

FLASH NEWS SCIENTIFIQUE DE L'INSTITUT DES BIOTHÉRAPIES :

LES AVANCEES 2016

14-18 mars - 5^{ème} congrès international Myology 2016

Du 14 au 18 mars, **plus de 800 spécialistes et 70 experts de la myologie** représentant les 5 continents étaient réunis pour partager les dernières avancées. Innovation thérapeutique, Biologie du muscle, essais cliniques... **cet événement a été le temps fort de la myologie internationale en 2016**, 30 ans tout juste après la découverte du gène responsable de la myopathie de Duchenne, annoncée en 1986 au congrès de Tours organisé également par l'AFM-Téléthon. Rétrospective.



6 avril - Identification d'un composé thérapeutique pour un trouble autistique d'origine génétique grâce au criblage à haut débit sur des neurones dérivés de cellules souches

Une équipe de chercheurs du laboratoire I-STEM (CECS/AFM-Téléthon/Inserm), dirigée par Alexandra Benchoua et Marc Peschanski, en collaboration avec les Pr Thomas Bourgeron (Institut Pasteur/Université Paris Diderot/CNRS) et Richard Delorme (Hôpital Robert Debré/AP-HP), ont mis en évidence le potentiel thérapeutique du lithium chez une patiente atteinte d'un trouble autistique rare associé au gène SHANK3. Cette molécule, habituellement utilisée pour traiter les troubles bipolaires, a pu être identifiée grâce au criblage à haut débit de composés chimiques sur des neurones humains obtenus à partir de cellules souches pluripotentes dont celles de la patiente traitée. <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2352396416302286>

13 avril - Altération de la maturation du gène SCN5A à l'origine de troubles cardiaques prédominants dans la Dystrophie Myotonique

Une équipe de [l'Institut de Myologie](#) dirigée par Denis Furling a participé à un travail collaboratif coordonné par Nicolas Charlet (IGBMC, Strasbourg) et Masanori Takahashi (Osaka, Japon) qui a permis de **mettre en évidence le rôle clé de l'altération (par expansion de triplets CTG) de la maturation du gène SCN5A dans l'apparition de troubles de la conduction cardiaque et du rythme fréquemment observés chez des patients atteints de Dystrophie Myotonique (DM)**.
<http://www.nature.com/ncomms/2016/160411/ncomms11067/full/ncomms11067.html>

29 avril - AIRE, un facteur clé dans l'inégalité homme-femme face aux maladies auto-immunes

Nadine Dragin, chercheur d'une équipe Inserm/UPMC/CNRS/AIM co-dirigée par Sonia Berrih-Aknin et Rozen le Panse à l'Institut de Myologie, basé à l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière, AP-HP, **a mis en évidence le rôle central de AIRE, un facteur clé pour la tolérance immune, dans l'inégalité homme-femme face aux maladies auto-immunes**. <https://www.jci.org/articles/view/81894>

26 juin - Détermination du taux de dystrophine indispensable pour restaurer la fonction contractile des muscles



Une équipe de l'Institut de Myologie, dirigée par France Piétri-Rouxel (Sorbonne Universités, UPMC / Inserm / CNRS / Institut de Myologie) a permis de **définir un seuil de fibres musculaires contenant de la dystrophine nécessaire à normaliser l'état de protéines essentielles à la fonction contractile des muscles mais également à améliorer de façon significative l'état physiologique du muscle** dans son ensemble.

http://online.liebertpub.com/doi/abs/10.1089/hum.2016.041?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori%3Arid%3Acrossref.org&rfr_dat=cr_pub%3Dpubmed

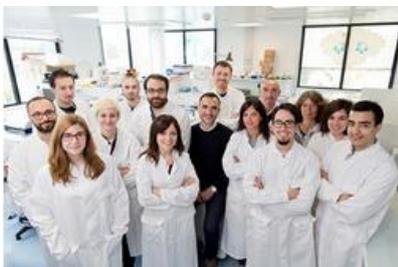
6 juillet - Myopathie de Duchenne : l'efficacité de la thérapie génique augmentée par un pré-traitement avec des oligonucléotides antisens

Une équipe de l'Institut de Myologie a mis en évidence, dans une étude dirigée et réalisée par Stéphanie Lorain et Cécile Peccate (UPMC/ Inserm/ CNRS/ Institut de Myologie), qu'un **pré-traitement à base d'oligonucléotides antisens améliore considérablement le bénéfice de la thérapie génique pour la myopathie de Duchenne.**

<http://hmg.oxfordjournals.org/content/early/2016/07/03/hmg.ddw201.abstract>



21 juillet - Correction à long terme de l'hyperbilirubinémie chez les modèles animaux de la maladie Crigler-Najjar par thérapie génique



Le Dr Federico MINGOZZI, responsable de l'équipe Immunologie et Thérapie Génique des Maladies du Foie à Généthon, (Inserm U951/UPMC), **a démontré l'efficacité à long terme de la thérapie génique pour corriger la maladie de Crigler-Najjar (CN) dans deux modèles animaux.**

<http://www.nature.com/articles/mtm201649>

Mise en évidence de deux composés thérapeutiques pour le traitement de la Progéria:

=> **14 octobre - Mise en évidence de l'efficacité de l'acide rétinoïque**

L'équipe « maladies du vieillissement » du laboratoire I-stem, CECS, Inserm UMR_861, dirigée par le Dr Xavier Nissan, a mis en évidence le potentiel thérapeutique de l'acide rétinoïque (vitamine A) pour le traitement de la Progéria, un syndrome qui entraîne un vieillissement prématuré. En étroite collaboration avec les équipes du Pr Nicolas Lévy (Aix Marseille Université - INSERM UMR_S910, Faculté de médecine de Marseille) et du Dr Lino Ferreira (Coimbra University, Portugal), **l'équipe d'I-Stem a ainsi montré que parmi 2800 médicaments testés, l'acide rétinoïque permettait de limiter le processus de vieillissement des cellules souches en bloquant la synthèse de progérine, la protéine à l'origine de ce syndrome.**

<http://www.nature.com/articles/srep34798>



=> **10 novembre- Mise en évidence de l'efficacité de la metformine** Ces mêmes équipes ont mis en évidence l'effet de la metformine, un antidiabétique couramment utilisé par des millions de personnes, pour le traitement de la progéria. En effet, il a été **démonstré que la metformine est capable de rajeunir les cellules de ces patients en diminuant la production de la protéine à l'origine du vieillissement accéléré.** <http://www.nature.com/articles/npjamd201626>

Les publications des équipes de l'Institut des biothérapies sont disponibles sur le site Institut des Biothérapies :

<http://www.institut-biotherapies.fr/category/communiqués-de-presse/>



A propos de l'Institut des biothérapies

L'Institut des Biothérapies réunit les compétences 600 experts des biothérapies pour les maladies rares. **Objectif : accélérer la mise à disposition des traitements innovants pour les malades.**

Contacts presse :

Stéphanie Bardon – 01.69.47.12.78 / presse@afm-telethon.fr