

Syndromes myasthéniques congénitaux

Pas d'actualité AFM

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/02/27/une-observation-canadienne-de-syndrome-myasthenique-congenital-avec-mutations-du-gene-slc5a7/>

Une observation canadienne de syndrome myasthénique congénital avec mutations du gène *SLC5A7*

À ce jour, 34 gènes sont en cause dans les syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) dont *SLC5A7*. Ce dernier code la CHT1, une protéine chargée au niveau présynaptique du recaptage des molécules d'acétylcholine. Des chercheurs canadiens rapportent l'observation d'un patient âgé de 11 ans chez qui :

- le tableau clinique associait, passée la période initiale de détresse respiratoire néonatale, une hypotonie et un retard de développement global,
 - deux mutations distinctes du gène *SLC5A7* (p.I294T et p.D349N) ont été mises en évidence,
 - des études fonctionnelles ont permis de comprendre pourquoi ces mutations n'étaient pas léthales.
- Les auteurs soulignent les effets bénéfiques du traitement par anticholinestérasiques chez ce patient.

Source

[Biochemical characterization of two novel mutations in the human high-affinity choline transporter 1 identified in a patient with congenital myasthenic syndrome.](#)

Rizvi M, Truong TK, Zhou J et al.

Hum Mol Genet. 2023 Jan 5;ddac309.