

## Myoglobinopathie

**Pas d'Actualité AFM**

**Actualité AIM**

### **Le premier cas japonais de myopathie liée au gène de la myoglobine**

La myopathie liée au gène de la myoglobinopathie (gène *MB*) est une maladie neuromusculaire ultra-rare transmise sur un mode autosomique dominant et caractérisée par des inclusions sarcoplasmiques visibles au microscope. Le nouveau et premier cas japonais rapporté ici fait apparaître les points suivants :

- la patiente, âgée de 71 ans, présentait des signes superposables à ceux déjà décrits dans cette maladie (déficit musculaire proximal et axial, insuffisance respiratoire);
- à quoi s'ajoutaient une atteinte faciale et une dysphagie, l'ensemble du tableau pouvant donner le change avec un myopathie oculo-pharyngée ;
- l'état nutritionnel de la patiente a d'ailleurs nécessité la pose d'une gastrostomie ;
- la mutation du gène *MB* identifiée était la même que celle déjà rapportée.

#### **Source**

[Myoglobinopathy affecting facial and oropharyngeal muscles.](#)

Hama Y, Mori-Yoshimura M, Aizawa K et al.

*Neuromuscul Disord.* 2022 Jun;32(6):516-520.