

## Myopathies congénitales

**Pas de Brève AFM**

**Brève AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2022/01/05/la-myopathie-congenitale-par-deficit-en-speg-est-tres-frequeument-associee-a-une-cardiomyopathie-severe/>

### **La myopathie congénitale par déficit en SPEG est très fréquemment associée à une cardiomyopathie sévère**

La myopathie congénitale avec anomalies récessives du gène *SPEG* est de découverte relativement récente (2014) et reste extrêmement rare. Elle associe en règle générale une myopathie de type centronucléaire et une cardiomyopathie. Des chercheurs brésiliens rapportent l'observation d'une famille avec deux enfants atteints :

- le tableau clinique était celui d'une myopathie à révélation précoce ;
- la biopsie musculaire montrait une disproportion marquée de la taille des fibres musculaires sans centralisation nucléaire ;
- chez la plus âgée des deux sœurs, une cardiomyopathie rapidement évolutive a nécessité une transplantation cardiaque à l'âge de 13 ans.

#### **Source**

*B\_ Référence*

[A Novel SPEG mutation causing congenital myopathy with fiber size disproportion and dilated cardiomyopathy with heart transplantation.](#)

*Gurgel-Giannetti J, Souza LS, Messina de Pádua Andrade GF et al. Neuromuscul Disord. 2021 Nov;31(11):1199-1206.*