Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Pas de Brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/12/21/une-neuropathie-hereditaire-avec-deficit-en-proteine-tfp-accessible-a-un-traitement-specifique/>

Une neuropathie héréditaire avec déficit en protéine TFP accessible à un traitement spécifique

Des cliniciens chinois rapportent l'observation d'une patiente de 29 ans ayant présenté dans l'enfance un déficit moteur des membres inférieurs étiquetés maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT). L'EMG était en faveur d'une atteinte démyélinisante. À partir de l'âge de 24 ans, la patiente a présenté plusieurs épisodes de rhabdomyolyse à l'occasion d'accès fébriles. Le bilan a mis en évidence :

- des anomalies du profil des acylcarnitines,
- deux nouveaux variants pathogéniques du gène *HADHB* lequel code pour une sous-unité de la protéine mitochondriale trifonctionnelle (TFP).

Un régime pauvre en acides gras à longue chaîne a permis d'améliorer l'état de santé de la patiente de façon substantielle.

Source

[Charcot-Marie-Tooth Disease With Episodic Rhabdomyolysis Due to Two Novel Mutations in the \$\beta\$ Subunit of Mitochondrial Trifunctional Protein and Effective Response to Modified Diet Therapy.](#)

Guan Y, Zhang Y, Shen XM, et al.

Front Neurol. 2021 Oct 12;12:694966.