

**Pas d'actualité AFM**

**Actualité AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2023/02/02/une-myopathie-metabolique-au-pronostic-souvent-sombre-rapportee-au-japon/>

### **Une myopathie métabolique au pronostic souvent sombre rapportée au Japon**

Le déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (MADD) est responsable d'une myopathie métabolique en rapport avec trois gènes distincts : *ETF A*, *ETF B* et *ETFDH*. Des chercheurs japonais ont compilé les données cliniques et biologiques d'une cohorte de 37 patients atteints de MADD.

- La cohorte a été rassemblée de 1997 à 2020 ce qui rend compte de sa relative rareté.
- Une mutation du gène *ETFDH* p.Y507D y a été fréquemment retrouvée suggérant l'existence d'un effet fondateur dans la population japonaise.
- Cette maladie, pourtant traitable par riboflavine et carnitine, a été létale, la moitié des 37 malades n'atteignant pas l'âge de trois ans du fait des complications liées à cette pathologie.

Les auteurs rapportent l'existence de formes d'apparition plus tardive mais résistant à la riboflavinopathie.

#### **Source**

[Clinical and molecular investigation of 37 Japanese patients with multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency: p.Y507D in \*ETFDH\*, a common Japanese variant, causes a mortal phenotype.](#)

Yamada K, Osawa Y, Kobayashi H et al.

*Mol Genet Metab Rep.* 2022 Nov 14;33:100940.