



EDITO

Bonjour à tous et à toutes,

Notre newsletter de fin d'année commence par une bonne nouvelle sur le front des essais cliniques, avec l'arrivée d'un nouvel acteur. Les autres essais en cours continuent sans signal négatif à ce jour.

L'équipe du Pr. Wahbi de l'hôpital Cochin, mondialement reconnue pour ses travaux sur la prise en charge cardiologique de notre maladie nous livre ensuite quelques recommandations.

Nous abordons ensuite l'un des aspects les plus délicats et mal connus de notre système d'aides sociales français : celui de la récupération des aides sociales versés aux familles au décès de la personne bénéficiaire. Nous aurons largement l'occasion d'y revenir en 2025.

Nous terminons cette newsletter par des sujets plus légers avec le programme des grands événements internationaux liés à notre maladie en 2025, au premier rang desquels figure l'organisation d'une grande journée Steinert en France.

Tout le Groupe Steinert de l'AFM-Téléthon se joint à moi pour vous souhaiter les meilleures fêtes de fin d'année possible...



Alain Geille
Responsable du
Groupe d'Intérêt Steinert

Essais cliniques : Arthex démarre...

Conformément aux informations que nous avons déjà abondamment publiées dans cette newsletter, la Biotech Arthex démarre aujourd'hui son essai clinique ArthemiR™.

Il s'agit d'un essai en double aveugle (molécule contre placebo) de phase 1-2, utilisant un candidat-médicament, appelé ATX-01. Cette molécule cible un micro-ARN connu pour sa capacité à réguler l'expression de la protéine MBLN dans la maladie de Steinert.

La biotech va recruter 56 patients en Europe et aux U.S.A. et vient d'annoncer le traitement du premier patient, marquant ainsi le démarrage effectif de l'essai.

Atteinte cardiaque : les recommandations pour ménager l'avenir...

Les principaux signes avant-coureurs d'anomalies cardiaques dans la DM1 ou la DM2 peuvent être des palpitations, des malaises voire des pertes de connaissance qui doivent inciter à consulter en urgence.

Parfois un essoufflement peut être présent en cas d'insuffisance cardiaque mais il peut aussi être lié à des anomalies respiratoires.

Il est très important d'être suivi régulièrement, idéalement dans le cadre d'un Centre de Référence des Maladies Rares, pour faire de la prévention et identifier les problèmes éventuels en amont et prévenir la survenue des complications sévères.

Ce suivi repose avant tout sur l'électrocardiogramme (ECG) qui doit être effectué une fois par an et d'autres examens comme le Holter ou l'échographie cardiaque qui peuvent être moins fréquents et dont la périodicité dépend des symptômes et des résultats de l'ECG.

- L'activité physique...

Une épreuve d'effort est importante chez les patients qui ont une activité physique soutenue, notamment les plus jeunes. Une exploration électrophysiologique du faisceau de His est indiquée si l'ECG est anormal ou en cas de symptômes suspects et doit parfois être répétée au cours du temps, généralement au bout de plusieurs années si des symptômes apparaissent ou si l'ECG se modifie.

- Chez les jeunes...

L'activité physique et sportive effectuée par des patients jeunes doit être encadrée par un suivi cardiologique spécialisé car certains patients jeunes atteints de DM1 qui avaient une atteinte cardiaque à l'adolescence ou avant l'âge de 30 ans ont présenté des arythmies cardiaques parfois sévères liées à l'effort. Ces complications sont heureusement rares mais doivent être anticipées tant que faire se peut.

- Et chez les moins jeunes...

Une activité physique moins intensive avec un kiné ou à visée récréative peut également être pratiquée parfois sur

les conseils d'un neurologue avec pour objectif un entretien musculaire squelettique. Cette activité, en luttant contre le déconditionnement, peut très certainement avoir aussi des effets bénéfiques au plan cardiovasculaire.



Pr. Karim Wahbi
Hôpital Cochin, Paris

Les recours sur succession : la double peine pour les familles...

Au moment de la disparition des malades ayant bénéficié de certaines prestations sociales, l'Administration est en droit de demander aux familles la restitution des aides versées parfois pendant des années.

Toutes les aides ne sont pas concernées mais les sommes en jeu peuvent atteindre plusieurs dizaines de milliers d'euros et frappent les familles au moment où elles sont plongées dans le deuil et la tristesse.

Tout ceci est légal mais d'une rare inhumanité.

Le Groupe Steinert a entrepris avec des partenaires juristes et la Direction des Affaires Publiques de l'AFM-Téléthon de rédiger une fiche destinée à éclairer les familles Steinert et leur permettre d'anticiper au mieux cette période, et d'en optimiser les conséquences.

Nous vous tiendrons évidemment au courant de l'avancée de ces travaux dans une prochaine newsletter.

Demandez le programme...

L'année 2025 s'annonce riche en événements de toutes sortes dans la communauté Steinert.

On commence avec 2 « workshops » organisés par l'ENMC, à Amsterdam. Le premier est consacré à l'impact cognitif de notre maladie sur les formes pédiatriques (Janvier 2025) et le second traitera de l'harmonisation des registres de malades Steinert entre les différents pays européens en vue des essais cliniques (mars 2025).

Ensuite viendra la conférence annuelle de la Myotonic Dystrophy Foundation aux Etats-Unis ainsi que le pharma's day organisé conjointement par la MDF et Euro-DyMA début mai.

Tout ceci sans oublier les communications en provenance des groupes pharmaceutiques américains engagés dans les essais cliniques que vous connaissez bien maintenant si vous suivez cette newsletter.

Notre Groupe sera largement présent dans ces événements et vous rapportera évidemment les principales informations échangées.

Les familles françaises ne sont pas oubliées puisque notre Groupe organisera comme chaque année plusieurs réunions d'information régionales et des réunions thématiques « 1h avec ». Suivez bien le blog pour connaître les dates, lieux et modalités de participation.

Le point d'orgue de ces manifestations aura lieu le **Samedi 13 Septembre**, avec une journée nationale d'échange et d'information consacrée exclusivement à notre maladie.

Nous avons pensé initialement organiser cette journée en mode présentiel dans la région parisienne mais les contraintes de déplacements et les coûts associés auraient fortement limité la participation des familles.

C'est donc en visioconférence que se tiendra la journée. Une grande première pour laquelle nous attendons plusieurs centaines de familles connectées pour l'occasion.

La prochaine newsletter sera largement consacrée à l'organisation de cet événement.

Retour sur la Journée Internationale des Dystrophies Myotoniques 2024

Si vous êtes lecteur de notre newsletter, vous savez que la grande majorité des acteurs impliqués dans la recherche et le traitement des dystrophies myotoniques (Steinert et DM2) est regroupée au sein d'une alliance globale.

Cette alliance comporte à ce jour plus de 60 membres aux premiers rangs desquels figurent les associations de patients internationales MDF aux U.S.A. et Euro-DyMA en Europe.

Le 15 Septembre de chaque année a été choisi comme journée mondiale consacrée à ces maladies. Cette journée est destinée à améliorer la connaissance sur nos maladies au travers d'événements médiatiques ou d'information, mais c'est également l'occasion de sensibiliser les politiques et décideurs sur l'existence de notre maladie.

Revenons sur quelques-uns des moments forts de l'édition 2024.

- Belgrade (Serbie)

Une journée d'information en direction des familles a été organisée au jardin botanique de Belgrade par l'Université et le Centre pour la Génétique Moléculaire Humaine.

L'événement a été soutenu par la municipalité de Belgrade, qui a illuminé en vert la plus grande fontaine de la ville dans la nuit du 15 au 16 septembre, soutenant symboliquement les personnes touchées par la dystrophie myotonique dans les villes du monde entier.

- Espagne

En Espagne, RED-DM, un réseau d'associations, de neurologues et de centres de santé, vient de se constituer pour coordonner les activités en relation avec la DM1.

The Global Alliance for Myotonic Dystrophy Awareness

To learn more and apply to join the Global Alliance, please visit www.myotonic.org/international-dm-day



Ce réseau a organisé le 15 Septembre à destination des familles espagnoles une journée d'informations en visioconférence.

- Royaume Uni

14 personnes de Cure-DM, représentant la Grande Bretagne au sein d'Euro-DyMA, a participé au semi-marathon de Newcastle le « Great North Run » en portant des t-shirts aux

couleurs (vertes) de l'Alliance pour lever des fonds. Par ailleurs, une journée des familles a été organisée à Legoland.



- France

En France, les équipes de recherches de l'Institut de Myologie et d'ISTEM n'ont pas manqué de saluer l'événement autour d'une sympathique photo de famille.



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 DM2.

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.
Une [Foire aux questions](#).

Pour nous contacter

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



steinert@afm-telethon.fr

[blog](#)

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



Groupe d'intérêt Steinert-AFM-Téléthon