

Pas de Brève AFM

Brève AIM

Un génotype très rare de maladie de Kennedy dans une famille norvégienne

La maladie de Kennedy est une maladie dégénérative dont le mode de transmission est récessif liée au chromosome X. Le cas de deux sœurs ayant toutes les deux hérité de deux allèles pathologiques du gène codant le récepteur aux androgènes (*AR*) est rapporté par des chercheurs norvégiens :

- l'une et l'autre sœurs avaient reçu un allèle pathologique de leur mère elle-même transmettrice et un autre allèle pathologique de leur père lui-même atteint de la maladie
- leur génotype respectif correspondait donc à 43/43 et 43/45 répétitions de triplets CAG
- malgré cette hétérozygotie composite, le phénotype observé avec 21 ans de recul était relativement léger, la symptomatologie se limitant à un tremblement des extrémités et des fasciculations, le tout associé à des douleurs chroniques et des crampes évoluant peu dans le temps.

Source

[Kennedy disease in two sisters with biallelic CAG expansions of the androgen receptor gene.](#)

Müller KI, Nilssen Ø, Nebuchenykh M, et al.

Neuromuscul Disord. 2021 Nov 19:S0960-8966(21)00705-7.