



	CMH (n = 17)	CMD (n = 9)	CMR (n = 4)
Âge moyen au diagnostic (ans)	33 [9-66]	32 [0-51]	36 [23-46]
FEVG moyen (%)	Normal	37 ± 6 %	Normal + Profil restrictif
Épaisseur du septum interventriculaire (mm)	15,8 ± 3,0	NA	NA
Épaisseur de la paroi postérieure (mm)	18,5 ± 4,4	NA	NA
Appareillage (DAI/PM)	3/17	2/9	1/4
Histoire de mort subite personnelle ou familiale	2/17	3/9	¾ patients décédés ou en attente de greffe
Anomalies ECG			
*FA	4/17	1/9	
*Troubles conduction	6/17	2/9	1/4
CK	normales	normales	normales

Tableau 1. Résumé des données cliniques.

LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

RÉFÉRENCES

1. Dalkilic I, Schiend J, Thompson TG, Kunkel LM. Loss of FilaminC (FLNC) results in severe defects in myogenesis and myotube structure. *Mol Cell Biol* 2006 ; 26 : 6522-34.
2. Fürst DO, Goldfarb LG, Kley RA, et al. Filamin C-related myopathies: pathology and mechanisms. *Acta Neuropathol* 2013 ; 125 : 33-46.
3. Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American college of medical genetics and genomics and the association for molecular pathology. *Genet Med* 2015 ; 17 : 405-24.
4. Begay RL, Tharp CA, Martin A, et al. FLNC gene splice mutations cause dilated cardiomyopathy. *JACC Basic Transl Sci* 2016 ; 1 : 344-59.
5. Kley RA, Hellenbroich Y, van der Ven PF, et al. Clinical and morphological phenotype of the filamin myopathy: a study of 31 German patients. *Brain* 2007 ; 130 : 3250-64.
6. Avila-Smirnow D, Gueneau L, Batonnet-Pichon S, et al. Cardiac arrhythmia and late-onset muscle weakness caused by a myofibrillar myopathy with unusual histopathological features due to a novel missense mutation in FLNC. *Rev Neurol (Paris)* 2016 ; 172 : 594-606.

TIRÉS À PART

F. Ader

Projet SOLVE-RD : un financement européen majeur pour la recherche sur les maladies rares

Combiner les données existantes d'exomes et de génomes de patients collectées par tous les collaborateurs de SOLVE-RD augmentera considérablement les chances de trouver plusieurs personnes atteintes de la même maladie rare (MR) ou porteuses d'un même variant génétique. L'engagement pour le partage des données sur les MR à cette échelle est unique via le réseau des ERN (European Reference Networks of RD). Parmi les partenaires académiques participant à SOLVE-RD figurent trois équipes Inserm : l'unité US14 - Orphanet (Ana Rath), l'unité 1217 - Institut du Cerveau et de la Moelle (ICM, équipe dirigée par Giovanni Stevanin) et l'unité 974 - Centre de Recherche en Myologie (CRM, équipe dirigée par Gisèle Bonne). Alors qu'Orphanet contribuera à la description des profils de patients atteints de maladies rares non étiquetées (Work Package 1) en construisant une ontologie de ce type de cas pour faire progresser le diagnostic (leader du WP1), les équipes ICM et CRM, participant respectivement à l'ERN-RND et à l'ERN-EURO-NMD, contribueront à l'identification de nouvelles causes moléculaires (WP2) à travers la (ré-)analyse d'un grand nombre d'exomes et de génomes existants, mais aussi en élucidant des maladies non étiquetées en regardant « au-delà » des exomes, grâce à des approches multi-omiques. Elles contribueront également au WP3 (leader : Gisèle Bonne) visant à changer la vie des patients via l'établissement d'un « traitabolome » identifiant les gènes et les variants pouvant être traités, ce qui contribuera au transfert des données de génomique dans le cadre clinique.

Plus de détails sur www.solve-rd.eu