

## Amyotrophies spinales

**Pas de Brève AFM**

**Brève AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2022/04/25/a-la-recherche-de-biomarqueurs-dans-la-sma-de-type-jokela/>

### À la recherche de biomarqueurs dans la SMA de type Jokela

L'amyotrophie spinale liée au gène *CHCHD10*, ou SMAJ, est une affection très rare décrite par des chercheurs finlandais. D'origine mitochondriale, elle touche essentiellement des adultes et se transmet selon un mode autosomique dominant. Les mêmes chercheurs ont comparé plusieurs marqueurs neuronaux et musculaires dans une cohorte de 49 patients et chez des sujets sains contrôles :

- de manière étonnante, le neurofilament Nfl, un marqueur classique de la dégénérescence axonale, n'était pas altéré chez les patients ;
- en revanche, les auteurs rapportent une modification significative de six autres métabolites ;
- la créatine, le pyruvate, la taurine, l'N-Acétylcarnosine et le succinate étaient ainsi plus élevés que la normale ;
- la créatinine était en revanche abaissée.

#### Source

[Serum Creatine, Not Neurofilament Light, Is Elevated in CHCHD10-Linked Spinal Muscular Atrophy.](#)

Järvilehto J, Harjuhaahto S, Palu E et al.

Front Neurol. 2022 Feb 17;13:793937.