

Myopathies liées à la plectine

Pas de brève AFM

Brève AIM

Les plectinopathies : un large éventail de phénotypes neuromusculaires et non neuromusculaires

La plectine est une protéine de grande taille servant à stabiliser la position des filaments intermédiaires à l'intérieur de la cellule. Une équipe autrichienne fait le point sur son implication en pathologie neuromusculaire et au-delà :

- des mutations du gène *PLEC* (qui code la plectine) peuvent être responsables d'une dystrophie musculaire des ceintures (LGMD de type R17), d'un syndrome myasthénique ou et/ou de lésions histologiques évoquant une myopathie myofibrillaire.
- les plectinopathies peuvent, isolément ou associées à une atteinte musculaire, comporter des lésions de la peau (épidermolyse bulleuse *simplex*) ou des phanères (dystrophie unguéale) voire une atrésie pylorique.
- *a contrario*, et du fait de la grande fréquence de variants non pathogènes dans ce gène, il faut disposer d'un faisceau de preuves pour affirmer le diagnostic de plectinopathie.

Source

[Muscle-Related Plectinopathies.](#)

Zrelski MM, Kustermann M, Winter L.
Cells. 2021 (Sept).