

Pas d'actualité AFM

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/01/25/les-formes-pediatriques-de-cardiomyopathie-liee-au-gene-flnc-sont-rares-mais-a-connaître/>

Les formes pédiatriques de cardiomyopathie liée au gène *FLNC* sont rares mais à connaître

Des anomalies du gène *FLNC* codant la filamine C ont été décrites dans des myopathies myofibrillaires ou des cardiomyopathies isolées. Des chercheurs italiens ont réalisé une étude rétrospective sur les formes pédiatriques de cette maladie rare.

- Une série de 14 cas recrutés pour l'essentiel par un réseau de cardiologues italiens a été constituée.
- Treize variants pathologiques du gène *FLNC* ont été identifiés au sein de cette cohorte pédiatrique.
- Ces cas représentaient 2,8 % des étiologies retrouvées dans un groupe plus large de 500 enfants explorés pour troubles cardiaques divers.
- L'analyse des génotypes a fait apparaître une délétion particulièrement difficile à identifier et une autre mutation très prévalente (p.Ala1186Val).
- Les auteurs soulignent une fréquence élevée de syndromes du QT long au sein de ce groupe ainsi que des signes d'atteinte du muscle squelettique chez quelques patients.

Source

[Cardiovascular Involvement in Pediatric *FLNC* Variants: A Case Series of Fourteen Patients.](#)

Baban A, Alesi V, Magliozzi M et al.

J Cardiovasc Dev Dis. 2022 Sep 30;9(10):332.