

Myopathies oculo-pharyngo-distales

Pas de Brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/04/06/un-quatrieme-gene-implique-dans-une-forme-de-myopathie-oculo-pharyngo-distale-lopdm-de-type-4/>

Un quatrième gène impliqué dans une forme de myopathie oculo-pharyngo-distale, l'OPDM de type 4

Des chercheurs chinois ont identifié un nouveau gène responsable d'une forme ultra-rare de myopathie oculo-pharyngo-distale. Il s'ajoute à trois autres gènes, *LRP12*, *GIPC1* et *NOTCH2NLC*, qui ont en commun d'être lié à une même expansion nucléotidique pathologique de type CGG. Le gène *RILPL1* :

- a été identifié grâce à l'étude, par séquençage de longs fragments, de deux cas (un familial, l'autre sporadique) négatif pour les autres gènes de myopathie oculo-pharyngo-distale (OPDM) puis par le criblage d'autres patients atteints d'OPDM,
- code également pour une expansion de type CGG, avec un nombre de répétitions variant de 139 à 197.

Les auteurs soulignent que l'expansion se trouve toujours dans la partie 5' non traduite de chacun des quatre gènes incriminés, suggérant ainsi un mécanisme physiopathologique commun à toutes les OPDM.

Source

[The CGG repeat expansion in RILPL1 is associated with oculopharyngodistal myopathy type 4.](#)

Yu J, Shan J, Yu M, et al.

Am J Hum Genet. 2022 Mar 3;109(3):533-541.