

## **246<sup>th</sup> ENMC International Workshop [246<sup>e</sup> reunion international de l'ENMC]**

**Lieu :** Hoofddorp, Pays-Bas

**Titre :** Myopathies à agrégats protéiques (MAP)

**Date:** 24-26 mai 2019

**Organisateurs :** Rolf Schröder (Allemagne) et Montse Olivé (Espagne)

### **Traduction de ce compte-rendu sommaire :**

Allemand : L. Winter

Français : A. Behin

Japonais : S. Noguchi

Espagnol : M. Olivé

Néerlandais : K. Claeys

Suédois : A. Oldfors

Finlandais : B. Udd

**Participants :** A. Behin (France), M. Brumhard (Allemagne), R.J. Bryson-Richardson (Australie), K.G. Claeys (Belgique), A. Ferreira (France), D.O. Fürst (Allemagne), H.H. Goebel (Allemagne), V.A. Gupta (USA), R.A. Kley (Allemagne), A. Mankodi (USA), S. Noguchi (Japon), A. Oldfors (Suède), M. Olivé (Espagne), R. Schröder (Allemagne), D. Selcen (USA), V. Timmerman (Belgium), B. Udd (Finlande), M.C. Walter (Allemagne), G. Wiche (Autriche), L. Winter (Autriche).

Vingt participants (dont un représentant des patients) venant de pays d'Europe, des USA, d'Australie et du Japon ont assisté à la 246<sup>e</sup> réunion organisée par l'ENMC, consacrée aux myopathies à agrégats protéiques (MAP). Ces affections constituent un groupe de maladies neuromusculaires caractérisées par l'accumulation pathologique de protéines dans les fibres musculaires striées et dues à divers gènes. Les manifestations de la maladie peuvent apparaître dès l'enfance ou à l'âge adulte, parfois tardivement, avec des présentations cliniques variées allant d'une myopathie congénitale à un déficit amyotrophiant progressif plus ou moins étendu. A ce jour, aucun traitement efficace n'existe pour ce type de pathologies. Les experts présents ont discuté les découvertes récentes concernant les entités connues et celles décrites récemment, le spectre morphologique de l'agrégation protéique et les aspects physiopathologiques nouveaux issus des modèles animaux et cellulaires. Le débat sur la classification de ces affections a montré qu'il s'agit d'un groupe très hétérogène de myopathies qui défie actuellement toute définition claire et donc toute classification précise. Malgré la caractérisation de nombreux gènes et de mutations variées dans les MAP, il demeure de nombreux cas non résolus sur un plan moléculaire. La réunion a également permis de discuter l'élargissement du registre de patients national allemand à une perspective internationale.