

21<sup>ème</sup> Édition

# Journées de la Société Française de Myologie

20 - 22 Novembre 2024

Polydome Clermont-Ferrand

## COMITÉ DE PILOTAGE

Frédéric Costes

Krzysztof Jagla

Charlène Ryan-Guillot

Catherine Sarret

Frédéric Taithe



**Filnemus**  
Films & Nouvelles médiatiques

## PROGRAMME



ATOUT.COM  
www.atoutcom.com

## INFORMATIONS

Agence ATout.Com - jsfm@atoutcom.com - www.atoutcom.com

# Engagés à faire la différence pour les patients atteints de maladies rares.

Chez Italfarmaco, notre ambition est d'améliorer le quotidien des patients grâce à l'innovation pharmaceutique.

Nous souhaitons apporter notre contribution à la communauté des maladies rares, notamment dans le domaine de la dystrophie musculaire de Duchenne.

Pour en savoir plus sur Italfarmaco



Flashez le QR Code  
ci-contre :

ou rendez-vous  
sur le site :  
[www.italfarmaco.fr](http://www.italfarmaco.fr)



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Éditorial

Après La Baule et son organisation qui nous avaient invités à un voyage extraordinaire sur les Terres de Jules Vernes, nous sommes heureux de vous accueillir à Clermont-Ferrand pour les 21<sup>èmes</sup> Journées de la Société Française de Myologie.

Cette édition en Terre Volcanique, berceau du scientifique Blaise Pascal, vous invitera à aborder de grands thèmes actuels de la myologie dont la dynamique nucléaire dans les myopathies et les organoïdes neuromusculaires.

Les échanges chercheurs-cliniciens ne seront pas oubliés avec un focus sur les actualités cliniques et fondamentales dans la dystrophie myotonique de Steinert et la myasthénie.

Enfin les équipes locales souhaiteront vous plonger dans une session originale sur la nutrition et le muscle.

Vous ne manquerez pas non plus les classiques sessions d'enseignement SFM/FILNEMUS, les sessions de posters, le désormais célèbre 'Muscle Quizz' par équipes, les prix récompensant les jeunes chercheurs et cliniciens promis à un bel avenir myologique et la conférence d'ouverture sur l'optimisation de la performance sportive en cette année olympique.

Nous vous attendons nombreux pour des échanges fructueux et positivement musclés !

### **Le comité de pilotage**

Krzysztof Jagla, Catherine Sarret, Frédéric Costes, Charlène Guillot & Frédéric Taithe

## Mercredi 20 Novembre 2024

10h30 - 11h00 *Accueil des participants*

11h00 - 13h00 **Session d'enseignement mixte**



**SFM/FILNEMUS** - Amphithéâtre

*Modérateurs : Pascal Cintas & Stéphane Vassilopoulos*

- **Organoïdes expliqués aux cliniciens**  
*Arnaud Jacquier*
- **Les aspects moléculaires de la DM1 expliqués aux cliniciens et aux chercheurs**  
*Denis Furling*
- **La clinique de la DM1 expliquée aux chercheurs**  
*Tanya Stojkovic*
- **Fatigue neuromusculaire à l'exercice chez l'enfant**  
*Vincent Martin*

13h00 - 14h00 *Réservez votre Lunch Box pour le déjeuner (si ce n'est pas déjà fait) sur [jsfm@atoutcom.com](mailto:jsfm@atoutcom.com)*

14h00 - 15h00 **Conférence d'ouverture** - Amphithéâtre

*Modérateurs : Bénédicte Chazaud & Cyril Gitiaux*

- **Bienvenue à Clermont-Ferrand !**  
*Catherine Sarret*
- **Programmation de la performance sportive de haut niveau**  
*Gaël Guilhem*



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Mercredi 20 Novembre 2024

### 15h00 - 16h00 SESSIONS PARALLÈLES 1

#### 15h00 - 16h00 Symposium ALEXION - Salle Plénière 2



- La parole aux patients myasthéniques  
*Saskia Bresch*
- Les nouveaux traitements : focus sur la vraie vie  
*Anthony Béhin*

OU

#### 15h00 - 16h00 Session Fondamentale - Amphithéâtre

##### Communications orales issues des abstracts

*Modérateurs : Vincent Gache & Amandine Grousse*

15h00 - 15h15 Blood biomarkers of skeletal muscle atrophy  
in Human during chronic pathologies  
*Coralie Delabrise*

15h15 - 15h30 A novel ex vivo model of muscle contraction to measure  
muscle endocrine and paracrine signalling  
*Carole Dabadie*

15h30 - 15h45 Titin-dependent biomechanical feedback tailors sarcomeres  
to specialised muscle functions in insects  
*Vincent Loreau*

15h45 - 16h00 Mechanosensitive clathrin and dynamin 2 platforms  
regulate YAP/TAZ signaling in skeletal muscle  
and are defective in centronuclear myopathy  
*Marion Benoist*

16h00 - 17h00 Pause et échanges autour des partenaires  
& Posters Groupe 1



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Mercredi 20 Novembre 2024

### 17h00 - 18h30 SESSIONS PARALLÈLES 2

#### 17h00 - 18h30 Session Fondamentale - Amphithéâtre

##### Communications orales issues des abstracts

Modérateurs : Thomas Laumonier & Anne Petiot

- 17h00 - 17h15 Insights into the Transforming Growth Factor superfamily specific modulation: unravelling the impact of the winter-hibernating bear serum in primary human muscle cells  
*Chloé Richard*
- 17h15 - 17h30 P38 MAPK/THBS1/CD47 axis drives the progressive loss of human Muscle Stem Cell myogenic potential during in vitro expansion  
*Teoman Ozturk*
- 17h30 - 17h45 Delineating primary cilia-mediated signaling pathways in muscle stem cells  
*Anna Rausch De Traubenberg*
- 17h45 - 18h00 Human muscle cell secretome from LGMDR2 patients  
*Dounia Bouragba*
- 18h00 - 18h15 Location of monocarboxylate transporters of lactate, MCT1 and MCT4, in muscle fiber of highly trained athletes and sedentary subjects  
*Justine Bergeon*
- 18h15 - 18h30 Matrix metalloproteinase-3 (MMP-3)-expressing adipose stromal cells: a pre-requisite for muscle health?  
*Elena Grisetti*

OU



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Mercredi 20 Novembre 2024

### 17h00 - 18h30 SESSIONS PARALLÈLES 2 - Suite

#### 17h00 - 18h15 Session Clinique - Salle Plénière 2

##### Communications orales issues des abstracts

*Modératrices : Françoise Bouhour & Maud Perie*

17h00 - 17h15 Congenital myasthenic syndromes in adults: clinical features, diagnosis and long-term prognosis

*Julian Theuriet*

17h15 - 17h30 Clinical and Genetic Characteristics of NEB-Related Congenital Myopathies: A Study of a Cohort of 48 Patients

*Yvan De Feraudy*

17h30 - 17h45 Using MuscleJ2 for an automated evaluation of muscle biopsies from patients with muscular dystrophy

*Jean-Baptiste Davion*

17h45 - 18h00 Direct and Indirect Socio-Economic Burden of FacioScapuloHumeral Muscular Dystrophy (FSHD): a Multicentric, Cross-sectional Survey

*Lola Lessard*

18h00 - 18h15 Landscape of late-onset myopathies in France

*Emmanuelle Salort-Campana*

18h15 - 18h30 Programme préfigurateur de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale infantile en France : résultats à 2 ans

*Vincent Laugel*

#### 18h30 MUSCLE QUIZZ - Amphithéâtre

#### 19h00 - 21h00 Cocktail dînatoire & Posters Groupe 2



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Jeudi 21 Novembre 2024

07h30 - 08h00 Accueil des participants

**08h00 - 09h00 Atelier Scientifique ITALFARMACO** - Salle Plénière 2



**De la physiopathologie à la prise en charge globale  
de la myopathie de Duchenne**

*Modératrice : Odile Boespflug*

- Régénération musculaire dans la myopathie de Duchenne :  
Focus sur les cellules satellites

*Arnaud Jacquier*

- Quoi de neuf dans la prise en charge de la myopathie  
de Duchenne ?

*Yann Péréon*

- Et la prise en charge psycho-sociale pour les patients  
et les aidants ?

*Denisa Zvarova*

- Discussion

**09h00 - 11h00 SESSION PLÉNIÈRE 1** - Amphithéâtre



**Organoïdes neuromusculaires**

**En collaboration avec la Société Française de Biologie  
du Développement**

*Modératrices : Bénédicte Chazaud & Claire Chazaud*

- Overview on organoids

*Alexandre Mayran*

- Muscle bioprinting

*Cesare Gargioli*

- Capturing organogenesis with gastruloids

*Giuliana Rossi*

- Bioengineered human skeletal muscle for development  
of novel therapies for DMD

*Juan Fernandez-Costa*

**11h00 - 11h30 Pause et échanges autour des partenaires  
& Posters Groupe 3**



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Jeudi 21 Novembre 2024

### 11h30 - 12h30 SESSIONS PARALLÈLES 3

11h30 - 12h30 **Symposium BIOGEN** - Salle Plénière 2  
**La protéine SMN ciblée sur le motoneurone,  
à travers les âges**



- Sur le plan biologique : distribution des constituants du complexe SMN  
*Suzie Lefebvre*
- Sur le plan clinique : ce que la clinique nous apprend sur la fonction de la protéine SMN  
*Yann Péréon*

OU

11h30 - 12h30 **Session Fondamentale** - Amphithéâtre  
**Communications orales issues des abstracts**  
*Modérateurs : Stéphane Konig & Isabella Scionti*

11h30 - 11h45 Transient hypoxia followed by progressive reoxygenation is required for efficient skeletal muscle repair through Rev-ERB $\alpha$  modulation  
*Marie Quetin*

11h45 - 12h00 Transcriptomic characterization of SMA cohort to understand variability in muscle phenotypes  
*Fiorella Grandi*

12h00 - 12h15 Decoding the muscle transcriptome of late onset pompe disease patients reveals markers of disease progression  
*Alexandra Monceau*

12h15 - 12h30 Flunarizine modulates microRNA expression in spinal muscular atrophy  
*Émeline Bon*

12h30 - 13h00 **Assemblée Générale de la SFM** - Amphithéâtre

13h00 - 14h00 *Déjeuner autour des partenaires*

14h00 - 15h30 *Posters Groupe 4*



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Jeudi 21 Novembre 2024

**15h30 - 16h30** **SESSION PLÉNIÈRE 2** - Amphithéâtre

**Quoi de neuf dans la DM1 ?**

*Modérateurs : Denis Furling & Catherine Sarret*

- CTG-repeats dependent DM1 pathogenesis and targeting therapies

*Derick Wansink*

- Essais thérapeutiques en cours

*Guillaume Bassez*

**16h30 - 17h00** *Pause et échanges autour des partenaires  
& Posters Groupe 5*

**17h00 - 18h30** **SESSION PLÉNIÈRE 3** - Amphithéâtre

**Nutrition, muscle & pathologies musculaires**

*Modérateurs : Frédéric Costes & Vincent Martin*

- Effet de l'entraînement intermittent de haute intensité sur la composition corporelle : rôle potentiel du microbiote

*Nathalie Boisseau*

- Pathologies chroniques et effet sur l'homéostasie musculaire

*Frédéric Costes*

- Hibernation et homéostasie musculaire

*Etienne Lefai*

**19h00** *Soirée du congrès*

*Visite de l'ASM Expérience & Dîner au Stade Marcel-Michelin*



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Vendredi 22 Novembre 2024

08h30 - 09h00 Accueil des participants

09h00 - 10h30 **SESSION PLÉNIÈRE 4** - Amphithéâtre

**Noyaux musculaires à l'état normal et pathologique**

*Modératrices : Charlène Ryan-Guillot & Capucine Trollet*

- Domaines nucléaires dans le muscle normal et pathologique  
*Pascal Maire*
- About the myonuclear domain of dystrophin  
*Helge Amthor*
- Organisation chromatinienne et structure des noyaux dans la FSHD  
*Frédérique Magdinier*

10h30 - 11h00 Pause et échanges autour des partenaires

11h00 - 12h00 **SESSIONS PARALLÈLES 4**

11h00 - 12h00 **Symposium DYNE TX** - Salle Plénière 2



**Advancements in Neuromuscular Disorder Therapeutics:  
Lessons Learned in DMD and Emerging Perspectives  
in DM1 Therapeutic Development**

*Modérateur : Yann Péréon*

- Welcome  
*Yann Péréon*
- Lessons Learned from DMD and Update on the Ongoing DELIVER Phase ½ Clinical Trial  
*Liesbeth De Waele*
- Insights from DM1 Natural History and an Update on the Ongoing ACHIEVE Phase 1/2 Clinical Trial  
*Guillaume Bassez*
- Panel Discussion and Q&A

OU



## Vendredi 22 Novembre 2024

### 11h00 - 12h00 SESSIONS PARALLÈLES 4 - Suite

**11h00 - 12h00 Session Fondamentale** - Amphithéâtre  
**Communications orales issues des abstracts**  
*Modérateurs : Lorenzo Giordani & Coralie Sengenes*

11h00 - 11h15 Muscle Force-Velocity-Endurance (FoVE) functional evaluation: from in situ mice model to adductor pollicis in patients  
*Maximilien Bowen*

11h15 - 11h30 Ultrarare CACNA1S congenital-myopathies pharmacological treatment through HiPSC-based drug repurposing  
*Reem Bou Akar*

11h30 - 11h45 Soft tissue vibrations and neuromuscular alteration during running  
*Robin Gassier*

11h45 - 12h00 Paraspeckle alterations in the amyotrophic lateral sclerosis muscle  
*Elsie Piller*

### 12h00 - 13h00 SESSIONS PARALLÈLES 5

**12h00 - 13h00 Session Fondamentale** - Amphithéâtre  
**Communications orales issues des abstracts**  
*Modérateurs : Lorenzo Giordani & Coralie Sengenes*

12h00 - 12h15 A specific lipidomic signature associated with modification in skeletal muscle protein homeostasis during collagen-induced-arthritis in rats  
*Frédéric Capel*

12h15 - 12h30 3D skeletal muscle constructs from human pluripotent stem cells for Myotonic Dystrophy Type 1 modeling  
*Cécile Martinat*

12h30 - 12h45 Cell identity is regulated by HIRA-H3.3 in distinct cell lineages  
*Fayez Issa*

12h45 - 13h00 STIM1 but not STIM1L modulates PMCA activity in human myotubes  
*Loann Laubry*

## Vendredi 22 Novembre 2024

### 12h00 - 13h00 SESSIONS PARALLÈLES 5 - Suite

#### 12h00 - 13h00 Session Clinique - Salle Plénière 2

##### Communications orales issues des abstracts

Modérateurs : Louis Poncet & John Rendu

12h00 - 12h15 Unveiling MYH2 myopathy: histological-genetic insights from a case series and systematic review

*Béatrice Labella*

12h15 - 12h30 Brain glucose metabolism as a neuronal substrate of the abnormal behavioral response to stress in the mdx mouse, a model of Duchenne Muscular Dystrophy

*Marion Lancien*

12h30 - 12h45 The hyperkinetic-hyperdynamic circulatory response during exercise in metabolic myopathies: a systematic review and meta-analysis

*Fabrice Rannou*

12h45 - 13h00 Reclassifying muscular involvement in systemic sclerosis: unveiling unique histopathological signatures and overlaps with immune myopathies features

*François-Jérôme Authier*

13h00 - 14h00 Déjeuner autour des partenaires

## Vendredi 22 Novembre 2024

### 14h00 - 15h30 **SESSION PLÉNIÈRE 5** - Amphithéâtre

**Traitement de la myasthénie : maintenant et au delà**

*Modérateurs : Caroline Espil-Taris & Frédéric Taithe*

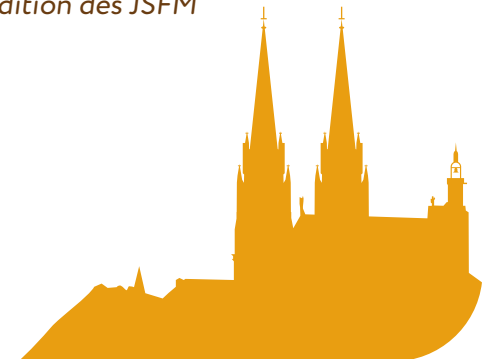
- Generating motor neuron and muscle diversity  
*Jonathan Enriquez*
- MG maladie autoimmune de la jonction neuromusculaire  
*Rozen Le Panse*
- Développements thérapeutiques innovants pour la MG  
*Guilhem Solé & Emmanuelle Salort-Campana*

### 15h30 - 16h00 **PRÉSENTATION DES PRIX** - Amphithéâtre

- Prix impulsion 2023
- Prix master 2023
- Prix master 2022
- Prix coup de pouce 2023
- Prix interne 2023

### 16h00 - 16h30 **REMISE DES PRIX 2024** - Amphithéâtre

16h30 Clôture de la 21<sup>ème</sup> Édition des JSFM





21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Intervenants

**Helge Amthor**, Université de Versailles - France

**Guillaume Bassez**, Centre de Recherche en Myologie, Paris - France

**Anthony Béhin**, AP-HP, Paris - France

**Odile Boespflug**, Hôpital R. Debré, Paris - France

**Nathalie Boisseau**, STAPS, Clermont-Ferrand - France

**Françoise Bouhour**, Hôpital Neurologique, Lyon - France

**Saskia Bresch**, CHU de Nice - France

**Bénédicte Chazaud**, Institut NeuroMyoGène, Lyon - France

**Claire Chazaud**, Université de Clermont Auvergne, Clermont-Ferrand - France

**Pascal Cintas**, CHU de Toulouse, France

**Frédéric Costes**, CHU de Clermont-Ferrand - France

**Liesbeth De Waele**, UZ Leuven, Louvain - Belgique

**Jonathan Enriquez**, IGFL, Lyon - France

**Caroline Espil-Taris**, CHU de Bordeaux - France

**Juan Fernandez-Costa**, Institute of Bioengineering of Catalonia - Espagne

**Denis Furling**, Centre de Recherche en Myologie, Paris - France

**Vincent Gache**, Institut NeuroMyoGène, Lyon - France

**Cesare Gargioli**, University of Rome Tor Vergata - Italie

**Lorenzo Giordani**, Inserm, Paris - France

**Cyril Gitiaux**, AP-HP, Paris - France

**Amandine Girousse**, Institut RESTORE, Toulouse - France

**Gaël Guilhem**, INSEP, Paris - France

**Arnaud Jacquier**, UCBL, Lyon - France

**Stéphane Konig**, Université de Genève - Suisse

**Thomas Laumonier**, Faculté de Médecine de Genève - Suisse

**Rozen Le Panse**, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris - France



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Intervenants

**Etienne Lefai**, INRA, Theix - France

**Suzie Lefebvre**, Unité INSERM 1124, Université Paris Cité, Paris - France

**Frédérique Magdinier**, MMG, Marseille - France

**Pascal Maire**, Institut Cochin, Paris - France

**Vincent Martin**, STAPS, Clermont-Ferrand - France

**Alexandre Mayran**, EPFL, Lausanne - Suisse

**Yann Péréon**, Université de Nantes - France

**Maud Perie**, Hôpital Gabriel Montpied, Clermont-Ferrand - France

**Anne Petiot**, GIN, La Tronche, France

**Louis Poncet**, Hôpital Gabriel Montpied, Clermont-Ferrand - France

**John Rendu**, Université Grenoble Alpes - France

**Giuliana Rossi**, Roche Institute of Human Biology, Basel - Suisse

**Charlène Ryan-Guillot**, iGReD, Clermont-Ferrand - France

**Emmanuelle Salort-Campana**, Hôpital de la Timone, Marseille - France

**Catherine Sarret**, CHU de Clermont-Ferrand - France

**Isabella Scionti**, PGNM, Lyon - France

**Coralie Sengenès**, Institut RESTORE, Toulouse - France

**Guilhem Solé**, CHU de Bordeaux - France

**Tanya Stojkovic**, Centre de Recherche en Myologie, Paris - France

**Frédéric Taithe**, CHU de Clermont-Ferrand - France

**Capucine Trollet**, Centre de Recherche en Myologie, Paris - France

**Stéphane Vassilopoulos**, Centre de Recherche en Myologie, Paris - France

**Derick Wansink**, Radboud University Nijmegen - Pays-Bas

**Denisa Zvarova**, CHU de Montpellier - France



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Plan des stands



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Nos Partenaires

ALEXION

Biogen

Dyne<sup>TM</sup>  
THERAPEUTICS

ITALFARMACO

Roche



argenx

sanofi

Johnson&Johnson

NOVARTIS

PTC<sup>TM</sup>  
THERAPEUTICS

Alnylam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

Amicus  
Therapeutics<sup>®</sup>

LFB  
L'ENGAGEMENT ÉTHIQUE

LUPIN  
NEUROSCIENCES

santhera  
THEIR FUTURE - OUR FOCUS

AFMTELETHON  
INNOVER POUR GUÉRIR

Filnemus  
Filières Neuromusculaires

La Région  
Auvergne-Rhône-Alpes

SFBD  
Société Française de Biologie  
du Développement



21<sup>ème</sup> Édition

Journées de la Société Française de Myologie  
20 - 22 Novembre 2024 | Polydome Clermont-Ferrand



## Informations Pratiques

### LIEU DU CONGRÈS

**Polydome Clermont-Ferrand**

Place du 1<sup>er</sup> Mai

63051 Clermont-Ferrand



### ACCÈS

- 5 minutes du centre-ville en tramway (arrêt Place du 1er Mai).
- 12 minutes en voiture de l'aéroport de Clermont-Ferrand.
- 5 minutes en voiture de la gare SNCF de Clermont-Ferrand.

- Parking : 1 parking souterrain gratuit de 170 places  
& 1 000 places en parking extérieur

### SOIRÉE DU CONGRÈS

Rendez-vous dès 19h00 au 35 rue du Clos Four 63100 Clermont-Ferrand  
6min à pieds du Polydome

Commencez par une visite de l'ASM Expérience et du Stade Marcel-Michelin  
Ensuite, prenez place dans l'espace Groupama pour une soirée inoubliable !  
Poursuivez la soirée au Bar du restaurant L'ESTORIL  
au 46 rue de Chanteranne ! (9min à pieds)



### ORGANISATION GÉNÉRALE

Agence ATouT.Com - jsfm@atoutcom.com - www.atoutcom.com



22<sup>ème</sup> Édition

# Journées de la Société Française de Myologie

19 - 21 Novembre 2025

Aix les Bains

*Save the Date*



INFORMATIONS

Agence ATouT.Com - [jsfm@atoutcom.com](mailto:jsfm@atoutcom.com) - [www.atoutcom.com](http://www.atoutcom.com)



**+ de  
15 000  
patients traités  
dans le  
monde<sup>1\*</sup>**

**1<sup>er</sup> et seul  
traitement\*\*  
de la SMA par  
voie orale<sup>2-4#</sup>**

**Exposition stable  
et continue<sup>5</sup> à la  
protéine SMN dans  
le SNC et dans tout  
l'organisme<sup>3</sup>**

**Disponible  
en officine<sup>4</sup>**

**Amélioration  
ou stabilisation  
prouvée de la  
fonction motrice chez  
les patients atteints  
de SMA de Type 1, 2  
et 3<sup>3,5-7</sup>**

# CONTINUONS D'AGIR

## Pour que leur quotidien reste à leur portée

### Indication<sup>1</sup> :

Evrysdi® est indiqué dans le traitement de l'amyotrophie spinale (SMA) 5q chez les patients avec un diagnostic clinique de SMA de Type 1, Type 2 ou Type 3 ou avec une à quatre copies du gène SMN2.

### Place dans la stratégie thérapeutique<sup>4</sup> :

Evrysdi® (risdiplam) est un traitement de 1<sup>re</sup> intention, à utiliser :

- chez les patients symptomatiques atteints de SMA de type 1, au même titre que Spinraza® (nusinersen) et Zolgensma® (onasemnogene asepargovect),
- chez les patients atteints de SMA de type 2 et 3, au même titre que Spinraza® (nusinersen).

Actuellement, il n'existe pas de recommandation relative à la place dans la stratégie thérapeutique d'Evrysdi® chez les patients pré-symptomatiques et/ou < à 2 mois atteints de SMA 5q avec jusqu'à 4 copies du gène SMN2.

En raison de la complexité de la prise en charge de cette maladie, la décision de traitement par Evrysdi® (risdiplam) devra être prise au cas par cas lors de réunions de concertation pluridisciplinaire au sein des centres de référence et de compétence des maladies neuromusculaires de la filière FILNEMUS. De plus, conformément au RCP, le traitement doit être instauré par un médecin expérimenté dans la prise en charge des patients atteints de SMA.

### Conditions de prescription et de délivrance<sup>3</sup> :

Liste I. Médicament soumis à prescription hospitalière. Prescription réservée aux spécialistes en neurologie ou en neuropédiatrie.

### Conditions de prise en charge

Médicament agréé aux collectivités, inscrit sur la liste en sus SSR et inscrit sur la liste des spécialités remboursables aux assurés sociaux avec un taux de remboursement à 65 %, dans l'indication chez les patients âgés de 2 mois et plus avec un diagnostic clinique de SMA de type 1, type 2 et type 3.

Médicament non évalué par la Commission de la Transparence, non remboursable et non agréé aux collectivités, dans l'indication chez les patients pré-symptomatiques et/ou < à 2 mois atteints de SMA 5q avec jusqu'à 4 copies du gène SMN2.

### Références :

1. Données internes. Le Groupe Roche, 2024.
2. Nishio H, et al. Int J Mol Sci 2023;24(15):11939.
3. Résumé des Caractéristiques du Produit Evrysdi®.

4. HAS. Avis de la Commission de la Transparence Evrysdi® du 8 septembre 2021.
5. Masson R, et al. Lancet Neurol 2022;21(12):1110-1119.
6. Mercuri E, et al. Lancet 2022;2(1):42-52.
7. Oskoui M, et al. J Neurol 2023;270(5):2531-46.

\*Sur la base des patients traités post-commercialisation, des patients des accès précoces et des patients ayant participé aux essais cliniques, à février 2024. \*\*AMM obtenue le 26/03/2021. # ou avec une sonde nasogastrique ou de gastrostomie.

▼ Ce médicament fait l'objet d'une surveillance supplémentaire qui permettra l'identification rapide de nouvelles informations relatives à la sécurité. En signalant les effets indésirables, vous contribuez à fournir davantage d'informations sur la sécurité du médicament. Déclarez immédiatement tout effet indésirable suspecté d'être dû à un médicament à votre Centre régional de pharmacovigilance (CRPV) ou sur <https://signalement-social-sante.gouv.fr/>.

Pour une information complète, consultez le Résumé des Caractéristiques du Produit disponible sur la base de données publique des médicaments <https://base-donnees-publique.medicaments.gouv.fr/> ou en flashant ce QR code.



Vous pouvez également retrouver ces informations sur [evrysdi.roche.fr](https://evrysdi.roche.fr).