

Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/07/08/cadm3-un-gene-codant-une-proteine-dadhesion-cellulaire-implique-dans-une-nouvelle-forme-de-cmt-axonal/>

CADM3 : un gène codant une protéine d'adhésion cellulaire impliqué dans une nouvelle forme de CMT axonal

Les neuropathies héréditaires sensitivo-motrices de [type Charcot-Marie-Tooth \(ou CMT\)](#) sont des pathologies cliniquement et génétiquement hétérogènes. Relativement fréquentes dans la population générale, elles se traduisent par un déficit moteur de gravité et d'évolutivité variables au niveau des extrémités, associé à des troubles sensitifs rarement au premier plan. Près de 100 gènes, de transmission autosomique dominant ou récessif ou dominant lié à l'X, en sont responsables, qu'il s'agisse de formes démyélinisantes (CMT1) ou de formes axonales (CMT2).

Dans un article publié en mai 2021, un consortium international de chercheurs fait état de l'implication, dans trois familles non apparentées, d'un même variant pathogénique (Tyr172Cys) à l'intérieur du gène *CADM3*, qui code une protéine d'adhésion cellulaire. Cette dernière appartient à une famille plus étendue de protéines impliquées dans les interactions entre cellules gliales et neurones. Ce travail est le résultat d'une étude en séquençage de nouvelle génération (NGS) à partir de cas non résolus de CMT axonal. Ce variant a fait l'objet de plusieurs études fonctionnelles très probantes chez la souris et en spectrométrie de masse. Au niveau phénotypique, le profil était celui d'une forme axonale avec une prédominance du déficit moteur au niveau des membres supérieurs. Certains patients présentaient en plus des signes d'atteinte du premier motoneurone.

Source

[*A CADM3 variant causes Charcot-Marie-Tooth disease with marked upper limb involvement.*](#)

Rebelo AP, Cortese A, Abraham A et al.

Brain. 2021 (Mai).144(4):1197-1213.