

Amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*

Pas de brève AFM

Brève AIM

Des duplications du gène *SMN1* sont associées à certaines pathologies du motoneurone

Le locus *SMN*, situé chez l'homme dans la région 5q, est le siège d'une relative instabilité génomique du nombre de copies de deux gènes paralogues appelés *SMN1* et *SMN2*. Délétion, duplication équilibrée ou conversion génique sont des événements mutationnels relativement fréquents dans cette région chromosomique. Si les délétions homozygotes du gène *SMN1* sont bien connues pour donner lieu à la classique amyotrophie spinale infantile (ou SMA), l'imputabilité de tels événements dans d'autres maladies du motoneurone reste plus discutée. Des duplications du gène *SMN1* seraient ainsi impliquées dans certaines formes de sclérose latérale amyotrophique (SLA).

Dans un article publié en juin 2021, des chercheurs néerlandais ont recherché ces duplications dans plusieurs pathologies primitives du motoneurone dont :

- la neuropathie motrice multifocale (MMN pour *multifocal motor neuropathy*), une maladie auto-immune sensible aux traitements immunosuppresseurs,
- l'atrophie musculaire progressive (PMA pour *Progressive Muscular Atrophy* : une variante de la SLA avec atteinte prédominante sur le deuxième motoneurone,
- et dans la sclérose latérale progressive (PLS pour *progressive muscular atrophy*) une autre variante de SLA mais avec une atteinte prédominante au niveau du premier motoneurone.

Cent trente-deux patients atteints de MMN, 150 avec une PMA et 104 patients avec une PLS ont été explorés et comparés à 956 sujets témoins. Les duplications équilibrées de *SMN1* (3 copies et plus) ont été retrouvées dans le seul groupe de la PMA suggérant un possible lien de causalité entre les deux.

Source

[*SMN1 Duplications Are Associated With Progressive Muscular Atrophy, but Not With Multifocal Motor Neuropathy and Primary Lateral Sclerosis*](#)

Jeroen W Bos, Ewout J N Groen, Renske I Wadman, Chantall A D Curial, Naomi N Molleman, Marinka Zegers, Paul W J van Vught, Reinier Snetselaar, Raymon Vijzelaar, W Ludo van der Pol, Leonard H van den Berg

Neurol Genet. 2021 Jun 22;7(4):e598