 2004;63(11):2191–2.

5.11 Atteinte cardiaque

Ballo P, Chiodi L, Cameli M, et al. Dilated cardiomyopathy and inclusion body myositis. *Neurological sciences: official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*. 2012;33(2):367-70

Cox FM, Delgado V, Verschuuren JJ, et al. The heart in sporadic inclusion body myositis: a study in 51 patients. *Journal of neurology*. 2010;257(3):447-51.

Finsterer J, Stollberger C, Kovacs GG, et al. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction coincidentally found in sporadic inclusion body myositis. *International journal of cardiology*. 2013 20;168(1):610-2.

Inamori Y, Higuchi I, Inoue T, et al. Inclusion body myositis coexisting with hypertrophic cardiomyopathy: an autopsy study. *Neuromuscular disorders: NMD*. 2012;22(8):747-54.

Lindberg C, Klintberg L, Oldfors A. Raised troponin T in inclusion body myositis is common and serum levels are persistent over time. *Neuromuscul Disord NMD*. 2006;16(8):495–7.

Rosenbohm A, Buckert D, Kassubek J, Rottbauer W, Ludolph AC, Bernhardt P. Sporadic inclusion body myositis: no specific cardiac involvement in cardiac magnetic resonance tomography. *J Neurol*. 2020 May;267(5):1407-1413.

5.12 Analyses biologiques

Abdo WF, van Mierlo T, Hengstman GJ, et al. Increased plasma amyloid-beta42 protein in sporadic inclusion body myositis. *Acta neuropathologica*. 2009;118(3):429-31

Catalan-Garcia M, Garrabou G, Moren C, et al. BACE-1, PS-1 and sAPPbeta levels are increased in plasma from sporadic inclusion body myositis patients: surrogate biomarkers among inflammatory myopathies. *Molecular medicine (Cambridge, Mass)*. 2015.

Colafrancesco S, Priori R, Valesini G. Inflammatory myopathies and overlap syndromes: Update on histological and serological profile. *Best practice & research Clinical rheumatology*. 2015;29(6):810-25

Goyal NA, Cash TM, Alam U, Enam S, Tierney P, Araujo N, et al. Seropositivity for NT5c1A antibody in sporadic inclusion body myositis predicts more severe motor, bulbar and respiratory involvement. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2016;87(4):373-8

Greenberg SA. Cytoplasmic 5'-nucleotidase autoantibodies in inclusion body myositis: Isotypes and diagnostic utility. *Muscle & nerve*. 2014;50(4):488-92

Herbert MK, Pruijn GJM. Novel serology testing for sporadic inclusion body myositis: disease-specificity and diagnostic utility. *Curr Opin Rheumatol*. 2015;27(6):595-600

Larman HB, Salajegheh M, Nazareno R, Lam T, Sauld J, Steen H, et al. Cytosolic 5'- nucleotidase 1A

autoimmunity in sporadic inclusion body myositis. *Ann Neurol*. 2013;73(3):408-18

Lilleker JB, Rietveld A, Pye SR, et al. Cytosolic 5'-nucleotidase 1A autoantibody profile and clinical characteristics in inclusion body myositis. *Annals of the rheumatic diseases*. 2017

Pluk H, van Hoeve BJA, van Dooren SHJ, Stammen-Vogelzangs J, van der Heijden A, Schelhaas HJ, et al. Autoantibodies to cytosolic 5'-nucleotidase 1A in inclusion body myositis. *Ann Neurol*. 2013;73(3):397-407

Salajegheh M, Lam T, Greenberg SA. Autoantibodies against a 43 KDa muscle protein in inclusion body myositis. *PLoS One*. 2011;6(5):e2026

Tawara N, Yamashita S, Zhang X, Korogi M, Zhang Z, Doki T, et al. Pathomechanisms of anti-cN1A autoantibodies in sporadic inclusion body myositis. *Ann Neurol*. 2017

van Engelen BGM, Pluk H, Pruijn G. G.O.8 The first inclusion body myositis-specific autoantibody: Anti-MUP44 targets the cytosolic 5'-nucleotidase 1A. *Neuromuscul Disord*. 2012;22(9-10):875.

5.13 Anatomopathologie

Benveniste O, Hilton-Jones D. International Workshop on Inclusion Body Myositis held at the Institute of Myology, Paris, on 29 May 2009. *Neuromuscular disorders : NMD*. 2010;20(6):414-21

Brady S, Squier W, Hilton-Jones D. Clinical assessment determines the diagnosis of inclusion body myositis independently of pathological features. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*. 2013;84(11):1240-6

Brady S, Squier W, Sewry C, Hanna M, Hilton-Jones D, Holton JL. A retrospective cohort study identifying the principal pathological features useful in the diagnosis of inclusion body myositis. *BMJ Open*. 2014;4(4):e004552.

Chahin N, Engel AG. Correlation of muscle biopsy, clinical course, and outcome in PM and sporadic IBM. *Neurology*. 2008;70(6):418-24.

Colafrancesco S, Priori R, Valesini G. Inflammatory myopathies and overlap syndromes: Update on histological and serological profile. *Best practice & research Clinical rheumatology*. 2015;29(6):810-25. Dimachkie MM, Barohn RJ. Inclusion body myositis. *Seminars in neurology*. 2012;32(3):237-45

Dzangué-Tchoupou G, Mariampillai K, Bolko L, Amelin D, Mauhin W, Corneau A, Blanc C, Allenbach Y, Benveniste O. CD8+(T-bet+) cells as a predominant biomarker for inclusion body myositis. *Autoimmun Rev*. 2019 ;18:325-333.

Fréret M, Drouot L, Obry A, Ahmed-Lacheheb S, Daully C, Adriouch S, et al. Overexpression of MHC class I in muscle of lymphocyte-deficient mice causes a severe myopathy with induction of the unfolded protein response. *Am J Pathol*. 2013;183(3):893-904.

Katzberg HD, Munoz DG. Tubuloreticular inclusions in inclusion body myositis. *Clinical neuropathology*. 2010;29(4):262-6

Lindgren U, Roos S, Hedberg Oldfors C, Moslemi A-R, Lindberg C, Oldfors A. Mitochondrial pathology in inclusion body myositis. *Neuromuscul Disord NMD*. 2015;25(4):281-8.

Mohassel P, Mammen AL. Statin-associated autoimmune myopathy and anti-HMGCR autoantibodies. *Muscle Nerve*. 2013;48(4):477-83.

Paul P, Liewluck T, Ernste FC, Mandrekar J, Milone M. Anti-cN1A antibodies do not correlate with specific clinical, electromyographic, or pathological findings in sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve*. 2020 Dec 29.

Rodríguez Cruz PM, Luo Y-B, Miller J, Junckerstorff RC, Mastaglia FL, Fabian V. An analysis of the sensitivity and specificity of MHC-I and MHC-II immunohistochemical staining in muscle biopsies for the diagnosis of inflammatory myopathies. *Neuromuscul Disord NMD*. 2014;24(12):1025-35.

Rygiel KA, Miller J, Grady JP, Rocha MC, Taylor RW, Turnbull DM. Mitochondrial and inflammatory changes in sporadic inclusion body myositis. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2015;41(3):288-303.

Rygiel KA, Tuppen HA, Grady JP, Vincent A, Blakely EL, Reeve AK, et al. Complex mitochondrial DNA rearrangements in individual cells from patients with sporadic inclusion body myositis. *Nucleic Acids Res*. 2016;44(11):5313-29.

Van de Vlekkert J, Hoogendijk JE, de Visser M. Myositis with endomysial cell invasion indicates inclusion body myositis even if other criteria are not fulfilled. *Neuromuscular disorders: NMD*. 2015;25(6):451-6

Vattemi G, Mirabella M, Guglielmi V, et al. Muscle biopsy features of idiopathic inflammatory myopathies and differential diagnosis. *Auto-immunity highlights*. 2014;5(3):77-85

5.14 Imagerie

Ansari B, Salort-Campana E, Ogier A, et al. Quantitative muscle MRI study of patients with sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve*. 2020 Apr;61(4):496-503.

Cox FM, Reijnierse M, van Rijswijk CSP, et al. Magnetic resonance imaging of skeletal muscles in sporadic inclusion body myositis. *Rheumatol Oxf Engl*. 2011;50(6):1153-61

Nodera H, Takamatsu N, Matsui N, et al. Intramuscular dissociation of echogenicity in the triceps surae characterizes sporadic inclusion body myositis. *European journal of neurology*. 2016;23(3):588-96

Noto Y-I, Shiga K, Tsuji Y, et al. Contrasting echogenicity in flexor digitorum profundus-flexor carpi ulnaris: a diagnostic ultrasound pattern in

sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve*. 2014;49(5):745-8

Phillips BA, Cala LA, Thickbroom GW, et al. Patterns of muscle involvement in inclusion body myositis: clinical and magnetic resonance imaging study. *Muscle Nerve*. 2001;24(11):1526-34.

Tasca G, Monforte M, De Fino C, et al. Magnetic resonance imaging pattern recognition in sporadic inclusion-body myositis. *Muscle Nerve*. 2015;52(6):956-62

Vu Q, Cartwright M. Neuromuscular ultrasound in the evaluation of inclusion body myositis. *BMJ case reports*. 2016;2016

5.15 Electroneuromyogramme

Amato AA, Gronseth GS, Jackson CE, et al. Inclusion body myositis: clinical and pathological boundaries. *Ann Neurol*. 1996;40(4):581-6.

Barkhaus PE, Nandedkar SD. Serial quantitative electrophysiologic studies in sporadic inclusion body myositis. *Electromyography and clinical neurophysiology*. 2007;47(2):97-104.

Hokkoku K, Sonoo M, Higashihara M, et al. Electromyographs of the flexor digitorum profundus muscle are useful for the diagnosis of inclusion body myositis. *Muscle & nerve*. 2012;46(2):181-6
Kazamel M, Sorenson EJ, Milone M. Clinical and Electrophysiological Findings in Hereditary Inclusion Body Myopathy Compared With Sporadic Inclusion

Body Myositis. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2016 ;17(4):190–6.

Lee JH, Boland-Freitas R, Liang C, Howells J, Ng K. Neuropathy in sporadic inclusion body myositis: A multi-modality neurophysiological study. *Clin Neurophysiol*. 2020 Nov;131(11):2766-2776.

Simmons Z, Towfighi J. Sporadic inclusion body myositis and hereditary inclusion body myopathy. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2002;3(3):122–32.

5.16 Diagnostics différentiels et affections associées

Alhammad RM, Liewluck T. Myopathies featuring non-caseating granulomas: sarcoidosis, inclusion body myositis and an unfolding overlap. *Neuromuscul Disord*. 2019;29:39-47.

Andersen G, Orngreen MC, Preisler N, et al. Muscle phenotype in patients with myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve*. 2013;47: 409-415.

Benveniste O, Guiguet M, Freebody J, Dubourg O, Squier W, Maisonobe T, et al. Long-term observational study of sporadic inclusion body myositis. *Brain J Neurol*. 2011 Nov;134(Pt 11):3176–84.

Bouchard JP, Cossette L, Bassez G, Puymirat J. Natural history of skeletal muscle involvement in myotonic dystrophy type 1: a retrospective study in 204 cases. *J Neurol*. 2015;262:285-293.

Buchbinder R, Forbes A, Hall S, Dennett X, Giles G. Incidence of malignant disease in biopsy- proven inflammatory myopathy. A population-based cohort study. *Ann Intern Med* 2001;134:1087- 1095.

de Dios JK, Shrader JA, Joe GO, et al. Atypical presentation of GNE myopathy with asymmetric hand weakness. *Neuromuscul Disord*. 2014;24:1063-1067.

Differentiating lower motor neuron syndromes. Garg N, Park SB, Vucic S, et al. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2017 Jun;88(6):474-483. doi: 10.1136/jnnp-2016-313526.

Kazamel M, Sorenson EJ, Milone M. Clinical and Electrophysiological Findings in Hereditary Inclusion Body Myopathy Compared With Sporadic Inclusion Body Myositis. *Journal of clinical neuromuscular disease*. 2016;17(4):190-6

Koffman BM, Rugiero M, Dalakas MC. Immune-mediated conditions and antibodies associated with sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve* 1998;21:115-117.

Lavian M, Goyal N, Mozaffar T. Sporadic inclusion body myositis misdiagnosed as idiopathic granulomatous myositis. *Neuromuscular disorders : NMD*. 2016;26(11):741-3

Nicolau S, Liewluck T, Milone M. Myopathies with finger flexor weakness: Not only inclusion-body myositis. *Muscle Nerve*. 2020;62:445-454.

Shelly S, Mielke MM, Mandrekar J, Milone M, Ernste FC, Naddaf E, Liewluck T. Epidemiology and Natural History of Inclusion Body Myositis: A 40-Year Population-Based Study. *Neurology*. 2021 Apr 20;10.1212/WNL.000000000012004.doi: 10.1212/WNL.000000000012004.

Smestad C, Monstad P, Lindboe CF, Mygland A. Amyloid myopathy presenting with distal atrophic weakness. *Muscle Nerve*. 2004;29:605-609.

5.17 Critères diagnostiques

Badrising UA, Maat-Schieman M, van Duinen SG, et al. Epidemiology of inclusion body myositis in the Netherlands: a nationwide study. *Neurology*. 2000;55(9):1385–7.

Benveniste O, Hilton-Jones D. International Workshop on Inclusion Body Myositis held at the Institute of Myology, Paris, on 29 May 2009. *Neuromuscul Disord NMD*. 2010;20(6):414–21

Brady S, Squier W, Hilton-Jones D. Clinical assessment determines the diagnosis of inclusion body myositis independently of pathological features. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2013;84(11):1240–6.

Chahin N, Engel AG. Correlation of muscle biopsy, clinical course, and outcome in PM and sporadic IBM. *Neurology*. 2008;70(6):418–24.

Griggs RC, Askanas V, DiMauro S, Engel A, Karpati G, Mendell JR, et al. Inclusion body myositis and myopathies. *Ann Neurol*. 1995;38(5):705–13.

Hilton-Jones D, Miller A, Parton M, et al. Inclusion body myositis: MRC Centre for Neuromuscular Diseases, IBM workshop, London, 13 June 2008. *Neuromuscul Disord NMD*. 2010;20(2):142–7.

Hilton-Jones D, Brady S. Diagnostic criteria for inclusion body myositis. *J Intern Med*. 2016;280(1):52–62.

Lloyd TE, Mammen AL, Amato AA, Weiss MD, Needham M, Greenberg SA. Evaluation and

construction of diagnostic criteria for inclusion body myositis. *Neurology*. 2014;83(5):426–33.

Mariampillai K, Granger B, Amelin D, Guiguet M, Hachulla E, Maurier F, Meyer A, Tohmé A, Charuel JL, Musset L, Allenbach Y, Benveniste O. Development of a New Classification System for Idiopathic Inflammatory Myopathies Based on Clinical Manifestations and Myositis-Specific Autoantibodies. *JAMA Neurol*. 2018 Dec 1;75(12):1528–1537.

Mastaglia FL, Phillips BA. Idiopathic inflammatory myopathies: epidemiology, classification, and diagnostic criteria. *Rheum Dis Clin North Am*. 2002;28(4):723–41.

Rose MR, ENMC IBM Working Group. 188th ENMC International Workshop: Inclusion Body Myositis, 2-4 December 2011, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord NMD*. 2013;23(12):1044–55.

Tawil R, Griggs RC. Inclusion body myositis. *Curr Opin Rheumatol*. 2002;14(6):653–7.

5.18 Outils et échelles d'évaluation de la dysphagie et de la force motrice

Alfano LN, Lowes LP, Dvorchik I, et al. The 2-min walk test is sufficient for evaluating walking abilities in sporadic inclusion body myositis. *Neuromuscul Disord NMD*. 2014;24(3):222–6.

Allenbach Y, Benveniste O, Decostre V, et al. Quadriceps strength is a sensitive marker of disease progression in sporadic inclusion body myositis. *Neuromuscul Disord NMD*. 2012;22(11):980–6.

Benveniste O, Guiguet M, Freebody J, et al. Long-term observational study of sporadic inclusion body myositis. *Brain J Neurol*. 2011;134(Pt 11):3176–84

Ramdharry G, Morrow J, Hudgens S, et al. Investigation of the psychometric properties of the inclusion body myositis functional rating scale with rasch analysis. *Muscle Nerve*. 2019;60:161–168.

Collin C, Wade DT, Davies Se, et al. The Barthel ADL Index: a reliability study. *Int Disabil Stud*. 1988;10(2):61–3.

Collen FM, Wade DT, Robb GF, Bradshaw CM. The Rivermead Mobility Index: a further development of the Rivermead Motor Assessment. *Int Disabil Stud*. 1991;13(2):50–4.

Cox FM, Verschuuren JJ, Verbist BM, et al. Detecting dysphagia in inclusion body myositis. *J Neurol*. 2009;256(12):2009–13.

DeMuro C, Lewis S, Lowes L, et al. Development of the sporadic inclusion body myositis physical functioning assessment. *Muscle Nerve*. 2016;54(4):653–7.

Jackson CE, Barohn RJ, Gronseth G, Muscle Study Group. Inclusion body myositis functional rating scale: a reliable and valid measure of disease severity. *Muscle Nerve*. 2008;37(4):473–6
Jørgensen AN, Aagaard P, Nielsen JL, et al. Physical function and muscle strength in sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve*. 2017; doi: 10.1002/mus.25603

Jørgensen AN, Aagaard P, Nielsen JL, Christiansen M, Hvid LG, Frandsen U, Diederichsen LP. Physical function and muscle strength in sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve*. 2017 Dec;56(6):E50-E58.

McCarthy EK, Horvat MA, Holtsberg PA, et al. Repeated chair stands as a measure of lower limb strength in sexagenarian women. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci*. 2004 Nov;59(11):1207–12.

Murata K-Y, Kouda K, Tajima F, et al. A dysphagia study in patients with sporadic inclusion body myositis (s-IBM). *Neurol Sci Off J Ital Neurol Soc Ital Soc Clin Neurophysiol*. 2012;33(4):765–70.

Oh TH, Brumfield KA, Hoskin TL, et al. Dysphagia in inflammatory myopathy: clinical characteristics, treatment strategies, and outcome in 62 patients. *Mayo Clin Proc*. 2007;82(4):441–7

Podsiadlo D, Richardson S. The timed “Up & Go”: a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *J Am Geriatr Soc*. 1991;39(2):142–8.

Rose MR, McDermott MP, Thornton CA, et al. A prospective natural history study of inclusion body myositis: implications for clinical trials. *Neurology* Van der Ploeg RJ, Fidler V, Oosterhuis HJ. Hand-held myometry: reference values. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1991;54(3):244–7.

Sadjadi R, Rose MR, Muscle Study Group. What determines quality of life in inclusion body myositis? *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010;81(10):1164–6.

Williams V, Coles T, Gnanasakthy A, et al. Psychometric validation of a patient-reported measure of physical functioning in sporadic inclusion body myositis. *Muscle Nerve*. 2016;54(4):658–65.

5.19 Physiopathologie

Askanas V, Engel WK, Nogalska A. Sporadic inclusion-body myositis: A degenerative muscle disease associated with aging, impaired muscle protein homeostasis and abnormal mitophagy. *Biochimica et biophysica acta*. 2015;1852(4):633-43

Askanas V, Engel WK, Nogalska A. Pathogenic considerations in sporadic inclusion-body myositis, a degenerative muscle disease associated with aging and abnormalities of myoproteostasis. *Journal of neuropathology and experimental neurology*. 2012;71(8):680-93

Askanas V, Engel WK, Nogalska A. Inclusion body myositis: a degenerative muscle disease associated with intra-muscle fiber multi-protein aggregates, proteasome inhibition, endoplasmic reticulum stress and decreased lysosomal degradation. *Brain pathology (Zurich, Switzerland)*. 2009;19(3):493-506.

Askanas V, Engel WK. Sporadic inclusion-body myositis: conformational multifactorial ageing-related degenerative muscle disease associated with proteasomal and lysosomal inhibition, endoplasmic reticulum stress, and accumulation of amyloid-beta2 oligomers and phosphorylated tau. *Presse medicale (Paris, France : 1983)*. 2011;40(4 Pt 2):e219-35

Benveniste O, Stenzel W, Hilton-Jones D, et al. Amyloid deposits and inflammatory infiltrates in sporadic inclusion body myositis: the inflammatory

egg comes before the degenerative chicken. *Acta neuropathologica*. 2015 May;129(5):611-24

Cacciottolo M, Nogalska A, D'Agostino C, et al. Chaperone-mediated autophagy components are upregulated in sporadic inclusion-body myositis muscle fibres. *Neuropathology and applied neurobiology*. 2013;39(7):750-61

Garlepp MJ, Mastaglia FL. Inclusion body myositis: new insights into pathogenesis. *Current opinion in rheumatology*. 2008;20(6):662-8.

Cortese A, Plagnol V, Brady S, et al. Widespread RNA metabolism impairment in sporadic inclusion body myositis TDP43-proteinopathy. *Neurobiology of aging*. 2014;35(6):1491-8

Greenberg SA. Theories of the pathogenesis of inclusion body myositis. *Current rheumatology reports*. 2010;12(3):221-8

Greenberg SA. Biomarkers of inclusion body myositis. *Current opinion in rheumatology*. 2013 ;25(6):753-62

Greenberg SA, Pinkus JL, Amato AA, et al. Association of inclusion body myositis with T cell large granular lymphocytic leukaemia. *Brain : a journal of neurology*. 2016;139(Pt 5):1348-60

Güttsches A-K, Brady S, Krause K et al. Proteomics of rimmed vacuoles define new risk allele in inclusion body myositis. *Ann Neurol*. 2017;81(2):227–39

Hohlfeld R, Schulze-Koops H. Cytotoxic T cells go awry in inclusion body myositis. *Brain : a journal of neurology*. 2016;139(Pt 5):1312-4

Karpati G, O'Ferrall EK. Sporadic inclusion body myositis: pathogenic considerations. *Annals of neurology*. 2009;65(1):7-11

Mastaglia F. Sporadic inclusion body myositis: evidence of a link between inflammation, cell stress and beta-amyloid deposition. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*. 2009;80(12):1301

Needham M, Mastaglia FL. Sporadic inclusion body myositis: a continuing puzzle. *Neuromuscular disorders : NMD*. 2008;18(1):6-16.

Nogalska A, D'Agostino C, Engel WK, Askanas V. Novel demonstration of conformationally modified tau in sporadic inclusion-body myositis muscle fibers. *Neuroscience letters*. 2011;503(3):229-33.

Nogalska A, Engel WK, Askanas V. Increased BACE1 mRNA and noncoding BACE1-antisense transcript in sporadic inclusion-body myositis muscle fibers--possibly caused by endoplasmic reticulum stress. *Neuroscience letters*. 2010;474(3):140-3

Nogalska A, D'Agostino C, Engel WK, Klein WL, Askanas V. Novel demonstration of amyloid-beta

oligomers in sporadic inclusion-body myositis muscle fibers. *Acta neuropathologica*. 2010;120(5):661-6

Rygiel KA, Tuppen HA, Grady JP, et al. Complex mitochondrial DNA rearrangements in individual cells from patients with sporadic inclusion body myositis. *Nucleic acids research*. 2016;44(11):5313-29

Schmidt K, Wienken M, Keller CW, et al. IL-1beta-Induced Accumulation of Amyloid: Macroautophagy in Skeletal Muscle Depends on ERK. *Mediators of inflammation*. 2017;2017:5470831

Temiz P, Wehl CC, Pestronk A. Inflammatory myopathies with mitochondrial pathology and protein aggregates. *Journal of the neurological sciences*. 2009;278(1-2):25-9

Wanschitz JV, Dubourg O, Lacene E, et al. Expression of myogenic regulatory factors and myo-endothelial remodeling in sporadic inclusion body myositis. *Neuromuscular disorders : NMD*. 2013 ;23(1):75-83

Wehl CC, Pestronk A. Sporadic inclusion body myositis: possible pathogenesis inferred from biomarkers. *Current opinion in neurology*. 2010;23(5):482-8

5.20 Traitement médicamenteux

Alfano LN, Lowes LP. Emerging therapeutic options for sporadic inclusion body myositis. *Therapeutics and clinical risk management*. 2015;11:1459-67

Saltychev M, Mikkelsson M, Laimi K. Medication of inclusion body myositis: a systematic review. *Acta Neurol Scand*. 2015;

Immunoglobulines intraveineuses

Cherin P, Belizna C, Cartry O, et al. Long-term subcutaneous immunoglobulin use in inflammatory myopathies: A retrospective review of 19 cases. *Autoimmunity reviews*. 2016;15(3):281-6.

Cherin P, Delain JC, de Jaeger C, Crave JC. Subcutaneous Immunoglobulin Use in Inclusion Body Myositis: A Review of 6 Cases. *Case reports in neurology*. 2015;7(3):227-32.

Dobloug C, Walle-Hansen R, Gran JT, Molberg O. Long-term follow-up of sporadic inclusion body myositis treated with intravenous immunoglobulin: a

retrospective study of 16 patients. *Clinical and experimental rheumatology*. 2012;30(6):838-42.

Foreman C, Russo P, Davies N, et al. Use of intravenous immunoglobulin therapy for myositis: an audit in South Australian patients. *Internal medicine journal*. 2017;47(1):112-5.

Pars K, Garde N, Skripuletz T, Pul R, Dengler R, Stangel M. Subcutaneous immunoglobulin treatment of inclusion-body myositis stabilizes dysphagia. *Muscle Nerve*. 2013 Nov;48(5):838-9.

Patwa HS, Chaudhry V, Katzberg H, Rae-Grant AD, So YT. Evidence-based guideline: intravenous immunoglobulin in the treatment of neuromuscular disorders: report of the Therapeutics and Technology Assessment Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*. 2012;78(13):1009-15.

Immunosuppresseurs, biothérapies

Amato AA, Hanna MG, Machado PM, Badrising UA, et al. Efficacy and Safety of Bimagrumab in Sporadic Inclusion Body Myositis: Long-Term Extension of RESILIENT. *Neurology*. 2021 Feb 17;10.1212/WNL.00000000011626.

Badrising UA, Maat-Schieman ML, Ferrari MD, et al. Comparison of weakness progression in inclusion body myositis during treatment with methotrexate or placebo. *Ann Neurol*. 2002;51(3):369-72.

Benveniste O, Hilton-Jones D. International Workshop on Inclusion Body Myositis held at the Institute of Myology, Paris, on 29 May 2009. *Neuromuscular disorders: NMD*. 2010;20(6):414-21.

Benveniste O, Hogrel J, Annoussamy M et al. Rapamycin vs. placebo for the treatment of inclusion body myositis: improvement of the 6 min walking distance, a functional scale, the FVC and muscle quantitative MRI [abstract]. *Arthritis Rheumatol* 2017;69(Suppl S10):5L.

Benveniste O, Hogrel JY, Belin L, et al. Sirolimus for treatment of patients with inclusion body myositis: a randomised, double-blind, placebo-controlled, proof-of-concept, phase 2b trial. *Lancet Rheumatol* 2021; 3 (1):e40-e48.

Dalakas MC. Immunotherapy of myositis: issues, concerns and future prospects. *Nature reviews Rheumatology*. 2010;6(3):129-37.

Dalakas MC, Rakocevic G, Schmidt J, et al. Effect of Alemtuzumab (CAMPATH 1-H) in patients with inclusion-body myositis. *Brain: a journal of neurology*. 2009;132(Pt 6):1536-44

Hanna MG, Badrising UA, Benveniste O et al. Safety and efficacy of intravenous bimagrumab in inclusion body myositis (RESILIENT): a randomised, double-

blind, placebo-controlled phase 2b trial. *Lancet Neurol*. 2019 Sep;18(9):834-844.

Ioannis M, Foivos P, Dimitrios K. A review on the treatment of sporadic inclusion body myositis with Bimagrumab and Alemtuzumab. *Int J Neurosci*. 2019 Mar;129(3):297-302.

Kosmidis ML, Alexopoulos H, Tzioufas AG, Dalakas MC. The effect of anakinra, an IL1 receptor antagonist, in patients with sporadic inclusion body myositis (sIBM): a small pilot study. *Journal of the neurological sciences*. 2013;334(1-2):123-5

Mendell JR, Sahenk Z, Al-Zaidy S, et al. Follistatin Gene Therapy for Sporadic Inclusion Body Myositis Improves Functional Outcomes. *Mol Ther*. 2017 Apr 5;25(4):870-879.

Mowzoon N, Sussman A, Bradley WG. Mycophenolate (CellCept) treatment of myasthenia gravis, chronic inflammatory polyneuropathy and inclusion body myositis. *J Neurol Sci*. 2001 Apr 1;185(2):119-22.

Muscle Study Group. Randomized pilot trial of beta1NF1a (Avonex) in patients with inclusion body myositis. *Neurology*. 2001 Nov 13;57(9):1566-70.

Quartuccio L, De Marchi G, Scott CA, et al. Treatment of inclusion body myositis with cyclosporin-A or tacrolimus: successful long-term management in patients with earlier active disease and concomitant autoimmune features. *Clinical and experimental rheumatology*. 2007;25(2):246-51.

Sancricca C, Mora M, Ricci E, et al. Pilot trial of simvastatin in the treatment of sporadic inclusion-body myositis. *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*. 2011;32(5):841-7

5.21 Traitement de la dysphagie

Cox FM, Verschuuren JJ, Verbist BM, et al. Detecting dysphagia in inclusion body myositis. *Journal of neurology*. 2009;256(12):2009-13

Di Pede C, Masiero S, Bonsangue V, et al. Botulinum toxin and rehabilitation treatment in inclusion body myositis for severe oropharyngeal dysphagia. *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*. 2016;37(10):1743-5.

Ernste FC, Reed AM. Idiopathic inflammatory myopathies: current trends in pathogenesis, clinical features, and up-to-date treatment recommendations. *Mayo Clinic proceedings*. 2013;88(1):83-105

Jones K, Pitceathly RDS, Rose MR, McGowan S, Hill M, Badrising UA, et al. Interventions for dysphagia in

long-term, progressive muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 2016;2:CD004303.

Jones K, Pitceathly RD, Rose MR, et al. Interventions for dysphagia in long-term, progressive muscle disease. *The Cochrane database of systematic reviews.* 2016;2:CD004303

Jones K, Pitceathly RD, Rose MR, et al. Interventions for dysphagia in long-term, progressive muscle disease. *The Cochrane database of systematic reviews.* 2016 ;2:CD004303

Ko EH, Rubin AD. Dysphagia due to inclusion body myositis: case presentation and review of the literature. *The Annals of otology, rhinology, and laryngology.* 2014 ;123(9):605-8

McMillan RA, Bowen AJ, Bayan SL, et al. Cricopharyngeal Myotomy in Inclusion Body Myositis: Comparison of Endoscopic and Transcervical Approaches. *Laryngoscope.* 2021 Aug;131(8):E2426-E2431.

Mohannak N, Pattison G, Hird K, Needham M. Dysphagia in Patients with Sporadic Inclusion Body Myositis: Management Challenges. *Int J Gen Med.* 2019 Dec 5;12:465-474.

Mulcahy KP, Langdon PC, Mastaglia F. Dysphagia in inflammatory myopathy: self-report, incidence, and prevalence. *Dysphagia.* 2012;27(1):64-9
Murata KY, Kouda K, Tajima F, Kondo T. Balloon dilation in sporadic inclusion body myositis patients with Dysphagia. *Clinical medicine insights Case reports.* 2013;6:1-7

Murata KY, Kouda K, Tajima F, Kondo T. A dysphagia study in patients with sporadic inclusion

body myositis (s-IBM). *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology.* 2012;33(4):765-70

Oh TH, Brumfield KA, Hoskin TL, et al. Dysphagia in inflammatory myopathy: clinical characteristics, treatment strategies, and outcome in 62 patients. *Mayo Clinic proceedings.* 2007;82(4):441-7

Oh TH, Brumfield TL, et al. Dysphagia in inflammatory myopathy: clinical characteristics, treatment strategies, and outcome in 62 patients. *Mayo Clin Proc.* 2007 ;82(4):441-7.

Oh TH, Brumfield KA, Hoskin TL, et al. Dysphagia in inclusion body myositis: clinical features, management, and clinical outcome. *American journal of physical medicine & rehabilitation.* 2008;87(11):883-9

Olthoff A, Carstens PO, Zhang S, et al. Evaluation of dysphagia by novel real-time MRI. *Neurology.* 2016;87(20):2132-8.

Pars K, Garde N, Skripuletz T, Pul R, Dengler R, Stangel M. Subcutaneous immunoglobulin treatment of inclusion-body myositis stabilizes dysphagia. *Muscle & nerve.* 2013;48(5):838-9

Sanei-Moghaddam A, Kumar S, Jani P, Brierley C. Cricopharyngeal myotomy for cricopharyngeus stricture in an inclusion body myositis patient with hiatus hernia: a learning experience. *BMJ case reports.* 2013;22:bcr2012008058

5.22 Suivi

Allenbach Y, Benveniste O, Decostre V, Canal A, Eymard B, Herson S, et al. Quadriceps strength is a sensitive marker of disease progression in sporadic inclusion body myositis. *Neuromuscul Disord NMD.* 2012;22(11):980-6.

Béhin, A., Tiberghien, D., Babonneau, M. L., Brocq, H., Michon, C. C., Gargiulo, M. Urgences psychiatriques et traitements psychotropes dans les maladies neuromusculaires. *Anesthésie & Réanimation,* 2015; 1(5) : S47-S52. Doi : 10.1016/S2352-5800(15)30011-3

Dunlap HV, Macneil LG, Tarnopolsky MA. Functional impairment in patients with sporadic Inclusion Body Myositis. *The Canadian journal of neurological sciences Le journal canadien des sciences neurologiques.* 2014;41(2):253 -9

Gargiulo M, Angeard N, Bassez B, Beaujard B et al, L'annonce d'une maladie neuromusculaire à un patient adulte : et après ? **Dans** « Quand le handicap s'invite au cours de la vie" (2019); 145-165

