

19^{èmes} Journées de la Société Française de **Myologie**

23 > 25 Novembre
2022

Centre de Congrès Pierre Baudis

Toulouse



www.sfmyologie.org



POUR LES PERSONNES ATTEINTES DE LA MALADIE DE POMPE,

LEUR QUOTIDIEN EST UN DÉFI PERMANENT

L'évolution de la maladie de Pompe peut entraîner non seulement des troubles moteurs irréversibles et une atteinte respiratoire, mais également une incapacité à effectuer des tâches de la vie quotidienne et un décès prématuré ^(1,2).

Selon une étude internationale de 2007 (N=257) ^{(3) *} :

46% des patients atteints de la forme tardive de la maladie de Pompe nécessitent une ventilation assistée

42% ont besoin d'un fauteuil roulant pour se déplacer

Une étude néerlandaise menée en 2011 auprès de patients atteints de la forme tardive de la maladie de Pompe (N=80) a démontré que ^(4,5) :

85% des patients nécessitent au moins un auxiliaire de vie pour accomplir les tâches domestiques (ménage, courses)

*La durée moyenne de la maladie chez les patients étudiés était de 11 ans.

Références : 1. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, *et al.* Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2006; 8(5):267-288. 2. Yuan M, Andrinopoulou ER, Kruijshaar ME, *et al.* Positive association between physical outcomes and patient-reported outcomes in late-onset Pompe disease: a cross sectional study. *Orphanet J Rare Dis.* 2020; 15(1): 232. 3. Hagemans ML, Laforêt P, Hop WJ, *et al.* Impact of late-onset Pompe disease on participation in daily life activities: evaluation of the Rotterdam Handicap Scale. *Neuromuscul Disord.* 2007; 17(7):537-543. 4. Schoser B, Hahn A, James E, Gupta D, Gitlin M, Prasad S. A systematic review of the health economics of Pompe disease. *Pharmacoecon Open.* 2019; 3(4): 479-493. 5. Kanthers TA, Hagemans ML, van der Beek NA, Rutten FF, van der Ploeg AT, Hakkaart L. Burden of illness of Pompe disease in patients only receiving supportive care. *J Inherit Metab Dis.* 2011; 34(5):1045-1052.

© 2022 Amicus Therapeutics, Inc. Tous droits réservés.

 **Amicus**
Therapeutics

Patient fictif

NP-FR-INST-22-10-013 / Oct/2022



Comité scientifique

Président
Guilhem SOLÉ

Vice-présidente
Bénédicte CHAZAUD

Secrétaire
Capucine TROLLET

Secrétaire adjoint
Thomas LAUMONIER

Trésorière
Françoise BOUHOUR

Trésorier adjoint
Cyril GITAUX

Membres du bureau
Bruno ALLARD
Pascal CINTAS
Vincent GACHE
Martial MALLARET
John RENDU
Stéphane VASSILLOPOULOS

Comité local d'organisation

Blandine ACKET
Eric BIETH
Maëlle BIOTTEAU
Claude CANCES
Pascal CINTAS
Cédric DRAY
Vincent FABRY
Marie FARUCH
Karim H尼亚
Valérie LAMBERT
Cédric MORO
Etienne MOUISEL
Coralie SENGENES
Emmanuelle URO-COSTE
Philippe VALET
Elisabeth WALLACH

SECRETARIAT DU CONGRÈS

ANT CONGRÈS

2, rue Stanislas Digeon
34000 Montpellier (France)
Tél. +33 4 67 10 92 23
sfm@ant-congres.com

Édito

Chers myologues,

Après la qualité des échanges et la convivialité stéphanoise, nous sommes heureux de vous accueillir à Toulouse pour **les 19^{èmes} Journées de la Société Française de Myologie**.

Nous vous proposons de rentrer dans la mêlée au sein de la capitale européenne de l'aéronautique et du spatial.

Cette édition sera tournée vers l'innovation et la richesse des échanges entre chercheurs et cliniciens. Les sessions de posters, d'enseignements de FILNEMUS et les sessions communes chercheurs-cliniciens seront des espaces d'échanges privilégiés.

La tête dans les étoiles, cette édition fera la part belle à l'innovation autour de nouvelles thématiques telles que l'imagerie en recherche et en clinique. Nous vous proposerons également une journée commune avec la société de neuropédiatrie centrée sur les myopathies congénitales. Les jeunes myologues seront à l'honneur avec le traditionnel «muscle quizz», viril mais correct ! Mais surtout, cette édition sera à nouveau une tribune présentant la richesse de leurs travaux en les valorisant par les prix de communications orales et affichées et le prix master de la SFM.




Nous sommes enthousiastes à l'idée de partager cette nouvelle rencontre entre chercheurs et cliniciens dans un environnement vous invitant à prolonger votre visite entre gastronomie et briques toulousaines.

Dr Claude Cances & Dr Pascal Cintas





Planning



Mercredi 23 novembre

11.00	Session d'enseignement mixte SFM / FILNEMUS		Salle Cassiopée
13.00		Accueil-Café de bienvenue	Espace Caravelle
13.45	Ouverture officielle		Salle Cassiopée
14.00	Conférence d'ouverture «Muscle et espace»		Salle Cassiopée
15.00	Symposium UCB	Communications orales : Myologie fondamentale	Salle Ariane 1&2
			Salle Cassiopée
16.00		Pause-café / Visite des stands et posters (P01>P49 Impairs)	Espace Caravelle
17.00	Réunion du GEM	Communications orales : Myologie fondamentale	Salle Ariane 1&2
			Salle Cassiopée
18.15	Muscle-quizz pour les jeunes myologues		Salle Cassiopée
19.30		Cocktail de bienvenue	Espace Caravelle

Jeudi 24 novembre

08.00	Petit-déjeuner scientifique PTC Therapeutics		Salle Spot
09.00	Session plénière : L'imagerie dans tous ses états		Salle Cassiopée
10.20		Pause-café	Espace Caravelle
10.50	Communications orales: Myologie Clinique	Communications orales : Myologie fondamentale	Salle Ariane 1&2
			Salle Cassiopée
12.05	Symposium ROCHE		Salle Ariane 1&2
13.05		Cocktail déjeunatoire / Visite des posters (P02>P50 Pairs) / Mini-symposium LUPIN	Espace Caravelle
14.20	Assemblée Générale de la SFM et remise prix Master		Salle Cassiopée
15.05	Session plénière SFNP & SFM : Myopathies congénitales Partie 1		Salle Cassiopée
16.20		Pause-café / Visite des stands et posters (P51>P101 Impairs)	Espace Caravelle
17.20	Session plénière SFNP & SFM : Myopathies congénitales Partie 2		Salle Cassiopée
20.00	Soirée du congrès (sur inscriptions)		Hôtel-Dieu Saint-Jacques

Vendredi 25 novembre

08.00	Petit-déjeuner scientifique BIOGEN		Salle Spot
09.00	Session plénière : Le muscle, dans l'espace et dans le temps		Salle Cassiopée
11.00		Pause-café	Espace Caravelle
11.30	Communications orales : Myologie clinique et fondamentale		Salle Cassiopée
12.30	Symposium NOVARTIS GENE THERAPIES	Communications orales : Myologie fondamentale	Salle Ariane 1&2
			Salle Cassiopée
13.30		Cocktail déjeunatoire / Visite des posters (P52>P100 Pairs)	Espace Caravelle
14.30	Session plénière : Actualités en myologie		Salle Cassiopée
16.00	Remise des prix communications JSFM		Salle Cassiopée
16.30	Clôture des journées		Salle Cassiopée

Programme

Mercredi 23/11

11.00		Session d'enseignement mixte SFM / FILNEMUS		Salle Cassiopée
		Spécificités cliniques et bilan devant une rhabdomyolyse P. de Lonlay (Paris)		
		Communication interorgane cellulaire C. Sengenès (Toulouse)		
		Communication interorgane humorale C. Moro (Toulouse)		
13.00		Accueil-Café de bienvenue		Espace Caravelle (Niveau 0)
13.45		Ouverture officielle		
14.00		Conférence d'ouverture Muscle et espace		Salle Cassiopée
14.00		Microgravité et conséquences d'une réduction drastique de mobilité A. Golemis (Cologne)		
14.30		Impact de la microgravité sur le muscle C. Laurens (Toulouse)		
Sessions parallèles				
15.00		Symposium UCB	Salle Cassiopée	Communications orales : Myologie fondamentale
16.00		Pause-café / Visite des stands & posters (P01>P49 Impairs)		Espace Caravelle (Niveau 0)
17.00		Réunion du GEM	Salle Cassiopée	Communications orales : Myologie fondamentale
15.00		Symposium UCB Les nouvelles approches de la myasthénie auto-immune ; du concept à la clinique Modérateur : Dr P. Cintas (Toulouse)		Salle Cassiopée
		Rationnel physiopathologique des besoins cliniques restant en myasthénie auto-immune par l'abord de nouvelles cibles biologiques, le rôle du complément Dr G. Querin (Paris)		
		Les applications dans la prise en charge : actualités cliniques Dr C. Tard (Lille)		
15.00		Communications orales : Myologie fondamentale		Salle Ariane 1&2
15.00		NuMA1 promotes microtubule organisation and controls myonuclear spreading and dynamics in skeletal muscle L. Castellano (Lyon)		
15.15		H2A.Z is required to initiate DNA repair to prevent premature aging E. Belotti (Lyon)		

Programme

Mercredi 23/11

15.30	Pax7High human muscle reserve cells are in a deeper quiescent state and operate a metabolic shift toward fatty acid oxidation A. Bouche (Geneve)	
15.45	Study of skeletal muscle resident macrophages during regeneration C. Bernard (Lyon)	
16.00	 Pause-Café / Visite des stands & posters (P01>P49 Impairs)	Espace Caravelle (Niveau 0)
17.00	Réunion du Groupe d'Etude en Myologie (GEM) Modérateurs : A. Urtizbera (Paris), F. Bouhour (Lyon), C. Gitiaux (Paris)	Salle Cassiopée
17.00	Communications orales : Myologie fondamentale	Salle Ariane 1&2
17.00	Inhibition of de novo ceramide synthesis promotes skeletal muscle hypertrophy in young mice but does not prevent sarcopenia in old mice B. Lair (Toulouse)	
17.15	Status and role of PABPN1 nuclear aggregates in Oculopharyngeal Muscular Dystrophy A. Boulinguez (Paris)	
17.30	Excitation-contraction coupling and intracellular Ca ²⁺ handling in isolated skeletal muscle fibers from the sapje zebrafish model of Duchenne muscular dystrophy F. Jaque-Fernández (Lyon)	
17.45	Intramuscular adipocytes partly originate from adipose stromal cell infiltration upon muscle injury: key partners of muscle regeneration ? M. Mathieu (Toulouse)	
18.00	Is GEMIN5 a key player of flunarizine's neuroprotection in Spinal Muscular Atrophy? B. Salman (Paris)	
18.15	Muscle-quizz pour les jeunes myologues	Salle Cassiopée
19.30	 Cocktail de bienvenue	Espace Caravelle (Niveau 0)

Programme

Jeudi 24/11

08.00 **Petit-déjeuner scientifique PTC Therapeutics**
Prise en charge des fonctions cardiaques et pulmonaires dans la Myopathie de Duchenne : questions pour le praticien
Modérateur : Pr Vincent Laugel (Strasbourg) Salle Spot

Rappel sur les dernières recommandations

Pr V. Laugel, CHU de Strasbourg

La fonction pulmonaire

Pr C. Schweitzer, CHU de Nancy

La fonction cardiaque

Pr K. Wahbi, Hôpital Cochin, Paris

09.00 **Session plénière**
L'imagerie dans tous ses états
Modérateurs : R. Carlier (Paris), B. Cadot (Paris) Salle Cassiopée

09.00 Apport de l'imagerie musculaire dans la validation des variants aujourd'hui et demain

T. Stojkovic (Paris)

09.20 Enjeux de l'IA en l'imagerie musculaire : diagnostic et suivi

M. Faruch (Toulouse)

09.40 Analyse de la formation des tubules-T par microscopie corrélative

S. Vassilopoulos (Paris)

10.00 Caractérisation des jonctions neuromusculaires par microscopie de super résolution STED

J. Cosette (Paris)

10.20  Pause-Café

Espace Caravelle (Niveau 0)

Sessions parallèles

10.50 Communications orales :
Myologie Clinique

Salle Cassiopée

Communications orales :
Myologie fondamentale

Salle Ariane 1&2

12.05 Symposium ROCHE

Salle Cassiopée

10.50 **Communications orales : Myologie Clinique**

Y. Pereon (Nantes), C. Espil (Bordeaux)

Salle Cassiopée

10.50 Clinical, morphologic, and molecular features of patients suspected of X-linked myopathy with excessive autophagy

A. Merlet (Saint-Etienne)

11.05 Granulomatous myositis : New insights from a retrospective cohort

H. Lequain (Lyon)

11.20 Impact of myotonia on patient quality of life

Y. Péréon (Nantes)

Programme

Jeudi 24/11

- 11.35 Caractérisation de l'atteinte faciale dans la myosite à inclusions sporadique et la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale
E. Fortanier (Marseille)
- 11.50 Homozygous COQ7 mutation, a new cause of potentially treatable distal hereditary motor neuropathy
A. Jacquier (Lyon)

10.50 Communications orales : Myologie fondamentale

Salle Ariane 1&2

- 10.50 Polymeric nanoparticles delivery of AMPK activator 991 prevents its toxicity and improves muscle homeostasis in Duchenne Muscular Dystrophy
G. Juban (Lyon)
- 11.05 The H3K9 Methyltransferase SETDB1 controls Muscle Stem Cells function and regenerative inflammation to allow for adult muscle tissue repair.
P. Garcia (Lyon)
- 11.20 LSD1 controls a nuclear checkpoint in Wnt/ β -Catenin signaling to regulate muscle stem cell self-renewal
I. Scionti (Lyon)
- 11.35 Mutated calcium channel in Exertional Heat Stroke
A. Fall (La Tronche)
- 11.50 Dlk1-Dio3 miRNA cluster regulates mitochondrial oxidative phosphorylation in Duchenne Muscular Dystrophy
D. Israeli (Evry)
- 12.05 Combined treatment GDF5 and AAV-microDystrophin for Duchenne Muscular Dystrophy
F. Piétri-Rouxel (Paris)
- 12.20 The myotomal collagen XV-B is a key player in motor axon development in zebrafish
L. Nemoz-Billet (Lyon)
- 12.35 Mechanical forces in striated muscles cells
B. Cadot (Paris)

12.05 Symposium ROCHE

Translational research for the benefit of SMA patients

Salle Cassiopée

Motoneuron physiopathology

L. Schaeffer (Lyon)

Peripheral organ contribution to SMA

R. Kothary (Ottawa)

Therapeutic approaches to treat SMA: targets and mechanism of action

F. Charbonnier (Paris)

Discussion (all)

- 13.05  Cocktail déjeunatoire / Visite des posters (P02>P50 Pairs)

Espace Caravelle (Niveau 0)

Programme

Jeudi 24/11

13.30 **Mini-symposium LUPIN** Espace Agora - Niv.0
Quelle surveillance cardiaque dans le traitement des myotonies ?
Session questions/réponses avec le Pr K. Wahbi, cardiologue à l'hôpital Cochin à Paris

14.20 **Assemblée Générale de la SFM et remise prix Master** Salle Cassiopée

PM1 - Optimisation du transfert de gène par l'AAV8 dans la dystrophie musculaire de Duchenne par stimulation de l'autophagie

I. Akrouf (Paris)

PM2 - Molecular basis of skeletal muscle resistance to distant metastasis
C. Dabadie (Lyon)

PM3 - Rôle des lamines A/C dans la mise en place et/ou le maintien des marques épigénétiques lors de la différenciation et de la réponse aux dommages de l'ADN dans les laminopathies des muscles striés

M. Leconte (Paris)

PM4 - Validation d'un hydrogel injectable poreux comme support de réparation musculaire après une perte volumétrique musculaire

C. Paret (Lyon)

PM5 - Evolution des caractéristiques structurales et fonctionnelles du muscle squelettique de la souris Townes drépanocytaire lors d'une thérapie par GBT1118, par entraînement ou encore lors d'une thérapie mixte

M. Rojo (Chambery)

PM6 - Unravelling the role of AMPK α 2 in the metabolic regulation of myonuclear accretion

Saugues (Lyon)

Session plénière SFNP & SFM

15.05 **Myopathies congénitales - Partie 1** Salle Cassiopée
Modérateurs : I. Marty (Grenoble), J. Ropars (Brest)

15.05 **Physiopathologie et preuves de principes thérapeutiques dans les myopathies myotubulaires et centro-nucléaires**
J. Laporte (Strasbourg)

15.30 **Fonction cellulaire de la Dynamine 2 et impact sur la physiopathologie des myopathies centronucléaires**
M. Bitoun (Paris)

15.55 **Myopathies congénitales : du génotype au phénotype clinique**
F. Rivier (Montpellier)

16.20  **Pause-Café / Visite des stands & posters (P51>P101 Impairs)** Espace Caravelle - Niv.0

Programme

Jeudi 24/11

Session plénière SFNP & SFM

17.20 Myopathies congénitales - Partie 2
Modérateurs : I. Desguerrès (Paris), V. Gache (Lyon)

Salle Cassiopée

17.20 Myopathies à début pédiatrique : du génotype au phénotype radiologique
S. Quijano (Paris)

17.45 Stratégies et perspectives des thérapies géniques dans les myopathies :
du laboratoire au chevet du malade
A. Buj Bello (Paris)

18.10 Thérapie génique visant la Dynamine 2 dans les myopathies centronucléaires
B. Cowling (Strasbourg)

20.00 Soirée du congrès (sur inscriptions)

Hôtel-Dieu Saint-Jacques

08.00 **Petit-déjeuner scientifique BIOGEN**
Innovations et pratiques émergentes en SMA Salle Spot
 Modérateur : Dr P. Cintas (Toulouse)

Première utilisation de réalité virtuelle dans la prise en charge de la SMA
 Pr Laugel, Y. Hadjiat

Qualité de vie et perception des patients SMA adultes : quelles nouveautés ?
 Dr Salort-Campana

Discussion

09.00 **Session plénière**
Le muscle, dans l'espace et dans le temps Salle Cassiopée
 Modérateurs : C. Trollet (Paris), C. Moro (Toulouse)

09.00 Manipulation de la fonction des cellules souches musculaires dans un modèle préclinique de rat atteint de dystrophie musculaire de Duchenne
 F. Relaix (Paris)

09.30 Acteurs cellulaires et moléculaires de la fibrose musculaire humaine dans les dystrophies musculaires
 E. Negroni (Paris)

10.00 L'adipocyte ectopique du muscle : fauteur de trouble ou partenaire insoupçonné?
 A. Grousse (Toulouse)

10.30 Muscle, temps et exercice : l'exemple de l'apeline
 C. Dray (Toulouse)

11.00  Pause-Café

Espace Caravelle - Niv.0

11.30 **Communications orales : Myologie clinique et fondamentale** Salle Cassiopée
 Modérateurs : E. Salort-Campana (Marseille), R. Mounier (Lyon)

11.30 MYO-XIA : Quantification de marqueurs pathologiques sur coupes histologiques et exploitation de rapport de biopsie par intelligence artificielle explicative pour le diagnostic de myopathies congénitales.
 C. Meyer (Strasbourg)

11.40 Redéfinir la myosite à éosinophile : vers un continuum clinique-pathologique du muscle au fascia et à la peau
 L. Gallay (Lyon)

11.50 Interferon-gamma signature of Inclusion Body Myositis can cause muscle damage through JAK/STAT1 activation
 F. J. Authier (Créteil)

12.00 Aged intramuscular adipocytes impair insulin action in human skeletal muscle cells
 V. Bourlier (Toulouse)

Programme

Vendredi 25/11

- 12.10 Combination of antisense oligonucleotide therapy with BIO101 demonstrates synergistic beneficial effects in severe SMA-like mice
C. Bézier (Paris)
- 12.20 Au cours des myosites la fibre musculaire squelettique joue un rôle crucial dans la réponse thérapeutique aux glucocorticoïdes par un effet paracrine de polarisation de l'infiltrat inflammatoire
M. Giannini (Strasbourg)

Sessions parallèles

- 12.30 Symposium NOVARTIS GENE THERAPIES Salle Cassiopée Communications orales : Myologie fondamentale Salle Ariane 1&2


- 12.30 Symposium NOVARTIS GENE THERAPIES
La thérapie génique dans les pathologies neuromusculaires aujourd'hui et demain Salle Cassiopée
Modérateur : Dr C. Cances (Toulouse)

L'expérience de la thérapie génique dans d'autres pathologies pédiatriques
Pr F. Touzot (Montréal, en distanciel)

L'organisation en réseau des prescriptions de thérapies innovantes
Pr I. Desguerre (Paris)

Rationnel du développement de la voie intrathécale
Pr O. Boespflug-Tanguy (Paris)

- 12.30 Communications orales : Myologie fondamentale Salle Ariane 1&2

- 12.30 Sex differences in skeletal muscle regeneration in a mouse model of lengthening contraction-induced injury
C. Jomard (Lyon)
- 12.45 The Circadian clock regulates inflammatory process during skeletal muscle regeneration
Q. Thorel (Lille)
- 13.00 Role of LSD1 in skeletal muscle fiber homeostasis maintenance
S. Mouradian (Lyon)
- 13.15 Characterization of the D4Z4 subtelomeric region of a human derived isogenic iPSC line and identification of a CRISPR/Cas9 strategy for DUX4 inactivation in FacioScapuloHumeral muscular Dystrophy type 1 (FSHD1)
C. Lama (Créteil)
- 13.30  Cocktail déjeunatoire / Visite des posters (P52>P100 Pairs) Espace Caravelle (Niveau 0)

Session plénière

14.30

Actualités en myologie

Modérateurs : G. Bassez (Paris), M. Cossée (Montpellier)

Salle Cassiopée

14.30

Actualités 2021-2022 thérapeutiques enfants

J. Ropars (Brest)

15.00

Actualités 2021-2022 thérapeutiques adultes

E. Salort-Campana (Marseille)

15.30

Nouvelle loi bioéthique et conséquences pratiques en myologie

P. Levy (Paris)

16.00

Remise des prix communications JSFM

Salle Cassiopée

Présentation prix Master 2020

Laure De Pontual (Paris)

Présentation prix Master 2021

Alix Simon (Strasbourg)

Présentation prix Impulsion 2021

Alexis Osseni (Lyon)

Remise des prix

16.30

Clôture des journées

Posters du congrès

Les présentateurs seront présents devant leurs posters respectifs aux horaires suivants:

Mercredi 23 à 16h00 : P01 à P49 impairs

Jeudi 24 à 16h20 : P51 à P101 impairs

Jeudi 24 à 13h05 : P02 à P50 pairs

Vendredi 25 à 13h30 : P52 à P100 pairs

THÈME : Autres myopathies héréditaires (mito, myofibrillaire...)

- P01** Myotilinopathie : description du phénotype clinique, électromyographique, radiologique et histologique dans une cohorte de 12 patients du sud-ouest de la France
Cécile Velia (Toulouse)
- P02** For once let's get smooth! Genetic of ACTG2 : the intestinal smooth muscle actin. Study of the french Chronic Intestinal Pseudo Obstruction cohort
John Rendu (Grenoble)
- P03** To describe the epidemiology of myasthenia gravis (MG), and the treatments used in France
Emmanuelle Salort-Campana (Marseille)
- P04** Différents profils cognitifs dans la dystrophie myotonique de type 1
Jean-Baptiste Davion (Lille)

THÈME : Development / stem cell / muscle regeneration

- P05** Effet de l'hypergravité sur la fibre musculaire de la larve de drosophile
Jean-Louis Frenco (Toulouse)
- P06** Derivation of satellite cell-specific AAV gene therapy
Matthew Borok (Créteil)
- P07** PHF2 Demethylase is a Novel Modulator of Muscle Stem Cell Fate
Delia Ciciareello (Lyon)
- P08** Evolution of somite compartmentalization: A view from Xenopus
Bruno Della Gaspera (Paris)
- P09** Role of ILC2 in skeletal muscle regeneration
Bettina Ram (Lille)
- P10** Involvement of SH3KBP1 in the regulation of autophagy during myofiber formation
Marine Daura (Lyon)
- P11** Macrophage-derived RNaseT2 stimulates muscle stem cell fusion and myofiber formation
Michèle Weiss-Gayet (Lyon)
- P12** Regulation of vascular cells in Duchenne Muscular Dystrophy
Dieu-Huong Hoang (Lyon)
- P13** Skeletal muscle regeneration in obese mice
Xu Cheng (Lyon)
- P14** Muscle building: mechanisms of tension-controlled self-organisation in human iPSC-derived skeletal muscles
Qiyao Mao (Marseille)

Posters du congrès

P15 Metabolic plasticity defects in DM1 - The role of AMPK in type 1 Myotonic Dystrophy
Lola Lessard (Lyon)

P16 Irradiation localisée du muscle à forte dose : à la recherche de nouvelles cibles thérapeutiques

Emmanuelle Rota Graziosi (Brétigny-sur-Orge)

THÈME : Dystrophie musculaire

P17 Rôle des lamines A/C dans la mise en place et/ou le maintien des marque épigénétiques lors de la différenciation et de la réponse aux dommages de l'ADN dans les laminopathies des muscles striés

Marine Leconte (Paris)

P18 OPALE: un registre pour les Laminopathies et Emerinopathies en France

Rabah Ben Yaou (Paris)

P19 Comparative study of myotonic dystrophy type 1 and type 2: similar and distinctive clinical findings

Melinda Gyenge (Paris)

P20 L'Observatoire national français de la Dystrophie Musculaire Facioscapulohumérale restructuré en hub de projets collaboratifs

Sabrina Sacconi (Nice)

P21 Molecular mechanisms of metabolic perturbations in DMD

Abbass Jaber (Evry)

P22 Le registre national Français des calpainopathies

Edoardo Malfatti (Créteil)

P23 Description d'une cohorte de patients ayant bénéficié d'une biopsie musculaire de gastrocnémien au Centre Hospitalier Universitaire de Saint Etienne entre 1996 et 2022

Anne-Laure Kaminsky (Saint-Priest-en-Jarez)

P24 Study of PABPN1 regulation in human skeletal muscle

Hadidja-Rose Mouigni (Paris)

P25 Genetic background swapping questions the contribution of mutated Ltbp4 in atrophy and fibrosis of the D2.mdx murine model of Duchenne muscular dystrophy

Olivier Dorchies (Geneva)

P26 Preliminary characterization of the FU-5Cv dystrophic mouse: doxycycline-inducible muscle-specific downregulation of utrophin to better mimic Duchenne muscular dystrophy

Olivier Dorchies (Geneva)

P27 Identification of CTG repeat contraction factors in myotonic dystrophy type 1

Laure De Pontual (Paris)

THÈME : Engineering / biomaterial / organoids

P28 High resolution deep inside muscle fibers

Céline Loisel Malleval (Lyon)

Posters du congrès

- P29** Enhancing the differentiation potential of human iPSC-derived myogenic progenitors for the development of a high-throughput screening cellular platform
Anaïs Bleuzen (Créteil)
- P30** In vivo evaluation of injectable and porous hydrogels as support for muscle repair
Cloé Paret (Lyon)
- P31** Engineering of 3D innervated muscle constructs for modeling neuromuscular disorders and high-throughput screening of novel therapeutics
Ghislain Banos (Créteil)

THÈME : Genetics / omics

- P32** Biomarkers for individualized diagnosis and monitoring of therapeutic efficacy in centronuclear myopathies
Yvan De Feraudy (Illkirch-Graffenstaden)
- P33** Identification of Novel Genes for Congenital Myopathies
Marie Vandroux (Illkirch-Graffenstaden)
- P34** Human RyR1 modelling and variants predictions
Nagi Debbah (La Tronche)
- P35** Proteomics and Mass Spectrometry Analyses of skeletal muscle Extracellular Matrix in dystrophic mice
Antonio Moretta (Lyon)
- P36** FILNEMUS, les actions de la Sous-commission Génétique Moléculaire : le Plan France Médecine Génomique 2025 au cœur d'une harmonisation du diagnostic par séquençage haut débit des maladies neuromusculaires
Emmanuelle Pion (Montpellier)

THÈME : Myopathie congénitale

- P37** Targeting myostatin to improve skeletal muscle mass and function in a mouse model of Dnm2-related centronuclear myopathy
Anne Durieux (St Etienne)
- P38** Efficacité de la corticothérapie chez un enfant avec laminopathie congénitale progressive
Susana Quijano-Roy (Garches)
- P39** From gene to cell : Functional validation of RyR1 variants
Robin Reynaud Dulaurier (Grenoble)
- P40** Evènements inattendus de l'analyse RNAseq du gène COL6A1 chez un patient avec Dystrophie Musculaire Congénitale d'Ullrich
Corinne Metay (Paris)
- P42** Analyses fonctionnelles et études de corrélation phénotype-génotype chez des patients suspects de titinopathie
Aurélien Perrin (Montpellier)

Posters du congrès

- P43** L'étude de la biopsie musculaire dans la période néonatale : Évaluation de 535 cas
Mai Thao Bui (Paris)
- P44** Signe de Beevor et myopathie : et si ce n'était pas une FSH ? A propos d'un cas.
Elise Legras (Lyon/bron)

THÈME : Myopathie métabolique

- P45** Intolérance à l'effort et hypertrophie musculaire révélant un nouveau variant sur le gène PHKA1
Blandine Acket (Toulouse)
- P46** Long-term follow-up of cipaglucosidase alfa/miglustat in adult ambulatory patients with late-onset Pompe disease (LOPD): an open-label Phase I/II study (ATB200-02)
Ans T. Van Der Ploeg (Rotterdam)
- P47** Morphological defects of neuromuscular junctions in patients with mitochondrial disorders
Lola Lessard (Lyon)

THÈME : Myopathies inflammatoires (et autres myopathies acquises)

- P48** Apport de la coloration immunohistochimique du complexe majeur d'histocompatibilité de classe II dans les myopathies inflammatoires idiopathiques
Laure Gallay (Genève)
- P49** Flow cytometry assesses selective intramuscular CD8+T cells enrichment in immune myopathies
Francois Jerome Authier (Creteil)
- P50** Impairment of myogenesis by interferon mediated epigenetic remodeling in inflammatory myopathies
Wilhelm Bouchereau (Lyon)
- P51** Myofiber MHC-2 expression as a distinctive biomarker for overlap myositis and inclusion body myositis
Ludovic Martin (Creteil)
- P52** Revisiting systemic sclerosis-associated muscle involvement in light of automated morphometry
François Jérôme Authier (Creteil)
- P53** Rippling syndrome dysimmunitaire associé à un thymome et aux anticorps anti-MURC/Cavin-4 (Caveolar-associated protein-4)
Juliette Svahn (Bron)

THÈME : Pathologies du nerf et motoneurone

- P54** Development of molecular tools for fast-motorneuron-specific RNA isolation
Zoé Clerc (Paris)
- P55** Détermination de la méthodologie d'une étude qualitative des besoins relatifs à l'évaluation des patients SMA adultes
Edouard Berling (Garches)
- P56** Unraveling the role of GDF5 therapeutic potential in Amyotrophic Lateral Sclerosis
Sestina Falcone (Paris)

Posters du congrès

- P57** SUNFISH Partie 2 : efficacité du risdiplam à 24 mois comparée à un contrôle externe
Véronique Manel (Lyon)
- P58** SUNFISH Parties 1 et 2 : efficacité et tolérance à 3 ans du risdiplam dans l'amyotrophie spinale (SMA) de types 2 et 3
Véronique Manel (Lyon)
- P59** RAINBOWFISH : résultats préliminaires d'efficacité et de tolérance du risdiplam dans une population pré-symptomatique de nouveau-nés atteints d'amyotrophie spinale (SMA)
Nicolas Jan-Lafage (Boulogne-Billancourt)
- P60** MANATEE : GYM329 (RO7204239) associé à risdiplam en traitement de l'amyotrophie spinale (SMA) dans une population d'enfants ambulants
Audrey Tranchand (Boulogne-Billancourt)
- P61** FIREFISH parties 1 et 2 : efficacité et tolérance de risdiplam dans l'amyotrophie spinale de type 1
Odile Boespflug-Tanguy (Paris)
- P62** Respiratory function in adult spinal muscular atrophy patients: a cross-sectional study
Alex Vicino (Milano)
- P63** Results from the end of Part A of the ongoing 3-part DEVOTE study to explore higher doses of nusinersen in SMA
Zdenek Berger (Cambridge)
- P64** Nusinersen Effect in Infants in the Presymptomatic Stage of SMA: 4.9-Year Interim of the NURTURE Study
Russell Chin (Cambridge)
- P65** Exploring the content validity of Konectom™ NMD Digital Outcome Assessments: Perspectives of Adults Living with SMA and ALS
Eduardo Arteaga-Bracho (Cambridge)

THÈME : Pathologies de la jonction neuromusculaire

- P66** Tolérance et efficacité à long terme de l'efgartigimod chez des patients atteints de myasthénie généralisée : Résultats intermédiaires de l'étude ADAPT+
Mariana Ciumas (Issy Les Moulineaux)
- P67** Association entre l'échelle MG-ADL et le score d'utilité sur l'échelle EQ-5D-5L : l'effet additionnel de l'efgartigimod sur l'utilité
Sandra Paci (Ghent)
- P68** Besoin accru en ressources médicales et sociétales des patients atteints de myasthénie modérée à sévère par rapport à la population générale : analyse des données observationnelles digitales de 8 pays
Sandra Paci (Ghent)
- P69** Les patients atteints de myasthénie présentent des valeurs d'utilité sur l'échelle EQ-5D-5L et l'indice HUI3 inférieures à celles d'un échantillon apparié de la population générale : analyse des données observationnelles digitales de 8 pays
Sandra Paci (Ghent)

Posters du congrès

- P70** Rozanolixizumab in generalized Myasthenia Gravis: Responder Analyses From the Phase 3 MycarinG Study
Sabrina Sacconi (Nice)
- P71** New mutation in the $\beta 1$ propeller domain of LRP4 responsible for congenital myasthenic syndrome associated with Cenani-Lenz syndrome
Stéphanie Bauché (Paris)

THÈME : Physiology / muscle function / biomechanics / metabolism

- P72** Role of STIM2.1 on differentiation and function of human myotubes
Maud Frieden (Université De Genève)
- P73** Are STIM1L KO mice fatigued?
Stéphane Koenig (University Of Geneva)
- P74** STIM1 and STIM1L in skeletal muscle: central regulators of calcium circuitry?
Loann Laubry (Genève)
- P75** The myofiber intrinsic role of AMPK $\alpha 2$ in the regulation of myonuclear accretion
Audrey Saugues (Lyon)
- P76** RyR1 calcium channel activity modulates autophagy in muscle cells
Amandine Tourel (Grenoble)
- P77** Development of Human Induced Pluripotent Stem Cell derived Cardiomyocytes (hiPSC-CM) model to investigate novel missense lamin A/C mutation in cardiac cells
Tanushri Dargar (Lyon)
- P78** Chronic activation of ALK5/TGF β RI signaling in adult mouse skeletal muscle induces severe muscle wasting with concomitant impaired mitochondrial integrity
Laetitia Mazelin (Lyon)
- P79** Expression of channel proteins in human skeletal muscle in response to 5 days of dry immersion
Mathias Velarde (Saint Etienne)
- P80** Striated skeletal muscle resistance to metastasis : understanding the molecular and cellular mechanisms involved
Carole Dabadie (Lyon)
- P81** Chronic activation of ALK5/TGF β RI signaling in adult mouse skeletal muscle induces severe muscle wasting with concomitant impaired mitochondrial integrity
Andréa Emerit (Lyon)
- P82** NUAK1-dependent metabolic underpinnings of adult muscle stem cells
Ha My Ly (Lyon)
- P83** Neuromuscular electrical stimulation training induces myonuclear accretion and hypertrophy in mouse without overt signs of muscle damage
Aurélie Fessard (Lyon)
- P84** Evolution of structural and energetic characteristics of skeletal muscle in sickle cell mice in response to GBT1118 therapy, training, and their combination
Manon Rojo (Saint-Etienne)

Posters du congrès

- P85** Caractérisation de la sous-population d'ASC provenant du tissu adipeux et impliquée dans la régénération musculaire
Xavier Contreras (Toulouse)

THÈME : Physiopathology / aging

- P86** Exploring the role of MuscleBlind-Like proteins in the regulation of Ca_v 1 isoform expression in adult skeletal muscle.
Amélie Vergnol (Paris)
- P87** Increased myofiber activity promotes muscle stem cell fusion, reduces inflammation and improves muscle function in a mouse model of cancer cachexia
Aliko Zavoriti (Lyon)
- P88** Study of the mechanisms of nephropathy and muscle impairment in a mouse model of sickle cell disease and therapeutic approach
Christine Ibrahim (Paris)
- P89** A link between agrin and a calcium channel at neuromuscular junctions in spinal muscular atrophy
Perrine Delers (Paris)
- P90** GDF5 as rejuvenating treatment for age-related neuromuscular failure
Massiré Traoré (Paris)
- P91** Excitability and Ca²⁺ handling defects in skeletal muscle fibers from a zebrafish model of Bethlem myopathy
Romane Idoux (Lyon)

THÈME : Therapy

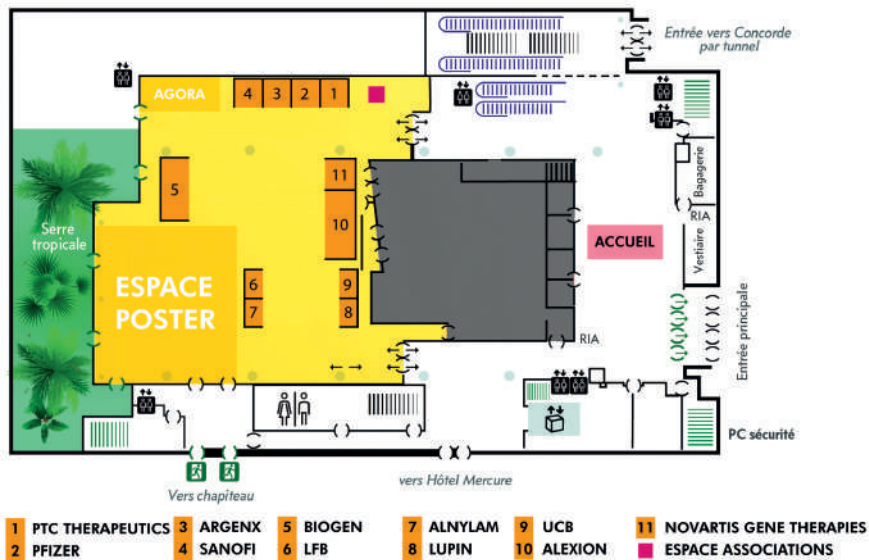
- P92** Characterization of pathological features in skeletal muscles of acid ceramidase deficient mice and correction by gene therapy
Marion Derome
- P93** Gene therapy strategies using CRISPR/Cas9 for RYR1-related myopathies
Mathilde Beaufile (La Tronche)
- P94** Normalization of DYNAMIN 2 activity through CRISPR/Cas13-mediated mRNA decay as a pan-therapy for Centronuclear myopathies
Andréa Carlier (Maisons-Alfort)
- P95** Characterization of a dog model of autosomal dominant centronuclear myopathy carrying the most common DNM2 mutation in patients.
Isabel Punzón (Maisons-Alfort)
- P96** Pharmacological inhibition of HDAC6 downregulates TGF- β via Smad3 acetylation and improves dystrophin-deficient muscles
Alexis Osseni (Lyon)
- P97** Modulation of intracellular pathways involved in the AAV trafficking to optimize AAV-based therapies in Duchenne muscular dystrophy and autosomal dominant Centronuclear Myopathy
Ines Akrouf (Paris)

Posters du congrès

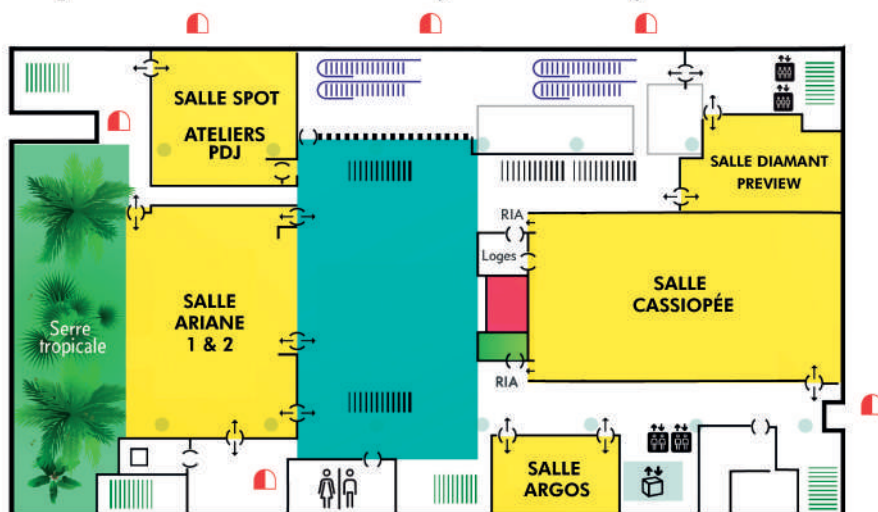
- P98** Preclinical assessment of therapeutic cocktails in dystrophic mice: Tamoxifen combined to metformin, citrulline and steroids
Olivier Dorchies (Geneva)
- P99** Development of versatile allele-specific siRNAs able to silence all the dominant dynamin 2 mutations
Delphine Trochet (Paris)
- P100** Etude rétrospective sur l'utilisation des dispositifs de compensation des membres supérieurs chez 10 patients atteints de maladies neuromusculaires âgés de 8 à 25 ans
Catherine Sarret (Clermont-Ferrand)
- P101** Improvement of muscle structure and function in a mouse model for BIN1-related centronuclear myopathy following tamoxifen administration
Jocelyn Laporte (Illkirch)

Plan des espaces

Espace Caravelle (niveau 0)



Espace Conférence (niveau 1)



Remerciements aux partenaires



www.sfmyologie.org

