## Maladies neuromusculaires (plusieurs pathologies)

**Pas d'actualité AFM**
**Actualité AIM**
https://www.institut-myologie.org/2022/10/19/le-concept-de-genes-actionnables-appliquees-aux-myopathies/

### Le concept de gènes actionnables appliquées aux myopathies

Un gène responsable d'une maladie donnée est dit « actionnable » s'il fait l'objet d'applications thérapeutiques directes ou indirectes. Cette nouvelle notion dans l'approche génomique des maladies héréditaires a un intérêt évident pour les patients eux-mêmes. Un consortium de généticiens français patronné par la filière FILNEMUS s'est emparé du concept en l'appliquant aux myopathies.

- Une liste de 199 gènes morbides précédemment répertoriés comme à l'origine de diverses pathologies neuromusculaires, a servi de base à l'étude.
- 63 de ces gènes se sont avérés « actionnables » au sens défini plus haut.
- Sur les 36 gènes dont le score « d'actionnabilité » était le plus élevé, seuls 8 avaient été déjà inventoriés par la base de données ClinGen.

Ce travail, toujours utile dans une perspective thérapeutique, démontre aussi l'importance de confier l'alimentation des bases de données à des experts du domaine.

**Source**
*Objective Evaluation of Clinical Actionability for Genes Involved in Myopathies: 63 Genes with a Medical Value for Patient Care.*
*Vecten M, Pion E, Bartoli M et al.*
*Int J Mol Sci. 2022 Jul 31;23(15):8506.*