

> En novembre 2014, se sont déroulées, à Paris, les 12^{es} Journées annuelles de la Société Française de Myologie (JSFM) organisées par Norma Beatriz Romero. Au total, 228 participants, médecins et scientifiques, ont assisté aux différentes sessions et conférences dont le thème central était « Avancées récentes dans le domaine des maladies métaboliques ». Pour la 3^e année consécutive, le Colloque Myogénèse était associé aux JSFM. Selon la tradition, à l'occasion de ces journées, le Prix Master 2014 a été remis. Initiés en 2013, les Prix Communications (orales et affichées) ont été attribués pour la deuxième fois. <

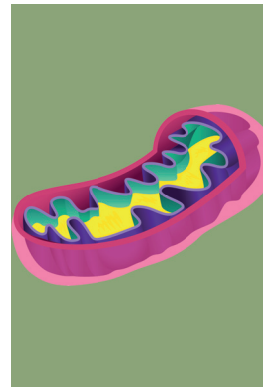
L'hôpital de la Pitié-Salpêtrière, à Paris, a accueilli, les 20 et 21 novembre 2014, la 12^e édition des JSFM et le Colloque Myogénèse. Les sessions communes se sont tenues dans l'amphithéâtre Charcot, lieu emblématique dans l'histoire de la Neurologie et les communications spécifiques au Colloque Myogénèse ont eu lieu dans l'amphithéâtre Babinski. Dédiées principalement aux avancées concernant les maladies métaboliques, ces deux journées très denses ont été organisées non seulement en sessions (dont deux sessions poster flash) et conférences communes, mais aussi en sessions, conférences et communications spécifiques soit à la SFM soit au Colloque Myogénèse. Étaient également au programme trois symposiums traitant respectivement du déficit en alpha-glucosidase acide (états des lieux, registres, recommandations, pistes thérapeutiques), des mucopolysaccharidoses (de l'enfant à l'adulte) et des difficultés des essais thérapeutiques dans la maladie de Duchenne. Au rythme des pauses, des visites des posters affichés étaient proposées, permettant des échanges avec les auteurs des sujets présentés. La remise des Prix a eu lieu le 2^e jour, les trois candidats sélectionnés pour le Prix Master 2014 ont exposé leurs travaux, tous de qualité et les lauréats des Prix 2012 et 2013 ont rapporté l'état d'avancement de leurs recherches. Comme les années précédentes, la réunion du Groupe d'Étude en Myologie (GEM) s'est tenue au cours de la 1^{re} journée.

Vignette (Photo © alxhar/Fotolia.com).

Société Française de Myologie

12^{es} Journées
et 8^e Prix Master

Edwige Biard



AFM-Téléthon, Évry,
France.
cahiersdemyologie@afm-telethon.fr

Maladies métaboliques : avancées récentes

Les sessions et conférences ont abordé les différentes maladies métaboliques, thème central de ces 12^{es} JSFM. Les aspects physiopathologique, génétique, clinique et thérapeutique ont ainsi été l'objet de communications.

Lors d'une conférence, Jean-Marie Saudubray (Paris) a présenté « les maladies génétiques de la synthèse et du remodelage des lipides complexes : une nouvelle catégorie de défauts innés du métabolisme ». Il existe plus de 1 000 lipides complexes. Le NADPH (nicotinamide adénine dinucléotide phosphate) est la deuxième molécule indispensable pour la synthèse des acides gras (saturés et insaturés). Les déficits enzymatiques et les pathologies métaboliques correspondantes ont été déclinées, comme par exemple le déficit en lipine-1 entraînant une rhabdomyolyse aiguë déclenchée par la fièvre et le déficit en lipine-2 à l'origine du syndrome de Majeed.

Les thérapies concernant les maladies mitochondriales ont été développées par Michio Hirano (Université Columbia, New York), notamment l'encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale ou MNGIE (*Mitochondrial NeuroGastroIntestinal Encephalomyopathy*) associant des troubles de la motricité gastro-intestinale, une neuropathie périphérique, une ophtalmoplégie externe chronique progressive et une leucoencéphalopathie. Ce syndrome dû à des mutations du gène codant pour la thymidine phosphorylase (ECGF1, 22q13.32-qter) se transmet sur le mode autosomique récessif. L'épuration de la thymidine et de la déoxyguanosine a montré son efficacité. La transplantation médullaire pratiquée dans quelques cas a permis la stabilisation de la maladie. Dans la neuropathie optique de Leber, un essai thérapeutique a mis en évidence une amélioration de l'acuité visuelle chez les patients traités par idebenone.



AVANCÉES RÉCENTES DANS LE DOMAINE DES MALADIES MÉTABOLIQUES

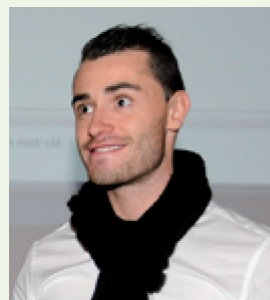
PARIS - GHU PITIÉ-SALPÊTRIÈRE - 20/21 NOVEMBRE

2014 RECUEIL DE COMMUNICATIONS

Une session avait pour thème « anomalies de l'oxydation des acides gras et lipidose ». Les défauts de l'oxydation mitochondriale des acides gras et les avancées récentes dans ce domaine ont donc été explicités. Lipine-1 et rhabdomyolyse ont été traités par Pascale de Lonlay (Paris). Le gène *LPIN1* apparaît être une cause importante de rhabdomyolyse héréditaire, le déficit en lipin-1 entraînant une perturbation du métabolisme lipidique majorée par la présence de cytokines pro-inflammatoires. Celles-ci pourraient être le facteur déclenchant de la décompensation. Dans le cadre des maladies liées aux surcharges en glycogène et en polyglucosans, une cohorte de patients (hôpital Bécclère/hôpital de la Salpêtrière) atteints de glycogénose de type IIIa (forme généralisée) est constituée. L'objectif est de caractériser l'atteinte neuromusculaire et l'histoire naturelle de la maladie. Un essai randomisé en double aveugle, en cours, chez des patients atteints de la forme adulte de maladie avec surcharge en polyglucosans vise à évaluer l'effet du triheptanoïde (supplémentation alimentaire) sur les symptômes de la maladie.

Les Prix SFM 2014

Le Prix Master 2014 a été attribué à David Arnould. Il récompense son travail sur « la restauration de la masse et de la fonction musculaire dans un modèle murin pour la myopathie centronucléaire par interférence avec la voie de signalisation déclenchée par la myostatine ». Ce jeune chercheur travaille dans le laboratoire de Physiologie de l'Exercice, EA 4338, à l'Université Jean Monnet de Saint-Étienne.



David Arnould, lauréat du prix Master SFM 2014

Viviane Lainé (doctorante, UMR CNRS 5534, Université Lyon 1) et Benjamin Chatel (doctorant, UMR CNRS 7339, Marseille), lauréats du Prix Master respectivement en 2012 et 2013, ont présenté la progression de leurs travaux, financés par la bourse associée au Prix Master. Le travail de Benjamin Chatel concerne le métabolisme énergétique et la régulation du pH au niveau du muscle squelettique sur un modèle de souris drépanocytaire. Quant à Viviane Lainé, le sujet de sa thèse porte sur la caractérisation des mécanismes de biosynthèse et de recyclage des canaux de l'acétylcholine dans la cellule musculaire striée chez le nématode.

Le Prix du meilleur Poster affiché a été remis à Luce Perie (Université de Limoges) pour sa présentation intitulée « la surexpression de Gasp-1 mène à une dérégulation de l'adiposité et de l'homéostasie du glucose chez la souris adulte ». Le lauréat du Prix de la meilleure Communication orale est Johann Bohm (IGBMC, Illkirch) pour son exposé sur « des mutations dans les gènes *SOCE*, à savoir *STIM1*, *ORAI1* et *CASQ1* entraînent une myopathie à agrégats tubulaires (TAM) ». ♦

XIIth Annual Meeting and 8th Master Price of the French Society of Myology

LIENS D'INTÉRÊT

L'auteur déclare n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

Les 13^{es} Journées de la Société Française de Myologie et le 19^e Colloque Myogénèse auront lieu, du 23 au 25 novembre 2015, à Lyon (École Normale Supérieure). Le thème des JSFM est « la jonction neuromusculaire dans tous ses états » ; quant au Colloque Myogénèse, il est ouvert à tous les thèmes de la myologie (www.sfmyologie.org).

TIRÉS À PART

É. Biard