

Un nouveau groupe de travail recherche Filnemus

GT-MEC

Valérie Allamand, Gisèle Bonne



Sorbonne Université, Inserm,
Institut de Myologie, Centre de
Recherche en Myologie, F-75013
Paris, France.
valerie.allamand@inserm.fr

Une des priorités de la commission recherche de Filnemus coordonnée par Gisèle Bonne est de développer la recherche translationnelle au sein de la Filière Filnemus en optimisant le continuum entre recherches fondamentale et clinique au travers de projets translationnels dans des domaines où il y a un réel besoin d'avoir un partage de compétences : 1/ le diagnostic et le dépistage des maladies neuromusculaires (identification de biomarqueurs), 2/ la compréhension des mécanismes pathogéniques, et 3/ la mise en place d'essais cliniques pour des stratégies thérapeutiques émergentes.

Dans le cadre de cette commission recherche, des groupes de travail (GT) thématiques ont été créés. Ils visent à promouvoir de meilleures interactions entre tous les acteurs du domaine pour faire naître des projets innovants rassemblant la communauté neuromyologique française au bénéfice de la connaissance et des patients, renforçant par la même occasion la visibilité internationale de la recherche neuromusculaire française.

Les maladies neuromusculaires liées à la matrice extracellulaire (MEC) sont très hétérogènes cliniquement et génétiquement. En conséquence, nous sommes confrontés à la complexité du diagnostic et du développement d'approches thérapeutiques pertinentes basées sur la compréhension des processus pathologiques en jeu. Il nous a donc semblé important et approprié de constituer un GT sur ce groupe de maladies, en y incluant : les formes liées au collagène VI (COL6-RD), celles liées à la laminine $\alpha 2$ (LAMA2-RD), certaines formes chevauchantes de maladies du tissu conjonctif telles que les syndromes d'Ehlers-Danlos liés à la ténascine X (*classical-like EDS*) et au collagène XII (mEDS), et éventuellement d'autres formes de maladies plus systémiques avec composante neuromusculaire, comme les maladies liées à la laminine $\alpha 5$.

La première réunion de ce GT, coordonné par Valérie Allamand, avec Gisèle Bonne et Gaëlle Kpalma en soutien, a

eu lieu le 16 mai 2023 et a réuni différents acteurs impliqués dans ces maladies, depuis leur diagnostic jusqu'à la recherche translationnelle. L'objectif de ce GT est de renforcer les liens entre cliniciens, biologistes et chercheurs. Les réunions du groupe permettront de discuter de cas cliniques, d'études de l'histoire naturelle de certaines formes, du parcours diagnostique, notamment la validation de variants issus du séquençage haut débit et les outils à disposition ou en cours de mise au point pour cette validation, des avancées de la recherche et des approches thérapeutiques, de biomarqueurs etc... Nous espérons que ces réunions, programmées tous les quatre mois, feront naître et/ou progresser des projets collaboratifs, au service des patients atteints de maladies neuromusculaires liées à la matrice extracellulaire. ♦

A new Filnemus research working group: GT-MEC

LIENS D'INTÉRÊT

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

TIRÉS À PART

V. Allamand

Retrouvez toutes les Actualités de la Myologie sur les sites de :

la Société Française de Myologie
www.sfmyologie.org



la filière de santé neuromusculaire FILNEMUS
www.filnemus.fr

