

## Nous vivons une époque formidable !

**N**ous vivons une époque formidable pour le traitement des maladies neuromusculaires !

Il n'y a jamais eu autant de perspectives thérapeutiques dans les maladies neuromusculaires. Des traitements ont obtenu l'AMM dans l'amyotrophie spinale infantile, la neuropathie amyloïde sans oublier la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). Ces trois dernières années ont vu exploser le nombre d'essais de thérapie génique de phase II/III, notamment dans la maladie de Pompe, la myopathie myotubulaire et l'amyotrophie spinale. La FDA vient de rendre une autorisation de mise sur le marché d'un traitement par thérapie génique pour cette dernière. Différents traitements basés sur la délivrance, par un virus adeno-associé (AAV), d'un gène codant une micro-dystrophine sont en développement dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Avec l'arrivée exponentielle des nouvelles molécules, la myologie entre enfin dans l'ère thérapeutique.

Cette révolution a cependant ses exigences. Après l'important effort de structuration de l'organisation du diagnostic et de la prise en charge pluridisciplinaire effectué depuis 2004 par les centres de référence et de compétences puis par la filière de santé FILNEMUS, les équipes françaises doivent se structurer pour répondre au mieux aux essais thérapeutiques, notamment lorsque plusieurs molécules dans la même indication sont en essai simultanément. L'arrivée tant attendue en prescription courante des thérapies innovantes nécessite également une rationalisation du circuit de prescription et a nécessité le développement des RCP (Réunions de Concertations Pluridisciplinaires) nationales thérapeutiques.

Ces progrès thérapeutiques nécessitent également le développement de biomarqueurs et d'outils de mesure fiables pour suivre l'évolution de l'histoire naturelle qui est déjà parfois impactée par les thérapeutiques en place.

Dans ce numéro des Cahiers de myologie, il sera beaucoup question d'actualités thérapeutiques, car nombreux sont les articles sur les innovations présentées au congrès international Myology 2019 organisé par l'AFM-Téléthon en mars dernier à Bordeaux. Les travaux de jeunes spécialistes du muscle qui représentent la recherche de demain ne sont pas en reste. Découvrez leurs travaux primés pour leurs

présentations orales ou leurs posters à Myology et aux JSFM 2018 à Brest.

Nous vivons une époque formidable pour le diagnostic des maladies neuromusculaires avec l'accès en routine au séquençage à haut débit et la mise en place très prochaine des plateformes à très haut débit !

Elle nécessite plus que jamais de favoriser la recherche transversale pour la mise en œuvre d'études fonctionnelles, notamment *via* un panel de modèles animaux (poisson zèbre, *C. Elegans*, souris, drosophile). Le consortium pour les titinopathies en est un excellent exemple. Sous l'impulsion de la SFM et de FILNEMUS, un groupe de travail national rassemblant cliniciens, généticiens moléculaires et chercheurs fondamentaux s'est mis en place pour aider à l'interprétation des nouveaux variants mis en évidence en séquençage à très haut débit (NGS). Deux ans après sa création, beaucoup de chemin a été parcouru avec l'élaboration de la réunion régulière du consortium et la mise en place de projets de recherche transversaux visant à une meilleure compréhension du spectre clinique des titinopathies, des anomalies histopathologiques spécifiques observées et la mise en place d'une base de variants partagée par les membres du consortium. Cette belle réussite partagée fait l'objet d'une session particulière aux JSFM à Marseille.

Cette *success story* doit impulser la création de nouveaux groupes thématiques sur le même modèle autour de groupes de pathologies ou de mécanismes physiopathologiques communs. Ceci est d'ailleurs l'une des actions majeures de la commission « Recherche » en lien avec la commission « Outils diagnostiques » de FILNEMUS visant à fédérer les forces vives de la myologie française au niveau national et de la rendre plus visible au niveau international. Espérant vous avoir fait partager notre enthousiasme.

**We live a great time!**

**Gisèle Bonne** Présidente SFM (2015-2018)  
**Emmanuelle Salort-Campana** Présidente SFM

### LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.