

Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Pas d'actualité AFM

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/02/23/vers-une-extension-de-leventail-phenotypique-des-variants-lies-au-gene-psat1/>

Vers une extension de l'éventail phénotypique des variants liés au gène *PSAT1* ?

Les mutations identifiées dans le gène *PSAT1* étaient connues jusqu'ici pour engendrer des anomalies, souvent sévères, du système nerveux central. Des chercheurs pékinois rapportent le cas original de deux patients non-apparentés présentant des mutations du gène *PSAT1* et un phénotype particulier :

- le tableau associait des troubles sensitivo-moteurs compatibles avec une maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) et une ichtyose cutanée,
- la CMT était de clairement de type axonal,
- le premier patient était homozygote pour le variant c.43G>C du gène *PSAT1* alors que le second était hétérozygote composite (combinant c.43G>C et c.112A>C),
- l'imagerie cérébrale était strictement normale dans les deux cas, tout comme les dosages de la glycine et de la sérine dans le sang et le liquide céphalo-rachidien.

Les auteurs notent une discrète amélioration des signes cutanés après administration orale de sérine.

Source

[Pathogenic *PSAT1* Variants and Autosomal Recessive Axonal Charcot-Marie-Tooth Disease With Ichthyosis.](#)

Lu Y, Xing H, Liu C, et al.

Pediatr Neurol. 2022 Nov 24;140:25-34.