

## Titinopathies

**Pas de brève AFM**

**Brève AIM**

### **Une nouvelle technologie pour identifier les variants pathologiques du gène codant la titine**

Les titinopathies sont des maladies neuromusculaires de description récente. Leur grande hétérogénéité clinique combinée à la très grande taille du gène *TTN* est à l'origine de nombreuses énigmes diagnostiques. Des membres du Consortium Titine France font état d'une avancée technologique importante dans le domaine :

- le séquençage à haut débit dit de troisième génération permet désormais de lire des séquences d'ADN beaucoup longues ;
- de ce fait, il est particulièrement adapté à la recherche de variants pathologiques dans les zones très répétées du gène *TTN*, notamment celles correspondant à la bande I du sarcomère ;
- plusieurs situations diagnostiques complexes, y compris dans le cadre de diagnostics prénataux de titinopathie, ont ainsi été résolues.

#### **Source**

[Long-Reads Sequencing Strategy to Localize Variants in TTN Repeated Domains.](#)

*Perrin A, Van Goethem C, Thèze C et al.*

*J Mol Diagn. 2022 Jul;24(7):719-726.*