



- ▶ Quelle est l'avancée des recherches concernant la myotonie de Steinert ?
- ▶ Combien de personnes sont atteintes en France ?

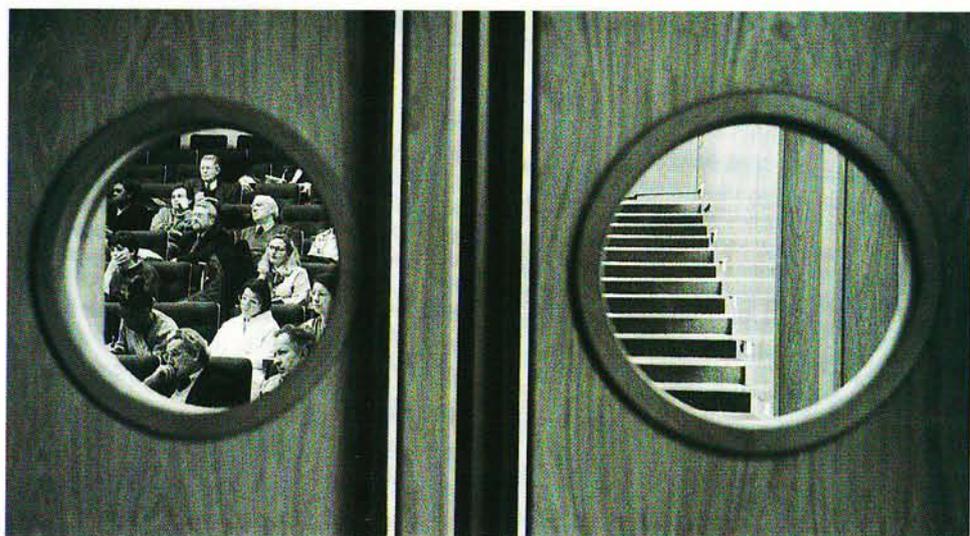
## Faire vivre la myologie **un exemple** Une réunion internationale sur la maladie de Steinert

Les 30 juin et 1<sup>er</sup> juillet, l'Institut de Myologie accueillait le premier colloque international pluridisciplinaire sur la dystrophie myotonique de Steinert. L'occasion pour l'AFM de sensibiliser le corps médical à cette maladie qui touche 1 Français sur 7 000.

"A 18 ans, j'ai ressenti quelques difficultés d'élocution", témoigne Henri-Patrice Lioret, informaticien aujourd'hui en invalidité et bénévole à l'AFM. "Plus tard, une poignée de main avec mon frère m'a laissé les mains comme tétanisées. Jusqu'au jour où, à 25 ans, un électromyogramme a confirmé mon diagnostic. Pendant 20 ans, la maladie a sommeillé puis elle s'est révélée beaucoup plus grave à l'âge de 45 ans. Et beaucoup plus pénible : lorsque mon entreprise a dû licencier économiquement deux personnes sur cinq, mon flegme apparent dû à ma faiblesse musculaire a joué en ma défaveur." C'est pour essayer de per-

cer les énigmes de la dystrophie myotonique de Steinert, insidieuse, méconnue et pourtant la plus répandue des maladies neuromusculaires de l'adulte, que se sont réunis généticiens, spécialistes de la structure de l'ADN, électrophysiologistes, biologistes et cliniciens, les 30 juin et 1<sup>er</sup> juillet à l'Institut de Myologie, à l'initiative de l'AFM et sa consœur américaine la Muscular Dystrophy Association.

Découverte en 1992, l'anomalie génétique de la maladie de Steinert correspond à l'amplification d'un triplet de trois bases (cy-tosine, thymine, guanine), situé sur le chromosome 19. "Ce triplet peut s'amplifier de 50 à 40 000 fois", souligne au sujet de cette "maladie mendélienne qui constitue un cas original" le Pr Claudine Junien, généticienne à l'hôpital Necker, directeur de l'unité Inserm 383 et conseiller scientifique de l'AFM. "A chaque génération, mais aussi au sein d'un même individu,



l'amplification augmente, la maladie s'aggrave et se déclare de plus en plus tôt." Pour étudier les liens entre l'amplification et l'expression de la maladie comme pour élucider les mécanismes moléculaires, elle a mis à disposition des chercheurs un modèle animal (voir VLM n°75 p. 31). "A terme, il devrait nous permettre d'envisager différents traitements pour freiner voire stopper l'aggravation de la maladie."

### Des troubles cardiaques graves

Du point de vue clinique, une prise en charge adaptée permet de ralentir l'évolution des symptômes et de prévenir les complications. "C'est pourquoi il est urgent que les médecins généralistes et spécialistes connaissent mieux cette maladie qui touche non seulement les muscles mais aussi le cœur, les yeux et de très

nombreux autres tissus", ont insisté à l'intention des journalistes présents le Dr Urtizberea, directeur des Affaires médicales de l'AFM et le Pr Duboc, cardiologue à l'hôpital Cochin et à l'Institut de Myologie. "Il est important d'en faire le diagnostic tôt, pour mieux la surveiller et surtout prévenir les complications cardiaques qui peuvent être fatales."

Parallèlement aux traitements palliatifs, un conseil génétique peut être proposé aux personnes atteintes de dystrophie myotonique de Steinert et aux familles à risque (transmission sur le mode autosomique dominant : les deux sexes sont touchés). Il existe une forme néonatale de la maladie, particulièrement sévère, qui ne survient que chez des enfants dont la mère est porteuse de l'anomalie. C'est dire l'importance de pouvoir prédire la survenue d'une telle affection et proposer un éventuel diagnostic prénatal. ■ A-LM