

Plusieurs maladies neuromusculaires

Actualité AFM

[Lu pour vous | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Lu pour vous

Entre le 8 et le 21 septembre 2023, des publications médicales ou scientifiques sur la maladie de Pompe, les dystrophinopathies et les myosites ont retenu notre attention. Petit tour d'horizon.

Un essai de thérapie génique en bonne voie dans la maladie de Pompe

Produit de thérapie génique pour [la maladie de Pompe \(ou glycogénose de type 2\)](#), l'AAV2/8-LSPHGA ou Actus-101 est [actuellement à l'essai aux États-Unis](#). En amont, 19 personnes ont passé la visite d'inclusion. Cinq d'entre elles présentent des anticorps contre un constituant du produit de thérapie génique (le virus adéno-associé ou AAV) suffisamment élevés pour risquer d'atténuer l'efficacité du candidat-médicament. Pour les autres, soit presque les trois-quarts des candidats, l'inclusion dans l'essai a pu être envisagée. À noter que des stratégies pour diminuer le taux d'anticorps anti-AAV sont à l'étude afin de pouvoir traiter le plus grand nombre de malades par thérapie génique utilisant ce type de virus comme vecteur.

➤ [Voir l'article \(en anglais\)](#)

Les défis de la myopathie de Duchenne à l'âge adulte

Dix-neuf adultes atteints de [dystrophie musculaire de Duchenne](#) (DMD) âgés de 25 à 48 ans et vivant en Italie, à domicile pour la plupart, ont participé à une étude. Ils ont perdu la marche entre l'âge de huit et 17 ans. Trois d'entre eux sont sous corticothérapie, tandis que neuf n'en ont jamais reçu. Tous sont sous assistance respiratoire (cinq avec une trachéotomie) et ont un traitement pour le cœur. Quatorze ont une cardiomyopathie. Les problèmes de déglutition sont fréquents et six patients reçoivent une nutrition entérale. Près d'un patient sur deux se plaint de douleurs chroniques et 42 % présentent des troubles psychiatriques, ces deux types de manifestations se révélant difficiles à traiter. La gestion des urgences, respiratoires ou digestives, reste également un enjeu majeur.

➤ [Voir l'article \(en anglais\)](#)

➤ Voir les replays des [Journées Duchenne-Becker à l'âge adulte de juin 2022](#)

Une flore intestinale particulière dans une forme de myosite

Le microbiote intestinal serait moins riche et d'une composition singulière chez les personnes atteintes de [myopathie nécrosante auto-immune](#), avec une forte augmentation des *Lactobacillus*. Le nombre de ces bactéries augmente avec l'importance de l'inflammation et avec le taux d'autoanticorps anti-SRP. Difficile de savoir cependant à ce stade si ce déséquilibre du microbiote intestinal, déjà repéré [dans d'autres types de myosites](#), intervient dans l'apparition de la myosite ou s'il résulte des médicaments corticoïdes ou immunosuppresseurs.

➤ [Voir l'article en anglais](#)

Les dystrophinopathies chez les femmes à la loupe

Parmi 140 femmes chinoises porteuses d'anomalies génétiques du gène *DMD*, 104 n'ont aucun [symptôme de dystrophinopathie](#). Elles sont âgées de deux à 58 ans, et certaines ont un taux supérieur à la normale d'enzyme musculaire (créatine kinase). Chez les 36 autres, les symptômes de dystrophinopathie sont apparus à un âge très variable, entre un et 54 ans et ils s'apparentent à une myopathie de Duchenne ou de Becker. Dans cette étude, les facteurs associés à une dystrophinopathie sévère sont un niveau élevé de créatine kinase, pas ou très peu de dystrophine à la biopsie musculaire et une anomalie génétique (translocation) du chromosome X.

➤ [Voir l'article en anglais](#)