

**Pas d'actualité AFM**

**Actualité AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2023/06/09/le-tremblement-dorigine-musculaire-nest-plus-lapanage-du-gene-mybpc1/>

### **Le tremblement d'origine musculaire n'est plus l'apanage du gène *MYBPC1***

Une myopathie héréditaire autosomique dominante avec, au niveau phénotypique, un tremblement très marqué au premier plan a été récemment décrite et mise en rapport avec le gène *MYBPC1* codant une protéine C associée à la myosine. Les auteurs ayant mis à jour cette pathologie ultra-rare rapportent un autre cas mais dont le génotype est distinct :

- le patient concerné avait une myopathie peu sévère mais un tremblement marqué des extrémités,
- l'étude en séquençage à haut débit (NGS) a identifié une mutation *de novo* du gène *MYH7* codant une chaîne lourde de myosine,
- l'électroneuromyographie montrait un profil particulier et reconnaissable.

Les auteurs ont tenté de donner des explications au niveau physiopathologique mais beaucoup reste à comprendre.

[\*Electrophysiological Characterization of a MYH7 Variant with Tremor Phenotype.\*](#)

*Vial F, McGurrin P, Osterholt T et al.*

*Mov Disord Clin Pract.* 2023 Mar 14;10(4):646-651