

## **Venez-vous informer sur la dystrophie myotonique de Steinert** **Samedi 6 avril 2013 à Serre-Castets**

Le Groupe d'Intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon, en collaboration avec les services régionaux et les délégations départementales des régions Aquitaine et Midi-Pyrénées, organise une **réunion régionale d'information sur la dystrophie myotonique de Steinert.**

Cette réunion destinée aux malades et à leurs famille aura lieu le **samedi 6 avril 2013 de 9h00 à 16h00**, à Serre-Castets près de Pau. Elle est ouverte également à tous les intervenants médicaux, paramédicaux, scolaires, associatifs...

### **Une maladie difficile à diagnostiquer**

La dystrophie myotonique de Steinert est la plus fréquente des maladies neuromusculaires chez l'adulte. **Il y aurait entre 5000 et 10000 personnes atteintes de cette maladie génétique en France.** Elle touche les muscles, qui s'affaiblissent et ont du mal à se relâcher en fin de contraction. Elle atteint aussi d'autres organes (cœur et appareil respiratoire, appareil digestif, système endocrinien et système nerveux) : c'est une maladie multi-systémique.

La maladie de Steinert touche les femmes comme les hommes **et l'importance des symptômes est très variable d'une personne à l'autre.** Elle peut donner lieu à des formes asymptomatiques (la personne est porteuse de l'anomalie génétique de la maladie de Steinert mais n'en manifeste aucun signe même jusqu'à un âge très avancé) ou à déclaration très tardive, ou encore, à l'inverse, à des formes sévères, qui se manifestent dès la naissance.

Cette maladie est dite autosomique dominante. Si l'un des deux parents est porteur, le risque d'avoir un enfant atteint est de un sur deux. D'autre part, d'une génération à l'autre, par un phénomène dit d'anticipation, cette maladie s'aggrave.

**La prise en charge est, pour l'instant, symptomatique. Elle vise essentiellement à prévenir les complications, notamment cardiaques et respiratoires et à améliorer le confort de vie des personnes atteintes.**

**Les symptômes, d'une extrême variabilité d'un individu à l'autre, rendent le diagnostic par examens cliniques parfois difficile à poser :** dystrophies, myotonie, mais aussi atteintes cardiaques, respiratoires, métaboliques, endocriniennes, cognitives, alopecie, expression figée, troubles de l'humeur, hyper somnolence, chutes fréquentes, perte de la marche, font partie du catalogue des possibles. **Mais un diagnostic génétique permet à coup sûr de signer la maladie.**

### **Un devoir d'information des familles**

**Face à cette maladie, l'information des familles est très importante pour un suivi rigoureux auprès des consultations et une participation active à la recherche.** En outre, il y a des consignes d'importance vitale pour les malades à connaître (suivi cardiaque, précautions en cas d'anesthésie) et des informations à savoir pour limiter l'extension de la maladie dans les familles (avoir des enfants non porteurs de l'anomalie génétique).

Cette information est également très importante pour les professionnels, non spécialistes, qui peuvent être concernés (médecins, paramédicaux, psychologues, équipes des MDPH, enseignants...) afin qu'ils puissent détecter le plus tôt possible, orienter et accompagner au mieux les personnes atteintes, notamment les enfants dans leur scolarité.

## Grâce aux dons du Téléthon, l'espoir d'un traitement

Après les premières descriptions de la maladie de Steinert en 1886 par le Dr Hans Steinert, il a fallu près de 100 ans (1992) pour que le défaut génétique responsable soit identifié sur le chromosome 19. **Grâce aux dons du Téléthon, des équipes françaises et étrangères, soutenues par l'AFM-Téléthon, ont identifié les principaux mécanismes.**

Plusieurs approches thérapeutiques sont en cours de développement par thérapie génique (oligonucléotides, morpholinos, tricyclos ...) ou pharmacothérapie (metformine,...). Différents tests sur des modèles animaux ont donné des résultats positifs et des essais sur l'homme sont en préparation.

Publiées dans la revue *Cell Stem Cell* en mars 2011, des avancées, utilisant les cellules souches embryonnaires ont notamment permis de compléter la compréhension des mécanismes impliqués dans la maladie et à identifier de nouvelles cibles pour la thérapeutique.

### Programme de la journée

**Samedi 6 Avril 2013, de 9h00 à 16h00**

**Communauté de Communes de Luy en Béarn, 68 chemin de Pau 64121 Serres-Castets**

*Sur inscription préalable auprès du Service Régional AFM - Tel : 05 57 92 39 50, fax : 05 57 92 39 60*

8h45. Accueil par le Service régional, les délégations, et le Groupe d'Intérêt Steinert-AFM-Téléthon

#### **Matinée (9h-12h30)**

9h00. Présentation de la journée et information générale sur la maladie. Groupe Steinert, AFM-Téléthon

9h30. Session 1: Aspects médicaux avec la participation des Dr Beze-Beyrie, neuropédiatre, et Michael Bonnan, neurologue au Centre Hospitalier de Pau

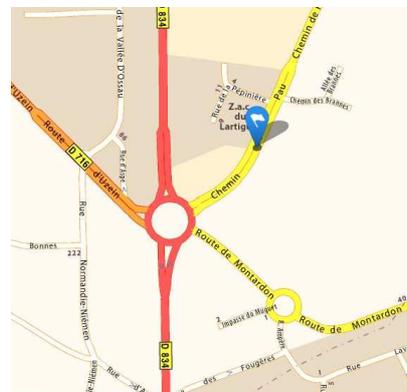
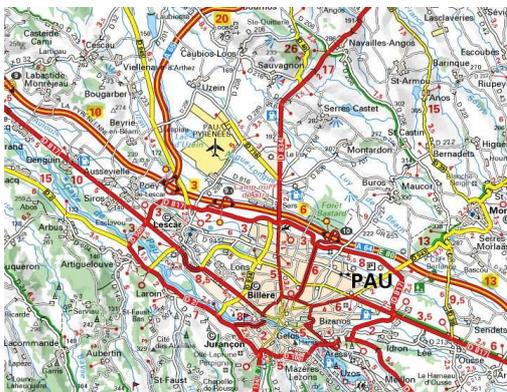
10h30. Session 2 : La recherche, avec la participation de Geneviève Gourdon, responsable du Groupe de Recherche Dystrophie Myotonique de Steinert à l'INSERM, Hôpital Necker, Paris

11h30. Séance de Questions/Réponses entre les malades et les intervenants

#### **Déjeuner (12h30-14h00)**

#### **Après-midi (14h00-16h00)**

14h00. Session 3 : Atelier Aidants-Aidés animé par Nathalie Angeard, neuropsychologue à l'Institut de Myologie, Hôpital de la Pitié Salpêtrière et Claire Cécile Michon, psychologue conseil à l'AFM-Téléthon



#### **Contacts presse**

AFM – Alain Geille – Tél : 05 56 36 44 98. E-mail : [alain.geille1@libertysurf.fr](mailto:alain.geille1@libertysurf.fr)

Géraldine Broudin - Tél : 01 69 47 25 64. E-mail : [gbroudin@afm.genethon.fr](mailto:gbroudin@afm.genethon.fr)