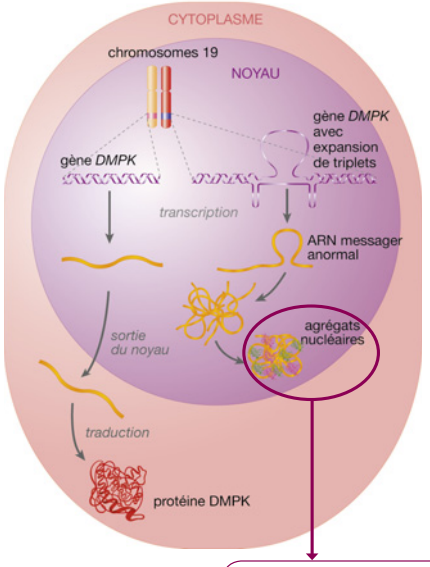
DYSTROPHIES MYOTONIQUES de type 1 (maladie de Steinert) et de type 2

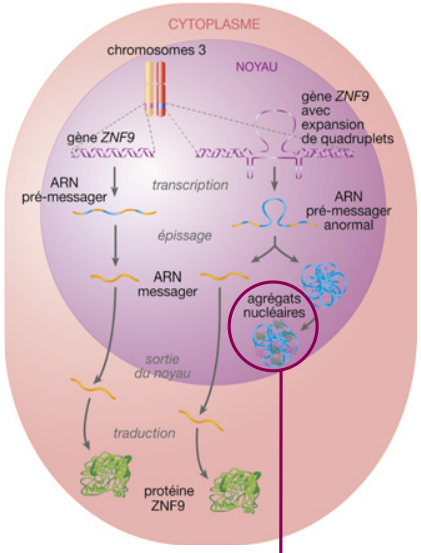
> À quoi sont-elles dues ?

> Dans les dystrophies myotoniques 1 ou 2, un des deux exemplaires du gène, respectivement, *DMPK* ou *ZNF9*, comporte une anomalie génétique, comme un "bégaiement" de l'ADN.
Les ARN messagers produits sont anormalement longs du fait du "bégaiement" (répétition de triplets ou de quadruplets). Ils ont tendance à se lier à des protéines du noyau en formant des agrégats, dont la présence perturbe le bon fonctionnement de la cellule.
L'autre exemplaire du gène, sans anomalie génétique, permet une production de protéine DMPK ou ZNF9 normale.

Mécanisme moléculaire de la maladie de Steinert



Mécanisme moléculaire de la dystrophie myotonique de type 2



Altération de l'expression d'autres gènes qui pourraient expliquer certains symptômes
- Canal Chlore -> Myotonie
- Récepteur de l'insuline -> Insensibilité à l'insuline

FAITS MARQUANTS

Congrès
- > Un atelier organisé par l'*European Neuromuscular Centre* (ENMC) sur les dystrophies myotoniques (1-3 juillet 2016).
- > 14e Congrès international des maladies neuromusculaires 2016 (5-9 juillet 2016).
- > 21e Congrès international de la *World Muscle Society* 2016 (4-8 octobre 2016).
- > 11e édition du Consortium international sur les dystrophies myotoniques, IDMC-11 (5-9 septembre 2017).

Recherche fondamentale
- > De **nouveaux modèles cellulaires et animaux** pour mieux comprendre les anomalies impliquées dans le développement de la DM1 et identifier des molécules susceptibles de corriger ces anomalies.
- > De **nouveaux marqueurs biologiques** (les miARN et la troponine-1 cardiaque) pour suivre l'évolution de la DM1 ou l'efficacité de traitements.

Plus d'infos dans les *"Avancées de la recherche dans les dystrophies myotoniques"*