

Amyotrophies bulbospinales

Actualité AFM

[SBMA : un nouveau gène identifié ! | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

SBMA : un nouveau gène identifié !

Une équipe a mis en évidence une forme d'amyotrophie bulbo-spinale dite « non-Kennedy » liée à un nouveau gène : le gène *UBA1*.

On appelle communément [maladie de Kennedy](#), ou SBMA (pour *spinal-bulbar muscular atrophy*), la forme d'amyotrophie bulbo-spinale liée à des anomalies du gène *AR*. Ce gène, qui code le récepteur des androgènes, a été décrit pour la première fois en 1991 et est localisé sur le chromosome X.

Récemment, des médecins iraniens ont décrit quatre malades présentant une forme de SBMA différente de la maladie de Kennedy et qu'ils nomment « SBMA non-Kennedy ». Les analyses génétiques ont mis en évidence des anomalies dans le gène *UBA1*. Celui-ci se situe sur le chromosome X, tout comme le gène *AR*, et est impliqué dans le système de dégradation des protéines (protéasome/ubiquitine). Ce gène est déjà connu pour être responsable d'une forme d'amyotrophie spinale liée à l'X, la XL-SMA. Cependant, les deux maladies se distinguent par leur âge d'apparition, qui est plus précoce dans la XL-SMA (début dans l'enfance) et plus lentement progressive dans la SBMA non-Kennedy.

Source

[Identification of UBA1 as the causative gene of an X-linked non-Kennedy spinal-bulbar muscular atrophy.](#)

Khani M, Nafissi S, Shamshiri H et al.
Eur J Neurol. 2022 Aug 23.

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/10/04/une-sbma-non-kennedy-liee-au-gene-uba1/>

Une SBMA « non-Kennedy » liée au gène *UBA1*

Une nouvelle forme d'amyotrophie bulbo-spinale vient d'être décrite par des cliniciens iraniens chez 4 patients : il s'agit d'une SBMA liée au gène *UBA1*.

- Elle se distingue donc de la maladie de Kennedy, qui est une SBMA liée au gène *AR* (les auteurs parlent de SBMA non-Kennedy).
- Le gène *UBA1* est localisé sur le chromosome X et est impliqué dans le système protéasome/ubiquitine.
- Le gène *UBA1* est également responsable d'une forme de SMA liée à l'X, la XL-SMA, qui débute cependant plus tôt que la SBMA non Kennedy (début dans l'enfance et décès avant l'âge de deux ans pour la XL-SMA *versus* début à l'âge adulte et espérance de vie normale pour la SBMA non-Kennedy).

Voir aussi « [SBMA : un nouveau gène identifié !](#) »

Source

[Identification of UBA1 as the causative gene of an X-linked non-Kennedy spinal-bulbar muscular atrophy.](#)

Khani M, Nafissi S, Shamshiri H et al.
Eur J Neurol. 2022 Aug 23.