

Plusieurs maladies neuromusculaires

Actualité AFM

[Lu pour vous 2024 n°5 | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Lu pour vous 2024 n°5

Parues fin 2023 ou début 2024, des publications médico-scientifiques sur la maladie de Steinert, la myasthénie auto-immune et la myopathie myotubulaire ont retenu notre attention. Gros plan sur leurs infos-clés.

L'érythromycine est bien tolérée dans la DM1, son efficacité reste à confirmer

L'érythromycine (MYD-0124) est un antibiotique qui a un effet bénéfique sur la myotonie de souris atteintes de [maladie de Steinert](#) (ou dystrophie myotonique de type 1, DM1). Un essai clinique de phase II mené au Japon auprès de 30 patients a montré qu'un traitement de six mois a été bien toléré et corrige certaines des anomalies d'épissage caractéristiques des cellules DM1 des patients, reflet d'une possible efficacité du médicament. Un nouvel essai de phase III est nécessaire pour le déterminer.

- [Voir le résumé de l'article \(en anglais\)](#)

Efgartigimod dans la myasthénie, la suite

Les [bons résultats de l'essai Adapt](#), de l'efgartigimod (Vyvgart®) dans la [myasthénie auto-immune](#) généralisée, avait permis l'obtention pour ce médicament d'une autorisation de mise sur le marché français en août 2022. Les données intermédiaires d'une extension nommée Adapt+ confortent cette décision. Elles réaffirment la rapidité d'action (dès la semaine qui suit la première perfusion), l'efficacité et la bonne tolérance à plus long terme (18 mois, contre six pour Adapt) de ce médicament dirigé contre les récepteurs Fc néonataux. Les effets indésirables les plus fréquents ont été des maux de tête, déclarés par un quart des participants.

- [Voir le résumé de l'article](#) (en anglais)

Une expérience éloquent sur l'exercice physique dans la myopathie myotubulaire

Un jeune hollandais de 23 ans [atteint d'une forme modérée de myopathie myotubulaire liée à l'X](#) partage les bénéfices d'une pratique régulière de la marche et d'exercices de renforcement musculaire. C'est l'inclusion en 2015 dans [l'étude d'histoire naturelle Nathis-CNM](#) et la perspective d'intégrer l'essai clinique Unite-CNM qui ont été le déclic pour s'atteler à cet entraînement. Dès 2018, le jeune homme instaure une routine d'activité physique lui permettant d'accroître sa force et sa capacité à marcher plus longtemps, passant de 500 m à 2 km entre 2018 et 2021. En 2023, il pouvait parcourir 7,2 km d'une traite, tout en ayant une bien meilleure respiration. Il décrit cet entraînement, jalonné de pertes et de gains d'activité, comme une véritable thérapie lui ayant permis de reprendre son destin en main. De quoi encourager les autres malades à se motiver eux aussi !

- [Voir le résumé de l'article](#) (en anglais)

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2024/03/11/resultats-de-lessai-de-phase-ii-de-lerythromycine-dans-la-dm1/>

Résultats de l'essai de phase II de l'érythromycine dans la DM1

Constatant son efficacité sur un modèle murin de la maladie de Steinert (DM1), une équipe japonaise a évalué l'érythromycine (MYD-0124) contre placebo chez 30 personnes atteintes de DM1 traitées pendant six mois.

- Le traitement a été bien toléré.
- Deux biomarqueurs sur onze (les anomalies d'épissage des gènes *MBNL1* et *CACNA1*) ont été améliorés dans le groupe traité par rapport au groupe placebo.

Ces résultats pourront être utilisés pour mettre au point le protocole d'un nouvel essai de phase III pour déterminer l'efficacité ou non de l'érythromycine dans la DM1.

Source

[Erythromycin for myotonic dystrophy type 1: a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial](#)

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2024/03/08/des-donnees-intermediaires-confortent-les-bons-resultats-de-lefgartigimod-dans-la-myasthenie/>

Des données intermédiaires confortent les bons résultats de l'efgartigimod dans la myasthénie

Extension en ouvert de l'essai international Adapt, Adapt+ a rassemblé trois ans durant 151 adultes atteints de myasthénie auto-immune généralisée traitée par cycles de quatre perfusions hebdomadaires de Vyvgart® (efgartigimod) selon un schéma posologique adapté à l'évolution de la maladie. Au terme d'une moyenne de 18 mois de traitement et de suivi, les investigateurs notent :

- une amélioration cliniquement significative des scores MG-ADL et QMG, dès la semaine qui suit la première perfusion ;
- au moins un effet indésirable lié au traitement chez 84,8% des participants, le plus souvent des maux de tête (24,8%), la Covid-19 (15,2%) ou une rhinopharyngite (13,8%).

Source

[*Long-term safety, tolerability, and efficacy of efgartigimod \(ADAPT+\): interim results from a phase 3 open-label extension study in participants with generalized myasthenia gravis.*](#)

Howard JF Jr, Bril V, Vu T et al.

Front Neurol. 2024 Jan 17;14:1284444.

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2024/03/07/un-entrainement-physique-qui-porte-ses-fruits-dans-la-myopathie-myotubulaire/>

Un entraînement physique qui porte ses fruits dans la myopathie myotubulaire

Un jeune hollandais de 23 ans atteint d'une forme modérée de myopathie myotubulaire liée à l'X, décrit dans une publication son expérience d'entraînement physique et ses bénéfices :

- l'inclusion en 2015 dans l'étude d'histoire naturelle Nathis-CNM et la perspective d'entrer dans l'essai clinique Unite-CNM ont déclenché sa décision d'améliorer sa condition physique et de s'y tenir ;
- la mise en place dès 2018 d'une routine quotidienne d'exercices de renforcement musculaire et de marche à pied lui permet de parcourir des distances plus longues (500 m en 2018 à plus de 7 km en 2023), d'améliorer sa force physique et ses capacités respiratoires ;
- à ses yeux, sa motivation et son entraînement ont fait office de thérapie pour reprendre les choses en main par rapport à un corps dysfonctionnel.

Cette expérience jalonnée de haut et de bas (période Covid, maladies intercurrentes...), de perte et de reprise de performances, montre l'importance de mobiliser sa motivation pour tenir ses objectifs physiques alors même que la maladie invite de prime abord à douter de son avenir et de ses performances.

Source :

[*My trial and training journey in X-linked myotubular myopathy: mountains and valleys.*](#)

Van Tienen J, van Geenen C, Voet NB, et al. *Neuromuscul Disord.* 2024 Jan