Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale

Pas de Brève AFM
Brève AIM

Tous les variants du gène *SMCHD1* ne donnent pas un phénotype compatible avec une myopathie facio-scapulo-humérale

Des mutations distinctes du gène *SMCHD1* sont responsables d'une forme de myopathie facio-scapulo-humérale (FSH de type 2) mais aussi d'un syndrome ultra-rare comportant des anomalies du système olfactif à type d'arhinie, d'hypoplasie nasale ou d'anosmie. Des chercheurs américains ont colligé des données cliniques et génétiques de onze patients atteints de ce dernier syndrome :
- trois seulement avaient un génotype compatible avec une FSH2 (raccourcissement des répétitions D4Z4, hypométhylation et présence d'un allèle 4qA permissif),
- la production de la protéine DUX4 était bien dé-réprimée dans les fibroblastes de ces patients, comme dans la FSH,
- aucun phénotype neuromusculaire n'a cependant pu être objectivé, preuve s'il en était de la complexité des mécanismes en jeu pour expliquer les variations phénotypiques du gène *SMCHD1.*

Source
Cross-sectional, Neuromuscular Phenotyping Study of Arhinia Patients With SMCHD1 Variants.
Mohassel P, Chang N, Inoue K, et al.
Neurology. 2022 Feb 4:10.1212/WNL.0000000000200032.