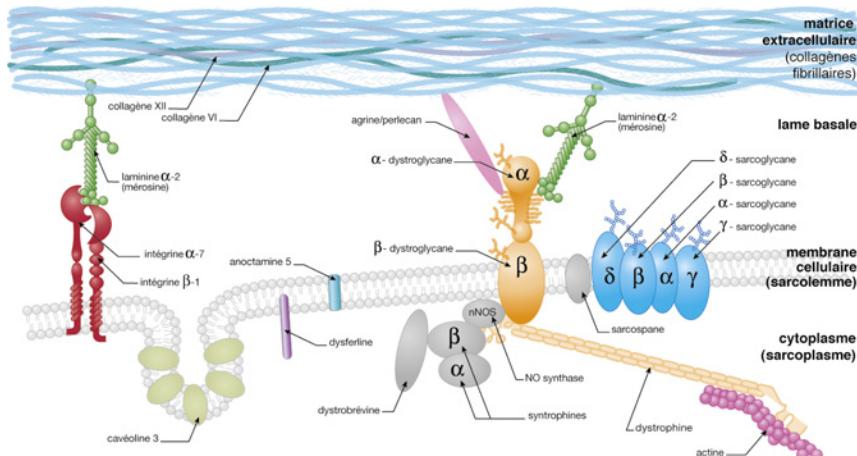


DYSTROPHIES MUSCULAIRES CONGÉNITALES (DMC)

> À quoi sont-elles dues ?



> DMC liées aux protéines liées à la matrice extracellulaire.

- DMC avec déficit primaire en **laminine** (DMC1A).
- DMC de type Ullrich (DMCU) liée au déficit en **collagène VI**.
- DMC due à un déficit primaire en **collagène XII**.
- Forme avec des anomalies du gène de l'**intégrine α7**.

> DMC liées à des anomalies de glycosylation de l'α-dystroglycane (α-dystroglycanopathies).

Dues à des anomalies dans les gènes *FKTN*, *FKRP*, *LARGE*, *POMGnT1*, *POMT1*, *POMT2*, *ISPD*, *TMEM5*, *GTDC2*, *B3GNT1*, *B3GALNT2*, *GMPPB*, *POMK*, *DOLK*, *DMP1*, *DMP2*, *DMP3* et *DAG1*.

- Syndrome de Walker-Warburg.
- Syndrome Muscle-œil-cerveau ou MEB.
- Maladie de Fukuyama ou FCMD.
- Troubles congénitaux de la glycosylation de type I.
- Dystrophie musculaire précoce avec microcéphalie et retard mental.
- Dystrophie musculaire congénitale sans atteinte cérébrale.

> Autres formes.

- Syndrome de la colonne raide (*Rigid spine syndrome*) liée à des mutations du gène *SEPN1*.
- Forme sévère liée à des mutations sporadiques du gène des lamines A/C (*LMNA*).
- Forme avec anomalies mitochondrielles liées à des mutations du gène *CHKB*.
- Forme avec lissencéphalie et neuropathie périphérique.
- Forme avec retard mental et cataracte congénitale.
- Forme avec myocardiopathie primitive.

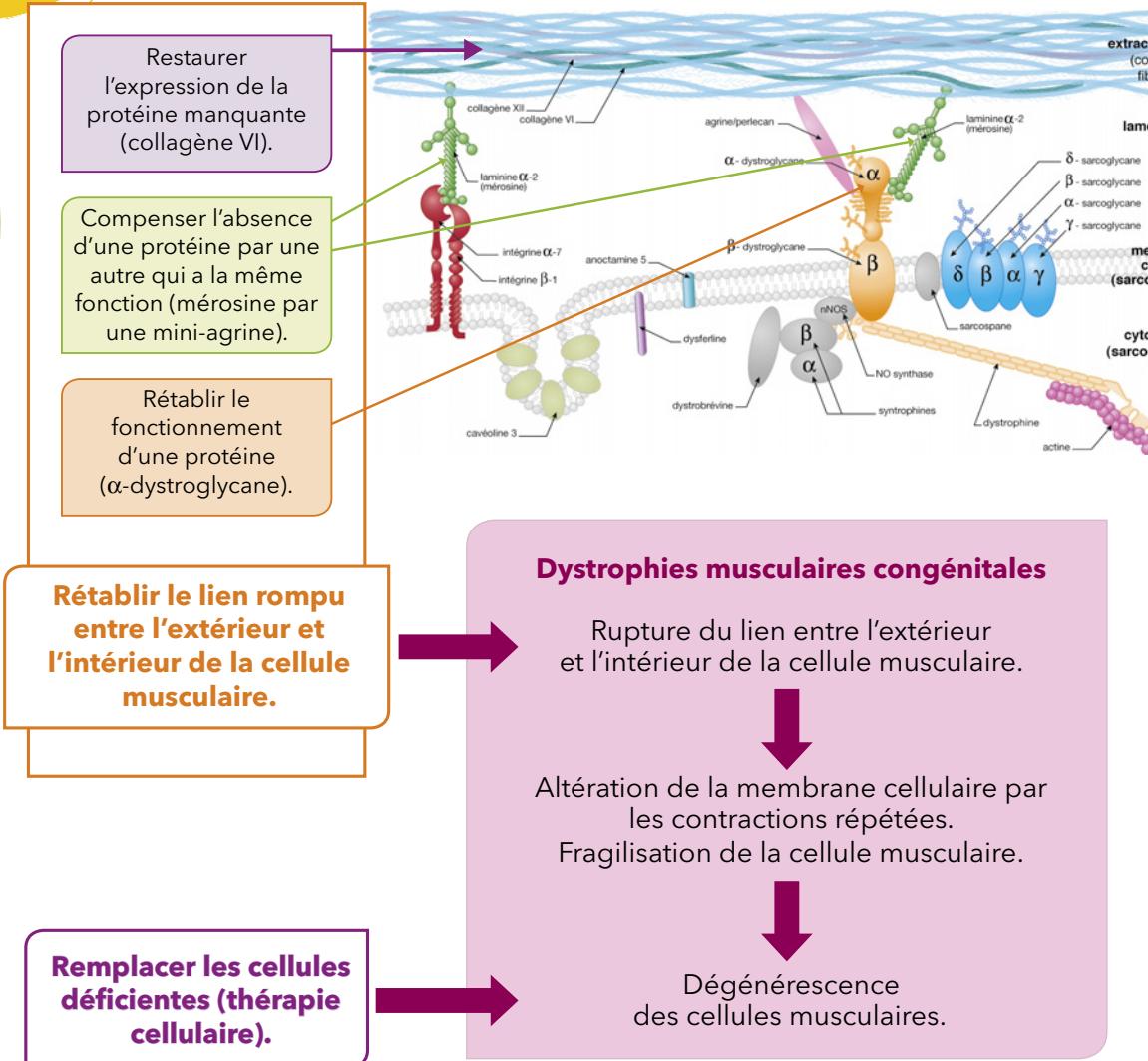
FAITS MARQUANTS

- > Un atelier organisé par l'*European Neuromuscular Center* sur les modèles animaux dans la DMC a eu lieu du 29 au 31 mai 2015 à Naarden (Pays-Bas).
- > Une base de données internationale : le CMDIR (*Congenital muscle disease international registry*).
- > Description de nouvelles anomalies dans les gènes *POMK* et *DAG1*.
- > Identification de 3 gènes, *FKTN*, *ISPD* et *DYSF*, impliqués dans des DMC sans atteinte du cerveau ou de l'œil.
- > Identification de **microARN** comme marqueurs biologiques de la DMC1A.
- > De nouveaux modèles animaux :
 - des souris n'exprimant ni laminine α2, ni dystrophine ou ni laminine α2, ni β-sarcoglycane,
 - un modèle spontané de myopathie avec des anomalies du collagène VI chez un labrador Retriever.



DYSTROPHIES MUSCULAIRES CONGÉNITALES (DMC)

> Pistes thérapeutiques



FAITS MARQUANTS

- Effets bénéfiques de différentes **cyclosporines** dans différents **modèles animaux ou cellulaires de myopathie liée au collagène VI**.
- Un essai de phase I de l'**omigapil** chez 24 personnes atteintes de DMC1A ou de DMC de type Ullrich est en cours de recrutement **aux États-Unis**.

