

## Maladie de Charcot-Marie-Tooth

**Pas de brève AFM**

**Brève AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2021/01/04/le-gene-mme-est-souvent-en-cause-dans-les-formes-axonales-de-la-cmt-a-revelation-tardive/>

### **Le gène *MME* est souvent en cause dans les formes axonales de maladie de Charcot-Marie-Tooth à révélation tardive**

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une des neuropathies héréditaires parmi les plus fréquentes. Très hétérogène du point de vue clinique et électrophysiologique, mais aussi génétique (près d'une centaine de gènes connus, toutes formes confondues), la CMT entraîne un déficit moteur distal prédominant au niveau des muscles des pieds et des mains. Dans les formes à révélation plus tardive, en particulier chez la personne âgée, le diagnostic est souvent difficile car d'autres causes, non héréditaires, peuvent être en jeu.

Dans un article publié en novembre 2020, des cliniciens et généticiens européens se sont intéressés dans cette population au sous-groupe des formes axonales de CMT mais aussi à un gène particulier, le gène *MME*, récemment mis en cause dans cette tranche d'âge et qui code une métalloprotéase appelée néprilysine. Deux-cent-trente patients atteints de formes axonales de neuropathie ayant débuté après l'âge de 35 ans, ont bénéficié d'une étude génétique, soit en exome entier (126 personnes), soit ciblant exclusivement le gène *MME* (104 personnes). Comme attendu, le rendement diagnostique de l'exome entier s'est avéré assez décevant, 18% des cas ayant une mutation dans des gènes de CMT ou d'autres neuropathies héréditaires. Parmi les cas résolus, le gène *MME* s'est avéré fréquemment en cause (un tiers des cas). Des mutations dans ce gène peuvent donner lieu à des formes aussi bien autosomiques récessives qu'autosomiques dominantes, les premières étant plus graves. C'est donc l'implication de ce gène qu'il faut le rechercher en priorité dans les formes de CMT à début tardif.

#### **Source**

[\*The genetic landscape of axonal neuropathies in the middle-aged and elderly: Focus on MME\*](#)

*J Senderek, P Lassuthova, D Kabzińska et al.*

*Neurology. 2020 (Nov).*