

Myopathies liées à VCP

Pas de Brève AFM

Brève AIM

Des recommandations internationales pour les maladies en lien avec le gène VCP

À l'initiative et avec le soutien de l'association de patients concernée (*Cure VCP Disease*), un groupe d'experts américains a travaillé à l'élaboration de recommandations pour le diagnostic et la prise en charge des personnes atteints d'anomalies du gène VCP :

- ce gène est responsable d'un tableau clinique associant classiquement une myopathie à inclusions, une maladie de Paget et une démence fronto-temporale ;
- le diagnostic peut être plus difficile en cas de formes atypiques (association à un syndrome parkinsonien ou à une atteinte de la corne antérieure) ;
- le recours au séquençage à haut débit (*next-generation sequencing* ou NGS) facilite désormais le diagnostic génotypique et permet un conseil génétique pour le reste de la famille, cette affection étant autosomique dominante ;
- un suivi multidisciplinaire dans un centre de référence s'impose dans tous les cas.

Source

[Development of a standard of care for patients with valosin-containing protein associated multisystem proteinopathy.](#)

Korb M, Peck A, Alfano LN, et al.

Orphanet J Rare Dis. 2022 Jan 29;17(1):23.