

Myopathies congénitales

Pas d'actualité AFM

Actualité AIM

Myopathie congénitale à corps centraux : l'atteinte faciale fait la différence

Une équipe brésilienne a analysé la présentation clinique et les variants du gène *RYR1* retrouvés par séquençage de nouvelle génération (NGS) de 27 personnes atteintes de myopathie à corps centraux, âgées de un à 52 ans et issues de 19 familles non apparentées.

- Onze patients, membres de quatre familles, présentaient une forme autosomique dominante, trois patients de deux familles une forme autosomique récessive et treize patients étaient des cas sporadiques.
- L'analyse génotypique de 14 familles a montré que :
 - les 11 patients avec une forme dominante et quatre cas sporadiques présentaient des variants monoalléliques,
 - les trois patients avec une forme récessive et quatre cas sporadiques avaient des variants bialléliques.
- Sur le plan clinique, seule l'atteinte des muscles faciaux était significativement plus fréquente chez les porteurs de variants bialléliques (5/7) que chez les porteurs de variants monoallélique (1/15).

La détection d'un plus grand nombre de variants pathologiques de *RYR1* grâce au NGS a des conséquences directes sur le conseil génétique.

Source

[Central Core Disease: Facial Weakness Differentiating Biallelic from Monoallelic Forms.](#)

Cotta A, Souza LS, Carvalho E, Feitosa LN, Cunha A Jr, Navarro MM, Valicek J, Menezes MM, Neves SVN, Xavier-Neto R, Vargas AP, Takata RI, Paim JF, Vainzof M.
Genes (Basel). 2022 Apr 26;13(5):760.