

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2024/03/14/un-variant-biallelique-de-sox8-a-lorigine-dun-nouveau-syndrome-associant-myopathie-deformations-osseuses-atteinte-intellectuelle-et-dysfonction-ovarienne/>

Un variant biallélique de SOX8 à l'origine d'un nouveau syndrome associant myopathie, déformations osseuses, atteinte intellectuelle et dysfonction ovarienne

Une équipe canadienne rapporte le cas d'une jeune femme de 27 ans maigre et de petite taille avec un périmètre crânien diminué, une faiblesse musculaire proximale et distale non progressive, une atteinte intellectuelle modérée et une oligoménorrhée.

- Elle présente aussi une paralysie faciale, une importante dysphagie et une forte dysphonie, ainsi que des rétractions des coudes, des genoux et des chevilles et de longs doigts fins hyperlaxes.
- Dès la naissance, il existait une hypotonie, des difficultés pour téter, une hypoplasie de la mâchoire inférieure et des pieds bots.
- Elle a été opérée d'une scoliose à l'âge de 15 ans et son atteinte respiratoire nécessite une ventilation non invasive nocturne.
- L'analyse du génome a permis de découvrir un variant biallélique du gène SOX8, qui code le régulateur transcriptionnel SOX8.

Source

[Biallelic SOX8 Variants Associated With Novel Syndrome With Myopathy, Skeletal Deformities, Intellectual Disability, and Ovarian Dysfunction.](#)

Warman-Chardon J, Hartley T, Marshall AE et al.
Neurol Genet. 2023 Sep 19;9(5):e200088.