Dystrophie musculaire oculopharyngée

Pas de brève AFM
Brève AIM
https://www.institut-myologie.org/2021/09/16/les-mutations-ponctuelles-du-gene-pabpn1-dans-la-dmop-ne-sont-plus-lapanage-de-leurope/

Les mutations ponctuelles du gène *PABPN1* dans la dystrophie musculaire oculopharyngée ne sont plus l'apanage de l'Europe

La dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) est une maladie musculaire de révélation très tardive, le plus souvent après l'âge de cinquante ans, et qui se traduit principalement par une atteinte lentement progressive des muscles des paupières, du visage, du pharynx et de la ceinture pelvienne. Transmise selon une hérédité autosomique dominante, on la trouve sur tous les continents avec plusieurs clusters recensés au Québec et en Israël. Le diagnostic clinique est confirmé par un test génétique qui met en évidence dans la très grande majorité des cas, une expansion de triplets GCA ou GCG dans le gène *PABPN1* localisé sur le chromosome 14.
Dans un article publié en juillet 2021, des cliniciens japonais rapportent l'observation d'une patiente âgée de 78 ans, présentant toutes les caractéristiques cliniques d'une DMOP, dont le test génétique de routine s'est avéré négatif. En l'absence de la répétition trinucléotidique attendue, il a été décidé de séquencer le gène *PABPN1* dans son intégralité ce qui a permis de mettre en évidence une mutation ponctuelle (c.35G>C). Cette variation de séquence pathologique inhabituelle avait été précédemment rapportée chez trois patients anglais ce qui avait laissé supposer l'existence d'un effet fondateur en Europe. Cette même mutation est à l'origine du remplacement d'une glycine en alanine en position 12. D'un point de vue fonctionnel, ceci aboutit à une élongation de résidus polyalanines comparable à celle observée dans les formes de DMOP avec génotype classique.

Source
A Japanese case of oculopharyngeal muscular dystrophy (OPMD) with PABPN1 c.35G > C; p.Gly12Ala point mutation.
Nishii YS, Noto YI, Yasuda R et al.
BMC Neurol. 2021 (Juil). 21(1):265.