Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Pas de brève AFM
Brève AIM
https://www.institut-myologie.org/2021/07/13/une-grande-diversite-phenotypique-chez-les-patients-atteints-de-cmt-lie-a-une-mutation-dans-le-gene-mpz/

Une grande diversité phénotypique chez les patients atteints de CMT lié à une mutation dans le gène *MPZ* ?

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 des membres, associé à des troubles sensitifs rarement au premier plan. Près de 110 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 juin 2021, un groupe de neurologues appartenant à onze centres de référence neuromusculaire français prenant en charge ce type de patients fait état d'un recensement des malades porteurs de mutations dans le gène *MPZ* codant la protéine de la myéline P_o. Cette étude a été conçue de manière prospective dans le cadre d'un éventuel essai thérapeutique à base de séphine, un produit agissant sur les protéines mal repliées. Dans cette étude, 91 patients porteurs de variants pathogènes de *MPZ* et appartenant à 61 familles distinctes ont été recensés. L'étude fait apparaitre une très grande diversité phénotypique, une même mutation pouvant entrainer aussi bien un CMT axonal qu'un CMT démyélinisant. Trois groupes d'âge ont été constitués, le premier (inférieur à 22 ans) et le deuxième (de 23 à 47 ans) étant corrélés avec une dégradation progressive d'un score fonctionnel de CMT. Les auteurs en concluent que les futurs essais devront cibler en priorité ces sous-populations.

Source
Genotype-phenotype correlation in French patients with myelin protein zero gene-related inherited neuropathy.
Subréville M, Bonello-Palot N, Yahiaoui D, et al.
Eur J Neurol. 2021 (Juin).