

Le 05 mars 2018

Communiqué de presse

Mise au point d'un score pronostique de l'espérance de vie des patients atteints de dystrophie myotonique de Steinert (DM1) afin d'améliorer leur prise en charge

Une étude pluricentrique nationale, pilotée par le Dr Karim Wahbi, du service de cardiologie de l'hôpital Cochin AP-HP et de l'Université Paris-Descartes – Sorbonne Paris Cité, a permis d'élaborer et de valider un score pronostique de l'espérance de vie des patients atteints d'une dystrophie myotonique de Steinert (DM1), la plus fréquente des myopathies dans le monde.

Elle a été notamment menée en collaboration avec des équipes du CNRS, du Centre de Référence neuromusculaire Nord-Est-Ile de France, ainsi que des centres hospitalo-universitaires de Tours et de Nantes.

Ce nouvel outil prédictif est une aide à la décision médicale : il permettra d'améliorer la prise en charge de ces patients, avec des mesures thérapeutiques qui pourront leur être proposées plus en amont.

L'étude, financée par [l'AFM-Téléthon](#) a fait l'objet d'une [publication dans la revue JAMA Neurology le 5 février 2018](#).

Les patients souffrant d'une dystrophie myotonique de Steinert (DM1), la plus fréquente des myopathies, ont une espérance de vie limitée. Cette maladie génétique, qui touche une personne sur 8000 dans le monde, se caractérise par une dégénérescence progressive des cellules musculaires. Les principales causes de mortalité sont les insuffisances respiratoires, les arrêts cardiaques et les pneumonies.

Afin d'assurer la meilleure prise en charge clinique de ces patients, il est nécessaire de bien estimer leur espérance de vie.

Le service de cardiologie de l'hôpital Cochin AP-HP, dirigé par le Pr Denis Duboc, récemment labellisé « Centre constitutif de références maladies rares » pour l'atteinte cardiaque des maladies neuromusculaires (Filière de Soins Neuromusculaire - FILNEMUS), a coordonné une étude pluricentrique française portant sur une cohorte de près de 1300 patients atteints d'une dystrophie myotonique de Steinert (DM1). Ces patients ont été pris en charge au sein des centres de référence neuromusculaires Nord-Est-Ile de France - supervisés par le Pr Bruno Eymard au sein de l'Institut de myologie (Inserm/Sorbonne université) à l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière AP-HP -, et des CHU de Nantes et de Tours.

L'analyse de ce registre, le plus important actuellement disponible sur cette pathologie, a permis de constituer et de valider un score pronostique de l'espérance de vie des patients atteints de cette myopathie. Elle a été réalisée en collaboration avec le Dr Raphaël Porcher,

du Centre d'épidémiologie clinique de l'Hôtel-Dieu AP-HP et du Centre de recherche épidémiologie et statistique Sorbonne Paris-Cité, dirigés par le Pr Philippe Ravaud.

Ce nouvel outil clinique permet de mieux stratifier le risque vital, notamment cardio-respiratoire, auquel sont exposés individuellement les malades. Il permet d'estimer l'espérance de vie des patients selon huit critères (âge, présence de diabète, besoin d'une assistance pour la marche, fréquence cardiaque, pression artérielle systolique...)

Son utilisation contribuera à assurer une meilleure prise en charge clinique pluridisciplinaire des patients. Des mesures thérapeutiques préventives respiratoires et cardiaques (comme l'implantation d'un stimulateur ou d'un défibrillateur, ou la mise en place d'une ventilation non invasive en cas de risque respiratoire accru) et un renforcement du suivi (raccourcissement des délais entre les examens), pourront leur être proposés en amont, notamment pour ceux dont le score est le moins optimiste.

L'objectif sera in fine d'augmenter ainsi les chances de survie des patients souffrant de DM1 grâce à ces mesures préventives.

Plusieurs analyses effectuées à partir de ce registre ont déjà permis d'améliorer la prévention de la mort subite d'origine cardiaque dans cette pathologie et ont été publiées dans les revues *JAMA** et *European Heart Journal***.

D'autres études sont en cours, dans l'optique d'une amélioration de la prévention d'autres complications vitales, comme la maladie veineuse thromboembolique et l'embolie pulmonaire.

Source :

[Development and Validation of a New Scoring System to Predict Survival in Patients With Myotonic Dystrophy Type 1](#)

Karim Wahbi, MD; Raphaël Porcher, PhD; Pascal Laforêt, MD; Abdallah Faysoil, MD; Henri Marc Bécane, MD; Arnaud Lazarus, MD; Maximilien Sochala, MD; Tanya Stojkovic, MD; Anthony Béhin, MD; Sarah Leonard-Louis, MD; Pauline Arnaud, MD; Denis Furling, PhD; Vincent Probst, MD; Dominique Babuty, MD; Sybille Pellieux, MD; Nicolas Clementy, MD; Guillaume Bassez, MD; Yann Péréon, MD; Bruno Eymard, MD; Denis Duboc, MD

February 5, 2018. doi: [10.1001/jamaneurol.2017.4778](https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2017.4778)

* Wahbi K, Meune C, Porcher R, Bécane HM, Lazarus A, Laforêt P, Stojkovic T, Béhin A, Radvanyi-Hoffmann H, Eymard B, Duboc D. [Electrophysiological study with prophylactic pacing and survival in adults with myotonic dystrophy and conduction system disease](#). *JAMA*. 2012 Mar 28;307(12):1292-301. doi: 10.1001/jama.2012.346. Erratum in: *JAMA*. 2012 Jul 25;308(4):342. PubMed PMID: 22453570.

** Wahbi K, Babuty D, Probst V, Wissocque L, Labombarda F, Porcher R, Bécane HM, Lazarus A, Béhin A, Laforêt P, Stojkovic T, Clementy N, Dussauge AP, Gourraud JB, Péréon Y, Lacour A, Chapon F, Milliez P, Klug D, Eymard B, Duboc D. [Incidence and predictors of sudden death, major conduction defects and sustained ventricular tachyarrhythmias in 1388 patients with myotonic dystrophy type 1](#). *Eur Heart J*. 2017 Mar 7;38(10):751-758. doi: 10.1093/eurheartj/ehw569. PubMed PMID: 27941019.

À propos de l'AP-HP : L'AP-HP est un centre hospitalier universitaire à dimension européenne mondialement reconnu. Ses 39 hôpitaux accueillent chaque année 10 millions de personnes malades : en consultation, en urgence, lors d'hospitalisations programmées ou en hospitalisation à domicile. Elle assure un service public de santé pour tous, 24h/24, et c'est pour elle à la fois un devoir et une fierté.

L'AP-HP est le premier employeur d'Ile de-France : 100 000 personnes – médecins, chercheurs, paramédicaux, personnels administratifs et ouvriers – y travaillent. <http://www.aphp.fr>

À propos du CNRS : Le Centre national de la recherche scientifique est le principal organisme public de recherche en France et en Europe. Il produit du savoir et met ce savoir au service de la société. Avec près de 32 000 personnes, un budget pour 2016 de 3,2 milliards d'euros dont 749 millions d'euros de ressources propres, et une implantation sur l'ensemble du territoire national, le CNRS exerce son activité dans tous les champs de la connaissance, en s'appuyant sur plus de 1 100 laboratoires. Avec 21 lauréats du prix Nobel et 12 de la Médaille Fields, le CNRS a une longue tradition d'excellence. Le CNRS mène des recherches dans l'ensemble des domaines scientifiques, techno-logiques et sociétaux : mathématiques, physique, sciences et technologies de l'information et de la communication, physique nucléaire et des hautes énergies, sciences de la planète et de l'Univers, chimie, sciences du vivant, sciences humaines et sociales, environnement et ingénierie. www.cnrs.fr

A propos de l'Inserm : L'Institut national de la santé et de la recherche médicale est un établissement public à caractère scientifique et technologique, placé sous la double tutelle du ministère de la Santé et du ministère de la Recherche. dédié à la recherche biologique, médicale et à la santé humaine, il se positionne sur l'ensemble du parcours allant du laboratoire de recherche au lit du patient. En 2017 le pôle de recherche clinique de l'Inserm a été en charge de 238 études en phase de mise en conformité et en cours de réalisation et de 28 projets en cours d'expertise. Le pôle de recherche clinique accompagne 15 projets européens et/ou internationaux. En 2017, il a été impliqué dans l'élaboration de 6 futurs projets internationaux, dont 4 débiteront en 2018. <https://presse.inserm.fr/>

A propos de l'Institut de myologie : Né en 1996 sous l'impulsion de l'AFM-Téléthon, l'Institut de Myologie à l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière AP-HP est un pôle de recherche, de soins et d'enseignement sur le muscle et ses maladies. En partenariat étroit avec l'UPMC, l'Inserm, l'AP-HP, le CNRS et le CEA, il regroupe environ 250 médecins, chercheurs, ingénieurs, techniciens et autres experts du muscle. Il développe notamment des moyens d'investigation performants pour le diagnostic et les soins, la recherche clinique et le développement de nouvelles thérapeutiques. C'est aujourd'hui un centre de référence international pour les essais cliniques sur le muscle. <http://www.institut-myologie.org/>

A propos de Sorbonne Université. Née le 1^{er} janvier 2018 de la fusion des universités Pierre et Marie Curie (UPMC) et Paris-Sorbonne, Sorbonne Université est une université pluridisciplinaire, de recherche intensive avec trois facultés : Lettres, Médecine et Sciences & ingénierie. Ancrée au cœur de Paris, présente en région et de rang mondial, elle est pleinement engagée pour la réussite de ses étudiants.

A propos de l'Université Paris Descartes : L'Université Paris Descartes, l'université des sciences de l'Homme et de la santé à Paris. Avec ses 9 Unités de Formation et de Recherche (UFR) et son IUT, l'Université Paris Descartes couvre l'ensemble des connaissances en sciences de l'Homme et de la santé. Seule université francilienne réunissant médecine, pharmacie, dentaire et maïeutique, son pôle santé est internationalement reconnu pour la qualité de ses formations et l'excellence de sa recherche.



Contact presse :

Service de presse de l'AP-HP : Juliette Hardy & Marine Leroy - 01 40 27 37 22 - service.presse@aphp.fr