

Calpaines et Calpainopathies

29-31 octobre 2009

Hendaye

Complexe Thalasso, Sokoburu

Résumés des Communications

Credit photo : Philippe LAPLACE

Secrétariat scientifique

J. Andoni URTIZBEREA
APHP - Hôpital Marin
64700 Hendaye

andoni.urtizbera@hnd.aphp.fr

www.sfm@ologie.org

LA SFM REMERCIE

Ses partenaires majeurs



&



L'Hôpital Marin de Hendaye



HÔPITAL MARIN
DE HENDAYE



La ville d'Hendaye



Ainsi que

Centre de Référence Neuromusculaire GNMH (Garches - Necker - Mondor - Hendaye)
Association Médicale Hendayaise pour les Maladies Rares

PROGRAMME

JEUDI 29 OCTOBRE APRÈS-MIDI

- 14h00** **Groupe d'Etudes en Myologie (GEM)**
Le programme du GEM, avec un résumé des observations, sera distribué en début de séance
- 17h00* *Pause café (offerte par Genzyme), visite des posters et de l'exposition*
- 17h30** **Inauguration des VII^{es} Journées annuelles de la SFM**
Président de la SFM - Claude DESNUELLE (Nice)
- 18h00** **Symposium *genzyme* Nouvelles voies thérapeutiques en myologie**
Responsable : Claude DESNUELLE (Nice)
- Combinaison d'une approche par thérapie cellulaire et saut d'exon pour le traitement des dystrophies musculaires** - Yvan TORRENTE (Milan, Italie)
- Translecture de mutations non sens comme principe de thérapie pour la DMD** - Thomas VOIT (Paris)
- Traitement de la maladie de Pompe : avancées récentes et perspectives** - Pascal LAFORET (Paris)
- 19h00** **Conférence Invitée - Frédéric BAUDUER (Bayonne)**
Anthropologie génétique de la population basque : considérations historiques et données actuelles
- 20h00** **Dîner de la SFM : bodega « La Pinta »** *(sur inscription)*
- 23h00* *Fin de la Première Journée*

PROGRAMME

VENDREDI 30 OCTOBRE

PARTIE I : CALPAÏNES et CALPAÏNOPATHIES

Modérateurs : Michel FARDEAU (Paris), Jacques BECKMANN (Lausanne, Suisse)

- 08h00** Calpaïnes et protéolyse musculaire - Lydie COMBARET (Clermont-Ferrand)
- 08h30** Calpain-3 and molecular interactions - Hiroyuki SORIMACHI (Tokyo, Japon)
- 09h00** LGMD2A: the Padua experience - Corrado ANGELINI (Padoue, Italie)
- 09h30** Session Posters flash.....(détail voir sommaire page 5)
Responsable : J. Andoni URTIZBEREA (Hendaye)

10h00 *Pause café, visite des posters et de l'exposition*

- 10h30** Communications orales en relation avec le thème.....(détail voir sommaire page 6)
Modérateurs : Léonard FEASSON (Saint-Etienne), Adolfo LOPEZ DE MUNAIN (San Sebastian, Espagne)

- Analyse systématique de réarrangements exoniques du gène de la calpaïne-3 par CGH arrays
- Suivi de la force isométrique maximale sur dynamomètre Biodex de patients atteints de calpaïnopathie
- Mesures in situ de l'activité calpaïne des fibres musculaires isolées, normales et mdx
- Calpaïnopathie primaire sans déficit significatif en calpaïne 3 au Western blot : difficultés du diagnostic
- Quantification de l'atteinte musculaire par analyse des scanners issus du protocole histoire naturelle LGMD 2A

- 11h30** AG de la SFM et remise du prix Master de la SFM : Président de la SFM - Claude DESNUELLE (Nice)

Communications orales libres présentées durant cette séance(détail voir sommaire page 6)

- Fonctionnal analysis of Amphiphysin 2 (BIN1) mutations leading to congenital myopathies
- Identification des domaines fonctionnels du récepteur de la ryanodine
- Voie Notch et Régulation du destin myogénique chez l'embryon de souris

12h00 *Buffet-déjeuner, visite des posters et de l'exposition*

- 13h30** Communications orales libres(détail voir sommaire page 6)
Modérateurs : Guillaume BASSEZ (Créteil), Emmanuel ELLIE (Bayonne)

- La souris Lmna^{ΔE32} hétérozygote : premier modèle autosomique dominant de dystrophie musculaire d'Emery Dreifuss ?
- Implication du système complément dans la Dysferlinopathie
- Thérapie Cellulaire pour les dystrophies musculaires : Les cellules CD34 négatives dérivées du muscle présentent un haut potentiel myogénique et aucun potentiel adipogénique
- Expression of myogenic regulatory factors and myo-regeneration in inflammatory myopathies
- Application de la stratégie thérapeutique par saut d'exon aux dysferlinopathies : étude de faisabilité pour l'exon 32 du gène de la dysferline

PARTIE II : CALPAÏNES et CALPAÏNOPATHIES

Modérateurs : Jean-Claude KAPLAN (Paris), Xavier FERRER (Bordeaux)

- 14h45** Nouvelles méthodes de diagnostic moléculaire des dystrophies des ceintures LGMD2A
Amets SAENZ (San Sebastian, Espagne)
- 15h15** Protocole 'Histoire Naturelle des Calpaïnopathies' : à la recherche d'outils pertinents et fiables pour quantifier la progression de la maladie - Claude MIGNARD (Saint-Pierre de La Réunion)
- 15h45** Therapeutic approaches for calpainopathy - Isabelle RICHARD (Evry)
- 16h30** Conclusions et clôture des VII^{es} Journées annuelles de la SFM : Président de la SFM - Claude DESNUELLE (Nice)

&

Samedi 31 octobre, 09h30 -12h00 : Atelier Transpyrénéen de Myologie
Programme disponible sur place

SOMMAIRE

RÉSUMÉS DES INTERVENTIONS DU PROGRAMME

Conférence invitée

Anthropologie génétique de la population basque : considérations historiques et données actuelles	8
<i>Frédéric BAUDUER (Bayonne)</i>	

Partie I : CALPAÏNES et CALPAÏNOPATHIES

Calpaïnes et protéolyse musculaire	12
<i>Lydie COMBARET (Clermont-Ferrand)</i>	
Calpain-3 and molecular interactions	14
<i>Hiroyuki SORIMACHI (Tokyo, Japon)</i>	
LGMD2A: the Padua experience	16
<i>Corrado ANGELINI (Padoue, Italie)</i>	

Partie II : CALPAÏNES et CALPAÏNOPATHIES

Nouvelles méthodes de diagnostic moléculaire des dystrophies des ceintures LGMD2A.....	18
<i>Amets SAENZ (San Sebastian, Espagne)</i>	
Protocole 'Histoire Naturelle des Calpaïnopathies' : à la recherche d'outils pertinents et fiables pour quantifier la progression de la maladie.....	20
<i>Claude MIGNARD (Saint-Pierre de La Réunion)</i>	
Therapeutic approaches for calpainopathy	21
<i>Isabelle RICHARD (Evry)</i>	

SOMMAIRE

RÉSUMÉS DES COMMUNICATIONS SÉLECTIONNÉES

Posters flash

Deux cas de ptosis isolés illustrent la toxicité mitochondriale des patients infectés par le VIH et recevant des antirétroviraux	24
<i>Emmanuelle SALORT-CAMPANA, J. FRANQUES, Dominique FIGARELLA-BRANGER, A. MAUES DE PAULA, C. FERNANDEZ, V. PAQUIS, Jean POUGET</i>	
Etude des domaines calciques cytosoliques dans les cardiomyocytes déficients en delta-sarcoglycane.....	25
<i>Bodvaël FRAYSSE, Belinda BOHER, André SALMON, Yves FROMES</i>	
Diagnostic des myopathies au Bénin avec l'Appui de l'AFM	26
<i>Maroufou Jules ALAO, Francis LALYA, Gratien SAGBO, Blaise AYIVI</i>	
Endocrinopathies et dystrophie myotonique de type 1	27
<i>Vincent TIFFREAU, Kathy DESCLOQUEMENT, Mc VANTYGHEN, Arnaud LACOUR</i>	
"Core-rod myopathy" : Forme létale chez deux jumeaux associée à une mutation de-novo hétérozygote (I4898T) du gène RYR1	28
<i>I. HUSSON, N. MONNIER, A. HERNANDEZ-LAIN, C. FARNOUX, E. LACENE, G. BROCHIER, M. BEUVIN, L. MANERE, M.T. VIOU, K.G. CLAEYS, J. LUNARDI, M.FARDEAU, T. VOIT, N.B. ROMERO</i>	
Évolution biochimique des paramètres musculaires au cours d'une épreuve d'effort maximale triangulaire sur bicyclette ergométrique chez le sujet sain	30
<i>Françoise CHAPON, Amèle MOUADIL, Marie-Hélène READ, Rémy MORELLO, Claire DEBOUT, Stéphane ALLOUCHE</i>	
Analyse immunochimique de 81 dystrophies musculaires associées à un déficit en alpha dystroglycane (α-DG)	31
<i>M.B. MEZMEZIAN, L. MANERE, F. LETRURCQ, P. RICHARD, S. QUIJANO-ROY, S. VUILLAUMIER-BARROT, C. BOUCHET-SEPHARIN, E. LACENE, B. EYMARD, T. STOJKOVIC, A. BEHIN, P. LAFORET, M. VIOU, M. BEUVIN, G. BROCHIER, T. VOIT, M. FARDEAU, B. ESTOURNET-MATHIAUD, N. SETA, P. GUICHENEY, N.B. ROMERO</i>	
De l'origine des mutations du gène CAPN3 à la Réunion	32
<i>Françoise DARCEL, Bruno TOUPANCE, Jacqueline YAOUANQ</i>	
Les calpainopathies dans le Sud Ouest de la France. Série de 26 patients.	33
<i>Guilhem SOLÉ, Marie-Christine ARNÉ-BES, Pascal CINTAS, Jean-Marc FAUCHEUX, Michel PAGÈS, Xavier FERRER</i>	
Myogenic Conversion of Human Fibroblasts by MyoD gene transfer to test ex-vivo gene therapy approaches in Calpainopathies.....	34
<i>Lorea BLAZQUEZ, Ana AIASTUI, Aurélie AVRIL, Luis GARCIA, Adolfo LOPEZ De MUNAIN</i>	
Gene expression profiling in affected and non-affected muscle in a murine model of LGMD2A.....	35
<i>O. JAKA, M. AZPITARTE, A. AIASTUI, M. GOICOECHEA, A. LOPEZ De MUNAIN, A. SAENZ</i>	
Quantification de la sélectivité de l'atteinte musculaire dans les dystrophies des ceintures avec déficience en calpaïne. Partie 1 : Approche méthodologique	36
<i>Aurélien CANAL, Michel FARDEAU, Jean-Max BEGUE, Isabelle LEDOUX, Claude MIGNARD MOY DE LA CROIX, Jean-Yves HOGREL</i>	
Quantification de la sélectivité de l'atteinte musculaire dans les dystrophies des ceintures avec déficience en calpaïne. Partie 2 : Application aux protocoles thérapeutiques	37
<i>Aurélien CANAL, Jean-Yves HOGREL, Jean-Max BEGUE, Isabelle LEDOUX, Claude MIGNARD MOY DE LA CROIX, Michel FARDEAU</i>	
Mutations du gène PNPLA2 chez un enfant avec myopathie à surcharge lipidique.....	38
<i>Claire CHARMETANT, Vincent GAUTHERON, Stéphane CHABRIER, Léonard FEASSON</i>	
Histoire naturelle des Calpainopathies : résultats préliminaires d'une étude prospective de suivi sur 2 ans.....	39
<i>C. PAYAN, F. FOUGEROUSSE, B. EYMARD, V. DOPPLER, M. FARDEAU, A. LOPEZ de MUNAIN, P. BOUE, C MIGNARD, A URTIZBEREA</i>	

SOMMAIRE

RÉSUMÉS DES COMMUNICATIONS SÉLECTIONNÉES

Communications orales en relation avec le thème

Analyse systématique de réarrangements exoniques du gène de la calpaïne-3 par CGH arrays	42
<i>Martin KRAHN, Nicolas WEIN, Patrice BOURGEOIS, Philippe NEGRE, Marc BARTOLI, Nicolas LEVY</i>	
Suivi de la force isométrique maximale sur dynamomètre Biodex de patients atteints de calpaïnopathie.....	43
<i>Jean-Yves HOGREL, Gwenn OLLIVIER, Aurélie CANAL, LE GROUPE D'ETUDE DE LA CALPAÏNE</i>	
Mesures in situ de l'activité calpaïne des fibres musculaires isolées, normales et mdx.....	44
<i>Jean-Marie GILLIS, Philippe GAILLY, Fabienne DE BACKER, Monique VAN SCHOOR</i>	
Calpaïnopathie primaire sans déficit significatif en calpaïne 3 au Western blot : difficultés du diagnostic	45
<i>Isabelle PÉNISSON-BESNIER, Martin KRAHN, France LETURCQ, Guilhem SOLÉ, Tanya STOJKOVIC, Nicolas LEVY</i>	
Quantification de l'atteinte musculaire par analyse des scanners issus du protocole histoire naturelle LGMD 2A.....	46
<i>Daniel STOCKHOLM, Perrine BOREL, Jean-Yves HOGREL, Nadine BOUSQUET, Françoise FOUGEROUSSE, GROUPE ETUDE CALPAÏNE</i>	

Communications orales libres

Myopathie, ophtalmoplégie et démence résultant d'une nouvelle variation dans la région linker de la protéine mitochondriale Twinkle	48
<i>Andoni ECHANIZ-LAGUNA, Jean-Baptiste CHANSON, Jean-Marie WILHELM, Michel MOHR, Christine TRANCHANT, Bénédicte MOUSSON DE CAMARET (présentée lors du GEM)</i>	
Maladie de Danon : importante variabilité phénotypique au sein d'une famille porteuse d'une nouvelle mutation du gène LAMP2.....	49
<i>Sarah-Louise COTTINET, Anne-Marie BERGEMER-FOUQUET, Annick TOUTAIN, Thierry LEVADE, Alain CHANTEPIE, François LABARTHE (présentée lors du GEM)</i>	
Functionnal analysis of Amphiphysin 2 (BIN1) mutations leading to congenital myopathies	50
<i>Valérie TOSCH LIENHART, Johann BOEHM, Anne TOUSSAINT, Anne-Sophie NICOT, Jean-Louis MANDEL, Jocelyn LAPORTE (présentée lors de l'AG)</i>	
Identification des domaines fonctionnels du récepteur de la ryanodine	51
<i>Marine CACHEUX, Julien FAURÉ, Isabelle MARTY, Joel LUNARDI, Nicole MONNIER (présentée lors de l'AG)</i>	
Voie Notch et Régulation du destin myogénique chez l'embryon de souris	52
<i>Alicia MAYEUF, Mounia LAGHA, Anne DANCKAERT, Frederic RELAX, Margaret BUCKINGHAM (présentée lors de l'AG)</i>	
La souris LmnadlK32 hétérozygote : premier modèle autosomique dominant de dystrophie musculaire d'Emery Dreifuss ?.....	53
<i>Marie-Elodie CATTIN, Valérie DECOSTRE, Shaida VARNOUS, Nathalie MOUGENOT, Yves FROMES, Gisèle BONNE</i>	
Implication du système complément dans la Dysferlinopathie.....	54
<i>François-Jérôme AUTHIER, Olivier BIONDI, Alice MARCHAND, Romain GHERARDI, Isabelle RICHARD</i>	
Thérapie Cellulaire pour les dystrophies musculaires : Les cellules CD34 négatives dérivées du muscle présentent un haut potentiel myogénique et aucun potentiel adipogénique.....	55
<i>Sabrina SACCONI, Didier PISANI, Claude DESCHESNE, Noémie CLEMENT, Christian DANI, Claude DESNUELLE</i>	
Expression of myogenic regulatory factors and myo-regeneration in inflammatory myopathies	56
<i>Julia WANSCHITZ, Norma ROMERO, Odile DUBOURG, Gillian BUTLER-BROWN, Thomas VOIT, Olivier BENVENISTE</i>	
Application de la stratégie thérapeutique par saut d'exon aux dysferlinopathies : étude de faisabilité pour l'exon 32 du gène de la dysferline.....	57
<i>Nicolas WEIN, Aurélie AVRIL, Marc BARTOLI, Martin KRAHN, Luis GARCIA, Nicolas LEVY</i>	



AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'hôpital
75651 Paris Cedex 13 (France)
www.sfmyologie.org

Secrétariat d'organisation



38 rue Anatole France
92594 Levallois Perret Cedex - France
contact@b-c-a.fr - www.b-c-a.fr