

Dystrophies myotoniques

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/dm1-effets-variations-dans-sequence-triplets-repetes-ctg-140915>

DM1 : effets des variations dans la séquence de triplets répétés CTG

L'insertion de triplets variants à l'intérieur des répétitions CTG est associée à des formes moins sévères de DM1 mais ne répondant pas mieux à la thérapie cognitivo-comportementale.

L'anomalie génétique en cause dans la [maladie de Steinert](#) (DM1) est la présence d'une répétition de longueur anormale d'un triplet CTG dans le gène *DMPK*. Globalement, plus le nombre de répétitions CTG est élevé (il peut y avoir de 50 jusqu'à 4 000 répétitions), plus les manifestations de la maladie sont sévères, multiples et précoces.

Des triplets différents dans les répétitions CTG habituelles

Des études génétiques menées dans le cadre de [l'essai OPTIMISTIC](#) sur 250 participants ont montré que lorsque la répétition de triplets CTG est interrompue par d'autres triplets (CCG ou CGG le plus souvent) – c'est le cas pour 21 d'entre eux - les personnes développent des symptômes moins sévères de la maladie : âge de début, atteinte cardiaque et respiratoire, mobilité...

L'analyse a montré que tous les participants suivis, qu'ils aient ou non des variations à l'intérieur de la répétition de triplets, tirent [des bénéfices de la thérapie cognitive et comportementale sur leur dynamisme](#).

Source

[Associations Between Variant Repeat Interruptions and Clinical Outcomes in Myotonic Dystrophy Type 1](#)
Wenninger S, Cumming SA, Gutschmidt K,
Neurol Genet. 2021 (Mar) 9;7(2):e572. doi: 10.1212/NXG.0000000000000572. eCollection 2021 Apr.

Brève AIM

L'existence de triplets variants au sein des répétitions CTG atténue la sévérité de la maladie de Steinert sans modifier l'efficacité de la thérapie cognitive et comportementale

Une analyse génétique menée chez 250 personnes atteintes de maladie de Steinert (DM1) et ayant participé à [l'essai OPTIMISTIC](#) a montré que 21 d'entre elles présentaient de triplets variants (CCG ou CGG le plus souvent) interrompant les répétitions de triplets CTG du gène *DMPK*, en cause dans la DM1.

Ce phénomène est associé à une sévérité moindre de la maladie au niveau de la mobilité, de l'atteinte cardiaque et respiratoire et un début plus tardif.

Parmi ces 21 patients, 9 ont bénéficié de la thérapie cognitive et comportementale (TCC) et 12 étaient dans le groupe contrôle. Leur réponse à cette thérapie a été identique à celle observée parmi l'ensemble des participants de l'essai, suggérant que la présence de triplets variants n'affecte pas la réponse à la TCC.

Source

[Associations Between Variant Repeat Interruptions and Clinical Outcomes in Myotonic Dystrophy Type 1](#)
Wenninger S, Cumming SA, Gutschmidt K,
Neurol Genet. 2021 (Mar) 9;7(2):e572. doi: 10.1212/NXG.0000000000000572. eCollection 2021 Apr.