

Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Pas d'actualité AFM

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/10/31/un-nouveau-mecanisme-mutationnel-dans-la-sma/>

Un nouveau mécanisme mutationnel dans l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1*

Quelques très rares cas d'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* (SMA) s'accompagnent de génotypes complexes. Dans ce contexte, une équipe de chercheurs français a mis en évidence une mutation inédite chez un patient âgé de 50 ans atteint d'une SMA de type III.

- 30 ans ont été nécessaires pour résoudre ce cas complexe.
- La mutation inédite correspondait à l'insertion d'un rétrotransposon de type SVA-F (pour SINE-VNTR-Alu) et était associée à la délétion classique du gène *SMN1* à l'état hétérozygote.
- Le patient ne portait qu'une seule copie du gène paralogue *SMN2*, en contradiction, seulement apparente, avec son phénotype considéré comme peu sévère.
- Des études fonctionnelles, notamment transcriptomiques, ont permis de confirmer la pathogénicité de ce variant insertionnel.

Pour rares qu'ils soient, ces génotypes complexes de SMA sont utiles à connaître, non seulement pour affiner les diagnostics mais aussi pour mieux comprendre la physiopathologie de la SMA.

Source

[Retrotransposon insertion as a novel mutational cause of spinal muscular atrophy.](#)

Vezaïn M, Thauvin-Robinet C, Vial Y et al.

Hum Genet. 2022 Sep 23.