

# myoline

N°36

Avril/Mai 1998

## DMOP : une expansion pas comme les autres

**Le gène de la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP) a été identifié récemment<sup>(1)</sup>. Le point sur cette découverte et ses applications pratiques...**

La génétique moléculaire nous réserve décidément bien des surprises. On pensait tout connaître des expansions de triplets et pourtant la récente découverte des chercheurs canadiens et français (équipe de G. Rouleau et B. Brais, à Montréal, J.P. Bouchard, à Québec et celle de F. Tomé et M. Fardeau, de l'Institut de Myologie) à propos du gène responsable de la

La DMOP reste une affection rare en France alors qu'elle représente la dystrophie musculaire la plus fréquente au Québec avec 1 individu porteur de la mutation sur 1000. Cette fréquence sur les rives du Saint-Laurent s'explique par un «effet fondateur» : la plupart des personnes vivant dans le continent Nord-américain et touchées par cette maladie auraient pour ancêtres communs trois sœurs, originaires de l'ouest de la France et émigrées au Canada en 1648. La maladie est néanmoins universelle avec quelques foyers de forte prévalence notamment en Israël et en Uruguay. Le tableau clinique associe, à partir de 40 ou 50 ans, un ptosis, une dysphagie et une atteinte musculaire déficitaire d'intensité variable. La présence de filaments intranucléaires sur la biopsie musculaire est pathognomonique de la maladie. Il existe des solutions thérapeutiques (chirurgie de la paupière, myotomie du crico-pharyngé) qui restent purement palliatives et non systématiques.

dystrophie musculaire oculopharyngée est de nature à remettre en cause certaines de nos connaissances en la matière. Le gène PABP2, dont la fonction reste encore à préciser, a comme particularité de présenter des répétitions de triplets GCG en petit nombre (jusqu'à 6) à l'état normal, et de devenir délétère pour de très faibles expansions (entre 7 et 13 répétitions). De plus, cette mutation reste étonnamment stable au fil des générations, expliquant l'absence d'anticipation dans cette affection dont la transmission est autosomique dominante. La protéine PABP2 est exprimée dans le muscle avec un fort tropisme intranucléaire. Par analogie avec d'autres systèmes biologiques, on pense qu'elle pourrait jouer un rôle dans le métabolisme des ARN.

La découverte des expansions GCG dans le gène PABP2 débouche sur plusieurs applications pratiques. La confirmation du diagnostic en biologie moléculaire sera désormais possible sur des sujets isolés sans nécessairement avoir besoin d'une étude familiale. Le laboratoire de référence pour ces tests génétiques reste celui de B. Brais et G. Rouleau au Canada mais un transfert de technologie vers les équipes françaises est envisageable. Signalons au passage que le réseau français a largement participé à la détection de familles informatives (44 au total) ayant alimenté en partie le travail de biologie moléculaire. Les modalités de rendu des résultats sont d'ailleurs à l'étude avec nos collègues d'outre-atlantique afin que l'information revienne dans un premier temps aux cliniciens puis in fine aux malades eux-mêmes<sup>(2)</sup>.

Le problème posé par les sujets présymptomatiques reste par contre entier. Comme toujours dans les pathologies dominantes à phénotype variable, les avantages et les inconvénients d'une annonce de diagnostic présymptomatique seront à discuter en fonction de chaque cas individuel et si possible dans le cadre d'une consultation multidisciplinaire associant généticien clinicien, neurologue et psychologue. Des études de corrélations génotype-phénotype sont en cours. Si elles permettaient d'établir une relation entre la taille de l'expansion et la gravité de la maladie, le pronostic pourrait être mieux appréhendé et les indications thérapeutiques portées en meilleure connaissance de cause.

JAU ■

(1) Brais B et al - "Short GCG expansions in the PABP2 gene cause oculopharyngeal muscular dystrophy". *Nature Genetics*, 1998, 18 : 164-167 (01/02/98)

(2) Pour toute information complémentaire concernant les sujets déjà prélevés ou ceux à venir, contacter le service Myobank de l'AFM (01 69 47 29 84).

### EDITO

Le 12 mars dernier s'est tenue à l'Institut de Myologie la première réunion du "Réseau de recherche clinique sur la maladie de Steinert" : une trentaine de spécialistes venus des quatre coins de l'hexagone ont mis en commun leurs réflexions sur un protocole d'évaluation de la maladie. Celui-ci sera prochainement disponible sur Internet, pour les cliniciens et les chercheurs intéressés, via un site Web spécialisé sur la maladie de Steinert, en cours de construction.

A suivre ...

HR ■

### SOMMAIRE

- DMOP : une expansion pas comme les autres..... 1
- FSH et orthèse stabilisatrice de l'omoplate..... 2
- Processus d'adaptation des familles au handicap ..... 2
- Vos malades s'interrogent sur..... 2-3
- Prescrire un fauteuil roulant..... 3
- Flash Sciences..... 4

Ce numéro contient en encart le Compte Rendu Flash " 1ère Conférence Internationale sur la dystrophie myotonique de Steinert "



# FSH et orthèse stabilisatrice de l'omoplate

La valeur fonctionnelle du membre supérieur est extrêmement dépendante des possibilités de déplacement que donnent les mouvements de l'épaule et du coude. Dans la dystrophie facio-scapulo-humérale, les conséquences fonctionnelles sur le membre supérieur sont en rapport avec la limitation de l'abduction et de l'antépulsion du bras par décollement de l'omoplate qui n'a plus d'appui postérieur. Ce déficit peut être compensé par balancement du bras qui permet un gain d'amplitude dans l'élévation du membre supérieur mais pas dans les possibilités de maintien de la position. La stabilisation de l'omoplate, qui offre au deltoïde un ancrage stable, permet d'assurer l'élévation du membre supérieur.

A côté de la fixation chirurgicale classique, il est possible de fixer l'omoplate par une orthèse stabilisatrice comprenant deux éléments : une "coque" de maintien des omoplates et un bandage en huit. La "coque" de maintien des omoplates est fabriquée à partir d'un moulage plâtré effectué sur un sujet en décubitus ventral, membres supérieurs en dehors du plan de la table d'examen. Il s'agit d'une pièce en polyéthylène souple de 3 mm d'épaisseur, garnie de plastazote de 5mm d'épaisseur correspondant à la surface allant du bord externe d'une omoplate au bord externe de l'omoplate controlatérale. Le bandage en huit est en jersey capitonné de 7 cm de largeur à fermeture antérieure unilatérale par velcro de 3 cm de large. Les deux parties sont solidarisées par un système de fixation. L'ajustement de l'orthèse finie se fait par les médecins rééducateurs lors de la livraison de l'attelle, par réglage postérieur. Dans notre expérience, encore limitée à quelques malades, le port de cette orthèse permet un gain de l'ordre de 20° de l'abduction et de l'antépulsion. Elle permet une réduction de la symptomatologie douloureuse et une augmentation de l'endurance. Cependant, des modifications sont en cours dans la mesure où des imperfections existent. Le problème majeur est celui de la pose de l'attelle sans tierce personne.

Une étude quantifiée est en cours dans notre service, dont les résultats permettront de juger objectivement l'apport et la tolérance de cette orthèse stabilisatrice.

**Dr Manuela FOURNIER-MEHOUS** ■

**Dr Jean-Michel FORNARI, Pr Gérard ZIEGLER  
et Pr Claude DESNUELLE**

Service de Médecine Physique et de Réadaptation  
Hôpital L'Arche I - CHU de Nice

## PSYCHOLOGIE

# Processus d'adaptation des familles au handicap

**L'événement grave que constitue la découverte d'une maladie génétique crée, pour l'enfant concerné et sa famille, une situation de vulnérabilité de l'identité qui réclame une vigilance de la part des professionnels.**

**L'adaptation dont l'enfant et sa famille vont faire preuve suppose toujours son lot de souffrances et le passage par des étapes successives.**

Longtemps, on a pensé que l'angoisse et les affects dépressifs des parents ne pouvaient qu'engendrer des difficultés : en fait, bien des parents vont continuer à être inquiets, sans pour autant développer de troubles interactifs avec leur enfant. Les phases successives par lesquelles ils passent sont assez univoques, quelque soit le type de handicap et la façon dont il a été annoncé.

La sidération du moment de l'annonce ne peut être évitée. Ce sont les effets de la sidération sur les relations entre les parents et l'enfant qu'il va falloir accompagner et non la sidération elle-même.

Un processus d'adaptation très fréquemment mis en place par les parents en difficulté est le surinvestissement : c'est une façon pour eux de (re)trouver des repères face à cet événement déstabilisant. Il s'agit là d'un mécanisme nécessaire et structurant pour la relation parent-enfant : mécanisme où une mère, un père se

sentent obligés de beaucoup observer leur enfant pour essayer de comprendre comment il fonctionne, puisqu'il leur a été dit que cet enfant n'était pas comme ils l'attendaient. Là encore, ce sont les effets secondaires de ce surinvestissement, le repli sur soi, sur la famille ou des difficultés de couple qu'il va s'agir d'accompagner.

C'est en considérant momentanément leur enfant "comme les autres" qu'ils peuvent lui accorder une valeur humaine initiale. Cette représentation leur permettra secondairement d'intégrer le déficit de leur enfant : "mon enfant est comme les autres mais il est aussi handicapé ..."

Les mouvements évolutifs d'adaptation de la parentalité ne seront pas les mêmes dans le cas d'une maladie chronique évolutive au pronostic lourd - où il s'agira de morceler le temps en micro-projets de vie - ou d'un handicap acquis - où il s'agira de lutter contre les séquelles du handicap et de potentialiser les compétences.

Une bonne connaissance, par les professionnels, de ces processus d'adaptation va permettre d'éviter de confondre mouvement évolutif naturel (psycho-dynamique) et impasses existentielles (pathologie de la parentalité). Le travail des équipes d'aide et d'accompagnement réside dans un ajustement des professionnels au mouvement adaptatif des familles.

**Dr Joël ROY** ■

Pédopsychiatre, Montpellier

## VOS MALADES S'INTERROGENT SUR

La presse s'est déjà fait l'écho de la

Société Transgène à propos du premier

essai de transfert de gène chez l'homme

dans la dystrophie musculaire de

Duchenne (DMD)<sup>(1)</sup>. L'association

américaine contre les dystrophies

musculaires, la MDA, a annoncé un essai

similaire<sup>(2)</sup>. Le point sur ces essais, face

auxquels la prudence reste de mise.

### ■ DE QUOI S'AGIT-IL ?

A la suite d'un accord passé entre les sociétés Schering-Plough et Transgène, un premier essai de transfert de gène dans la DMD devrait débuter chez l'homme d'ici la fin de l'année.

Outre-Atlantique, la MDA (Muscular Dystrophy Association) a d'ores et déjà commencé le recrutement de garçons atteints de DMD, en vue d'un essai clinique de thérapie génique qui devrait avoir lieu avant la fin de l'année.

### ■ QUEL SONT LES OBJECTIFS DE CES ESSAIS ?

Concernant l'essai de Transgène, il s'agit d'évaluer - sur 6 adultes atteints de DMD - la tolérance d'un transfert de gène de la dystrophine. Il s'agit donc d'un essai de tolérance qui ne vise pas de bénéfice thérapeutique direct.

Concernant l'essai de la MDA, il s'agit d'évaluer - sur 12 garçons DMD âgés de 5 à 7 ans - la faisabilité du transfert d'un adénovirus contenant le gène entier de la dystrophine : à l'automne, ces garçons, traités pendant 12 semaines préliminaires

# FSH et orthèse stabilisatrice de l'omoplate

La valeur fonctionnelle du membre supérieur est extrêmement dépendante des possibilités de déplacement que donnent les mouvements de l'épaule et du coude. Dans la dystrophie facio-scapulo-humérale, les conséquences fonctionnelles sur le membre supérieur sont en rapport avec la limitation de l'abduction et de l'antépulsion du bras par décollement de l'omoplate qui n'a plus d'appui postérieur. Ce déficit peut être compensé par balancement du bras qui permet un gain d'amplitude dans l'élévation du membre supérieur mais pas dans les possibilités de maintien de la position. La stabilisation de l'omoplate, qui offre au deltoïde un ancrage stable, permet d'assurer l'élévation du membre supérieur.

A côté de la fixation chirurgicale classique, il est possible de fixer l'omoplate par une orthèse stabilisatrice comprenant deux éléments : une "coque" de maintien des omoplates et un bandage en huit. La "coque" de maintien des omoplates est fabriquée à partir d'un moulage plâtré effectué sur un sujet en décubitus ventral, membres supérieurs en dehors du plan de la table d'examen. Il s'agit d'une pièce en polyéthylène souple de 3 mm d'épaisseur, garnie de plastazote de 5mm d'épaisseur correspondant à la surface allant du bord externe d'une omoplate au bord externe de l'omoplate controlatérale. Le bandage en huit est en jersey capitonné de 7 cm de largeur à fermeture antérieure unilatérale par velcro de 3 cm de large. Les deux parties sont solidarisées par un système de fixation. L'ajustement de l'orthèse finie se fait par les médecins rééducateurs lors de la livraison de l'attelle, par réglage postérieur. Dans notre expérience, encore limitée à quelques malades, le port de cette orthèse permet un gain de l'ordre de 20° de l'abduction et de l'antépulsion. Elle permet une réduction de la symptomatologie douloureuse et une augmentation de l'endurance. Cependant, des modifications sont en cours dans la mesure où des imperfections existent. Le problème majeur est celui de la pose de l'attelle sans tierce personne.

Une étude quantifiée est en cours dans notre service, dont les résultats permettront de juger objectivement l'apport et la tolérance de cette orthèse stabilisatrice.

**Dr Manuela FOURNIER-MEHOUS ■  
Dr Jean-Michel FORNARI, Pr Gérard ZIEGLER  
et Pr Claude DESNUELLE**

Service de Médecine Physique et de Réadaptation  
Hôpital L'Archet I- CHU de Nice

## PSYCHOLOGIE

# Processus d'adaptation des familles au handicap

**L'événement grave que constitue la découverte d'une maladie génétique crée, pour l'enfant concerné et sa famille, une situation de vulnérabilité de l'identité qui réclame une vigilance de la part des professionnels.**

**L'adaptation dont l'enfant et sa famille vont faire preuve suppose toujours son lot de souffrances et le passage par des étapes successives.**

Longtemps, on a pensé que l'angoisse et les affects dépressifs des parents ne pouvaient qu'engendrer des difficultés : en fait, bien des parents vont continuer à être inquiets, sans pour autant développer de troubles interactifs avec leur enfant. Les phases successives par lesquelles ils passent sont assez univoques, quelque soit le type de handicap et la façon dont il a été annoncé.

La sidération du moment de l'annonce ne peut être évitée. Ce sont les effets de la sidération sur les relations entre les parents et l'enfant qu'il va falloir accompagner et non la sidération elle-même.

Un processus d'adaptation très fréquemment mis en place par les parents en difficulté est le surinvestissement : c'est une façon pour eux de (re)trouver des repères face à cet événement déstabilisant. Il s'agit là d'un mécanisme nécessaire et structurant pour la relation parent-enfant : mécanisme où une mère, un père se

sentent obligés de beaucoup observer leur enfant pour essayer de comprendre comment il fonctionne, puisqu'il leur a été dit que cet enfant n'était pas comme ils l'attendaient. Là encore, ce sont les effets secondaires de ce surinvestissement, le repli sur soi, sur la famille ou des difficultés de couple qu'il va s'agir d'accompagner.

C'est en considérant momentanément leur enfant "comme les autres" qu'ils peuvent lui accorder une valeur humaine initiale. Cette représentation leur permettra secondairement d'intégrer le déficit de leur enfant : "mon enfant est comme les autres mais il est aussi handicapé ..."

Les mouvements évolutifs d'adaptation de la parentalité ne seront pas les mêmes dans le cas d'une maladie chronique évolutive au pronostic lourd - où il s'agira de morceler le temps en micro-projets de vie - ou d'un handicap acquis - où il s'agira de lutter contre les séquelles du handicap et de potentialiser les compétences.

Une bonne connaissance, par les professionnels, de ces processus d'adaptation va permettre d'éviter de confondre mouvement évolutif naturel (psycho-dynamique) et impasses existentielles (pathologie de la parentalité). Le travail des équipes d'aide et d'accompagnement réside dans un ajustement des professionnels au mouvement adaptatif des familles.

**Dr Joël ROY ■**  
Pédopsychiatre, Montpellier

## PRESCRIRE...

# ...un fauteuil roulant : attention nouveaux décrets !

**Plusieurs textes parus en 1997 fixent désormais des conditions particulières de prescription pour les fauteuils roulants verticalisateurs<sup>(1)</sup>, les tricycles<sup>(2)</sup>, les fauteuils évolutifs pour jeunes enfants<sup>(3)</sup> et les fauteuils roulants électriques<sup>(4)</sup>. Ce qui ne va pas sans poser quelques problèmes d'application ...**

Ces textes prévoient que pour bénéficier d'une prise en charge, les matériels désignés doivent remplir des conditions particulières de prescription. L'une d'entre elles est que le matériel ait été essayé en centre ou service de rééducation et réadaptation fonctionnelle. Un certificat d'un médecin du centre ou du service doit attester l'adéquation du matériel aux incapacités de la personne (voir en pratique) et préciser que ses capacités cognitives lui permettent d'en assurer la maîtrise.

L'application de ce texte soulève deux grandes difficultés : premièrement, la validité de la prescription est liée à la qualité du centre ou du service et non à celle du médecin. Ce qui signifie qu'un médecin de rééducation ne peut prescrire et valider le choix en dehors d'une structure institutionnelle. Deuxièmement, si l'établissement ou le service est éloigné de l'utilisateur, rien n'est précisé quant à la prise en charge des frais de transport ou de l'éventuel séjour de la personne dans l'établissement.

En pratique, cette nécessité vient compliquer la vie des utilisateurs même si au départ l'intention était d'améliorer la qualité du choix des aides techniques. Ces dispositions éliminent un grand nombre de médecins compétents du champ de la prescription. Face à ces difficultés, certaines Caisses d'Assurance Maladie n'appliquent pas les textes en attente de compléments, d'autres en profitent pour réduire encore le champ de la prise en charge. Les deux associations concernées au premier chef, AFM et APF ont saisi le président de la CNAM (Caisse Nationale d'Assurance Maladie) et de la CCPS (Commission Consultative des Prestations Sanitaires) afin d'obtenir la mise en place rapide d'une commission chargée d'examiner l'application de ces textes. A suivre ...

**JCC, CB ■**

(1) Arrêté du 28 avril 1997 (J.O. du 23/05/97)

(2) Arrêté du 13 août 1997 (J.O. du 5/09/97)

(3) Arrêté du 14 août 1997 (J.O. du 7/09/97)

(4) Arrêté du 18 août 1997 (J.O. du 11/09/97)

## VOS MALADES S'INTERROGENT SUR... LES ESSAIS DE THÉRAPIE GÉNÉRIQUE DANS LA DMD

La presse s'est déjà fait l'écho de la

Société Transgène à propos du premier

essai de transfert de gène chez l'homme

dans la dystrophie musculaire de

Duchenne (DMD)<sup>(1)</sup>. L'association

américaine contre les dystrophies

musculaires, la MDA, a annoncé un essai

similaire<sup>(2)</sup>. Le point sur ces essais, face

auxquels la prudence reste de mise.

### ■ DE QUOI S'AGIT-IL ?

A la suite d'un accord passé entre les sociétés Schering-Plough et Transgène, un premier essai de transfert de gène dans la DMD devrait débiter chez l'homme d'ici la fin de l'année.

Outre-Atlantique, la MDA (Muscular Dystrophy Association) a d'ores et déjà commencé le recrutement de garçons atteints de DMD, en vue d'un essai clinique de thérapie génique qui devrait avoir lieu avant la fin de l'année.

### ■ QUEL SONT LES OBJECTIFS DE CES ESSAIS ?

Concernant l'essai de Transgène, il s'agit d'évaluer - sur 6 adultes atteints de DMD - la tolérance d'un transfert de gène de la dystrophine. Il s'agit donc d'un essai de tolérance qui ne vise pas de bénéfice thérapeutique direct.

Concernant l'essai de la MDA, il s'agit d'évaluer - sur 12 garçons DMD âgés de 5 à 7 ans - la faisabilité du transfert d'un adénovirus contenant le gène entier de la dystrophine : à l'automne, ces garçons, traités pendant 12 semaines préliminaires

par un immunosuppresseur, le FK506, recevront, dans un de leurs biceps, un adénovirus contenant le gène entier de la dystrophine, l'autre biceps recevra l'adénovirus seul.

### ■ QUAND DÉMARRERONT-ILS ?

Ces essais sont des essais de phase I : il s'agit de la toute première partie des essais sur l'homme. Ils ne débiteront qu'après avoir suivi toutes les étapes réglementaires imposées pour un essai sur l'homme et ce délai peut être long : le dossier français sera déposé en juin auprès des autorités compétentes qui décideront dans un délai de 3 mois minimum si cet essai peut commencer ; concernant l'essai américain, la FDA (Food and Drug Administration) devrait rendre un avis d'ici le mois de septembre, date prévue par la MDA pour le début de cet essai.

### ■ COMBIEN DE TEMPS DURERONT CES ESSAIS ?

La durée de ces essais sera de six mois. Dans l'essai français, on observera au cours de cette période la qualité et la durée du transfert de gène par la recherche de

l'expression de la dystrophine (au niveau ADN, ARN et protéine). Ces observations permettront de voir le nombre de fibres exprimant la dystrophine et leur répartition dans le muscle injecté (pour voir s'il y a diffusion dans le muscle). La recherche d'anticorps anti-dystrophine sera aussi faite. L'objectif est de voir s'il y a persistance de l'expression, si des réadministrations du produit sont envisageables et surtout d'évaluer les difficultés auxquelles il faudra faire face dans les étapes suivantes. Dans l'essai américain, l'étude consistera à observer les réactions immunologiques et la diffusion du gène dans le muscle.

### ■ ET APRÈS ?

Cette première phase sera suivie, pour les chercheurs français, d'une nouvelle période de recherche pendant laquelle ils tenteront notamment d'obtenir une récupération fonctionnelle musculaire sur les modèles animaux.

Les chercheurs américains envisagent de passer directement aux essais de phase II et III, qui devraient se dérouler sur une période de trois ans et inclure 36 garçons.

## EN PRATIQUE

En dehors des conditions particulières récemment fixées, la prescription d'une aide technique, quelle qu'elle soit, doit détailler les incapacités.

Exemple d'un certificat de prescription pour un fauteuil roulant électrique :

"Je soussigné, nom du prescripteur, certifie que nom du patient est dans l'incapacité de se déplacer dans le plan horizontal, de changer de position, de se positionner dans le plan vertical et prescrits :

- pour compenser l'incapacité de se déplacer dans le plan horizontal, un fauteuil roulant à propulsion par moteur électrique avec variateur de vitesse à électronique programmable, avec chargeur, batterie (version 10km/h) et équipement route ;

- pour compenser l'incapacité de se positionner dans le plan vertical, un fauteuil roulant électrique avec un dispositif électrique d'élévation d'assise ;

- pour compenser l'incapacité de changer de position et obtenir une installation optimale, un fauteuil avec siège à assise personnalisée avec tampons latéraux, avec repose-jambes et dossier inclinables électriquement, avec ceinture de maintien abdominal et thoracique de type harnais, avec appuie-tête, avec tablette amovible."

**CD, ED ■**

(1) Le Quotidien du médecin du 9 février 1998

(2) Quest, mensuel de la MDA, 5(1) (01/02/98)

## Bulletin d'abonnement

*myoline* N°36  
Avril/Mai 1998

**A.F.M.  
BP 59  
91002 EVRY Cedex**

## FLASH SCIENCES

### LA MYOPATHIE À BÂTONNETS PEUT APPARAÎTRE CHEZ L'ADULTE

Si la myopathie à bâtonnets est une maladie congénitale du muscle, cliniquement hétérogène (les phénotypes vont de formes graves à des formes asymptomatiques), les auteurs décrivent ici le cas d'un homme de 65 ans présentant une myopathie à bâtonnets d'apparition tardive (faiblesse musculaire progressive apparue à l'âge de 63 ans), initialement diagnostiquée comme une myopathie inflammatoire (signes d'inflammation chronique à la biopsie musculaire). Les auteurs concluent sur la nécessité d'inclure la myopathie à bâtonnets dans le diagnostic différentiel des myopathies inflammatoires.

*Archives of Pathology and Laboratory Medicine*, 1997, 121 : 1210-1213

### DYSTROPHIE MYOTONIQUE : ANOMALIES CARDIAQUES ET RÉPÉTITIONS CTG

Une étude a été menée auprès de 18 patients présentant la forme adulte commune de la dystrophie myotonique, afin de voir si le nombre de répétitions CTG était corrélé à l'atteinte cardiaque. Il s'avère que la taille de l'expansion CTG n'est pas un facteur pronostique des anomalies cardiaques.

*American Heart Journal (The)*, 1997, 134 : 292-297

### DYSTROPHIE MUSCULAIRE AUTOSOMIQUE DOMINANTE DES CEINTURES : LOCALISATION DE LA FORME 1B SUR LE CHROMOSOME 1

L'étude de 58 personnes issues de 3 familles et atteintes d'une forme dominante de dystrophie musculaire des ceintures avec une atteinte cardiaque (LGMD1B) a permis de localiser cette forme sur le chromosome 1 en 1q11-21.

*American Journal of Human Genetics*, 1997, 60 (4) : 891-895

### GÈNE DE L'ÉMERINE : SIX NOUVELLES MUTATIONS

L'analyse génétique de 30 patients non apparentés atteints de dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X a permis de découvrir six nouvelles mutations dans le gène STA (ce qui porte à 25 le nombre de mutations distinctes décrites pour le gène STA jusqu'à présent).

*Human Mutation*, 1997, 9 (6) : 526-530

## BULLETIN D'ABONNEMENT

Je m'abonne à Myoline pour 1 an : 60 F (6 numéros)  
(vente au numéro : 12 F)  
Je joins mon règlement de 60 F

Nom.....

Prénom.....

Profession/Spécialité.....

Adresse et code postal.....

Les Informations et Librairie de 0207 078 - vous adresse de recevoir les  
diagnostics de rectification et de correction prévus aux articles 26, 24  
et 26 du décret n° 131 du 10/02/1993. Association Française contre les Myopathies -  
B.P. 59 - 91002 Evry Cedex

## Vous avez dit S.R.A.I. ?

**L'A.F.M. a mis en place les Services Régionaux d'Aide et d'Information (S.R.A.I.). Leur rôle est d'aider le malade et sa famille à résoudre les problèmes posés par la maladie neuromusculaire en facilitant les contacts avec leur environnement médical et social. Vous pouvez transmettre ces coordonnées à vos malades.**

Alsace-Lorraine (03.83.53.10.28)  
Aquitaine (05.57.92.39.50)  
Bourgogne-Franche-Comté (03.80.46.90.93)  
Bretagne (02.96.71.16.01)  
Centre (02.47.28.85.90)  
Champagne-Ardenne (03.26.85.80.95)  
Côte d'Azur-Corse (04.93.21.11.50)  
Dauphiné Savoie (04.76.09.90.00)  
Île de France Nord (01.48.61.93.00)  
Île de France Ouest (01.46.30.03.69)  
Île de France Sud (01.60.75.13.13)  
Languedoc-Roussillon (04.67.10.08.09)  
Limousin-Auvergne (04.73.19.21.21)  
Midi-Pyrénées (05.61.39.95.60)  
Nord-Picardie (03.20.57.98.70)  
Normandie (02.35.73.25.25)  
Paris (01.44.16.27.05)  
Pays-de-Loire (02.41.73.14.40)  
Provence (04.42.24.16.79)  
Rhône-Alpes (04.72.76.32.00)  
Île de la Réunion (02.62.45.73.00)

### DE LA MOELLE OSSEUSE POUR FAIRE DU MUSCLE

Chez la souris immunodéficente, la transplantation de moelle osseuse montre que des cellules hématopoïétiques peuvent migrer vers les sites de dégénérescence musculaire, se différencier en cellules myogéniques et participer à la régénération des fibres musculaires. Une expérience intéressante qui semble démentir le dogme selon lequel la régénération musculaire ne peut être modulée que par les cellules satellites des fibres musculaires et ouvre des perspectives intéressantes pour la thérapie génique du muscle.

*Science*, 1998, 279 : 1528-1530 (06/03/98)

## DU d'accompagnement

L'université Paris-Nord à Bobigny propose un diplôme universitaire "Formation des accompagnants des sujets atteints et/ou de leur famille en cas de maladie génétique". Ce DU est ouvert aux professionnels des champs sanitaire et social ou membres des familles exerçant une fonction d'aide au sein des associations. L'enseignement (84 heures) est réparti sur un an, à raison de 10 journées (en général, le premier vendredi du mois de 9h à 18 h). Coût de l'enseignement : 2500 F.

Renseignements au Secrétariat de Psychopathologie de l'Université de Bobigny : (1) 48 38 77 35

## Fratrie et Handicap

Extrêmement documenté tant du point de vue des analyses psycho- et sociologiques que de celui des témoignages des familles, l'ouvrage de la psychologue clinicienne Régine Scelles détaille l'incidence du handicap d'une personne sur ses frères et sœurs.

SCELLES Régine - "Fratrie et Handicap", 1997, Ed.L'Harmattan, Paris (240 pages - 130 FF).

myoline

A.F.M.

Association loi 1901 reconnue d'utilité publique  
1, rue de l'Internationale

B.P. 59 - 91002 Evry Cedex

e-mail : editions-myoline@mail.afm.genethon.fr

Directeur de la publication : Bernard BARATAUD

Directeur de la rédaction : Hélène RIVIERE

Rédacteur en chef : Clara DELPAS

Ont collaboré à ce numéro :

Christine BÉON • Jean-Claude CUNIN

Claude DESNUELLE • Emmanuelle DUBARRY

Jean-Michel FORNARI • Manuela FOURNIER-MEHOUS

Joël ROY • J-Andoni URTIZBEREA • Gérard ZIEGLER

Mise en page : Isabelle PEREIRA

Impression : ep3000 - Coudray Montceaux

Dépôt légal : Avril 1998

I.S.S.N. : 1169-5498

Commission Paritaire : AS n° 73785

Reproduction sans but lucratif autorisée en mentionnant l'origine : Myoline, Bulletin d'information médicale sur les maladies neuromusculaires, AFM.