

## **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 les expansions 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). En effet, les défauts cardiaques touchent près de 80% des patients DM et représentent la seconde cause la plus commune de décès dans cette maladie.

Les résultats de cette étude sont importants pour la compréhension de la physiopathologie de l'atteinte cardiaque dans cette maladie mais ouvrent également la voie à de nouvelles pistes thérapeutiques ainsi qu'au repositionnement d'approches thérapeutiques développées pour d'autres maladies cardiaques comme des voies à explorer pour la Dystrophie Myotonique.

Les résultats de cette étude ont été publiés le 11 Avril 2016 dans *Nature Communications* et sont disponibles en ligne. Des travaux soutenus par l'AFM-Téléthon.

<http://www.nature.com/ncomms/2016/160411/ncomms11067/full/ncomms11067.html>