

Canalopathies musculaires

Pas de Brève AFM

Brève AIM

Un catalogue des variants de canaux sodiques pour aider au diagnostic de certains syndromes myotoniques

Un consortium international de chercheurs a catalogué, à partir des données de littérature, les caractéristiques biophysiques et génétiques de 437 variants de canaux sodiques connus à ce jour (dont le canal sodium codé par le gène *SCN4A*) :

- 79 d'entre eux étaient en rapport avec un phénotype musculaire (correspondant à un syndrome myotonique dans la plupart des cas),
- 141 variants correspondaient à des phénotypes épileptiques, 149 à un phénotype cardiaque, et 68 se sont avérés finalement bénins.

Mis en ligne et donnant des indications sur les mécanismes physiopathologiques en cause (gain ou perte de fonction), cette base de variants permettra de mieux cibler les thérapies personnalisées.

Source

[Gene variant effects across sodium channelopathies predict function and guide precision therapy.](#)

Brunklaus A, Feng T, Brünger T, et al.

Brain. 2022 Jan 17:awac006.