

## Amyotrophies spinales distales

Pas de brève AFM

Brève AIM

### Atteinte motoneuronale et maladie de Farber peuvent coexister chez le même patient

Les maladies du deuxième motoneurone constituent un ensemble hétérogène tant sur le plan clinique que génétique. Elles peuvent toucher indifféremment les enfants et les adultes et sont à l'origine d'un déficit moteur proximal ou distal selon le cas. Si la sclérose latérale amyotrophique (SLA) et l'[amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1](#) (SMA) sont de loin les plus fréquentes, d'autres entités, plus rares et aux phénotypes plus polymorphes, ont été recensées ces dernières années. L'une d'elles, référencée par l'acronyme SMA-PME (PME signifiant *progressive myoclonic epilepsy*), est due à des mutations du gène *ASAH1*. Elle associe une atteinte de la corne antérieure et une épilepsie de type myoclonique. Des mutations dans le même gène sont aussi responsables de la maladie de Farber, une maladie de surcharge due à un déficit en céramidase acide.

Dans un article publié en août 2021, des cliniciens du centre de référence neuromusculaire de Nice rapportent l'observation d'une patiente adulte confinée au fauteuil roulant et ventilée de manière non invasive depuis l'âge de 45 ans suite à des troubles moteurs progressifs évoluant depuis l'enfance, sans épilepsie associée. Deux variants pathologiques hétérozygotes du gène *ASAH1* ont été mis en évidence en NGS (*next-generation sequencing*). Un dosage biochimique a montré un effondrement de l'activité enzymatique corroborant ainsi le diagnostic. L'examen clinique avait révélé des signes en faveur d'une surcharge en sphingolipides au niveau de la peau, des poumons et des articulations, comme classiquement rapporté dans la maladie de Farber. Cette observation originale souligne ainsi l'élargissement et la superposition des phénotypes associés à des mutations du gène *ASAH1*.

#### Source

[A case of ASAH1-related pure SMA evolving into adult-onset Farber disease.](#)

Puma A, Ezaru A, Cavalli M et al.

*Clin Genet.* 2021 (Août).100(2):234-235.