

Posters myology 2016

Je n'ai mis pour chaque poster que le dernier signataire.

Je n'ai traduit que les titres. J'ai fait quelques résumés pour les posters les plus intéressants ou les plus faciles à comprendre. Si quelqu'un est intéressé par le texte d'un des posters, qu'il me le demande.

Sylvie Genet, pour le GI FSH de l'AFM (mai 2016)

Neuromuscular electrical stimulation training of the tibialis anterior in FSHD1 patients
S. Sacconi - CHU Nice

Entraînement par stimulation électrique du tibialis antérieur chez des patients FSHD1

A phase I/II clinical trial of autologous myoblast transplantation in FSHD

C. Desnuelle - CHU Nice

Un essai Clinique de phase I/II de greffe autologue de myoblastes dans la FSH

Conclusion : cet essai a permis de montrer la faisabilité et la tolérance de la procédure. Une faible augmentation de la « twitchresponse » (réponse à l'électromyographie ?) et une faible diminution de la fatigue ont été observées pour les injections de plus haute densité, suggérant que la thérapie cellulaire pourrait avoir des effets bénéfiques, bien que les gains cliniques et fonctionnels ne soient pas significatifs. Aucun changement n'a été noté à l'IRM ou au pet-scan. Nous suggérons que l'environnement musculaire dégénéré dû à la FSH pourrait être défavorable à la stabilité des fibres et que la régénération musculaire a été inefficace ou instable.

Sensitivity and specificity of DR1 bisulfite sequencing in detecting SMCHD1 mutation in a cohort of FSHD1 and FSHD-like patients

S. Sacconi – CHU Nice

Sensibilité et spécificité du séquençage bisulfite DR1 pour détecter une mutation de SMCHD1 chez des patients FSHD1 et des patients avec les symptômes FSHD.

Segregation between a frameshift SMCHD1 mutation, D4Z4 hypomethylation and FSHD

Marc Bartoli – Inserm Marseille

Ségrégation entre une mutation déphasante* de SMCHD1, hypométhylation de D4Z4 et FSH

**(NDT : désolée, je ne peux pas traduire mieux car je ne comprends pas ce terme)*

Nuclear location of DUX4 is required for its corepressor activity on the progesterone nuclear receptor
A.L. Rosa – Cordoba, Argentine

La localisation de DUX4 dans le noyau est nécessaire à son activité de corépresseur sur le récepteur nucléaire de progestérone

The FSHD modifier gene FAT1 patterns neuromuscular development through a cross-talk between mesenchyme, muscles and spinal motoneurons

F. Helmabacher – CNRS Marseille

Le gène FAT1 modifie la FSH et modèle le développement neuromusculaire par une interférence entre mésenchyme, muscle et motoneurone spinal

The translocation of DUX4 and DUX4c during myoblast differentiation allows their association with nucleocytoplasmic proteins associated with mRNP granules

F. Coppée – U. Mons, Belgique

La translocation de DUX4 et DUX4c durant la différenciation des myoblastes permet leur association avec des protéines nucléocytoplasmiques associées aux granules mRNP

Topological organization of the 4q35 locus upon differentiation reveals common pathways between FSHD1 and FSHD2

F. Magdinier – Inserm Marseille

L'organisation topologique de 4q35 lors de la différenciation révèle une voie commune à FSHD1 et FSHD2

Observation des cellules souches pluripotentes induites de patient FSHD1 et FSHD2. La topologie de la région 4q35 est similaire et est modulée de façon dynamique pendant la différenciation du muscle squelettique. Le facteur « trans-acting » et les conséquences sur la régulation de la région seront discutées.

DNA methylation analysis in pluripotent stem cells reveals a dynamic epigenetic regulation of the D4Z4 repeat in patients affected with FSHD upon muscle differentiation

S. Roche – Inserm Marseille

L'analyse de la méthylation dans les cellules souches pluripotentes révèle une régulation épigénétique dynamique des répétitions D4Z4 chez les patients FSH

Induced pluripotent stem cells (hiPSC) and skeletal muscle differentiation as a tool to investigate the epigenetic regulation of the 4q35 subtelomeric locus in FSHD

F. Magdinier – Inserm Marseille

Les cellules souches pluripotentes et la différenciation du muscle squelettique comme outil pour étudier la régulation épigénétique de 4q35 dans la FSH

The role of D4Z4-encoded proteins in the osteogenic differentiation of mesenchymal stromal cells isolated from bone marrow

A. Belayew – U. Mons, Belgique

Le rôle des protéines encodées par D4Z4 dans la différenciation ostéogénique des cellules mésenchymales du stroma médullaire

Des approches thérapeutiques sont développées pour réduire l'expression de DUX4. Cette étude montre que DUX4 est essentiel dans la différenciation des MSC (mesenchymal stromal cells). Il faut donc qu'un futur agent de suppression de DUX4 ait une action spécifiquement sur les muscles.

The French national registry for FSHD : preliminary statistical analysis after 2 years of inclusions

S. Sacconi – CHU Nice

Le registre de malades français : analyses statistiques préliminaires après 2 ans d'inclusions

New outcome measures for home monitoring in FSHD

L. Servais – Inst. De myologie

Nouvelles mesures de paramètres pour le suivi à domicile dans la FSH

Antisens strategies targeting DUX4 and DUX4c for the treatment of FSHD

F. Copée – U. Mons, Belgique

Stratégies antisens visant DUX4 et DUX4c pour le traitement de la FSH

Epigenetic investigations of FSHD families from the Italian national registry of FSHD

R. Tupler – U. Modene, Italie

Étude épigénétique de familles FSH du registre national italien FSH