



# Myoline

Novembre / Décembre 2006

n° 87

## Éditorial

L'Institut de Myologie est qualifié de "premier centre d'expertise sur le muscle en Europe, un modèle rare de réussite d'une alliance entre le public et le privé" par Xavier Bertrand, ministre de la Santé et des Solidarités. Grâce aux dons du Téléthon, sous l'impulsion de l'AFM et en collaboration avec l'AP-HP et l'Inserm, dix ans après son ouverture, l'Institut de Myologie prend un envol international avec son nouveau directeur scientifique, Thomas Voit, neuropédiatre allemand. Deux chercheurs américains y ont aussi rejoint les équipes françaises. Cette plateforme de recherche clinique, appliquée et fondamentale disposant d'outils d'investigation et de mesure innovants et accueillant 23 protocoles cliniques, est dédiée au muscle qu'il soit sain, malade, accidenté ou vieillissant. Le pôle de Résonance Magnétique Nucléaire, récemment doté d'un second imageur spectromètre de nouvelle génération "corps entier", servira à approfondir les connaissances sur le muscle et à évaluer les résultats des essais thérapeutiques. L'Institut de Myologie est labellisé "centre national de référence" pour le diagnostic, la prise en charge et le suivi des maladies neuromusculaires. C'est aussi un centre de formation et de diffusion des connaissances sur la myologie en France et dans le monde.

■ TNB

## Dystrophie musculaire des ceintures

# Essai de thérapie génique dans la $\gamma$ -sarcoglycanopathie

Un essai clinique de phase I de thérapie génique visant à évaluer la tolérance d'une injection intramusculaire d'un AAV1-gamma-sarcoglycane (AAV1- $\gamma$ -SG) chez des personnes atteintes de  $\gamma$ -sarcoglycanopathie vient de débiter à l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière sous l'impulsion de Généthon.

Un essai clinique ouvert de phase I de thérapie génique chez 9 patients atteints de dystrophie musculaire des ceintures de type 2C (LGMD2C ou  $\gamma$ -sarcoglycanopathie) vient d'obtenir récemment l'autorisation de l'Afssaps (Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé) ainsi que l'avis favorable du CPP (Comité de protection des personnes). Cet essai se déroule à l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière (Paris) sous la responsabilité du Professeur Serge Herson, investigateur principal, et en collaboration avec l'Institut de Myologie. Généthon en est le promoteur.

Les études précliniques ont été menées avec le *Harvard Gene Therapy Initiative* de Boston et l'équipe de Lee Sweeney en Pennsylvanie. Elles ont montré la faisabilité du transfert du gène de la  $\gamma$ -sarcoglycane par un AAV1 chez la souris, ainsi que la stabilité de la protéine exprimée.

### Objectifs de l'essai

L'objectif principal de cet essai est d'évaluer la tolérance clinique à l'injection intramusculaire du produit de thérapie génique, c'est-à-dire le vecteur AAV1 contenant le gène de la gamma-sarcoglycane (AAV1- $\gamma$ -SG). D'autres paramètres seront également évalués : la réaction immunitaire locale et systémique contre le vecteur et le transgène ainsi que la qualité du transfert de gène dans les muscles injectés en termes d'efficacité, d'expression et de distribution.

## Sommaire

<i>Dystrophie musculaire des ceintures : Essai de thérapie génique dans la <math>\gamma</math>-sarcoglycanopathie</i>	1
<i>Qualité de vie dans la maladie de Steinert</i>	2
<i>Amyotrophie spinale de type I "Il y a toujours quelque chose à faire"</i>	2
<i>Compte rendu : IV<sup>e</sup> Journées de la Société Française de Myologie</i>	2-3
<i>Riluzole : essai clinique de phase III dans l'amyotrophie spinale</i>	3
<i>Flash Sciences - Parution - Annonces</i>	4
<i>En encart : Fiche technique "Principales maladies neuromusculaires"</i>	

### Critères d'inclusion

Neuf patients seront inclus dans cet essai. Tous auront un diagnostic de LGMD2C confirmé par la biopsie musculaire et l'analyse moléculaire (mutation del525T dans le gène  $\gamma$ -sarcoglycane). Les patients seront âgés de plus de 15 ans et devront avoir une force musculaire préservée des avant-bras.

Les patients présentant des complications sévères de leur maladie (particulièrement une insuffisance respiratoire ou cardiaque sévères) ou d'autres maladies pouvant interférer avec le traitement étudié seront exclus de cette étude.

### En pratique

Il s'agit d'un essai clinique de phase I, ouvert, avec escale de doses sur 3 cohortes et sans bras placebo. Cela signifie que les 9 patients seront inclus dans l'essai de façon séquentielle et répartis en 3 groupes de 3 patients. Le premier groupe recevra la dose la plus faible, le second une dose intermédiaire et le dernier groupe recevra la dose la plus élevée. L'augmentation de la dose sera fonction de la bonne tolérance de la dose précédente. Le traitement sera administré par injection intramusculaire au niveau des muscles radiaux. Un mois après l'injection, la zone traitée du muscle sera biopsiée. Durant les 6 mois qui suivront le traitement, chaque patient sera évalué périodiquement sur des paramètres cliniques, histologiques, biologiques, immunologiques et fonctionnels. Les résultats de l'essai sont prévus pour le début de l'année 2008.

### La $\gamma$ -sarcoglycanopathie en bref

La  $\gamma$ -sarcoglycanopathie est autosomique récessive. La mutation la plus fréquente est la mutation del525T, plus particulièrement retrouvée dans les pays d'Afrique du Nord et du bassin méditerranéen. La faiblesse musculaire, proximale et progressive, débute généralement avant l'âge de 10 ans, avec une perte de la marche survenant vers l'âge de 12 ans en moyenne. Une cardiomyopathie et une insuffisance respiratoire peuvent survenir au cours de l'évolution.

■ Dr Hafedh HADDAD (Généthon) - AR

## Amyotrophie spinale de type I :

### “Il y a toujours quelque chose à faire !”

L'annonce d'un diagnostic d'amyotrophie spinale de type I (ASI type I) doit, comme dans les autres types, toujours être accompagnée d'une proposition de prise en charge (PEC) médicale adaptée.

L'ASI type I (Werdnig-Hoffmann de type I) est l'une des quatre formes d'amyotrophie spinale proximale dues à une anomalie du gène SMN 1 (chromosome 5). Elle présente une atteinte neurologique précoce et sévère. Dans cette forme débutant avant l'âge de 6 mois, on évoque souvent une corrélation entre la précocité des symptômes et un pronostic vital réservé. Si cela est souvent vrai dans les cas débutant avant l'âge de 3 mois, il existe cependant des évolutions individuelles discordantes. Devant un tableau clinique d'ASI type I, “il y a toujours quelque chose à faire !” selon le Pr Annie Barois. Le Pr Brigitte Estournet propose une stratégie thérapeutique pluridisciplinaire adaptée à l'état clinique du nourrisson. La PEC à domicile est accompagnée par des soignants avertis qui la réajustent en permanence selon l'évolution de la maladie. Les consultations à l'hôpital permettent de faire le point sur ces modalités de PEC, au minimum une fois par mois, la première année. La PEC comporte trois séances de kinésithérapie motrice par semaine - indispensables à la stimulation progressive des capacités du nourrisson, et évitant la douleur d'immobilisation - avec si cela devient nécessaire, une ou plusieurs séances de kinésithérapie respiratoire de désencombrement par jour, et possibilité d'avoir à domicile un aspirateur électrique, ainsi que l'alimentation par sonde gastrique assurant au nourrisson un confort minimum. Des morphiniques doivent être administrés par voie orale ou sonde gastrique à des intervalles réguliers, dans le cas d'apparition d'inconfort ou de douleurs, permettant d'éviter ainsi la souffrance du nourrisson, insupportable pour son entourage également.<sup>(1)</sup>

Chaque situation étant singulière, chaque enfant et chaque famille uniques, la mise en place d'un accompagnement psychologique adapté, d'un temps d'accueil et d'écoute des parents est indispensable. L'accompagnement médical du nourrisson atteint d'ASI type I ainsi que l'accompagnement psychologique de sa famille ne peuvent céder, en aucun cas, leur place à l'abandon thérapeutique.

#### ■ IC

N'hésitez pas à contacter le Pr B. Estournet pour toute information complémentaire si vous êtes confrontés à ce genre de situation. Tél : 01 47 10 78 90

(1) *Maladies neuromusculaires, Doin 1998 « Progrès en pédiatrie 3 », Pr A. Barois, p 70-71*

## Qualité de vie dans la maladie de Steinert

**Une équipe italienne fait le point sur la qualité de vie liée à la santé, les fonctions cognitives et émotionnelles dans la dystrophie myotonique de Steinert non congénitale. Cette étude montre l'intérêt de la prise en compte de la perception que les malades ont de leur qualité de vie.**

En dehors des signes neuromusculaires, certaines personnes atteintes de dystrophie myotonique de Steinert (DM1) peuvent développer des perturbations émotionnelles de type dépressif et/ou anxieux, et un déficit des capacités cognitives. Ces manifestations sont considérées comme liées à l'atrophie du cortex, en particulier des aires impliquées dans les fonctions cognitives et émotionnelles. Alors que le retard mental est fréquent dans les DM1 congénitales, les formes non congénitales de DM1 présentent le plus souvent une atteinte modérée du fonctionnement cognitif. Des troubles du fonctionnement émotionnel et des caractéristiques de personnalité (plus particulièrement anxiété, baisse d'énergie et de motivation, apathie, évitement social) sont souvent rapportés. Un dépistage de ces signes pourrait contribuer à améliorer la qualité de vie des patients DM1.

### La population étudiée

Vingt sujets (11 hommes et 9 femmes) atteints de DM1 non congénitale, âgés entre 24 et 63 ans (âge moyen 37 ans) ont été appariés à 20 sujets témoins. Le nombre moyen d'années d'études scolaires était de 13 ans (variant entre 5 et 18 ans). Ont été exclus de l'étude les patients ayant

une DM1 congénitale ou d'autres maladies neurologiques pouvant affecter les fonctions cognitives. La durée de la maladie était de 1 à 43 ans (moyenne 19 ans). L'âge de début de la maladie variait entre 13 et 46 ans (moyenne d'âge 19 ans). Le nombre moyen de répétitions des triplets CTG était de 461 (100 à 1 570 répétitions).

### Un profil psychologique particulier

Les patients avaient des scores significativement plus élevés que ceux des sujets témoins aux tests évaluant l'anxiété (Hamilton HRS-A; STAI-Y; STAI-S) et la dépression (Hamilton HRS-D). Aucune corrélation n'existait entre les données neuropsychologiques et les données démographiques (sexe, âge), génétiques (nombre de répétitions) ou cliniques (durée de la maladie, sévérité des signes musculaires). L'évaluation émotionnelle montre un score élevé d'anxiété (-trait et -état) et de dépression chez environ 50% des patients. L'anxiété (-trait) était corrélée directement à la durée de la maladie.

### Qualité de vie liée à la santé

Les scores moyens (test SF 36) des patients étaient moins bons que ceux du groupe contrôle. Plus la limitation des activités physiques est importante, moins bonne est la perception de leur qualité de vie (QDV). Aucune corrélation n'a été observée entre les scores et le sexe ou les expansions CTG. En revanche, un lien négatif a été observé entre l'appréciation de la QDV et les scores aux échelles d'anxiété et de dépression. Concernant les épreuves cognitives, seule l'attention sélective et les capacités d'inhibition étaient corrélées de façon positive à la QDV.

#### ■ CR, TNB

Antonini G. et coll., *J Rehabil Med* 2006; 38:181-185

## Compte Rendu IV<sup>e</sup> JOURNÉES DE LA SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE MYOLOGIE

Les IV<sup>e</sup> Journées de la Société Française de Myologie se sont déroulées, du 25 au 27 octobre derniers, à Boulogne-sur-Mer en l'honneur du 200<sup>e</sup> anniversaire de la naissance de Guillaume Duchenne. “La dystrophie 20 ans après” et “La myopathie de Duchenne 200 ans après” en ont été les deux grands thèmes.

Nouveaux regards sur la myopathie de Duchenne... tels sont les termes pouvant définir les diverses communications aussi intéressantes les unes que les autres présentées lors de ces journées. Divers aspects de la maladie ont été abordés : études moléculaires de la DMD, stratégies de prise en charge pour prévenir les complications, en particulier car-

diorespiratoires et nutritionnelles, meilleure compréhension en psychologie clinique, étude de l'activité calpaïne *in situ* dans les fibres isolées de souris normales et *mdx*, nouvelles voies thérapeutiques prometteuses en cours d'investigation... La transition de la prise en charge pédiatrique vers la médecine d'adulte est devenue aujourd'hui une réalité. Une expérience réussie de la vie des adultes atteints de DMD au Danemark a été rapportée. Voici un bref survol de quelques thèmes...

### CARTOGRAPHIE DES ANOMALIES MOLÉCULAIRES

Depuis la découverte du gène de la dystrophine en 1987, des milliers de mutations ont été identifiées dans le monde et près de 2 000 mutations en France. De nombreuses mutations sont des délétions entraînant la perte de plusieurs exons dans le gène. Les délétions “hors phase” (c'est-à-dire ne respectant pas le cadre de lecture) donnent un phénotype de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) tandis que celles “en phase” (respec-



## Riluzole : Essai clinique de phase III dans l'amyotrophie spinale

Grâce au soutien de l'AFM, le premier essai thérapeutique français dans l'amyotrophie spinale est actuellement en cours dans 14 centres. L'objectif est d'évaluer l'efficacité et la tolérance du riluzole chez des enfants et des jeunes adultes atteints d'amyotrophie spinale de type II ou III. La durée de l'étude est de 2 ans par patient. Au cours de ces 2 ans, 9 consultations en milieu hospitalier sont planifiées. Près de 60 personnes sont déjà incluses.

Coordonnée par Brigitte Estournet à l'hôpital de Garches et soutenue par l'AFM, l'étude française multicentrique évalue l'effet du riluzole sur la fonction motrice chez 150 jeunes malades atteints d'amyotrophie spinale, âgés de 6 à 20 ans.

Des travaux de recherche ont montré que le riluzole aurait un effet protecteur sur les motoneurons. Le riluzole réduit la transmission glutamatergique. Son action neuroprotectrice est probablement liée à une inhibition des canaux sodiques et à une réduction de la libération de glutamate. Métabolisé par le foie, il est hydroxylé puis glucuroconjugué. L'élimination se fait par voie rénale : 90% de la dose sont éliminés dans les urines, principalement sous forme de métabolites glucuroconjugés (2% sous forme inchangée).

### Etude préalable de pharmacocinétique

Si le riluzole est déjà prescrit et montre son efficacité depuis plusieurs années chez les adultes atteints de sclérose latérale amyotrophique (SLA), il a été très peu utilisé chez les enfants. D'où la nécessité d'une étude pharmacocinétique pour déterminer la quantité de riluzole dans le sang des enfants et jeunes adultes après une prise quotidienne de

plusieurs jours. Quatorze patients volontaires, âgés de 6 à 15 ans, ont été traités par 50 mg de riluzole chaque jour, pendant sept jours. Le septième jour, ils ont été hospitalisés pendant 24 heures. Des prélèvements sanguins ont été faits à intervalles réguliers pour déterminer les quantités de riluzole encore présentes dans l'organisme au fil du temps. La comparaison des résultats obtenus avec les données de pharmacocinétique établies chez les adultes a permis d'adapter de manière précise la dose à donner aux enfants et jeunes adultes.

### Evaluation de l'efficacité

L'objectif est d'évaluer si le riluzole peut stabiliser la fonction motrice des enfants et des jeunes adultes atteints d'amyotrophie spinale, leur permettant de conserver leurs capacités pour effectuer les gestes de la vie quotidienne. Après la phase préalable de pharmacocinétique réalisée dans le seul centre de Garches (Hôpital Raymond Poincaré), l'essai a été généralisé à 13 autres centres hospitaliers en France. Il s'agit des consultations de maladies neuromusculaires à Paris (Hôpital Trousseau, hôpital Necker), Lille (Hôpital Roger Salengro), Vandoeuvre-les-Nancy (Hôpital des Enfants), Lyon (CHU Lyon Sud / Pierre Bénite), Marseille

(CHU La Timone), Clermont-Ferrand (CHU Hôtel-Dieu), Nice (Hôpital l'Archet II), Limoges (CHU Dupuytren), Montpellier (Hôpital Guy de Chauliac), Toulouse (Hôpital des Enfants), Reims (Hôpital Américain), Bordeaux (CH Pellegrin / Pédiatrie).

Le diagnostic d'amyotrophie spinale de type II ou III est confirmé par analyse génétique.

Les principaux critères de non inclusion sont les suivants : insuffisance hépatique, insuffisance rénale ou insuffisance cardiaque grave, pneumopathie en cours, infection pulmonaire en cours, intervention orthopédique majeure programmée ou ayant lieu dans l'année, etc. L'étude est randomisée en double aveugle contre "placebo" et 150 patients âgés de 6 à 20 ans devraient être inclus. Au terme du traitement, la comparaison des deux groupes de malades (le groupe ayant reçu le riluzole et celui ayant reçu le placebo) permettra de conclure ou pas à une stabilisation de la fonction motrice par le riluzole. Pour assurer leur suivi, les patients sont vus tous les trois mois en consultation jusqu'à la fin de l'essai. Les résultats sont attendus courant 2009.

■ DC, TNB

tant le cadre de lecture) sont associées à une forme moins grave, la dystrophie musculaire de Becker (DMB). Il n'existe pas encore de répertoire exhaustif des mutations du gène DMD ni des différents phénotypes. D'où l'intérêt d'une coopération entre généticiens moléculaires et cliniciens impliqués dans la prise en charge des dystrophinopathies. Elle a permis d'inclure des critères cliniques dans la base de données nationale UMD-DMD des mutations du gène DMD. Grâce à cette initiative soutenue par l'AFM, 170 critères (validés sur un échantillon de 40 patients) précisant le phénotype ont été déterminés. Les résultats du recueil concernant 83 patients issus de la région Languedoc-Roussillon ont été rapportés. Le développement de cette base va permettre d'établir des corrélations génotype-phénotype et de mieux préparer les essais thérapeutiques à venir.

### PROBLÈMES COGNITIFS ET DMD

Les travaux en psychologie clinique ont contribué à une meilleure compréhension de la

DMD. Mais peu d'études sont consacrés au patient adulte, ou au père et à sa position dans la dyade mère-enfant.

Selon les auteurs, 20 à 30% des patients DMD ont un QI inférieur à 70. L'existence de troubles de l'attention et du comportement peuvent compliquer l'analyse des processus cognitifs. Une étude rétrospective phénotype/génotype a été réalisée sur deux populations de patients atteints de DMD/DMB, dont la seule différence est l'expression de Dp71 (n = 52 patients) ou l'absence d'expression de Dp71 (n = 27). Dp71 est un transcrite cérébral du gène de la dystrophine. L'analyse a montré que le déficit en Dp71 est un facteur aggravant du déficit cognitif des dystrophinopathies, lequel s'exprime par une déviation de la courbe de QI de 1,5 à 2 déviations-standards vers la gauche de la courbe de QI de la population standard. Cette protéine joue un rôle dans l'activité et la plasticité des synapses dans le cerveau.

La présence des isoformes de la dystrophine au niveau cérébral fait suspecter un lien éven-

tuel entre l'anomalie génétique et certaines formes de maladie de Duchenne s'accompagnant d'un trouble grave de la communication et/ou envahissant du développement. La prépondérance de caractéristiques du spectre autistique (notamment la forme extrême de déficience dans les tâches exécutives) et la prédominance du promoteur neuronal de la dystrophine au niveau du cortex frontal et du cervelet chez les patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne ont permis d'évoquer une base neurobiologique commune entre les troubles exécutifs dans l'atteinte cognitive des dystrophinopathies et le spectre autistique. Ces arguments en faveur d'un continuum entre troubles cognitifs classiques et spectre autistique au sein des dystrophinopathies sont à confirmer par d'autres études.

■ Dr Jean-Marie Cuisset (Lille) - TNB

■ Je m'abonne GRATUITEMENT à Myoline pour 1 an :

Nom .....

Prénom .....

Profession/Spécialité .....

.....

Adresse et code postal .....

.....

.....

La loi informatique et liberté du 06/01/78, vous permet d'exercer les droits d'accès, de rectification et de radiation prévus aux articles 26, 34 et 36 en vous adressant à l'AFM - BP 59 - 91002 EVRY Cedex.

## Myoline

AFM - BP59 - 91002 Evry Cedex

Directeur de la publication : Laurence TIENNOT-HERMENT

Directeur de la rédaction et Rédacteur en chef

(par intérim) : Tuy Nga BRIGNOL

Maquette : a2i graphic

Ont collaboré à ce numéro :

I. Caron - D. Charrier - J.M. Cuisset - H. Haddad - A. Reis -

C. Réveillère

Impression : Taag - 01 69 25 40 40

Dépôt légal : Novembre 2006

I.S.S.N. : 1169-5498



Association Française contre les Myopathies

Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59

91002 Evry cedex

Téléphone : 01 69 47 28 28

Télécopie : 01 60 77 12 16

www.afm-france.org

Siège social : AFM - Institut de Myologie

47-55, Boulevard de l'Hôpital

75651 Paris cedex 13

## FlashSciences

### FOP : 146<sup>e</sup> Workshop ENMC

Sept ans après le 2<sup>e</sup>, un Workshop international sur la fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) a été organisé par l'ENMC (European NeuroMuscular Centre) pour la 3<sup>e</sup> fois, en novembre dernier à Naarden (Pays-Bas). Treize cliniciens et scientifiques de six pays ont fait le point sur les dernières avancées de cette maladie génétique extrêmement rare. La FOP ou maladie de l'homme de pierre est caractérisée par une ossification hétérotopique progressive des muscles, tendons, ligaments et autres tissus conjonctifs. Les traumatismes (blessures liées aux activités sportives, chutes, coups), les interventions chirurgicales, les injections intramusculaires contribuent à accélérer la transformation osseuse au niveau du point d'impact. Les zones d'ossification hétérotopique entraînent une ankylose progressive et handicapante du tronc, des membres et de la mâchoire. Des phénotypes atypiques ont été rapportés. Des mutations ont été identifiées et corrélées avec la sévérité des phénotypes. Le développement d'un animal modèle, ainsi que des nouvelles pistes de recherche concernant les mécanismes d'activation à l'origine des modifications dans la voie de signalisation de l'ostéogénèse, ont été évoqués. Le prochain Workshop se tiendra lorsque les connaissances sur cette maladie auront suffisamment progressé. [www.enmc.org](http://www.enmc.org)

### DM1 à début infantile et troubles de sommeil

Les signes tels que lenteur, fatigue et difficultés d'apprentissage sont fréquents chez les jeunes patients DM1 (maladie de Steinert). Ils pourraient être la traduction d'une mauvaise qualité du sommeil. D'après une étude prospective française, toute plainte de fatigue accompagnée ou non de somnolence chez les jeunes patients DM1 devrait inciter à réaliser une polysomnographie pour rechercher un syndrome d'apnée du sommeil et/ou des mouvements périodiques des membres. Vingt-et-un patients DM1 âgés de 15 ans en moyenne ont été inclus dans l'étude. La maladie avait débuté après la naissance et avant l'âge de 10 ans. Le diagnostic a été fait vers l'âge de 12 ans. L'analyse a été faite à partir de

questionnaires, de polysomnographie nocturne et de tests de latence au sommeil. La fatigue était présente chez 76% des patients, alors que 52% souffraient de somnolence. Leur sommeil avait une durée moyenne de 16,6 h (+/- 7,3 h). Il était perturbé par des rythmes respiratoires anormaux (6/21 patients), avec ou sans mouvements périodiques des membres (8/21).

Quera Salva MA et coll., *Neuromuscular Disord* 2206 ; 16:564-570

## Annonces

### “Rééducation dans les maladies neuromusculaires, en pratique”

Cinq ans après la publication des recommandations élaborées par un jury d'experts, suite à la Conférence de consensus « Modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises » organisée à l'initiative de l'AFM avec la participation de l'Anaes (Agence Nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé) et des sociétés savantes et associations impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires, un CD-Rom a été réalisé. Comme son titre l'indique, il a pour objectif de re-situer ces recommandations dans le contexte de la pratique quotidienne, par des commentaires et illustrations...

Consultable sur [www.afm-france.org](http://www.afm-france.org). < Pour vous - Rééducateurs - Les MNM en pratique>.

### Ventilation non invasive : Recommandations

Dans le cadre d'un partenariat méthodologique et financier avec la Haute Autorité de Santé (HAS), l'AFM a élaboré des recommandations sur le thème “Modalités pratiques de la ventilation non invasive en pression positive, au long cours, à domicile, dans les maladies neuromusculaires”. Des sociétés savantes et associations ont été sollicitées pour participer à leur élaboration.

Ces recommandations sont consultables sur le site de la HAS ([www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)), dans la rubrique “Pneumologie”.

## Parution

### “Duchenne Muscular Dystrophy : advances in therapeutics”

J. S. Chamberlain (Seattle, Washington) et T.A. Rando (Stanford, Californie) présentent les bases cliniques, génétiques et physiopathologiques ayant permis l'émergence de nouvelles approches thérapeutiques expérimentales dans la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). Le rôle primordial d'un diagnostic moléculaire précis, la détection des femmes transmettrices et le conseil génétique ont été soulignés. Les auteurs font un tour d'horizon complet sur la thérapie génique (utilisant des vecteurs viraux et non viraux), la thérapie cellulaire ainsi que les approches tout aussi prometteuses sur des molécules pharmacologiques. L'émergence d'une médecine “régénérative” apporte une note d'optimisme à la maladie musculaire dégénérative évolutive qu'est la DMD.

461 pages - Taylor & Francis, 2006 - [www.taylorandfrancis.com](http://www.taylorandfrancis.com)