

Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Pas de Brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/04/11/le-digenisme-nest-pas-un-phenomene-rare-dans-la-cmt/>

Le digénisme n'est pas un phénomène rare dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT)

Les études de séquençage à haut débit (NGS pour *Next-Generation-Sequencing*) permettent de mieux préciser la signature moléculaire cette maladie neuromusculaire caractérisée par une extrême hétérogénéité génétique, mais aussi de mettre à jour des phénomènes de digénisme comme démontré par une étude chinoise dans laquelle :

- 189 familles avec un phénotype compatible avec une CMT ont été explorées en NGS, avec une étude préalable recherchant la duplication du gène *PMP22* caractéristique de la CMT1A,
- quatre d'entre elles présentent deux anomalies concomitantes dans des gènes connus de CMT,
- l'une associait un variant du gène *MPZ* et une duplication *PMP22*, les trois autres une combinaison de variants pathologiques dans les gènes *MFN2* et *GDAP1*.

Les auteurs ont tenté d'établir des corrélations entre ces génotypes singuliers et les phénotypes des différents membres des familles concernées.

Source

[One PMP22/MPZ and Three MFN2/GDAP1 Concomitant Variants Occurred in a Cohort of 189 Chinese Charcot-Marie-Tooth Families.](#)

Xie Y, Lin Z, Li X, Liu L, et al.

Front Neurol. 2022 Jan 28;12:736704.