



Bonjour à tous et toutes,

Cet automne 2021 sera assurément pour notre maladie celui de tous les espoirs.

En complément de plusieurs essais cliniques en cours sur des repositionnements de molécules existantes, pas moins de 4 essais cliniques de candidats médicaments systémiques sont en préparation outre-Atlantique ciblant la racine même de l'anomalie génétique à la base de la maladie.

Parmi ces essais, 2 sont officiellement ouverts et les recrutements devraient débuter dès l'année prochaine aux Etats-Unis. Denis Furling, chercheur à l'Institut de Myologie, fait le point pour nous.

Au-delà des espoirs suscités chez nous, la nouveauté c'est que, sur le même principe, des candidats médicaments et des essais cliniques sont en préparation pour Duchêne, FSH entre autre.

Les consultations pluridisciplinaires, nous en connaissons bien les avantages et les inconvénients. Nantes est un exemple à suivre, et l'un des équipiers du Groupe nous rapporte son expérience très positive, qu'on aimerait voir élargie à toute la France.

La newsletter poursuivra par un témoignage riche d'émotion et d'espoir, et si vous êtes concerné par la DM2 (PROMM), réservez vos 20 ou 26 octobre !!



Alain Geille
Responsable du GIS

2 nouveaux essais cliniques annoncés aux U.S.A.

Les thérapies basées sur les oligonucléotides sont actuellement considérées pour de nombreuses maladies neuromusculaires dont la maladie de Steinert.

Un premier essai clinique utilisant un oligonucléotide antisens (AO) ciblant les transcrits du gène *DMPK* dont ceux qui contiennent les expansions pathologiques de triplets à l'origine de la DM1, a été réalisé il y a quelques années. Il n'a pas été poursuivi au-delà de la phase 1/2a du fait de la faible pénétration des AO dans les muscles squelettiques des patients DM1 inclus dans l'essai.

A la lumière de cette limitation, différents acteurs académiques et privés ont développé des méthodes pour améliorer la pénétration des oligonucléotides dans le muscle. Une des pistes étudiées est le couplage des oligonucléotides à des composés ou « cargos » dont la fonction est de faciliter leur transport et entrée dans les tissus cibles. Parmi les composés envisagés, des fragments d'anticorps ou des anticorps monoclonaux qui reconnaissent les récepteurs de la transferrine à la surface des cellules, ont été identifiés comme des cargos qui facilitent l'entrée des oligonucléotides dans le muscle.

Dyne Therapeutics et Avidity Biosciences ont développé aux U.S.A. ce type d'approche thérapeutique en utilisant différents oligonucléotides et annoncent leur volonté de débuter des essais cliniques en 2022. (*)

Couplés à ces nouveaux cargos, les oligonucléotides devraient mieux pénétrer dans les cellules musculaires pour cibler les transcrits mutés contenant les expansions pathologiques et inhiber ou réduire leur toxicité afin de ralentir ou stopper la progression de la maladie.



Denis Furling, Directeur de Recherche au CNRS,
Institut de Myologie, Paris

Pour en savoir plus :

- https://www.dyne-tx.com/wp-content/uploads/2021-ASGCT-Conference-Presentation-Dyne-Therapeutics_Romesh-Subramanian.pdf
- <https://www.aviditybiosciences.com/pipeline/pipeline-overview/>

Retour sur une consultation pluridisciplinaire...qui marche bien...

Le mardi 15 décembre 2020 j'ai assisté à ma consultation pluridisciplinaire annuelle. Je fais cela tous les ans mais comme les personnels ne sont pas très nombreux, je fais une année avec l'infirmière spécialisée dans cette maladie et la suivante avec tous les spécialistes (Neuro, psychologue, Kiné, infirmière, Pneumologue etc...). Nous avons cette chance sur le CHU de Nantes qu'une consultation comme celle-ci réunisse tous les corps du métier liés aux problèmes que l'on peut rencontrer sur la Dystrophie Myotonique de Steinert.

J'ai commencé ma consultation par le test du souffle, dans une cabine avec un tube dans la bouche, et ils étudient les inspirations fortes ainsi que les expirations pour connaître la capacité pulmonaire.

Ensuite j'ai eu une consultation avec la neurologue du sommeil, car c'est une maladie qui a des conséquences avec des endormissements réguliers. De mon côté, je ressens une énorme fatigue après mon travail vers 18-19 heures. La neurologue me demande si je dors bien la nuit, si mon sommeil est coupé, combien de temps je dors etc...

Puis j'ai rencontré le kiné avec la psychologue. J'ai fait le test de la force musculaire sur les bras, les jambes ainsi que tous les muscles au niveau des articulations. J'ai des faiblesses importantes au niveau des doigts, des cuisses, et du cou.

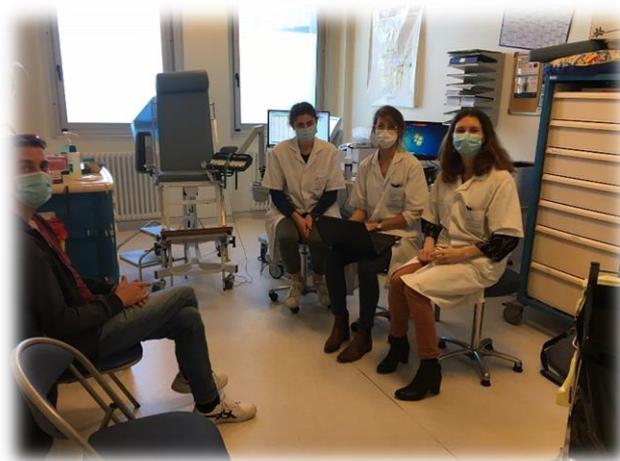


La psychologue, le kiné, une étudiante et moi-même

J'ai conscience que pour d'autres personnes les difficultés sont plus importantes. J'ai souvent des relâchements avec les genoux qui se dérobaient au moins une fois par jour ce qui me fait chuter.

La consultation continue avec la neurologue et la généticienne. Ce bilan sert à faire un point global sur toutes les difficultés que je peux rencontrer sur cette maladie : avoir des renseignements sur les avancées sur des possibilités de traitement. Et par la suite ils m'ont fait un test de déglutition avec un verre d'eau.

Enfin, j'ai fait un électrocardiogramme et la prise de sang avec l'infirmière spécialisée.



La généticienne, la neurologue, une étudiante et moi-même

J'ai enchaîné avec le rendez-vous de la pneumologue pour avoir les résultats du souffle, voir la saturation ainsi que l'écoute du cœur avec un questionnaire à remplir.

Et pour finir en début d'après-midi, j'ai rencontré l'ophtalmologue pour faire un point au niveau de la vue et voir s'il y avait un début de cataracte. Le résultat est très satisfaisant.

De 8h30 à 14h30 j'ai ainsi pu rencontrer tous les spécialistes et réaliser un suivi complet. Sans cette consultation, je n'aurais pas l'occasion de voir autant de spécialistes car je j'aurais dû gérer ce suivi en prenant des rendez-vous privés ce qui est impossible sur une année. C'est une vraie chance !

Je ressors avec de l'espoir sur les avancées et avec quelques ordonnances pour des soulagements liés à cette maladie.



Romuald Pacaud,
Équipier du Groupe Steinert AFM-Téléthon

Témoignage de vie, et quelle vie...

Je m'appelle Lou, j'ai 23 ans, et on m'a diagnostiqué la maladie de Steinert lorsque j'avais 13 ans. J'en ai presque été soulagé !

J'avais tellement de difficultés à l'école et malgré tous mes efforts, je n'y arrivais pas, j'avais l'impression d'être bête, c'était insupportable.

Le suivi médical et scolaire a été mis en place pour ENFIN m'aider à avancer et j'ai pu aller jusqu'au Bac L option musique (j'ai fait le lycée en 5 ans). Mais bon, le regard des profs ou des élèves parfois, c'était super dur. Le handicap invisible, cela fait qu'on ne vous croit pas malade, ou qu'on oublie ! On imagine que vous êtes toujours soit triste, ou indifférente, ou que vous faite toujours la tête, ou que vous êtes froide et hautaine !

Pour changer cela, j'ai décidé d'expliquer à chaque fois ma maladie.

Sinon j'ai 2 passions : le chant et les animaux.

J'ai un dalmatien que je promène tous les jours, cela me force à bouger et cela me fait du bien. J'ai fait aussi un Service civique aménagé à la SPA, des stages à mi-temps en clinique vétérinaire. Je me repose l'après-midi, et en fait, ça marche bien comme ça ! J'espère arriver à faire une formation pour être assistante vétérinaire.

Mais mon véritable moteur c'est le chant : J'écris, j'écris ma vie, mon ressenti, mes envies, mes peurs, mes chansons c'est moi.



J'ai la chance d'avoir rencontré sur un téléthon, dans ma ville, un vrai groupe professionnel qui, depuis, m'écrit des musiques pour mettre mes paroles en chanson. Mais je chante aussi des reprises, je suis

plutôt Rock comme fille ! En fait je suis tellement heureuse sur scène, et ce qui est fou c'est que quand je chante, je ne suis jamais fatiguée ! ça me porte, je rayonne et après je peux parler et rire des heures (enfin c'est ce qu'on me dit). Ça doit être vrai.

Je vais aussi au conservatoire quelques heures par semaine, piano et chant, pour me perfectionner, et puis c'est bon pour le souffle, pour mes doigts, pour faire travailler mes muscles du visage et être moins seule. C'est dur d'avoir des ami(e)s quand on est différent.

J'ai même fait de la comédie musicale. J'adore le théâtre. Je ne pense plus à rien et j'ai l'impression d'aller mieux. Et d'ailleurs je vais mieux quand je fais tout ça !



En 2019 j'ai écrit une chanson pour le téléthon « plus haut » ; j'avais envie de faire un hymne à la solidarité et l'espoir. Ça été dur le diagnostic pour ma maman : mon frère, mon père, puis moi. J'ai 2 autres frères non atteints.

Alors moi je chante, et je vais chanter tant que je pourrais ! Je vais enregistrer bientôt une de mes chansons en studio, et peut-être qu'un jour vous m'écoutez à la radio ! Ce serait une belle revanche non ?

En tout cas une chose est sûre : je ne laisserais pas la maladie m'empêcher d'aller au bout de mes rêves !

Annnonce de réunions d'information consacrées à la DM2

Le Groupe d'Intérêt Steinert organise avec la collaboration de tous les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon deux réunions d'information et de partage d'expérience consacrées à la DM2/PROMM.

Les 20 et 26 Octobre 2021, de 18h00 à 20h00 en visioconférence.

Les deux réunions, identiques dans leurs formats et intervenants comprendront trois parties séparées par des temps d'échanges et de questions et réponses.

- Description détaillée de la maladie et de sa prise en charge médicale, par le Dr Guillaume Bassez, neurologue référent de la maladie dans la filière de soins neuromusculaire, (La Pitié Salpêtrière, Paris),
- Les mécanismes de la maladie et les avancées de la recherche, par Arnaud Klein, chercheur à l'Institut de Myologie, Paris,
- L'impact socio-professionnel et familial de la maladie et les moyens d'information à la disposition des familles, par Alain Geille.

Pour assurer une bonne qualité d'échange et une bonne cohérence régionale, l'inscription est obligatoire en remplissant un bulletin que vous trouverez sur notre blog.

La date limite des inscriptions est fixée au 18 octobre.

Nous avons prédécoupé arbitrairement la France en 2 parties en suggérant de vous inscrire dans la réunion qui correspond à votre région. Vous êtes cependant libres de choisir l'une ou l'autre des 2 réunions en fonction de vos contraintes personnelles. Vous pourrez indiquer votre choix dans le formulaire d'inscription. Si vous répondez « indifférent », nous vous proposerons une date en fonction des participants déjà inscrits.



S'inscrire sur le DM-Scope



Pour améliorer le suivi médical, faire progresser la recherche et participer aux essais cliniques, inscrivez-vous sur le **DM-Scope**, l'observatoire des dystrophies myotoniques, la plus grande base de données au monde entièrement consacrée à la maladie de Steinert et à la PROMM.

Pour aller plus loin : le blog



- Toute **l'actualité** sur la maladie
- Une **documentation** complète constamment remise à jour
- Le **calendrier** des prochaines réunions organisées par le GIS

Pour nous contacter

Ligne directe Steinert
06 79 59 67 49 (en journée)



steinert@afm-telethon.fr



<https://steinert.afm-telethon.fr/>



[Groupe d'intérêt Steinert - AFM-Téléthon](#)