

11^{èmes} Journées de la Société Française de Myologie

THEMATIQUES

Dystrophies musculaires congénitales
Fibrose musculaire et Dystroglycane

MONTPELLIER

27-29
novembre
2013

www.sfmyologie.org

Un de vos patients présente-t-il un de ces symptômes ? ⁽¹⁾

Douleur musculaire

HyperCKémie

Fatigabilité à l'effort

Insuffisance respiratoire

Faiblesse musculaire des ceintures

Et s'il s'agissait d'une
maladie de Pompe ?

Un réseau de spécialistes existe
un diagnostic simple sur
papier buvard : mesure de
l'activité enzymatique GAA*



1. Kishnani PS et al. Pompe disease: diagnosis and management guidelines. *Genetics in Medicine* 2006;8(5):267-88

* α -glucosidase acide

genzyme
A SANOFI COMPANY

COMITES

COMITÉ LOCAL D'ORGANISATION

Président
François RIVIER

Anne BONNIEU
Gilles CARNAC
Mireille COSSEE
Bernard ECHENNE
Raul JUNTAS MORALES
Jacques MERCIER
Moïse MERCIER
Pierre MEYER
Dominique MORNET
Dimitri RENARD
Pascal de SANTA BARBARA
Ulrike WALTHER-LOUVIER

COMITÉ SCIENTIFIQUE Bureau SFM

Présidente
Françoise CHAPON

Guillaume BASSEZ
Gisèle BONNE
Claude DESNUELLE
Bruno EYMARD
Isabelle MARTY
Rémi MOUNIER
Isabelle PENISSON-BESNIER
François RIVIER
Norma Beatriz ROMERO
Sabrina SACCONI
Emmanuelle SALORT-CAMPANA

SECRÉTARIAT DU CONGRÈS ANT CONGRÈS

154 avenue de Lodève
34070 MONTPELLIER
T.04 67 10 92 23
sfm2013@ant-congrès.com

INSCRIPTION & HEBERGEMENT ACTCOM

T.09 53 06 36 06
contact@actcom-group.fr

BIENVENUE à Montpellier

Chers amis,

C'est avec un grand plaisir que nous vous accueillons à Montpellier pour les 11^{èmes} journées annuelles de la Société Française de Myologie. Fort du succès de l'an passé à Grenoble, le Colloque Myogénèse est à nouveau associé à ces rencontres avec des sessions et des temps d'échanges communs.

Les thèmes choisis cette année « Dystrophies musculaires congénitales, Fibrose musculaire et Dystroglycane » devraient intéresser un large public impliqué tant dans la pathologie de l'enfant que de l'adulte, sur un plan à la fois médical et fondamental. Des conférenciers français et étrangers de renom animeront les sessions, avec toujours une place importante pour la présentation de travaux originaux fondamentaux et cliniques par les différents participants en particulier les étudiants et jeunes chercheurs.

Le site retenu, SupAgro / INRA, à 20 min du centre historique de Montpellier en bus, permettra d'allier un grand confort d'écoute à de riches échanges dans la convivialité.

La présence et la participation de chacun de vous sont déterminantes pour le dynamisme de notre communauté et le succès de ces 11^{èmes} journées de la SFM.

Excellents échanges et séjour à Montpellier.

Très cordialement,



Pour le comité local d'organisation,

François RIVIER

PLANNING

MERCREDI 27 NOVEMBRE

Amphi Lamour

13h30	Réunion Groupe Neuropédiatres Myologues	Salle 302
15h00	Réunion du GEM	
17h30	Pause	Espace Exposition
18h00	Symposium PTC THERAPEUTICS	
18h30	Conférence : Historique des DMC	

JEUDI 28 NOVEMBRE

Amphi Lamour

Amphi de Cours

10h00	Ouverture des 11èmes JSFM	
10h30	SESSION 1 : Diagnostic et classification des DMC	
12h00	Symposium BIOMARIN	
13h00	Pause Repas - Visite Posters	Espace Exposition
14h00	SESSION POSTER FLASH FONDAMENTAL	14h00
15h00	SESSION POSTER FLASH CLINIQUE	15h00
16h00	Pause - Visite Posters	Espace Exposition
17h00	SESSION 2 : MDC1A et UCMD	17h00
20h00	Soirée du congrès commune JSFM 2013 & Club Myogénèse	

COLLOQUE MYOGENÈSE

14h00	Commun JSFM 2013	Amphi Lamour
15h00	Session parallèle	
16h00	Commun JSFM 2013	Espace Exposition
17h00	Session parallèle	

VENREDI 29 NOVEMBRE

Amphi Lamour

Amphi de Cours

09h00	SESSION 3 : Fibrose et dystrophie musculaire	09h00	Commun JSFM 2013	Amphi Lamour
10h00	Remise du Prix Master	10h00	Commun JSFM 2013	Amphi Lamour
10h45	Pause - Visite Posters	10h45	Commun JSFM 2013	Espace Exposition
11h15	Symposium GENZYME	11h15	Session parallèle	
12h15	Assemblée Générale SFM			
12h45	Pause Repas - Visite Posters	13h00	Fin Colloque Myogénèse	
14h00	SESSION 4 : DMC et dystroglycane			
15h30	Pause - Visite Posters			
16h00	SESSION 5 : DMC : Développements récents			
17h35	Quizz			
	Remise Prix Poster & Communication orale			
	Clôture des JSFM 2013			

SOMMAIRE

PROGRAMME

Mercredi 27 novembre

p.1 à 6

Jeudi 28 novembre

p.1

Vendredi 29 novembre

p.2

Colloque Myogénèse (28/29 novembre)

p.3 à 4

p.5 à 6

INFORMATIONS GENERALES

p.7

INSCRIPTION / HEBERGEMENT

p.8

PLAN D'EXPOSITION

p.9

VOS RENDEZ-VOUS

p.10

RESUMES

p.11 à 108

Conférences

p.12 à 25

Communications orales JSFM

p.26 à 31

Posters flash et affichés

p.32 à 82

Prix Masters

p.83 à 92

Communications orales
Colloque Myogénèse

p.93 à 108

13h30	Réunion Groupe Neuropédiatres Myologues Salle 302
14h00	<i>Accueil Inscriptions</i>
15h00	Réunion du GEM <i>Modérateurs : Norma Beatriz Romero (Paris), J.Andoni Urtizberea (Hendaye)</i>
17h30	<i>Pause</i> Espace Exposition
18h00	Symposium PTC THERAPEUTICS Nouvelles perspectives dans la gestion des patients atteints de Dystrophie Musculaire de Duchenne <i>Modérateur : Jean-Claude Kaplan (Paris)</i>
18h00	Accueil et introduction
18h05	Histoire naturelle de la myopathie de Duchenne : perspectives thérapeutiques <i>Isabelle Desguerre (Paris)</i>
18h20	Discussion et conclusion
18h30	CONFÉRENCE <i>Modérateur : Michel Fardeau (Paris)</i>
18h30 <i>p.12</i>	Historique des Dystrophies Musculaires Congénitales <i>Bernard Echenne (Montpellier)</i>

10h00	Ouverture des 11èmes JSFM
10h30	SESSION 1 : Diagnostic et classification des DMC <i>Modérateurs : Raul Juntas Morales (Montpellier), Isabelle Marty (La Tronche)</i>
10h30 p.13	DMC : classification et stratégie diagnostique <i>François Rivier (Montpellier)</i>
10h55 p.14	Approche morphologique intégrée des Dystrophies Musculaires Congénitales <i>Norma Beatriz Roméro (Paris)</i>
11h20 p.15	Place de l'IRM musculaire corps entier dans le diagnostic et le suivi des DMC <i>Robert Carlier (Garches)</i>
11h45 p.26	O1⁽¹²⁾ - Dystrophies musculaires congénitales: à propos de 30 observations <i>Jean-Marie Cuisset (Lille)</i>
12h00	Symposium BIOMARIN <i>Modérateurs : Claude Cances (Toulouse), Daniel Hantaï (Paris)</i>
12h00	Hétérogénéité clinique des syndromes myasthéniques congénitaux <i>Michèle Mayer (Paris)</i>
12h20 p.16	Stratégie diagnostique d'un syndrome myasthénique <i>Bruno Eymard (Paris)</i>
12h40 p.17	Actualités cliniques et thérapeutiques dans le SMLE <i>Guilhem Sole (Bordeaux)</i>
13h00	Pause Repas - Visite Posters Espace Exposition
14h00	SESSION POSTER FLASH FONDAMENTAL (commun Colloque Myogenèse) <i>Modérateurs : Pascal de Santa Barbara (Montpellier), Edgar Gomes (Paris)</i> <i>Voir détails p.32 à 56</i>
15h00	SESSION POSTER FLASH CLINIQUE <i>Modérateurs : Dimitri Renard (Nîmes), Sabrina Sacconi (Nice)</i> <i>Voir détails p.57 à 82</i>
16h00	Pause - Visite Posters (commun Colloque Myogenèse) Espace Exposition
17h00	SESSION 2 : MDC1A et UCMD : Histoire naturelle et prise en charge <i>Modérateurs : Ulrike Walther-Louvier (Montpellier), Guillaume Bassez (Paris)</i>
17h00	MDC1A et UCMD : Histoire naturelle et prise en charge chez l'enfant <i>Brigitte Estournet (Garches)</i>
17h25 p.18	MDC1A et UCMD : Histoire naturelle et prise en charge chez l'adulte <i>Isabelle Laffont (Montpellier)</i>
17h50 p.19	MDC1A et UCMD : Histoire naturelle et évaluation respiratoire <i>Brigitte Fauroux (Paris)</i>
18h15 p.27	O2⁽⁷¹⁾ - Clinical heterogeneity of myopathy related to partial merosin deficiency <i>Tanya Stojkovic (Paris)</i>
20h00	Soirée du congrès commune JSFM 2013 & Club Myogenèse

09h00	SESSION 3 : Fibrose et dystrophie musculaire (<i>commun Colloque Myogenèse</i>) <i>Modérateurs : Anne Bonnieu (Montpellier), Pascal Maire (Paris)</i>
9h00 <i>p.20</i>	Rôle de la lame basale et de la matrice extracellulaire dans le muscle squelettique <i>Valérie Allamand (Paris)</i>
9h30 <i>p.21</i>	Inflammation, matrix remodelling and fibrosis in normal skeletal muscle regeneration and degenerative myopathies <i>Bénédicte Chazaud (Paris)</i>
10h00	Remise du Prix Master (<i>commun Colloque Myogenèse</i>) <i>Modérateurs : Françoise Chapon (Caen), Gilles Carnac (Montpellier)</i> <i>Voir détails p.83 à 92</i>
10h45	Pause - Visite Posters (<i>commun Colloque Myogenèse</i>) <i>Espace Exposition</i>
11h15	Symposium GENZYME <i>Modérateurs : Claude Desnuelle (Nice), Caroline Espil (Bordeaux)</i>
11h15	Optimiser la prise en charge thérapeutique des patients atteints de la maladie de Pompe
11h15	- Place de l'immunomodulation dans la forme infantile <i>François Labarthe (Tours)</i>
11h35	- Optimisation de la tolérance chez l'adulte traité par enzymothérapie <i>Philippe Petiot, Frédéric Bérard (Lyon)</i>
11h55	Evaluation des médicaments dans les maladies rares <i>Jean-Michel Hotton (Paris)</i>
12h15	Assemblée Générale SFM
12h45	Pause Repas - Visite Posters <i>Espace Exposition</i>
14h00	SESSION 4 : DMC et dystroglycane <i>Modérateurs : Dominique Mornet (Montpellier), Emmanuelle Salort-Campana (Marseille)</i>
14h00 <i>p.22</i>	Dystroglycan: one gene, two proteins, multiple functions <i>Steve Winder (Sheffield)</i>
14h25	Clinical heterogeneity of dystroglycanopathies <i>Carsten Bonnemann (Bethesda)</i>
14h50 <i>p.23</i>	Dystroglycanopathies : une protéine, plusieurs gènes <i>Nathalie Seta (Paris)</i>
15h15 <i>p.28</i>	O3⁽⁵⁸⁾ - Etude de la cohorte de patients porteurs d'une alphas-dystroglycanopathie suivis au centre de référence du grand Sud-Ouest <i>Guilhem Solé (Pessac)</i>
15h30	Pause - Visite Posters <i>Espace Exposition</i>

16h00	SESSION 5 : DMC : Développements récents <i>Modérateurs : Mireille Cossée (Montpellier), Gisèle Bonne (Paris)</i>
16h00 p.24	Intérêt de l'IRM cérébrale dans les dystrophies musculaires congénitales <i>Isabelle Desguerre (Paris)</i>
16h25 p.25	Lamines A/C et Dystrophies Musculaires Congénitales <i>Susana Quijano-Roy (Garches)</i>
16h50 p.29	O4⁽⁶¹⁾ - The Rasch-scaled MFM-CDM: a valid clinical outcome measure to assess functional ability of patients with congenital muscular dystrophy <i>Carole Vuillerot (Bron)</i>
17h05 p.30	O5⁽¹⁹⁾ - Caractérisation d'un nouveau modèle déficient en Fukutin related protein et approches thérapeutiques par transfert de gène médié par rAAV2/9 <i>Evelyne Gicquel (Evry)</i>
17h20 p.31	O6⁽²⁵⁾ - HANAC Col4a1 mutation in mice causes a muscular disease with endoplasmic reticulum stress and vascular defects <i>Simon Guiraud (Paris)</i>
17h35	Quizz <i>Pierre Meyer (Montpellier), Rémi Mounier (Paris)</i> Remise des Prix « SFM meilleur poster & meilleure communication » Clôture des JSFM 2013

Programme Colloque Myogenèse XVI

Amphi de cours

Jeudi 28 novembre

14h00	SESSION POSTER FLASH FONDAMENTAL (commun JSFM 2013) Amphi Lamour <i>Modérateurs : Pascal de Santa Barbara (Montpellier), Edgar Gomes (Paris)</i> <i>Voir détails p.32 à 56</i>
-------	--

MYOPATHIES

- 15h00
p.93 **O7⁽⁰⁴⁾** - Constitutive activation of STIM1 causes tubular aggregate myopath
Johann Böhm
- 15h20
p.94 **O8⁽³⁷⁾** - Alterations of the microvascular system in chronic myopathies and functional repercussions on the muscle tissue
Claire Latroche
- 15h40
p.95 **O9⁽⁵⁰⁾** - HACD1 promotes myoblast fusion through the regulation of lipid balance and membrane fluidity
Jordan Blondelle
- 16h00
Pause - Visite Posters (commun JSFM 2013) Espace Exposition
- 17h00
p.96 **O10⁽⁰⁷⁾** - Desmine, mécanique et myopathies myofibrillaires
Elisabeth Charrier
- 17h20
p.97 **O11⁽⁴⁹⁾** - Le N-acetyl-L-cysteine empêche l'agrégation induite de la desmine par le stress dans des modèles cellulaires de desminopathies
Bertrand-David Segard
- 17h40
p.98 **O12⁽⁰⁹⁾** - Dux4C, a Dux4-homologue, causes the FSHD disorganized myotube phenotype : an additional target for therapeutic strategies
Céline Vanderplanck
- 18h00
p.99 **O13⁽²⁶⁾** - Knockdown of Col22A1 gene in zebrafish induces a muscular dystrophy by disruption of the myotendinous junction
Alexandre Guiraud
- 18h20
p.100 **O14⁽²⁸⁾** - Caractérisation de mutation d'épissage dans les dysferlinopathies
Virginie Kergourlay

CELLULES SOUCHES

- 18h40
p.101 **O15⁽¹⁴⁾** - Glutathione peroxidase 3, a new retinoid target, is crucial for human skeletal muscle precursor cell survival
Marina El Haddad
- 19h00
p.102 **O16⁽⁴⁶⁾** - Skeletal muscle-derived stem cells show in vitro and in vivo multi lineage differentiation
Violeta Mitutsova
- 19h20
p.103 **O17⁽⁴⁸⁾** - Key rôle of EGFR in human primary myoblasts differentiation
Julie Perroud
- 20h00
Soirée du congrès commune JSFM 2013 & Club Myogenèse

Programme Colloque Myogenèse XVI

Amphi de cours

Vendredi 29 novembre

09h00	SESSION 3 : Fibrose et dystrophie musculaire (commun JSFM 2013) <i>Modérateurs : Anne Bonnieu (Montpellier), Pascal Maire (Paris)</i> Amphi Lamour
9h00 p.20	Rôle de la lame basale et de la matrice extracellulaire dans le muscle squelettique <i>Valérie Allamand (Paris)</i>
9h30 p.21	Inflammation, matrix remodelling and fibrosis in normal skeletal muscle regeneration and degenerative myopathies <i>Bénédicte Chazaud (Paris)</i>
10h00	Remise du Prix Master (commun JSFM 2013) <i>Modérateurs : Françoise Chapon (Caen), Gilles Carnac (Montpellier)</i> <i>Voir détails p.83 à 92</i> Amphi Lamour
10h45	Pause - Visite Posters (commun Colloque Myogenèse) Espace Exposition

PHYSIOLOGIE, DEVELOPPEMENT

11h20 p.104	O18⁽⁰⁵⁾ - MTORC1 determines autophagy through ULK1 regulation in skeletal muscle <i>Perrine Castets</i>
11h40 p.105	O19⁽⁶²⁾ - A comparative analysis of metabolic changes resulting from voluntary contractions, conventional and wide pulse neuromuscular electrical stimulation <i>Jennifer Wegrzyk</i>
12h00 p.106	O20⁽⁶⁵⁾ - Cytoskeleton network regulation during muscle development <i>Vincent Gache</i>
12h20 p.107	O21 - Triadin function in sarcoplasmic reticulum structure <i>Alexis Osseni</i>
12h40 p.108	O22⁽⁵⁴⁾ - Palmitate-induced inhibition of C2C12 insulin pathway modifies the release of exosomes and their biological actions on muscle cells <i>Sophie Rome</i>
13h00	Fin du Colloque Myogenèse

INFORMATIONS GENERALES



LIEU DU CONGRÈS

Montpellier SupAgro

2, place Pierre Viala

34060 MONTPELLIER Cedex 02

Tél. : +33 (0) 4 99 61 22 00

COMMENT VOUS Y RENDRE ?

➤ Depuis le centre ville :

Au départ du jardin du Peyrou, situé à la limite du centre historique, suivre le boulevard des Arceaux qui se poursuit par l'avenue de l'Ecole d'Agriculture, laquelle mène directement à la place Pierre Viala.

➤ Par la route :

Depuis l'autoroute :

- sortie Montpellier Sud
- au rond-point suivre «Mosson»
- continuer sur 4 kms environ (rue de l'Abrivado puis Avenue des Prés d'Arènes puis Avenue de la Liberté) en continuant à suivre la direction de Mosson.
- prendre à droite la direction «Hôpitaux Facultés»
- au niveau du centre commercial «Géant», continuer tout droit sous le tunnel
- tourner au 4^{ème} feu à droite après le Tunnel, puis suivre les panneaux «SupAgro - INRA» sur 1 km environ

➤ En bus :

En bus, depuis la gare SNCF en utilisant la ligne N°6 : Direction «Euromédecine», descendre à la station «P. Viala».

A partir des quartiers périphériques, par la ligne «La Ronde», station «Louis Ravas».

Attention, les bus circulent de 6h00 à 21h00.

Le bus de nuit «Le Rabelais» prend le relais de 21h00 à 0h30.

➤ Par avion :

Aéroport Montpellier : Tél. : 04 67 20 85 00
ou www.montpellier.aeroport.fr

Depuis l'aéroport Montpellier - Fréjorgues, prendre la navette jusqu'à la place de l'Europe

INSCRIPTION & HEBERGEMENT

OUVERTURE

ACCUEIL/INSCRIPTIONS

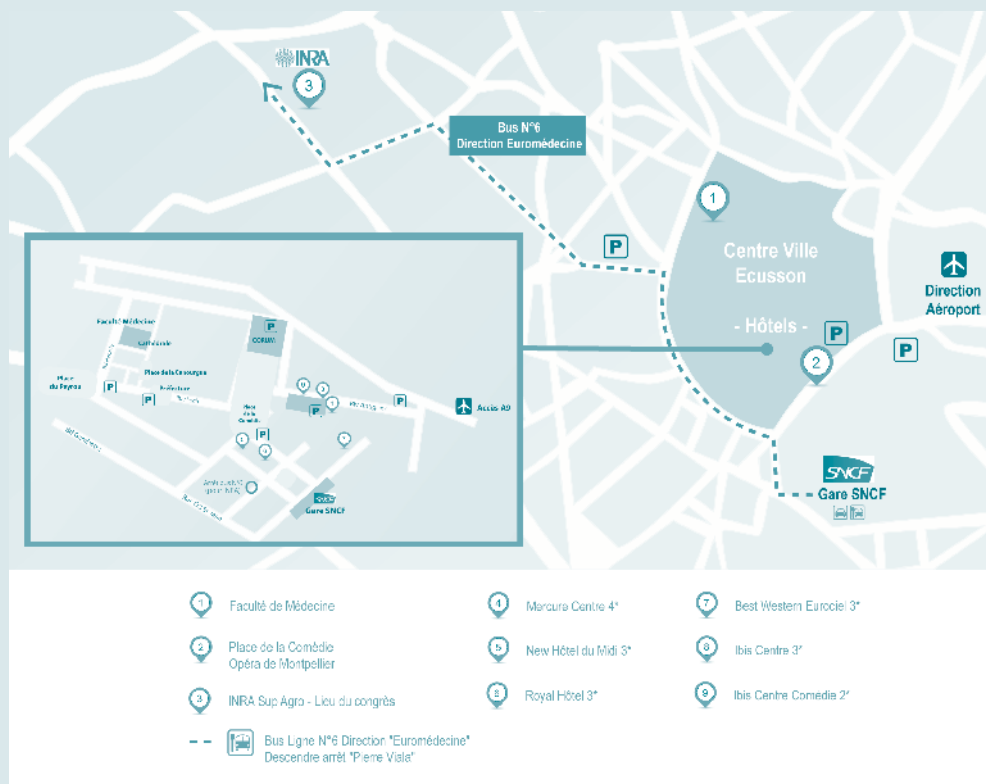
Mercredi 27 novembre à 14h00

Jeudi 28 novembre à 8h00

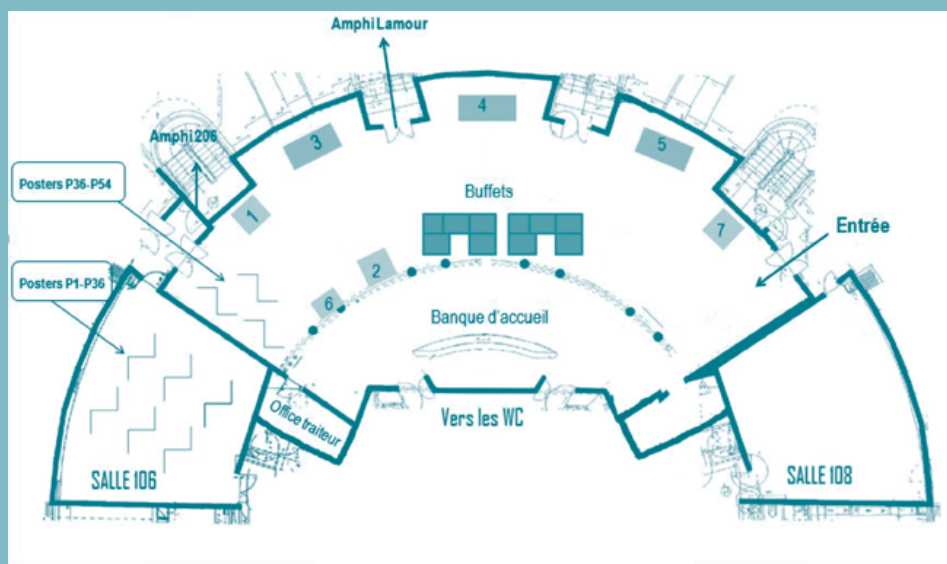
Vendredi 29 novembre à 8h00

Tarif Inscription

Membre SFM	120 €
Non membre SFM	200 €
Etudiant	40 €



PLAN D'EXPOSITION



1 - UIROPHARMA
2 - LFB
3 - BIOMARIN
4 - GENZYME

5 - PTC
6 - EISAI
7 - SIGMA-TAU

VOS RENDEZ-VOUS



SOIRÉE DU CONGRÈS JSFM 2013 & Club Myogénèse

Le **Judi 28 novembre à 20h00**
aura lieu la Soirée du Congrès.

A l'Opéra Comédie
Place de la Comédie
Montpellier Centre

*Inscription préalable indispensable,
une participation de 20 € est demandée
aux participants.*



RESTAURATION

Judi 28 novembre
13h00 à 14h00 – Déjeuner
sur l'exposition

Vendredi 29 novembre
12h45 à 14h00 – Déjeuner
sur l'exposition

PAUSES

Les pauses auront lieu sur l'espace
d'Exposition.

EXPOSITION

Une exposition est ouverte aux
congressistes pendant toute la durée
du congrès.

POSTERS

Affichage :
Mercredi 27 novembre avant 17h00
ou Judi 28 novembre avant 13h00

Retrait :
Vendredi 29 novembre après 16h30

RÉSUMÉS DU CONGRÈS

CONFERENCES

p.12 à 25

COMMUNICATIONS ORALES JSFM

p.26 à 31

POSTERS FLASH & AFFICHES

p.32 à 82

FONDAMENTAL

p.32 à 56

CLINIQUE

p.57 à 82

PRIX MASTERS

p.83 à 92

COMMUNICATIONS ORALES COLLOQUE MYOGENESE

p.93 à 108

Le Syndrome Myasthénique de Lambert-Eaton

MANIFESTATIONS CLINIQUES DU SMLE ¹

PRÉSENTATION INITIALE

- Symptôme le plus fréquent : faiblesse des membres inférieurs
- Symptômes d'apparition progressive et insidieuse
- Evolution de la maladie plus rapide dans les formes paraneoplasiques de SMLE que dans celles sans cancer associé ²

MEMBRES ET TRONC

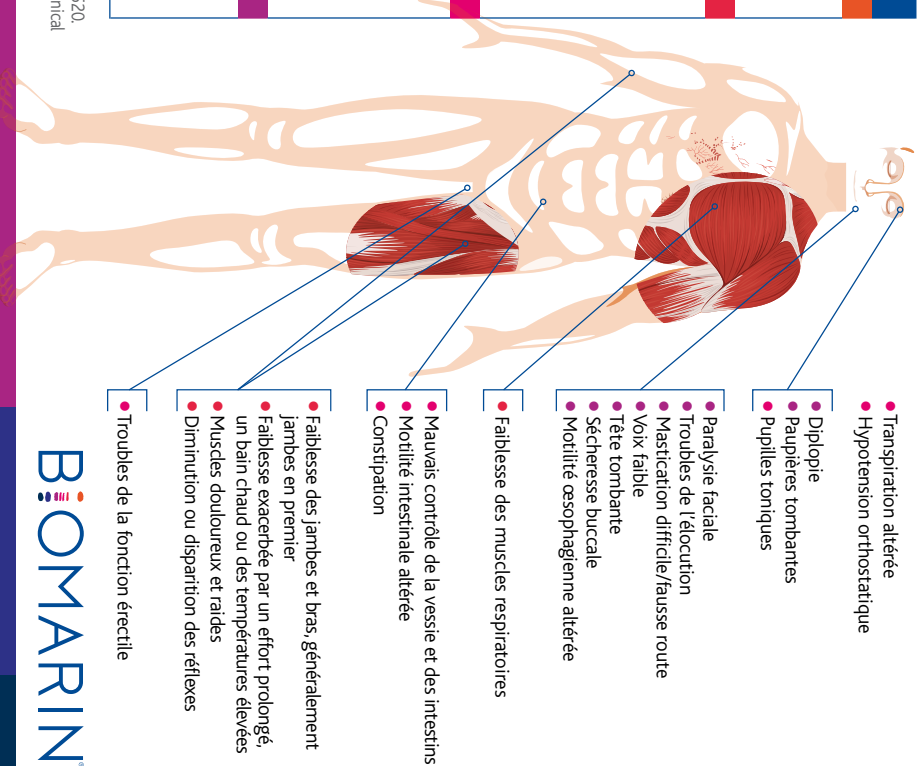
- Faiblesse des membres inférieurs et supérieurs : généralement cuisses et ceinture pelvienne en premier
- Faiblesse des membres inférieurs suivie d'une faiblesse musculaire généralisée
- Faiblesse exacerbée par un effort prolongé, un bain chaud ou des températures élevées
- Muscles douloureux et raides
- Faiblesse des muscles respiratoires : spontanée ou induite par l'anesthésie
- Diminution ou abolition des réflexes
- Potentialisation post-tétanique

MANIFESTATIONS AUTONOMES

- Sécheresse buccale
- Troubles de la fonction érectile
- Constipation
- Troubles urinaires
- Anhidrose ou hypersudation
- Pupilles toniques
- Hypotension ou vertiges orthostatiques
- Motilité intestinale et œsophagienne altérée

NERFS CRÂNIENS

- Affectés plus tard au cours de la maladie
- Symptômes : diplopie, paupières tombantes, tête tombante, trouble de l'élocution, dysphagie, mastication difficile ou fausse route, voix faible
- Signes : parésie oculomotrice, ptosis, faiblesse de la nuque, dysarthrie, dysphagie, parésie faciale, parésie vélopalatine



1. Senelathre U, de Silva R, Lambert-Eaton myasthenic syndrome. Postgrad Med J 1999;75:516-520.
2. Titulaer MJ, Wirtz PW, Kuks JB et al. The Lambert-Eaton myasthenic syndrome 1988-2008: a clinical picture in 97 patients. J Neuroimmunol 2008;201: -202:153-158.

BioMARIN

BioMarin Europe Ltd.

genzyme

A SANOFI COMPANY



www.sfmyologie.org