

Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Pas d'actualité AFM

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2024/01/31/un-cas-ultra-precoce-de-deficit-en-mitofusine-2/>

Un cas ultra-précoce de déficit en mitofusine 2

Des chercheurs français rapportent le cas exceptionnel d'un fœtus atteint d'une déficience en mitofusine 2, une protéine mitochondriale codée par le gène *MFN2* déjà impliquée dans des formes autosomiques, dominantes ou récessives, de maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) :

- Le diagnostic de malformations cérébrales multiples a été porté en anténatal après la mise en évidence d'une lissencéphalie, d'une polymicrogyrie et d'une atrophie cérébelleuse,
- une étude génétique sur génome entier (WGS) a mis en évidence une délétion homozygote du gène *MFN2*,
- les études fonctionnelles, *in vivo* et *in vitro* (sur fibroblastes) ont confirmé la pathogénicité du variant en objectivant un trouble de la fusion des mitochondries et leur accumulation en amas dans la cellule.

Ces données permettent d'élargir le spectre phénotypique des mitofusinopathies dans lesquelles une atteinte du système nerveux central a déjà été rapportée mais pas jusqu'à ce niveau de sévérité.

Source

[Homozygous MFN2 variants causing severe antenatal encephalopathy with clumped mitochondria.](#)

Chevrollier A, Bonnard AA, Ruaud L. et al. *Brain*. 2024 Jan.