Syndromes myasthéniques congénitaux

Pas d'actualité AFM

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/08/29/de-linteret-du-salbutamol-dans-une-forme-de-smc/>

De l'intérêt du salbutamol dans une forme de syndrome myasthénique congénital

Des cliniciens rapportent le cas d'un frère et d'une sœur égyptiens chez qui le diagnostic de syndrome myasthénique congénital (SMC) lié au gène codant la sous-unité *epsilon* du récepteur à l'acétylcholine (*CHRNE*) a été posé.

- Le frère aîné avait des signes oculaires et une faiblesse musculaire très marquée au point de perdre la marche à l'âge de 6 ans et de présenter une baisse significative de la capacité vitale (CV) en position couchée.
- La sœur était moins sévèrement atteinte mais très fatigable.
- La réponse aux anticholinestérasiques a été médiocre alors que l'adjonction de salbutamol a permis à l'aîné de recouvrir la marche et d'améliorer sa CV.

Le SMC-*CHRNE* semble donc répondre positivement au salbutamol, tout comme d'autres SMC (*COLQ*, *DOK7*).

Source

[Case Report: A Novel AChR Epsilon Variant Causing a Clinically Discordant Salbutamol Responsive Congenital Myasthenic Syndrome in Two Egyptian Siblings.](#)

Gómez-García de la Banda M, Simental-Aldaba E, Fahmy N et al.
Front Neurol. 2022 Jun 2;13:909715.