

- MYOLOGY 2016 NEWSLETTER N°2 -

MARDI 15 MARS 2016 – Biologie du muscle et de la jonction neuromusculaire

Lors de sa deuxième journée, Myology 2016 a été le théâtre de sessions plénières abordant la « Biologie fondamentale du muscle et de la jonction neuromusculaire ».

Ainsi, cette seconde journée s'est ouverte par une conférence de **Christophe Marcelle**, initialement responsable de l'Australian Regenerative Medicine Institute de l'université Monash à Melbourne, qui mène depuis 2009 son projet *Muscle formation, growth and repair*. Ce projet permet la compréhension des mécanismes cellulaires et moléculaires qui régulent la différenciation et la réparation myogénique. Il mène aujourd'hui ce projet au sein du nouvel **institut lyonnais NeuroMyoGène** dont l'objectif est de constituer un **Pôle d'excellence sur les maladies neuromusculaires en Auvergne-Rhône-Alpes**. Lors de son intervention, il a notamment abordé comment le devenir des cellules de l'embryon peut être influencé par différents facteurs. Ces résultats mettent en évidence un lien entre la myogenèse et un changement de l'adhésion cellulaire dans de nombreux processus développementaux et pathologiques.

Ont également été traitées durant cette journée les thématiques suivantes : les dysfonctionnements mitochondriaux, le fonctionnement de la jonction neuromusculaire et le mécanisme de certaines pathologies notamment de la myasthénie (maladie neuromusculaire auto-immune) ou des maladies métaboliques.

Dans le symposium Metabolic Diseases, **les troubles du métabolisme lipidique du muscle** ont été présentés par Pascal Laforêt (AP-HP) de l'Institut de Myologie (Paris). Ces troubles sont des erreurs innées du métabolisme, qui se traduisent chez les adultes par une faiblesse musculaire progressive des membres ou une intolérance à l'exercice avec des raideurs et des douleurs musculaires induites, souvent accompagnées par des épisodes récurrents de rhabdomyolyse (risque d'insuffisance rénale aiguë). Bien que rares, ces maladies sont maintenant de plus en plus reconnues en raison de l'utilisation accrue de la spectrométrie de masse en tandem (MS/MS) permettant de détecter l'accumulation des acylcarnitines dans le sang. Le diagnostic est essentiel car certaines de ces pathologies rares peuvent être traitées ou améliorées par un régime alimentaire ou des médicaments.

Dans la **maladie de Pompe**, le Pr Van der Ploeg (Pays-Bas) a fait le bilan de 18 ans d'enzymothérapie substitutive chez les enfants et chez les adultes (plus de 700 patients traités dans le monde) avec, en général, une stabilisation chez l'adulte et une efficacité certaine chez l'enfant. **Le premier enfant traité en 1999 va, en effet, fêter ses 18 ans alors que cette maladie est mortelle est chez les nouveaux-nés.**

Les Temps forts à suivre de Myology 2016

Mercredi 16 mars et jeudi 17 mars : zoom sur les thérapeutiques à l'essai ou en développement pour les maladies neuromusculaires

Vendredi 18 mars : **Zoom sur le cœur** et les thérapies innovantes en cours de développement (thérapie cellulaire, thérapie génique) ; Conférence de clôture sur la technologie innovante **Crispr9** et son application à la myopathie de Duchenne.

Contact presse : Ellia Foucard - Tiab – Karima Jaoudi/ Tel : 06.23.06.08.90- 06.11.63.85.17
presse@afm-telethon.fr