



PARTAGE D'EXPÉRIENCE DU CENTRE DE RÉFÉRENCE
MALADIES NEUROMUSCULAIRES PACA/RÉUNION/RHÔNE ALPES
SITE CONSTITUTIF, CHU DE CLERMONT-FERRAND
HÔPITAL GABRIEL MONTPIED



#2
MARS 2025

Edition réalisée en partenariat
avec la filière FILNEMUS



Prise en charge
de la **DYSTROPHIE
MUSCULAIRE DE
DUCHENNE** au Centre
de Référence de
Clermont- Ferrand :
labellisation du centre
et innovations

SOMMAIRE



02 - INTERVIEW

ACCOMPAGNER LA TRANSITION DES SOINS PÉDIATRIQUES VERS L'ADULTE POUR LES PATIENTS DMD



Mme Magali Pointud
IDE de coordination
secteur adulte

03 - INTERVIEW

OPTIMISER LA MOBILITÉ : LE RÔLE CLÉ DE LA KINÉSITHÉRAPIE DANS LA DMD



M. Yves Bourdeau
Kinésithérapeute

04 - POINTS DE VUE

AMÉLIORER L'AUTONOMIE DES JEUNES PATIENTS : LA PLATEFORME DE COMPENSATION DES MEMBRES SUPÉRIEURS



Dr Bénédicte Pontier
Médecin MPR



M. Christophe Prudhomme
Ergothérapeute

05 - INTERVIEW

ACCOMPAGNER LES JEUNES PATIENTS : UN PROGRAMME D'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE INNOVANT



Mme Julie Pradal
Psychologue

06 - POINTS DE VUE

COMPRENDRE ET EXPLORER LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES : UNE COLLABORATION ENTRE LE CHU ET L'IGRED



Pr Catherine Sarret
Neuropédiatre



Dr Monika Zmojdian
Chercheuse à l'IGReD



ÉDITO

LA LABELLISATION DU CENTRE DE RÉFÉRENCE :

un engagement renforcé pour les
patients atteints de maladies rares



“
La labellisation permet de mettre en lumière les besoins spécifiques des patients et de consolider les équipes pour un accompagnement optimal
”

Pr Catherine Sarret - Neuropédiatre, CHU de Clermont-Ferrand - Hôpital Gabriel Montpied

Depuis fin 2023, le **centre de référence des maladies neuromusculaires de Clermont-Ferrand** a retrouvé son statut de centre constitutif, marquant ainsi un engagement renforcé dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares neuromusculaires. Initialement labellisé lors de la première campagne nationale de reconnais-

sance des Centres Maladies Rares, le centre avait évolué au fil des années pour devenir un centre de compétence, scindé en deux entités : l'une dédiée aux neuropathies adultes et l'autre au neuromusculaire pédiatrique.

La récente labellisation est le fruit d'une démarche rigoureuse et structurée, intégrant plusieurs dimensions clés :

le suivi clinique des patients, l'éducation thérapeutique, la coordination des soins, la communication et l'activité de recherche. Cette évolution a permis de regrouper l'ensemble des compétences locales, auparavant dispersées, incluant les services pédiatriques et adultes, la génétique ainsi que les laboratoires de recherche en pathologies

musculaires de l'Université Clermont Auvergne, déjà très actifs dans les programmes de l'AFM-Téléthon.

Une des spécificités marquantes du centre est l'installation de la première plateforme d'essai de dispositifs du membre supérieur dédiée aux enfants. Jusque-là, seules des plateformes pour adultes existaient à Bordeaux et Marseille. Ce dispositif, piloté par un ergothérapeute spécialisé, facilite la mise en place d'aides techniques de compensation, renforçant ainsi l'accompagnement global des patients.¹

Le rôle de coordination du centre a également été renforcé. L'objectif principal est d'assurer un sui-

vi optimal et fluide des patients, avec la mise en place de journées d'hospitalisation de jour permettant de centraliser les consultations nécessaires et de garantir la continuité des soins entre les services pédiatriques et adultes. La labellisation apporte un soutien financier essentiel, qui contribue à la pérennisation de cette organisation et au maintien de postes clés tels que psychologues, secrétaires de coordination et attachés de recherche clinique (ARC).

Sur le plan de la recherche, le centre collabore étroitement avec l'institut iGReD, spécialisé dans l'étude du développement musculaire sur le modèle de la drosophile² et diri-

gé par Krzysztof Jagla, directeur de recherche CNRS. Ce modèle permet d'étudier rapidement les effets de mutations humaines et d'explorer des pistes thérapeutiques innovantes. Cette labellisation représente un véritable progrès pour les patients. Elle permet un fléchage territorial plus clair et améliore l'accès à des soins spécialisés ainsi qu'à des essais cliniques de pointe, tout en limitant les déplacements. Elle contribue également à une meilleure visibilité nationale des besoins spécifiques des patients, sensibilisant les directions hospitalières à l'importance d'une prise en charge pluridisciplinaire exigeante.



ACCOMPAGNER LA TRANSITION

des soins pédiatriques vers l'adulte pour les patients DMD

Existe-t-il un parcours de transition entre les soins pédiatriques et les soins adultes ?

Mme Magali Pointud : Oui, nous avons un parcours structuré pour accompagner cette transition.³ Le Pr Sarret suit les jeunes patients jusqu'à l'âge de 20 ou 22 ans, selon leur situation. Une consultation de transition est alors organisée. Le Pr Sarret se déplace avec le patient et ses parents dans nos locaux au CHU Gabriel Montpied pour assurer un relais fluide. Elle résume le parcours du patient et présente l'équipe adulte qui prendra désormais la suite. Ce passage peut parfois être délicat. En pédiatrie, les patients bénéficient d'un encadrement très complet et protecteur, tandis qu'en secteur adulte, l'équipe est plus restreinte et prend en

charge plusieurs pathologies rares simultanément. Cela peut déstabiliser, mais nous veillons à maintenir un suivi de qualité, bien que plus autonome.

Comment est organisé le suivi des patients adultes ?

Mme Magali Pointud : Le suivi adulte est différent de celui des enfants. En pédiatrie, les consultations regroupent tous les spécialistes sur une journée. Chez l'adulte, les rendez-vous sont plus espacés. La consultation principale se fait avec le neurologue, et les autres spécialistes, comme le cardiologue ou le médecin rééducateur, sont consultés séparément. Nous travaillons étroitement avec l'AFM-Téléthon qui joue un rôle clé dans la coordination des soins. Les référents parcours santé (RPS) de

l'AFM-Téléthon⁴ réalisent un suivi régulier, notamment à domicile, et nous transmettent une fiche de liaison avant chaque consultation pour s'assurer que le patient a bien effectué tous ses examens de suivi. Cette collaboration est essentielle pour offrir un suivi global optimal.

Quels sont les principaux défis rencontrés dans la gestion du parcours de soins des patients adultes ?

Mme Magali Pointud : Le principal défi est d'assurer la continuité des soins dans toutes les spécialités.³ Il arrive que certains patients, fatigués par un suivi médical prolongé depuis l'enfance, négligent des consultations importantes, comme le cardiologue ou le pneumologue. Nous devons constamment rappeler l'importance d'un sui-

INTERVIEW/ De l'infirmière de coordination

vi complet, notamment pour les patients en fauteuil roulant électrique, afin d'éviter les complications posturales. Il arrive que des patients interrompent leur suivi pendant des années, ce qui complique ensuite la reprise des soins. Dans ces cas, je peux organiser des hospitalisations courtes pour mettre à jour l'ensemble des bilans médicaux et repartir sur des bases solides.

Existe-t-il un soutien psychologique ou psychosocial dans la prise en charge ?

Mme Magali Pointud : Malheureusement, nous n'avons pas de psychologue dédié à notre centre de référence neuromusculaire adulte. Cependant, nous pouvons solliciter les psychologues et assistantes sociales du service en fonction des besoins. Ce fonctionnement, bien que perfectible, permet de trouver des solutions au cas par cas. L'idéal serait d'avoir des ressources

dédiées, mais nous faisons preuve de flexibilité pour répondre au mieux aux besoins des patients.

Quelles spécialités médicales font partie de l'équipe adulte dédiée aux maladies neuromusculaires ?

Mme Magali Pointud : Notre équipe comprend un neurologue, un pneumologue, un médecin rééducateur, un cardiologue, et des professionnels paramédicaux tels que des orthophonistes, des ergothérapeutes et des kinésithérapeutes. Nous collaborons également avec des spécialistes externes comme des ophtalmologues, des diététiciens et des neuropsychologues, mobilisables à la demande. Même si ces professionnels ne sont pas exclusivement affectés à notre centre, ils répondent toujours présents lorsqu'un besoin spécifique se présente, ce qui permet une prise en charge globale et adaptée.



Mme Magali Pointud
IDE de coordination
secteur adulte

La transition vers les soins adultes est un moment délicat, mais grâce à la coordination entre l'équipe médicale et les RPS, nous veillons à maintenir un suivi rigoureux et adapté à chaque patient

Quel rôle joue l'AFM-Téléthon dans l'accompagnement des patients adultes ?

Mme Magali Pointud : L'AFM-Téléthon est un partenaire clé dans notre organisation. Leurs référents parcours santé aident les patients et leurs familles à maintenir un suivi médical rigoureux.⁴ Ils interviennent souvent de manière proactive, nous informant lorsqu'un patient a manqué une consultation ou nécessiterait un rappel pour un examen essentiel.



OPTIMISER LA MOBILITÉ : le rôle clé de la kinésithérapie dans la DMD

Pouvez-vous nous parler de la prise en charge kinésithérapique et de l'évaluation de la fonction motrice chez les patients atteints de myopathie de Duchenne (DMD) ?

M. Yves Bourdeau : La prise en charge kinésithérapique a évolué au fil du temps, mon rôle est aujourd'hui davantage axé sur l'évaluation. Au centre de référence, nous avons un regard objectif sur l'évolution de la maladie et sa prise en charge. Lors des consultations à l'hôpital, nous prêtons attention à des détails que l'on pourrait parfois ou-

blier, comme l'ouverture de la bouche qui est un élément essentiel pour éviter des complications dentaires ou alimentaires. Nous orientons aussi les kinés dans leur pratique en fonction des priorités rééducatives du moment.

Quels paramètres évaluez-vous lors des consultations ?

M. Yves Bourdeau : Nous utilisons deux échelles principales : la MFM (Mesure de la Fonction Motrice) et la RULM (Revised Upper Limb Module). La MFM permet une évaluation globale de la fonction motrice, applicable dès l'enfance et jusqu'à l'âge adulte.³ Elle est très utile pour suivre l'évolution des patients dans le temps. Pour les patients ayant des difficultés plus importantes, comme ceux en fauteuil roulant, la RULM se concentre sur les membres supérieurs et permet d'identifier des besoins en aides techniques.⁵ Ces évaluations

nous aident à introduire des compensations pour améliorer le quotidien des patients.

Est-ce à partir de ces évaluations que les patients sont orientés vers des aides techniques ?

M. Yves Bourdeau : Absolument. Lors de nos consultations neuromusculaires, nous travaillons souvent en binôme avec Christophe Prudhomme, qui a un regard complémentaire au mien. Ensemble, nous apportons des éléments utiles au médecin pour le choix et le moment opportun pour proposer des aides techniques, en tenant compte du confort et de l'évolution fonctionnelle des patients. Par exemple, la RULM, échelle développée pour les patients atteints d'amyotrophie spinale, nous aide à identifier à quel moment une compensation pour les membres supérieurs pourrait être introduite.

Pouvez-vous détailler les objectifs de la MFM et les

moments de son utilisation ?

M. Yves Bourdeau : La MFM comprend trois sous-groupes :⁶

1. Le D1, qui évalue la position debout et les transferts.
2. Le D2, axé sur la motricité axiale et proximale, comme la tenue assise et le rachis.
3. Le D3, qui concerne la motricité distale, soit les mains et les pieds.

Ces sous-groupes permettent de suivre l'évolution fonctionnelle des patients. Par exemple, la perte de la position debout (D1) est le premier signe important de la dégradation fonctionnelle, suivie progressivement par la perte de la motricité axiale (D2) et distale (D3). L'évaluation MFM est réalisée systématiquement une fois par an, ou plus fréquemment dans le cadre d'essais thérapeutiques ou de traitements spécifiques.

Comment ces évaluations influencent-elles la prise en charge des patients ?

M. Yves Bourdeau : Elles jouent un rôle essentiel

INTERVIEW/ Du kinésithérapeute



M. Yves Bourdeau
Kinésithérapeute

Ces enfants extraordinaires nous apprennent à voir les choses différemment et à exploiter chaque potentiel, même dans les situations les plus complexes

pour guider les kinés dans leurs pratiques en fonction de l'évolution de la maladie. Certains kinés, qui n'ont peut-être qu'un seul patient atteint de myopathie dans leur carrière, peuvent manquer de références. Nous leur fournissons à leur demande des recommandations techniques et des objectifs adaptés. Ces observations sont partagées avec les médecins, qui intègrent ces informations dans le courrier de synthèse transmis aux familles et aux équipes soignantes.

Comment percevez-vous l'évolution de la prise en charge des patients atteints de DMD ?

M. Yves Bourdeau : Les progrès sont immenses. Quand j'ai commencé, on évitait tout renforcement musculaire par crainte de léser les muscles. Aujourd'hui, nous savons qu'une activité physique adaptée est essentielle. Les avancées dans les traitements, comme les thérapies géniques, ainsi que dans les équipements, comme les fauteuils électriques, ont également transformé la

qualité de vie des patients. Il y a encore beaucoup à faire, mais nous voyons que tout progresse dans le bon sens.

Un dernier mot sur votre expérience avec ces patients ?

M. Yves Bourdeau : Ce sont des enfants extraordinaires. Ils nous apprennent beaucoup, y compris sur la manière d'utiliser leur potentiel pour compenser leurs difficultés. Bien que la maladie reste une épreuve, savoir que nous améliorons leur confort quotidien est très gratifiant. Ces moments de partage et d'échange avec eux sont inoubliables.





AMÉLIORER L'AUTONOMIE DES JEUNES PATIENTS : la plateforme de compensation des membres supérieurs



Robot d'aide au repas OBI © CHU Estaing

Dans quelles situations proposez-vous des aides techniques de compensation des membres supérieurs aux patients atteints de DMD ?

M. Christophe Prudhomme : Il y a plusieurs situations : soit nous proposons ces aides lors des consultations annuelles au centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU Estaing soit nous sommes contactés par le réseau de consultation spécialisées, les services régionaux de l'AFM

Téléthon ou les familles directement. La plateforme ayant une visée nationale, nous avons développé un réseau de collaboration avec l'AFM-Téléthon et d'autres consultations sur le territoire, afin de sensibiliser les patients et leurs familles et de leur proposer ces consultations de compensation dès qu'ils commencent à perdre de la force dans les membres supérieurs.

Dr Bénédicte Pontier : Dès que nous observons une faiblesse dans les épaules des enfants, nous leur présentons les différentes aides techniques possibles. C'est essentiel pour que les patients se préparent à la perte de mobilité et qu'ils puissent s'impliquer dans la prise de décision, en fonction de leurs besoins et préférences.

Quels types d'aides techniques proposez-vous et

quels besoins adressent-elles ?

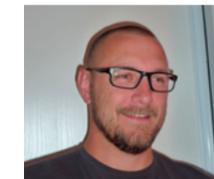
M. Christophe Prudhomme : Nous proposons plusieurs dispositifs de compensation des membres supérieurs : des robots d'aide au repas comme le « OBI » et le « Neater Eater », des supports de bras mécaniques tels que le « EDERO » et le « DOWING ». Il existe également des supports de bras électriques comme le « Supporter », le



Dr Bénédicte Pontier
Médecin MPR

Anticiper l'utilisation des aides techniques permet aux jeunes patients de préserver leur autonomie et d'améliorer leur qualité de vie

POINT DE VUE/ De l'ergothérapeute



M. Christophe Prudhomme
Ergothérapeute

« GOWING² » ou le « Salvum » et un bras robotisé comme le « Jaco ».¹

Dr Bénédicte Pontier : Ces dispositifs répondent à divers besoins, allant du soutien du bras pour l'alimentation à des aides plus complexes pour la préhension et la mobilité du membre supérieur.¹ Ces équipements permettent une manipulation précise d'objets et rendent ainsi certaines activités du quotidien plus accessibles.

Comment se déroule l'essai de ces dispositifs avec les patients ?

Dr Bénédicte Pontier : Nous privilégions une approche progressive. Les patients sont invités à observer les dispositifs, puis à les essayer s'ils le souhaitent. L'objectif est de dédramatiser l'utilisation de ces outils et de les aider à anticiper leur usage dans la vie quotidienne.

M. Christophe Prudhomme : Une fois la démonstration réalisée, nous

proposons aux patients des essais à domicile pour s'assurer que l'outil répond bien à leurs besoins dans leur environnement quotidien. Cette étape est essentielle pour valider l'utilité de l'équipement sur la durée.¹

Quels sont les principaux défis dans le processus d'adoption de ces aides techniques ?

M. Christophe Prudhomme : Le principal défi est d'anticiper la mise en place de ces dispositifs dès que les premiers signes de perte fonctionnelle apparaissent.

Dr Bénédicte Pontier : Les enfants, dès qu'ils commencent à perdre de la fonction, sont plus ouverts à l'idée d'utiliser ces aides. La difficulté réside dans le fait qu'ils n'ont pas toujours conscience de l'importance de commencer tôt.⁷ C'est là que l'accompagnement, tant médical qu'ergothérapeutique, joue un rôle clé.

Pouvez-vous nous parler des projets de recherche clinique en lien avec cette plateforme ?

Dr Bénédicte Pontier : Nous menons une étude rétrospective et prospective pour évaluer l'appropriation des aides techniques par les enfants. Nous avons observé que certains patients résistent au début, mais l'étude nous permet d'identifier des éléments clés qui facilitent l'adoption des aides, et ainsi améliorer leur efficacité dans le quotidien des enfants.

M. Christophe Prudhomme : Nous sommes également impliqués dans le « projet Extender » (projet multipartenaire, ANR France 2030) qui a pour objectif de développer un bras robotisé léger et plus accessible, fabriqué par une entreprise française. Ce projet impliquera des essais cliniques à partir de 2026. Cela représente un grand pas en avant pour les patients.

POINT DE VUE/Du médecin MPR



■ ACCOMPAGNER LES JEUNES PATIENTS : un programme d'éducation thérapeutique innovant

Pouvez-vous nous présenter le programme d'éducation thérapeutique destiné aux patients atteints de DMD au CHU de Clermont-Ferrand ?

Mme Julie Pradal : Le programme « Coup de pouce vers l'avenir » est spécifiquement conçu pour accompagner les jeunes patients atteints de DMD, âgés de 15 à 25 ans, suivis dans notre service. En 2019, trois membres de notre équipe ont suivi une formation qualifiante en éducation thérapeutique du patient, ce qui nous a permis de découvrir plusieurs programmes existants. Inspirés par ces modèles, nous avons choisi d'en adapter un pour soutenir la transition entre l'enfance et l'âge

adulte. Cette adaptation a été pensée pour répondre aux besoins et aux attentes de nos patients adolescents et jeunes adultes se questionnant sur des thématiques propres à cette période de vie. L'objectif principal est d'accompagner les jeunes dans la construction de leur projet de vie, en tenant compte de leurs compétences et de leurs besoins spécifiques. Le programme propose également un espace d'échanges et d'informations en direction des parents, premiers aidants informels.

Quelles sont les thématiques abordées dans ce programme ?

Mme Julie Pradal : Le programme s'articule autour de trois thématiques clés, chacune abordée de manière approfondie lors de séances collectives et/ou individuelles :⁸

1.« Mes projets de vie » : ce module se focalise sur l'orientation socio-professionnelle des jeunes ainsi que sur les démarches inhérentes au processus

d'autonomisation. Deux séances sont consacrées à explorer leurs aspirations et à identifier les compétences développées à travers leur parcours. L'objectif est de favoriser l'autonomie et la confiance en soi, en aidant les jeunes à envisager des perspectives réalistes et motivantes pour s'épanouir, y compris en dehors du cadre professionnel.

2.« Bouger mon corps si singulier » : ce module encourage la pratique d'une activité physique adaptée à la pathologie et aux capacités de chaque patient. L'activité physique est essentielle, non seulement pour le bien-être physique, mais aussi pour l'équilibre psychologique. Nous accompagnons les jeunes dans la définition d'un défi personnel, qu'il s'agisse d'une activité sportive douce à domicile ou d'une mobilisation quotidienne progressive en lien avec le projet de vie.

3.« Ma vie affective, relationnelle et sexuelle » : ce

dernier module aborde un sujet essentiel : la place de la santé sexuelle dans le parcours de soins. Reconnaître ses propres ressentis et décrypter ceux des autres, connaître ses droits et ses devoirs en santé sexuelle sont des apprentissages de toute une vie pour tisser des liens satisfaisants et respectueux. Nous mettons l'accent sur le respect, le consentement, la protection de l'intimité et l'accompagnement dans l'expression des besoins personnels, notamment pour les patients nécessitant une aide humaine dans les gestes du quotidien.

Comment ce programme a-t-il été conçu et validé ?

Mme Julie Pradal : Le développement de ce programme a été possible grâce aux filières maladies rares ayant financées la formation des professionnels reçue dès 2019 et à l'implication de partenaires. Nous avons mis à profit le confinement lié à la COVID 19 pour un recensement des besoins d'après la littérature scientifique et le recueil de témoignages. Le dossier d'autorisation a été déposé auprès de l'ARS en septembre 2020, et les premières sessions ont démarré à l'automne 2021. Plusieurs membres de

INTERVIEW/ De la psychologue

l'équipe pluridisciplinaire participent activement à l'encadrement des séances : un médecin MPR, un ergothérapeute, un kinésithérapeute, une neuropsychologue, une psychologue, une infirmière sexologue ainsi que des intervenantes associatives de l'AFM-Téléthon et de Génération 22.

Quels retours avez-vous reçus depuis la mise en place du programme ?

Mme Julie Pradal : Les premiers retours ont été très positifs. Les jeunes apprécient la dimension humaine et participative des séances, qui contrastent avec le cadre hospitalier classique. Le format en petits groupes (3 à 7 jeunes) favorise l'échange et la confiance. Cette approche permet aux participants de se sentir entendus et soutenus dans leurs projets. Les parents expriment également leur satisfaction, soulignant l'importance de ces espaces d'échange pour leurs enfants. Plusieurs jeunes ont pu, grâce à ce programme, s'autoriser à envisager de nouvelles étapes dans leur vie, comme quitter le domicile



Mme Julie Pradal
Psychologue

Ce programme aide les jeunes à se projeter dans l'avenir et à mieux comprendre leur potentiel, au-delà de la maladie

familial, s'impliquer davantage dans son suivi médical ou reprendre des études adaptées.

Quels sont les défis et perspectives d'évolution de ce programme ?

Mme Julie Pradal : Nous souhaitons améliorer l'accessibilité du programme pour les jeunes vivant loin du centre de référence, en développant des outils numériques facilitant la participation à distance. Le format collectif reste privilégié, car il favorise les interactions et la création de liens sociaux entre les participants. Nous envisageons pour cela de renforcer la collaboration avec la plateforme d'Expertise Maladie Rare pour nous soutenir dans ce projet et proposer aux jeunes un accompagnement encore plus complet.



Pour plus d'informations sur la DMD





COMPRENDRE ET EXPLORER LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES : une collaboration entre le CHU et l'iGReD

Pouvez-vous nous présenter l'équipe mixte entre le CHU et l'iGReD et ses activités de recherche ?

Pr Catherine Sarret : L'équipe de Clermont-Ferrand regroupe un pôle clinique au CHU et un pôle de recherche fondamentale avec l'iGReD. Du côté clinique, nous accompagnons les patients atteints de maladies neuromusculaires comme les myopathies de Duchenne et de Becker. En parallèle, nous menons des projets de recherche sur la compensation des membres supérieurs grâce à des dispositifs robotiques innovants. Ces outils visent à prévenir la perte de mobilité, limiter la fonte musculaire et réduire les douleurs. En collaboration avec l'iGReD, dirigé par Krzysztof Jagla (Directeur de recherche

CNRS), nous approfondissons la compréhension des mécanismes biologiques sous-jacents aux maladies neuromusculaires. Cette équipe utilise des modèles de drosophile pour étudier le développement musculaire dans des contextes normaux et pathologiques.

Quels sont les axes de recherche spécifiques sur la DMD ?

Dr Monika Zmojdzian : Nous utilisons la drosophile pour analyser les mutations génétiques impactant la contraction musculaire et leurs effets sur le développement cellulaire. Cela permet de modéliser certains mécanismes de la DMD.

Pr Catherine Sarret : Parallèlement, nous travaillons à l'identification de biomarqueurs permettant de suivre l'évolution de la maladie. L'objectif est de

détecter ces marqueurs dans le sang, évitant ainsi des procédures plus invasives comme les biopsies musculaires.

En quoi les micro-ARN pourraient-ils constituer des biomarqueurs prometteurs ?

Pr Catherine Sarret : Les micro-ARN sont de petits fragments d'ARN qui régulent l'expression des gènes dans l'organisme. Dans la DMD, certains de ces micro-ARN semblent déséquilibrés, ce qui pourrait refléter la progression de la maladie.⁹ Identifier ces micro-ARN dans le sang offrirait un moyen simple et non invasif de surveiller l'évolution de la maladie.

Pourraient-ils également servir d'indicateurs pour évaluer l'efficacité de nouveaux traitements ?

Pr Catherine Sarret : Oui, absolument. En mesurant l'expression de certains micro-ARN avant et après un traitement, nous pourrions évaluer si une thérapie a un effet bénéfique. Ces biomarqueurs pourraient

également permettre d'adapter les traitements en temps réel, améliorant ainsi la prise en charge des patients.

Comment passez-vous de la recherche fondamentale aux applications cliniques ?

Pr Catherine Sarret : Nous testons d'abord nos hypothèses sur des modèles animaux, comme la souris mdx ou la drosophile.² Ces résultats sont ensuite comparés à des observations réalisées chez l'humain. Actuellement, ces recherches sont encore exploratoires et n'ont pas encore atteint la pratique clinique courante, mais elles ouvrent des perspectives prometteuses.

Quels sont les bénéfices attendus pour les patients ?

Pr Catherine Sarret : À terme, ces travaux pourraient offrir aux patients un suivi plus précis et moins invasif. Un simple prélèvement sanguin pourrait permettre d'évaluer l'évolution de la maladie et l'efficacité des traitements, sans avoir recours à des gestes médicaux lourds.

Votre collaboration avec l'iGReD s'inscrit-elle dans une approche translationnelle ?

Dr Monika Zmojdzian : Oui, notre démarche est

POINT DE VUE/ De la neuropédiatre

de faire le lien entre la recherche fondamentale et la pratique clinique. Nous combinons des modèles animaux et cellulaires pour mieux comprendre les mécanismes de la maladie et identifier des pistes thérapeutiques applicables aux patients.

Quels modèles innovants utilisez-vous dans vos recherches ?

Pr Catherine Sarret : Nous développons des organoïdes musculaires à partir de cellules musculaires des patients différenciées en cellules souches pluripotentes induites (IPS). Ces structures cellulaires, bien qu'imparfaites, reproduisent en partie l'organisation et le comportement du tissu musculaire humain. Cela permet de modéliser la maladie et de tester l'efficacité de molécules directement sur des cellules humaines.

Quels avantages cela présente-t-il ?

Pr Catherine Sarret : Les organoïdes offrent une alternative précieuse à l'expérimentation animale. Ils permettent de tester des traitements de manière plus précise avant de passer à des essais cliniques chez l'humain. C'est un outil essentiel pour le développement de nouvelles



Pr Catherine Sarret
Neuropédiatre

La collaboration entre le CHU et l'iGReD ouvre de nouvelles perspectives pour mieux comprendre et suivre la DMD, tout en réduisant la contrainte des actes médicaux invasifs

thérapies.

Comment la labellisation du centre a-t-elle renforcé vos projets ?

Pr Catherine Sarret : La labellisation nous a permis de structurer davantage nos travaux et d'obtenir des financements essentiels pour recruter des attachés de recherche clinique (ARC) et renforcer notre équipe. Cette reconnaissance institutionnelle est un levier important pour le développement de nos projets sur le long terme.



POINT DE VUE/ De la chercheuse à l'iGReD



Dr Monika Zmojdzian
Chercheuse à l'iGReD



POINTS CLÉS À RETENIR :

- 1/ **Labellisation du centre de référence** : le centre de Clermont-Ferrand a obtenu son statut de centre constitutif fin 2023, renforçant ainsi son engagement dans la prise en charge des patients atteints de DMD et d'autres maladies neuromusculaires rares.
- 2/ **Plateforme innovante pour les aides techniques de compensation** : le centre a mis en place la première plateforme nationale dédiée à l'essai de dispositifs de compensation des membres supérieurs spécifiquement pour les enfants.
- 3/ **Optimisation du suivi des patients adultes** avec une équipe pluridisciplinaire dédiée et le soutien des RPS de l'AFM-Téléthon pour assurer la continuité des soins.
- 4/ **Recherche fondamentale et clinique** : le centre collabore activement avec l'iGReD pour explorer les mécanismes biologiques sous-jacents aux maladies neuromusculaires et identifier de nouveaux biomarqueurs.
- 5/ **Éducation thérapeutique** : le programme « Coup de pouce vers l'avenir » accompagne les jeunes patients de 15 à 25 ans dans la gestion de leur maladie et leur projet de vie.

RÉFÉRENCES :

- 1/ AFM-Téléthon - Visite de la première consultation pédiatrique de compensation des membres supérieurs.
- 2/ O. Taghli-Lamallema *and al.* Mechanical and non-mechanical functions of Dystrophin can prevent cardiac abnormalities in Drosophila. *Exp Gerontol.* 2014 January ; 49: 26-34.
- 3/ PNDS - Dystrophie musculaire de Duchenne. Novembre 2019. www.has-sante.fr
- 4/ AFM-Téléthon - Être accompagné par des professionnels.
- 5/ HAS - Rééducation de l'appareil locomoteur dans les pathologies neuromusculaires à la suite de l'introduction de nouvelles technologies (biothérapie, instrumentation rachidienne, réentraînement à l'effort).
- 6/ H. Abdulhady *and al.* Ambulatory Duchenne muscular dystrophy children: cross-sectional correlation between function, quantitative muscle ultrasound and MRI. *Acta Myol.* 2022 Mar 31;41(1):1-14.
- 7/ Y.T. Le Guen *and al.* Duchenne muscular dystrophy : Current state and therapeutic perspectives. *Bull Acad Natl Med* 205 (2021) 509-518.
- 8/ CHU Clermont-Ferrand - Programme d'Éducation Thérapeutique du Patient - Service génétique « COUP DE POUCE VERS L'AVENIR, pour les 15-25 ans ».
- 9/ A. Souidi *and al.* Deregulations of miR-1 and its target Multiplexin promote dilated cardiomyopathy associated with myotonic dystrophy type 1. *EMBO Rep.* 2023 Apr 5;24(4):e56616.

ACTUALITÉS DMD

- **25 mars 2025** : Webinaire ISPOR (International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes research) : Challenges in defining elements of value for decision making in Duchenne muscular dystrophy (DMD)
- **Jeudi 27 mars 2025** : deuxième édition de la Journée cœur-muscle à l'Auditorium de l'Institut de Myologie à la Pitié-Salpêtrière à Paris
- **15 au 18 avril 2025** : JNLF (les Journées de Neurologie de Langue Française) à Clermont-Ferrand, point sur « les avancées thérapeutiques dans les pathologies musculaires »

Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute, société d'édition numérique

Contact : **Virginie DRUENNE**,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail : virginie@rarealecoute.com
Tél : 06 22 09 49 19



HORIZON DMD N°3
Bientôt disponible sur RARE à l'écoute