

## Comprendre

...

### La multiplication des pistes thérapeutiques

Concernant les recherches fondamentales, là encore, des avancées importantes ont été faites. Parmi celles-ci, on peut citer le développement de modèles animaux — des souris et des poissons zèbres — qui permettent d'étudier les mécanismes intimes de ces pathologies. Aujourd'hui, huit DMC ont au moins un modèle animal. Or, ce développement est d'autant plus important que les pistes thérapeutiques se multiplient et qu'elles ont besoin de faire leurs preuves dans ces modèles.

En effet, de nombreux traitements potentiels sont actuellement étudiés. Certains visent à faire surexprimer le gène LARGE ; une approche envisagée, par exemple, pour les alpha-dystroglycanopathies associées à ce gène, mais aussi à POMT1 et FKRP.

Une autre piste consiste à bloquer l'expression du gène anormal dans le cas de mutation dominante. C'est le cas du collagène VI dont le déficit pourrait aussi être compensé par la greffe de cellules qui en produisent. Enfin, des traitements pharmacologiques sont aussi envisagés. En la matière, les travaux les plus avancés sont ceux portant sur l'Omigapil, un traitement développé par Santhera Pharmaceuticals. Celui-ci va faire l'objet d'un essai clinique chez des enfants atteints de DMC avec déficit primaire en lamine alpha2 (DMC1A) et la DMC d'Ullrich. Cette étude, qui va débiter d'ici la fin de l'année aux États-Unis, a pour objectif d'évaluer la pharmacocinétique, c'est-à-dire le devenir dans l'organisme, du médicament ainsi que son innocuité. Il n'est donc pas encore question de bénéfice pour les malades. Cependant, ces travaux, au même titre que l'appel d'offres lancé par l'Alliance Collagène VI (cf. encadré) et le focus fait par l'AFM-Téléthon dans son appel d'offres 2015, montrent que les DMC sortent peu à peu de l'ombre. ☒



© AFM-Téléthon / Emmanuelle Pougès

### > Questions à

3 questions à Gratianna Garcia, responsable du groupe d'intérêt DMC de l'AFM-Téléthon

#### VLM : Aujourd'hui, quels sont les moyens de communication du groupe d'intérêt DMC ?

**Gratianna Garcia :** Outre les réunions d'information qui ont lieu environ tous les deux ans, nous actualisons très régulièrement notre blog. Nous avons également une page Facebook qui est très active, et nous continuons bien sûr à assurer une permanence téléphonique. Enfin, depuis peu, les services régionaux de l'AFM-Téléthon relaient tous nos courriers auprès des familles qu'ils suivent et que nous ne connaissons pas forcément.

#### VLM : Voyez-vous une évolution dans les questions qui vous sont adressées ?

**G. G. :** La prise en charge s'est améliorée et il y a donc moins de questions sur ce point. Les interrogations portent surtout sur l'existence de recherches dans nos maladies et sur la vie quotidienne. Or, même si on aimerait que ça soit plus rapide, on peut quand même répondre qu'il y a bien des recherches et que des progrès sont faits notamment pour le diagnostic et le conseil génétique.

#### VLM : Quels sont vos prochains grands chantiers ?

**G. G. :** Il nous semble capital que soit mis en place une base de données afin que l'histoire naturelle des DMC soit établie et les malades tous identifiés. Enfin, nous souhaiterions organiser un nouveau GRADCo (Groupe de réflexion et d'action sur les dystrophies musculaires congénitales) pour étudier les questions qui n'ont pas encore eu le temps d'être évoquées et continuer à nous informer précisément sur les recherches menées.



#### CONTACTER LE GROUPE D'INTÉRÊT DMC

- Par téléphone : 04 67 50 25 90
- Par e-mail : [dmc@afm.genethon.fr](mailto:dmc@afm.genethon.fr)
- Par blog : [dmc.blogs.afm-telethon.fr](http://dmc.blogs.afm-telethon.fr)
- Par Facebook : [www.facebook.com/gidmc](http://www.facebook.com/gidmc)