

**Pas de brève AFM**

**Brève AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2020/10/13/deficit-en-supervilline-une-nouvelle-forme-de-myopathie-myofibrillaire/>

### **Déficit en supervilline : une nouvelle forme de myopathie myofibrillaire**

Les myopathies myofibrillaires constituent un petit groupe assez hétérogène de pathologies neuromusculaires caractérisées, au niveau histopathologique, par l'accumulation de produits protéiques à l'origine d'une désorganisation de l'architecture interne de la fibre musculaire. Leurs manifestations cliniques sont variées avec, le plus souvent, une atteinte des muscles distaux et des anomalies cardiaques potentiellement léthales.

Dans un article publié en août 2020, un groupe international de chercheurs rapportent quatre observations ayant permis la mise en cause, pour la première fois, de la supervilline dans un type de myopathie myofibrillaire. La supervilline est une protéine du sarcolemme codée par le gène *SVIL*, localisée plus précisément au niveau des costamères et interagissant avec l'actine et la myosine de type II. Les quatre cas rapportés appartenaient à deux familles consanguines non apparentées avec un début des symptômes dans l'enfance ou à l'adolescence. Le tableau clinique était plus rétractile que véritablement déficitaire et le taux de créatine-phospho-kinase était modérément augmenté. L'atteinte cardiaque était inconstante et de faible gravité. Des anticorps ont permis d'objectiver le déficit en supervilline sur coupes musculaires et en immunoblot. Les auteurs insistent sur le grand nombre de fibres lobulées et l'importante désorganisation du réseau inter-myofibrillaire. Le gène *SVIL* devrait être intégré dans les panels de gènes de myopathies myofibrillaires.

#### **Source**

[Loss of supervillin causes myopathy with myofibrillar disorganization and autophagic vacuoles](#)

*C Hedberg-Oldfors, R Meyer, K Nolte et al.*

*Brain. 2020 (Août). 143(8):2406-2420.*