

## Myopathies congénitales

### Actualité AFM

#### [Myopathie centronucléaire liée à BIN1 : MTM1 à la rescousse](#)

**Une équipe de Strasbourg montre que la thérapie génique développée pour la myopathie myotubulaire liée à MTM1 est efficace dans des souris modèles de myopathie centronucléaire liée à BIN1.**

Les myopathies centronucléaires sont des [maladies congénitales du muscle squelettique](#) dans lesquelles les noyaux des cellules musculaires sont situés au centre de la fibre musculaire au lieu d'être à la périphérie. Elles sont dues, le plus souvent, à des anomalies génétiques des gènes *MTM1*, *DNM2*, *BIN1* qui codent des protéines qui interagissent entre elles et sont impliquées dans le remodelage membranaire.

#### Différentes anomalies génétiques

- Dans le gène *MTM1*, qui code la myotubularine 1 → [myopathie myotubulaire](#) ;
- Dans le gène *DNM2*, qui code la dynamine 2 → myopathie centronucléaire autosomique dominante ;
- Dans le gène *BIN1*, qui code l'amphiphysine 2, → myopathie centronucléaire dominante ou récessive.

L'équipe de l'Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire de Strasbourg, soutenue par l'AFM-Téléthon, a montré que l'administration d'une [thérapie génique](#), du type de celle utilisée dans la myopathie myotubulaire, à des souris modèles de myopathie centronucléaire liée à *BIN1* normalise leur force musculaire. Traitées avant l'apparition des symptômes, les souris ne développent pas la maladie. Par contre, son administration précoce à des souris atteintes de myopathie centronucléaire liée à *DNM2* n'empêche pas la survenue de la maladie.

La surexpression de la myotubularine 1 par thérapie génique apparaît ainsi comme une piste thérapeutique possible pour la myopathie centronucléaire liée à *BIN1*.

#### [Youtube : Myology 2019 : Jocelyn Laporte et les myopathies congénitales](#)



#### Source

[MTM1 overexpression prevents and reverts BIN1-related centronuclear myopathy.](#)

Giraud Q, Spiegelhalter C, Messaddeq N et al.

Brain. 2023 Jul 25:awad251.

---

#### Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/09/28/la-therapie-genique-mtm1-efficace-dans-la-myopathie-centronucleaire-liee-a-bin1/>

#### **La thérapie génique MTM1 efficace dans la myopathie centronucléaire liée à BIN1**

L'équipe de l'Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire de Strasbourg a publié en juillet 2023 la validation d'une nouvelle stratégie thérapeutique de surexpression de la myotubularine 1 (MTM1) dans un modèle de souris centronucléaire liée à *BIN1*.

- L'administration systémique d'un AAV-*MTM1* ne modifie pas le phénotype de souris modèles de myopathie centronucléaire liée à *DNM2*.
- Par contre, dans une souris modèle de myopathie centronucléaire liée à *BIN1* :
  - la surexpression de *MTM1* obtenue par cette thérapie génique empêche l'apparition de la maladie et restaure la biogénèse des tubules T ;
  - injectée en intramusculaire à une souris symptomatique, cette thérapie génique entraîne une amélioration du phénotype dès la quatrième semaine après l'injection.

**Source**

[\*MTM1 overexpression prevents and reverts BIN1-related centronuclear myopathy.\*](#)

*Giraud Q, Spiegelhalter C, Messaddeq N, Laporte J.*

*Brain. 2023 Jul 25:awad251.*