



Instituts  
thématiques

**Inserm**

Institut national  
de la santé et de la recherche médicale



Paris, le 6 décembre 2010

## **Information presse**

---

### **Myopathies, la recherche avance :**

**Le complexe desmine/myotubularine offre de nouveaux espoirs thérapeutiques.**

**Une équipe de chercheurs de l'IGBMC (unité mixte Inserm / CNRS / Université de Strasbourg) vient de mettre en évidence un lien inattendu entre deux formes de myopathies. Ils ont en effet identifié dans le muscle une interaction forte entre deux protéines : la myotubularine et la desmine, impliquées respectivement dans la myopathie congénitale myotubulaire et les desminopathies. Ces résultats sont publiés le 6 décembre 2010 dans « The Journal of Clinical Investigation ».**

*Ces recherches ont été financées par l'Association Française contre les myopathies (AFM) grâce aux dons du téléthon, l'Agence Nationale pour la recherche (ANR), la Fondation pour la Recherche Médicale (FRM) et le Collège de France.*

Les myopathies sont des maladies génétiques rares qui entraînent la dégénérescence des muscles parfois dès l'enfance. Plus de 200 maladies neuromusculaires sont ainsi répertoriées. Avec les fonds récoltés grâce au téléthon, l'AFM a financé les travaux de J.Laporte à hauteur de 542.000 euros en 10 ans.

### **Myotubularine et desmine, un partenariat essentiel pour nos muscles**

Depuis de nombreuses années, l'équipe de Jocelyn Laporte, directeur de recherche à l'Inserm, travaille sur la compréhension des myopathies. En 1996, Jocelyn Laporte et Jean Louis Mandel découvraient le gène de la myotubularine (MTM1), dont la protéine correspondante est absente dans une myopathie congénitale appelé la myopathie myotubulaire (ou centronucléaire). Depuis, leurs recherches se focalisaient sur la compréhension des mécanismes de la maladie et la détermination de la fonction de la myotubularine dans le muscle. Grâce à un partenariat fort avec le laboratoire de diagnostic génétique du CHRU de Strasbourg, les chercheurs ont pu travailler directement sur les muscles de patients.

En cherchant des partenaires protéiques de la myotubularine dans le muscle, ils se sont intéressés à la desmine, une protéine du cytosquelette également impliquée dans d'autres myopathies, les desminopathies. Aujourd'hui, les travaux menés dans l'équipe par le Dr. Karim HNIA montrent une interaction forte et une collaboration entre ces deux protéines dans les muscles. « *Une mutation de la myotubularine provoque des agrégats de desmine dans les cellules, comme dans les desminopathies,* » précise-t-il. Grâce à des observations détaillées, les chercheurs ont ainsi mis en évidence le rôle

de ce complexe non seulement dans l'organisation de nos muscles, mais également dans la préservation de leur équilibre énergétique : « *Des expériences menées en absence de myotubularine ont mis en évidence une perturbation de la dynamique des mitochondries, la fabrication d'énergie des cellules* ».

Ces résultats publiés aujourd'hui dans la revue « *The Journal of Clinical Investigation* » offrent de belles perspectives pour le développement de nouvelles thérapies et médicaments ciblant ces deux types de myopathies.

### **Pour en savoir plus :**

#### **Source**

#### ***Myotubularin controls desmin intermediate filament architecture and mitochondrial dynamics in human and mouse skeletal muscle***

Karim Hnia,1,2,3,4,5 Helene Tronchère,6,7 Kinga K. Tomczak,8,9 Leonela Amosii,1,2,3,4,5 Patrick Schultz,2,3,4,10 Alan H. Beggs,8 Bernard Payrastre,6,7 Jean Louis Mandel,1,2,3,4,5 and Jocelyn Laporte1,2,3,4,5

1Department of Neurobiology and Genetics, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC), Illkirch, France.

2INSERM, U964, Illkirch, France.

3CNRS, UMR7104, Illkirch, France.

4Université de Strasbourg, Illkirch, France.

5Collège de France, chaire de génétique humaine, Illkirch, France.

6INSERM, U563, Toulouse, France.

7Université Toulouse III Paul-Sabatier, Centre de Physiopathologie de Toulouse Purpan, Toulouse, France.

8Division of Genetics and Program in Genomics, Manton Center for Orphan Disease Research, Children's Hospital Boston, Harvard Medical School, Boston, Massachusetts, USA.

9Division of Pediatric Neurology, Boston Medical Center, Boston University School of Medicine, Boston, Massachusetts, USA.

10 Département de Biologie et Génomique Structurales, IGBMC, Illkirch, France.

#### **Contact chercheur**

#### **Jocelyn Laporte**

IGBMC

1, rue Laurent Fries

67404 Illkirch

Tel: 03 88 65 34 12

Mèl: [jocelyn@igbmc.fr](mailto:jocelyn@igbmc.fr)