

Pas de Brève AFM

Brève AIM

L'implication de l'ADN d'origine mitochondriale prouvée dans une famille atteinte d'un syndrome scapulo-péronier

Pour la première fois, et grâce à une famille avec plusieurs personnes atteintes, des chercheurs canadiens et finlandais ont apporté la preuve de l'implication de l'ADN mitochondrial dans un syndrome scapulo-péronier :

- le diagnostic initialement porté était celui d'une maladie de Charcot-Marie-Tooth atypique et sans signature moléculaire,
- une étude exhaustive en séquençage à haut débit (NGS) avait permis d'éliminer préalablement toute anomalie dans les gènes mendéliens connus pour donner un syndrome scapulo-péronier (*PMP22*, *TRPV4*, *MORC2*, entre autres)
- quelques fibres rouges déchiquetées (*ragged red fibers*) et plusieurs fibres Cox-négatives avaient été observées au microscope, sans qu'elles apparaissent comme spécifiques compte tenu de l'âge du propositus,
- une délétion de grande taille de l'ADN mitochondrial a finalement été mise en évidence grâce à des études complémentaires.

Source

[Scapuloperoneal syndrome with mitochondrial DNA deletion.](#)

Pichette É, O'Ferrall E, Karamchandani J, et al.

J Neurol Sci. 2022 Jan 29;434:120164.