

Myopathies congénitales

Pas de Brève AFM

Brève AIM

Des anomalies histologiques d'un type nouveau dans les myopathies congénitales à bâtonnets

Des cliniciens français rapportent, chez cinq patients atteints de myopathie congénitale à bâtonnets (dite également à némaline), des lésions histologiques à type de masses protéiques denses :

- aucun des patients n'était apparenté,
- chez trois d'entre eux des variants pathologiques du gène *NEB* codant la nébuline ont été identifiés,
- chez un autre, le gène *TPM2* codant la tropomyosine-2 était en cause,
- le phénotype clinique n'avait rien de spécifique avec un déficit moteur global et un syndrome pulmonaire restrictif modéré, sans atteinte cardiaque associé,
- les masses denses observées en microscopie électronique étaient composées de protéines sarcomériques de la strie Z et étaient différentes des bâtonnets.

Source

[Congenital Nemaline Myopathy with Dense Protein Masses.](#)

Bevilacqua JA, Malfatti E, Labasse C, et al.

J Neuropathol Exp Neurol. 2022 Feb 9:nlab139.