

## Dystrophies musculaires congénitales

### Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/nouveau-gene-identifie-dans-dystrophies-musculaires-congenitales-141103>

### Un nouveau gène identifié dans les dystrophies musculaires congénitales !

*Une étude récente a montré que les mutations du gène **BET1** perturberaient le transport intracellulaire de l'alpha-dystroglycane et seraient associées à une forme sévère de DMC.*

Une étude menée chez trois personnes appartenant à deux familles différentes et atteintes de [dystrophie musculaire congénitale \(DMC\)](#) a identifié **BET1** comme un nouveau gène impliqué dans la maladie. Elles présentent des formes sévères et progressives de DMC avec des atteintes du système nerveux central, une cataracte et une épilepsie chez l'une d'entre elles.

### Les mutations de **BET1** affectent l'alpha-dystroglycane

Le gène **BET1** permet la fabrication de la protéine éponyme laquelle forme, avec d'autres protéines, un complexe qui facilite le trafic intracellulaire entre le réticulum endoplasmique, où se déroule la fabrication des protéines et des lipides, et l'appareil de Golgi, lieu de transit et de stockage de ces protéines et lipides.

Les mutations de **BET1** nouvellement identifiées comme responsables de la DMC impactent particulièrement le transport vers la membrane cellulaire d'une glycoprotéine, l'[alpha-dystroglycane](#). Cette dernière est exprimée à la surface des cellules musculaires. Elle contribue à la résistance mécanique du tissu musculaire et assure le lien entre la cellule musculaire et son environnement. Les anomalies de cette protéine rendent le tissu musculaire plus fragile et constituent l'une des causes, déjà connue, des DMC.

### Source

[BET1 variants establish impaired vesicular transport as a cause for muscular dystrophy with epilepsy](#)  
Donkervoort S, Krause N, Dergai M et al.  
EMBO Mol Med. 2021 Dec 7;13(12):e13787.

---

### Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/01/14/bet1-un-nouveau-gene-de-dystrophie-musculaire-congenitale-identifie/>

### **BET1**, un nouveau gène de dystrophie musculaire congénitale identifié

La plupart des dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont dues à des anomalies sur de nombreux gènes récessifs dont beaucoup sont en rapport avec la glycosylation de l'alpha-dystroglycane. À partir d'un cas sporadique et de deux patients issus d'une même famille :

- un consortium international a identifié un nouveau gène appelé **BET1** ;
- le tableau clinique associait une forme sévère de DMC, une épilepsie et des anomalies du système nerveux central mises en évidence par l'imagerie cérébrale ;
- **BET1** code une protéine impliquée, tout comme celles appartenant au complexe SNARE, dans les processus cellulaires permettant la fusion des vésicules endoplasmiques et des échanges entre l'appareil de Golgi et le réticulum endoplasmique.

Voir aussi « [Un nouveau gène identifié dans les dystrophies musculaires congénitales !](#) »

### Source

[BET1 variants establish impaired vesicular transport as a cause for muscular dystrophy with epilepsy](#)  
Donkervoort S, Krause N, Dergai M et al.  
EMBO Mol Med. 2021 Dec 7;13(12):e13787.