

RAPPORT ANNUEL

2018

ASSOCIATION
INSTITUT DE MYOLOGIE



L'année **2018** aura été marquée par la construction d'un plan stratégique qui organise **la convergence des forces dans la lutte pour la guérison.**

sommaire

ÉDITORIAL.....PAGES **04-05**

01/Mieux nous connaître

- / QUI SOMMES NOUS ?.....PAGES **06-09**
- // 20 ANS DE PROGRÈS.....PAGES **10-11**
- /// CHIFFRES CLÉS 2018.....PAGES **12-13**
- //// FAITS MARQUANTS 2018.....PAGES **14-15**

02/Nos forces en action

- / 9 ÉQUIPES SCIENTIFIQUES.....PAGES **16-26**
- // 8 PÔLES DE RECHERCHE & DE COORDINATION.....PAGES **27-34**

03/Valoriser nos actions

- / DISTINCTIONS & ÉVÉNEMENTS.....PAGES **35-37**
- // NOS ACTIONS DE COLLECTE.....PAGES **38-39**

04/Rapport financier

- / BILAN / COMPTE DE RÉSULTAT.....PAGES **39-41**

05/Publications

- / LISTE DES PUBLICATIONS.....PAGES **42-51**

Éditorial

“ Il y a plus de 20 ans l’Institut de Myologie était créé sous l’impulsion de l’AFM-Téléthon. L’Objectif des familles était alors de disposer en France d’un lieu d’expertise et d’excellence pour les maladies neuromusculaires. ”

LAURENCE TIENNOT-HERMENT,
Présidente de l’Institut de Myologie
et de l’AFM-Téléthon.

/ MOT DE LA PRÉSIDENTE

Que de chemin parcouru depuis aux cotés de nos partenaires historiques que sont l’AP-HP, l’INSERM, Sorbonne Université et le CEA ! La Myologie, science et médecine du Muscle, est le fer de lance des thérapies innovantes et l’Institut de Myologie, grâce à son approche pluridisciplinaire est parmi les leaders mondiaux de la Myologie, tant au niveau de la recherche, que du diagnostic, de l’évaluation, du soin et du suivi de patients atteints de maladies neuromusculaires.

Notre ambition aujourd’hui est de faire reconnaître la Myologie comme une véritable discipline. Le Muscle est, en effet, au cœur de toute activité et son rôle est essentiel au bon fonctionnement de notre organisme. Mieux comprendre sa physiopathologie dans toutes les situations (pathologiques, entraînement, vieillissement) est indispensable pour prévenir mais aussi combattre des maladies fréquentes ainsi que la perte musculaire qui touche nos aînés, de plus en plus nombreux.

Alors que notre pays accueillera les Jeux Olympiques à Paris en 2024, nous devons redoubler d’audace et d’énergie pour

porter le Muscle comme un enjeu de santé publique pour tous. C’est pourquoi, demain, notre Institut de Myologie doit se transformer en Fondation. La Fondation de Myologie permettra de démultiplier nos forces, de renforcer les collaborations internationales et donner un nouvel élan à la Myologie au bénéfice du plus grand nombre.

“ L’année 2018 a été marquée par l’émergence des thérapies innovantes pour les maladies neuromusculaires. Notre combat pour vaincre ces maladies qui déciment nos familles depuis des générations remporte ses premières victoires. Une révolution médicale est en cours et l’Institut de Myologie doit plus que jamais marquer de son empreinte les avancées à venir; tant dans la recherche sur le muscle dans tous ses états que dans l’accès aux traitements innovants pour les malades. ”

// MESSAGE DE LA SECRÉTAIRE GÉNÉRALE

2018, c’est, pour l’Institut de Myologie, l’année de l’élaboration de son plan stratégique pour les cinq années à venir.

Désormais, l’Institut dispose d’une feuille de route permettant de faire converger toutes les forces vers des objectifs communs élaborés ensemble et au bénéfice des patients atteints de maladies neuromusculaires et de leurs familles. Cette démarche a pris plusieurs mois, mais il était nécessaire d’y associer toutes les forces de l’Institut pour permettre l’éclosion des meilleures idées.

L’objectif de ce plan est fixé à 2024 car les Jeux Olympiques qui se tiendront à

Paris représentent une opportunité exceptionnelle pour la Myologie d’être reconnue comme une discipline à part entière... un héritage pour la santé de tous.

Notre Institut y œuvre dès maintenant. En 2019, le plan va être déployé avec une méthodologie favorisant la co-construction avec les équipes et la transversalité et multidisciplinarité qui caractérisent l’Institut de Myologie.

“ Plus que jamais, nos 250 experts sont dans les starting-blocks pour faire rayonner la Myologie ! ”

MARIANNE PERREAU-SAUSSINE,
Secrétaire générale
de l’Institut de Myologie



/// MESSAGE DU DIRECTEUR MÉDICAL ET SCIENTIFIQUE

L’année 2018 a été marquée par de nombreuses réalisations qui préfigurent la future Fondation de Myologie.

Le centre de recherche a été évalué positivement par l’HCERES. Il sera recréé en 2019 avec 8 équipes et 2 groupes. Sa dynamique de découvertes se poursuit avec la publication d’articles de haut niveau et la maturation de brevets. La première cartographie cellulaire du muscle squelettique a été réalisée à l’Institut et nous en sommes fiers ! Les travaux de Martine Barkats sur la thérapie génique sur la SMA ont donné lieu à un accord de licence entre Avexis et Généthon. Les résultats sont spectaculaires pour les enfants (l’essai devrait démarrer en 2019 en France à l-motion) notre plateforme

d’essais pédiatriques située à l’hôpital Trousseau. Plus de 25 essais cliniques et histoires naturelles sont menés au sein de l’Institut de Myologie

Par ailleurs, des financements importants ont été obtenus pour des projets d’envergure sur la mesure de l’activité du diaphragme. Un travail sur la prise en charge des fluides par notre banque de tissus pour la recherche, la Myobank, a été amorcé. L’Institut est également fier de coordonner l’European Reference Network (ERN) sur les maladies neuromusculaires, une coordination assurée par le Dr Teresinha Evangelista.

L’Institut de Myologie poursuit sa dynamique d’acteur majeur des soins et de l’innovation dans le traitement des maladies neuromusculaires capitalisant sur l’originalité de son organisation autour du patient.

BERTRAND FONTAINE,
Directeur du centre de recherche
de l’Institut de Myologie



“ Nul doute que les réalisations de l’année 2018 constituent le fondement des succès de demain. ”



Mieux nous connaître

Parce que la connaissance du Muscle est aujourd'hui **un véritable enjeu de santé publique**, depuis plus de 20 ans, l'Institut de Myologie rassemble chercheurs, enseignants, médecins et malades **au service de la science et de la médecine du Muscle** dans tous ses états.

Qui sommes nous ?

Créé en 1996 sous l'impulsion de l'**AFM-Téléthon** au cœur du plus grand centre hospitalier européen, la Pitié-Salpêtrière, l'Institut de Myologie regroupe **250 experts** du Muscle et de ses maladies. Ce centre d'expertise international coordonne, autour du malade, des activités d'évaluation, de diagnostic et de soins, de recherche fondamentale, de recherche appliquée, de recherche clinique et d'enseignement, **en partenariat** avec cinq institutions publiques : **AP-HP, Inserm, université Pierre et Marie Curie (UPMC), CNRS, CEA.**

01 / UNE FUTURE FONDATION, AU SERVICE D'UNE DISCIPLINE MAJEURE : LA MYOLOGIE

En moins de 30 ans, la Myologie, science et médecine du Muscle, est passée d'une science balbutiante à une discipline foisonnante.

La multiplication des pistes de recherche et des avancées thérapeutiques a propulsé le Muscle au rang de modèle d'innovation pour la recherche scientifique et médicale.

Son étude profite au plus grand nombre : le muscle malade mais aussi le muscle sain, le muscle accidenté, le muscle sportif et le muscle vieillissant.

Désormais reconnue par tous comme essentielle à l'avancée de la science et de la médecine et véritable enjeu de

santé publique, du fait notamment de l'expertise de l'Institut de Myologie, la Myologie doit aujourd'hui se doter de moyens supplémentaires indispensables à la poursuite de son développement. La future Fondation de Myologie en étendant son champ d'activité sur le Muscle dans tous ses états, se fixe pour mission d'accompagner cette nouvelle phase décisive tout en offrant à la France une nouvelle opportunité de consolider son leadership dans le domaine porteur des biotérapies innovantes.

02 / SES PRINCIPALES MISSIONS

- Favoriser une recherche translationnelle innovante et d'excellence au bénéfice du patient.
- Enrichir les connaissances fondamentales et physiopathologiques dans les maladies neuromusculaires
- Développer l'expertise clinique et favoriser l'accès au diagnostic des maladies du muscle
- Favoriser la multiplication des essais cliniques, notamment en thérapies innovantes
- Développer l'enseignement transversal
- Développer les collaborations internationales en Myologie
- Favoriser l'existence et la reconnaissance de la Myologie comme discipline scientifique et spécialité médicale
- Enrichir la compréhension des fonctions du muscle pour lutter contre la perte d'autonomie et améliorer son fonctionnement par l'exercice



03 / UNE APPROCHE PLURIDISCIPLINAIRE DU MALADÉ AUTOUR DE 8 PÔLES ET D'UNE ACTIVITÉ D'ENSEIGNEMENT

- Un centre de référence de pathologies neuromusculaires assurant une prise en charge médicale globale des patients.
- Un laboratoire d'histopathologie pour l'identification et la caractérisation des maladies neuromusculaires d'origine génétique, de l'enfant et de l'adulte
- Un centre de recherche en Myologie, multidisciplinaire composé d'une centaine d'experts de l'INSERM, de Sorbonne Université et de l'Association Institut de Myologie et du CNRS
- Un centre investigateur de premier plan pour les essais cliniques internationaux innovants
- Un service spécialisé dans la recherche non interventionnelle, en charge des bases de données et des registres
- Un laboratoire de physiologie et d'évaluation neuromusculaire développant des outils et méthodes d'évaluation de la force, du mouvement et de la fonction neuromusculaire pour les essais et le suivi clinique
- Un laboratoire de Résonance Magnétique Nucléaire (RMN) mixte Association Institut de Myologie et CEA pour étudier l'anatomie, la biochimie et la physiologie du muscle dans le cadre du suivi clinique, des essais et de la recherche
- Myobank-AFM, une banque de tissus à visée de recherche pour collecter, conserver et mettre à disposition des échantillons biologiques
- Une activité transversale d'enseignement : École d'été de Myologie, École doctorale complexité du vivant, DIU de Myologie...

04 / UNE PRIORITÉ : L'INNOVATION

- > Une plateforme intégrée de la recherche fondamentale au soin, autour du patient
- > Une recherche fondamentale et clinique à la pointe des biotérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire, pharmaco-génétique...)
- > Des partenariats internationaux (industriels, académiques, réseaux...)
- > Des outils novateurs conçus pour mesurer la force et le mouvement : Myogrip, Gripball, Myopinch, Actimyo, Moviplate...
- > Plus de 20 innovations brevetées

05 / I-MOTION : UNE PLATEFORME POUR LES ESSAIS PÉDIATRIQUES INNOVANTS

Située à l'hôpital Trousseau à Paris, I-motion (Institute of Muscle-Oriented Translational Innovation) est une plateforme d'essais cliniques pédiatriques innovants dont l'objectif est de développer les thérapeutiques pour les enfants atteints de maladies neuromusculaires.

I-motion assure la prise en charge clinique et mène une vingtaine d'essais sponsorisés par des laboratoires soutenus par l'AFM-Téléthon, des académiques ou des industriels. Cette plateforme a été créée en partenariat avec l'AP-HP, Sorbonne Université, l'AFM-Téléthon et l'Association Institut de Myologie.



1868

Le Dr Duchenne de Boulogne décrit à la Pitié-Salpêtrière la première myopathie qui portera son nom.

Un mouvement simple
n'est pas un simple mouvement

// 20 ans de progrès

1987

Créer un
Institut du Muscle

Le 1^{er} Téléthon donne à l'AFM-Téléthon les moyens de lancer un projet ambitieux imaginé de longue date : créer un institut de recherche et de soins dédié au Muscle et à ses maladies.



ASSOCIATION
**INSTITUT DE
MYOLOGIE**
INNOVER POUR GUÉRIR

1996

Création
de l'Institut
de Myologie

par l'AFM-Téléthon, l'Inserm,
l'APHP le CEA et Paris VI



2004

L'Institut de
Myologie est
labellisé

Centre de référence

2015

Ouverture
d'I-motion

Centre clinique dédié
aux essais pédiatriques de
thérapies innovantes

2018

L'institut de Myologie
coordonne le réseau
européen de référence
Euro-NMD

1987

1993/Signature du protocole
d'accord AFM/AP-HP.

1995/Livraison des locaux.



1996/Création de l'Institut de
Myologie (IDM) par l'AFM-Té-
léthon, l'Inserm, CEA, AP-HP,
Paris VI. Première leçon de
Myologie par Michel Fardeau,
directeur médical et scienti-
fique de l'Institut en ouverture
du diplôme universitaire de
pathologies neuromusculaires.
Installation de l'U153 de l'Inserm
« Développement pathologie et

régénération du système neu-
romusculaire » dirigée par le Dr
Ketty Schwartz.

1997/Inauguration de l'IDM par
François d'Aubert, ministre de la
recherche, et Claudie Haighneré,
l'astronaute française marraine
de l'Institut.

2000/Création du Diplôme
Universitaire (DU) de Myologie.
Démarrage du 1^{er} essai de
thérapie génique au monde
pour la myopathie de Duchenne
mené à l'Institut de Myologie
par Transgene.



2003/Ouverture du labora-
toire d'histopathologie.

2004/L'IDM est labellisé centre
de référence des maladies neu-
romusculaires dans le cadre du
1^{er} plan national maladies rares.

2005/Ouverture de l'UMR 787
dédiée à la Myologie.

2011/Création d'un service dédié
aux essais cliniques.

2012/1^{er} résultats encourageants
de la thérapie génique pour la
gamma-sarcoglycanopathie,
une essai mené en collabora-
tion avec Généthron.

2014/Création du Centre de
Recherche en Myologie.

2015/Ouverture d'I-motion,
centre clinique dédié aux es-
sais pédiatriques de thérapies
innovantes.

2016/ Labellisation du centre
de référence maladies neu-
romusculaires dans le cadre

des filières européennes de
référence (ERN).

2017/L'équipe de Maria Grazia
Biferi récompensée par la
Fondation Prize4Life pour ses
travaux sur la sclérose latérale
amyotrophique (SLA).

2018/ L'institut de Myologie
coordonne le réseau européen
de référence Euro-NMD

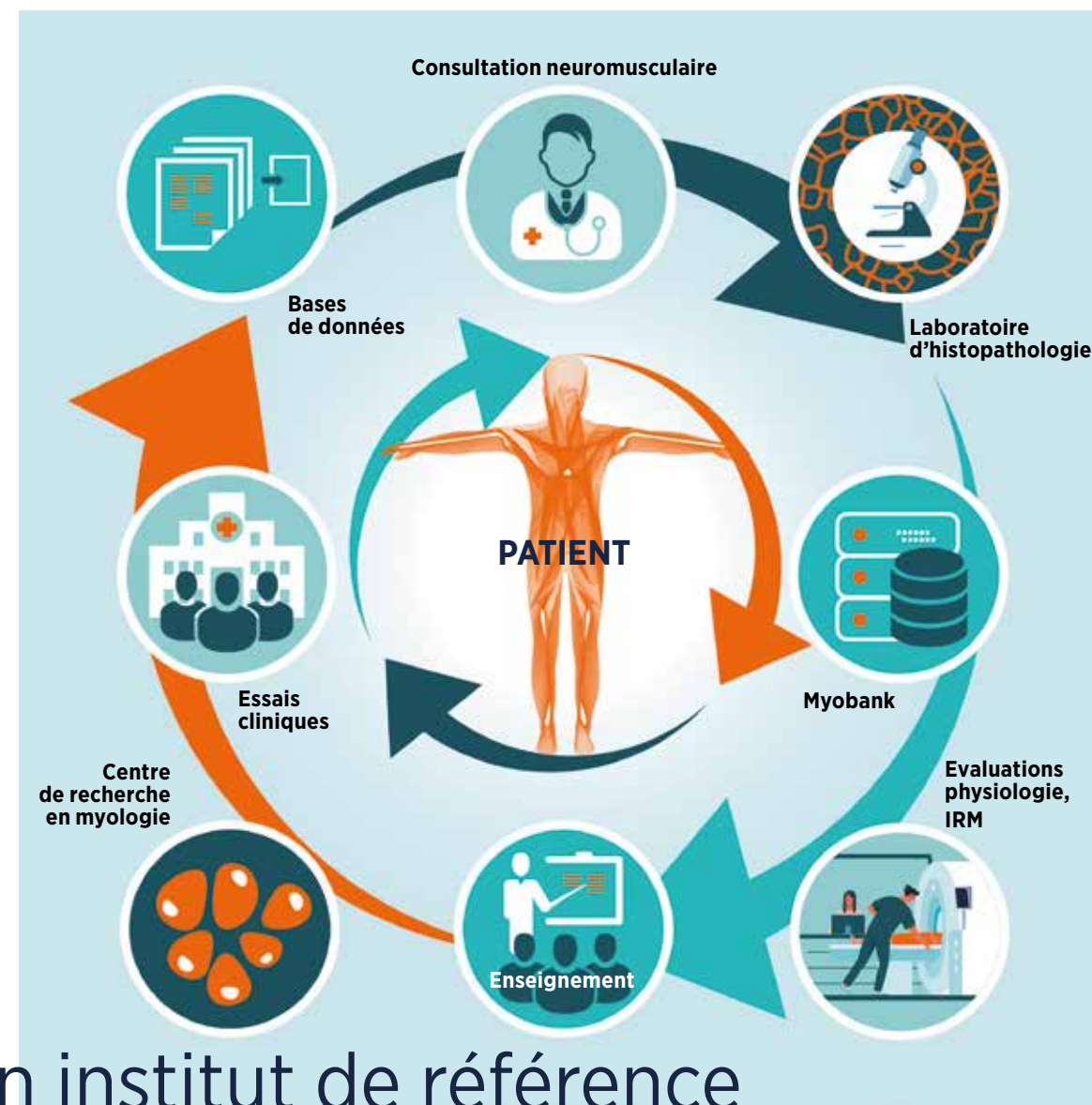
2018

32 595dossiers
de patients

(depuis sa création)

4 054consultations
de génétique
neuromusculaire
annuelles**1 735**hospitalisations
de jour**15 720**échantillons
stockés en
banques(hors hébergement et
essais cliniques)**928**biopsies
réalisées(dont 433 nouvelles
et 495 ré-analysées)**167**publications
internationales**250**experts du
muscles
et de ses
pathologies**05**innovations :
Moviplat,
Myogrip, Myopinch,
MyoQuad et ActiMyo**28**brevets
dans
le portefeuille

chiffres clés



Un institut de référence
centré sur **le patient**

Faits marquants 2018

L'année 2018 aura été jalonnée d'événements qui témoignent du dynamisme de l'Institut de Myologie et de l'engagement de ses **experts du Muscle**.

01 / PROJET DU CENTRE DE RECHERCHE 2019-2023

Les 7 & 8 février, le centre de recherche a reçu la visite de 8 experts internationaux. Le jury est venu entendre les équipes et le projet du centre pour les 5 années à venir. Le jury a fait part de sa satisfaction quant à la qualité scientifique des travaux réalisés et des projets.



02 / JOURNÉES DE L'EXERCICE MUSCULAIRE

Après une première journée organisée le 27 juin 2017, la 2^e journée de l'exercice musculaire : muscle squelettique malade et exercice, s'est tenue le 21 mars 2018 à l'Institut de Myologie.

03 / LES VISITES DES AMBASSADEURS

- 10 janvier, visite des ambassadeurs de l'Alliance des Champions : Céline Géraud, Medhi Balaa, Arnaud di Pasquale.
- 11 décembre, visite de Vincent Clerc, ambassadeur Alliance des Champions.



04 / EFFORTS RÉCOMPENSÉS

> **Bruno Cadot** a reçu le « Elsevier Big Prize » au congrès de la World Muscle Society qui s'est déroulé du 2 au 6 octobre 2018 à Mendoza en Argentine, pour sa communication orale portant sur la connexion noyau-cytosquelette et le positionnement du noyau au cours de la formation du muscle.

05 / RENCONTRES ÉTHIQUES DE L'INSTITUT DE MYOLOGIE

Après des premières rencontres fructueuses en 2017, la Cellule de Réflexion d'Éthique Appliquée (CREA) de l'Institut de Myologie, a organisé une nouvelle rencontre le 29 mai 2018 sur les tests génétiques et leurs conséquences à l'heure du séquençage à haut débit.

Le professeur Laurence Faivre a présenté cette thématique suivi d'un débat animé par Nadine Le Forestier.

La rencontre CREA suivante s'est tenue le 25 septembre 2018 sur le thème innovation et Progrès, « Nos discours sur l'innovation rendent-ils justice à l'idée de progrès ? » animée par Etienne Klein, philosophe et directeur de recherche au CEA.

06 / 11^e WORKSHOP FRANCO-JAPONAIS À TOKYO :

“NEW INSIGHTS IN PERSONALIZED MEDICINE FOR NEUROMUSCULAR DISEASES: FROM BASIC TO APPLIED MYOLOGY”.

> Depuis 1996 existe cette belle collaboration entre l'Institut de Myologie et le centre national de neurologie et de psychiatrie de Tokyo. Tous les deux ans sont organisés des workshops, alternativement au Japon et en France. Cette année, le workshop s'est déroulé du 14 au 16 juin à Tokyo.

07 / NOMINATIONS

> **Dr Teresinha Evangelista** neurologue et neuro-pathologue myologue de Newcastle et coordinatrice de l'executive committee de l'ERN EURO-NMD (European Research Network Neuromuscular Diseases) est arrivée le 3 septembre.

> **Bertrand Fontaine** est nommé le 3 septembre directeur médical et scientifique de l'Institut de Myologie.



08 / AU CŒUR DE LA RESPIRATION

Une première dans le domaine de la respiration avec l'obtention d'un important financement pour le projet Respimyo de Damien Bachasson, Jean-Yves Hogrel. Ce projet a vu le jour grâce au soutien de la Fondation EDF.

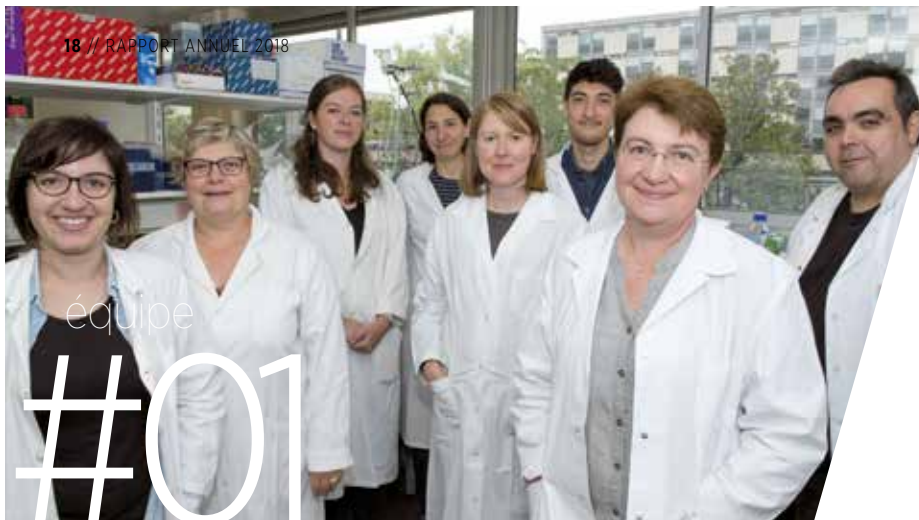




Nos forces en action

Les **250 experts du Muscle** et de ses pathologies qui animent au quotidien l'Institut de Myologie sont répartis en **9 équipes scientifiques et 8 pôles de recherche et de coordination** qui, conjointement, œuvrent à faire progresser la connaissance du Muscle et à **faire reculer la maladie.**

02



équipe

#01

/ PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE**GISÈLE BONNE, PhD, DR1 Inserm**

De janvier 2014 à décembre 2018, l'équipe a été composée de 3 sous-groupes, chacun dirigé par un chercheur principal : V. Allamand (DR2 Inserm), C. Coirault (DR2 Inserm) et G. Bonne (DR1 Inserm). Dans ce dernier groupe, A. Bertrand (CR AIM) et A. Muchir (CR1 Inserm) ont chacun coordonné leurs propres projets. De plus, G. Bonne coordonne les activités transversales de l'équipe, en étroite interaction avec les cliniciens associés à l'équipe dont l'expertise est un atout important.

// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

Les thèmes de recherche de l'équipe se sont concentrés sur 2 groupes de maladies neuromusculaires (MNM) : les maladies musculaires liées à la matrice extracellulaire (ECM) dues à des mutations dans les gènes COL6A et gènes associés (Groupe V. Allamand) et les dystrophies musculaires Emery-Dreifuss (EDMD) et autres laminopathies du muscle strié (SML) dues aux mutations du gène LMNA codant pour les lamines du type A, composants de l'enveloppe nucléaire (Groupe G. Bonne).

Ces myopathies présentant des rétractions importantes (ou myopathies dites 'rétractiles') partagent certains symptômes et peuvent faire l'objet d'un diagnostic différentiel. Un domaine de recherche complémentaire est centré sur les défauts mécanobiologiques de ces atteintes musculaires (Groupe C. Coirault), caractéristique importante de nos MNM d'intérêt.

Ces maladies sont très hétérogènes, tant sur le plan clinique que génétique, et aucun traitement n'est encore disponible.



Génétique, physiopathologie et approches thérapeutiques des maladies du muscle

/// LES PROJETS EN COURS

Le projet de l'équipe s'articule autour de 3 axes : 1) définir le spectre génétique et clinique et l'histoire naturelle de ces MNM ; 2) étudier les mécanismes physiopathologiques des mutations génétiques qui induisent ces affections des muscles cardiaques et/ou squelettiques dans le but de 3) identifier et tester les approches thérapeutiques pour ces maladies. Plusieurs points communs (dysfonctionnement contractile, défauts mécanobiologiques, fibrose...) sont abordés transversalement par la mise en commun de nos expertises spécifiques (enveloppe nucléaire, matrice extracellulaire, protéines contractiles...) à partir du matériel biologique des patients (biopsies et cellules en culture) ainsi que de divers modèles cellulaires et animaux (souris, poisson zèbre, culture 3D) que nous avons développés.

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Azibani et al. Mol Ther Nucleic Acids. 2018 Mar 2;10:376-386.
2. Chatzifrangkeskou et al. Hum Mol Genet. 2018 Sep 1;27(17):3060-3078.
3. Schwartz / Fischer et al. Sci Rep. 2017 Apr 28;7(1):125
4. Guiraud et al. Am J Pathol. 2017 Mar;187(3):505-516.



équipe

#02

/ PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE**MARC BITOUN, Directeur de recherche (DR2-Inserm)**

Après une thèse de neurosciences, Marc Bitoun a rejoint l'Institut en 2004 comme chercheur post-doctorant. Il y a été recruté par l'Inserm en 2008, promu directeur de recherche (DR2) en 2018 et dirige l'équipe depuis 2014.

// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

Renforcer les connaissances de la biologie du muscle est un défi pour comprendre les maladies de ce tissu et identifier des cibles thérapeutiques. C'est particulièrement vrai pour la myopathie centronucléaire dominante (CNM) causée par des mutations d'une protéine pléiotropique, la dynamine 2.

/ PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE

Dans ce contexte, l'équipe s'intéresse :
 ➤ au rôle de la machinerie de l'endocytose dans le muscle (S. Vassilopoulos),
 ➤ aux connexions entre les cytosquelettes et le noyau (B. Cadot),
 ➤ aux mécanismes physiopathologiques et thérapies de la CNM (D. Trochet) et à l'optimisation de la transduction du muscle par des vecteurs viraux adéno-associés (S. Benkhalifa-Ziyyat).

/// LES PROJETS EN COURS

2018 a vu la publication de la preuve de principe d'une thérapie par invalidation allèle-spécifique dans des modèles murins et cellulaires pour la CNM dominante (Trochet et al. 2018). Avec l'objectif d'identifier des pistes d'amélioration des thérapies utilisant les vecteurs AAV, nous avons décrit le rôle des facteurs de

Physiopathologie et thérapie de la myopathie centronucléaire autosomique dominante

transcription cellulaires RFX1 et RFX3 dans l'efficacité de transduction des vecteurs AAV (Julien et al. 2018). Enfin, grâce au développement d'une approche d'imagerie cellulaire unique en France, nous avons collaboré avec l'équipe du Dr Sotiropoulos (Institut Cochin) pour montrer l'importance de Srf dans la fusion des cellules musculaires (Randrianarison-Huetz V et al. 2018).

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Trochet D et al. EMBO Mol Med. 2018, 10: 239-253.
2. Julien L et al. Sci Rep. 2018, 8: 210.
3. Randrianarison-Huetz V et al. J Cell Biol. 2018, 217: 685-700.





équipe

#03

// PRÉSENTATION DES CHEFS D'ÉQUIPE

CAPUCINE TROLLET,
Chargée de recherche (Inserm)
VINCENT MOULY,
Directeur de recherche (CNRS)

L'équipe est co-dirigée par Vincent Mouly, DR CNRS et biologiste cellulaire, et Capucine Trollet, CR Inserm et experte en thérapie génique.

// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

Nous nous intéressons à la régénération musculaire chez l'homme en situation normale, au cours du vieillissement et en pathologies, en utilisant des outils cellulaires (immortalisation de myoblastes humains) et modèles in vivo (xénogreffes) originaux que nous avons développés.

/// LES PROJETS EN COURS

Nous avons développé avec les cliniciens de l'hôpital Tenon des essais de thérapie cellulaire autologue, et avec G. Dickson (Royal Holloway London) une approche de thérapie génique par AAV pour la dystrophie

Orchestration cellulaire et moléculaire en régénération musculaire, pendant le vieillissement et en pathologies

oculopharyngée (OPMD). Nous continuons de développer des approches pharmacologiques, géniques et cellulaires.

Nous travaillons également sur la fibrose musculaire (processus qui peut entraver ces stratégies thérapeutiques) en utilisant des approches innovantes (CyTOF, Hyperion, microdissection laser, omique) pour analyser la composition et les types cellulaires impliqués dans cette fibrose (OPMD mais aussi DMD). Enfin nous nous intéressons à la communication intercellulaire dans le muscle plus précisément, nous recherchons les molécules sécrétées par les cellules souches musculaires pour en détecter les variations avec l'âge, mais aussi en situation pathologique (LGMD2B, DMD). Enfin, nous poursuivons des collaborations nationales et internationales basées sur les modèles originaux que nous avons mis au point.

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Savino W et al. Methods Mol Biol.2018;1687:219-227.
2. Cordova G et al. Front Genet. 2018 Apr 10;9:114.
3. Vinel C et al. Nat Med. 2018 Sept;24(9) : 1369-1371



équipe

#04

/ PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE

DENIS FURLING,
Directeur de recherche (PhD, DR – CNRS)
Après un PhD en biologie moléculaire et cellulaire à l'université Laval de Québec, Denis Furling a rejoint l'Institut en 2000 comme chercheur post-doctorant. Il a été recruté en 2004 par le CNRS, promu directeur de recherche en 2010 et dirige l'équipe depuis 2014.

// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

ARANDEL Ludovic, Msc, IE – AIM
BAZINET Audrey, Msc, IE – CDD
BASSEZ Guillaume, MD/PhD, MCU/PH-SU
DE DEA DINIZ Damily, doctorant
FERRY Arnaud, PhD, PU – UPD
FRISON-ROCHE Charles, doctorant
KLEIN Arnaud, PhD, CR – INSERM
MATLOKA Magdalena, doctorant
MARIE Joëlle, PhD, DR – Emerite
MONCEAU Alexandra, doctorant
SUREAU Alain, PhD, CR – INSERM
NAOUAR Naira, PhD, IR – CDD
RAU Frédérique, PhD, CR – INSERM
NEY Michel, PhD, IR – CDD
SGARD Guillaume, stagiaire

/// LES PROJETS EN COURS

Les thématiques de recherche de l'équipe sont centrées sur la dystrophie myotonique de type 1 (DM1) également appelée maladie de Steinert, une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes chez l'adulte. La DM1 est caractérisée par une faiblesse et une atrophie musculaire progressive, une myotonie, des défauts du rythme et de la conduction cardiaque ainsi que des troubles endocriniens et cognitifs. Les projets s'articulent autour de 2 axes complémentaires : 1) la compréhension des mécanismes physiopathologiques altérés par des expansions de séquences CTG répétées, mutation à l'origine de cette maladie 2) le développement d'approches thérapeutiques pour la DM1.

En 2018, notre participation à des travaux collaboratifs a contribué à mettre en évidence :

- un rôle de la voie de l'interféron dans le défaut de différenciation des myoblastes DM1 congénitaux
- un nouveau mécanisme moléculaire associé au phénotype moins sévère de la DM de type 2

Physiopathologie et biothérapie de la dystrophie myotonique

- l'effet bénéfique de l'exercice dans un modèle de souris dystrophique.
- la possibilité d'éditer/corriger la mutation CTG dans des cellules DM1.

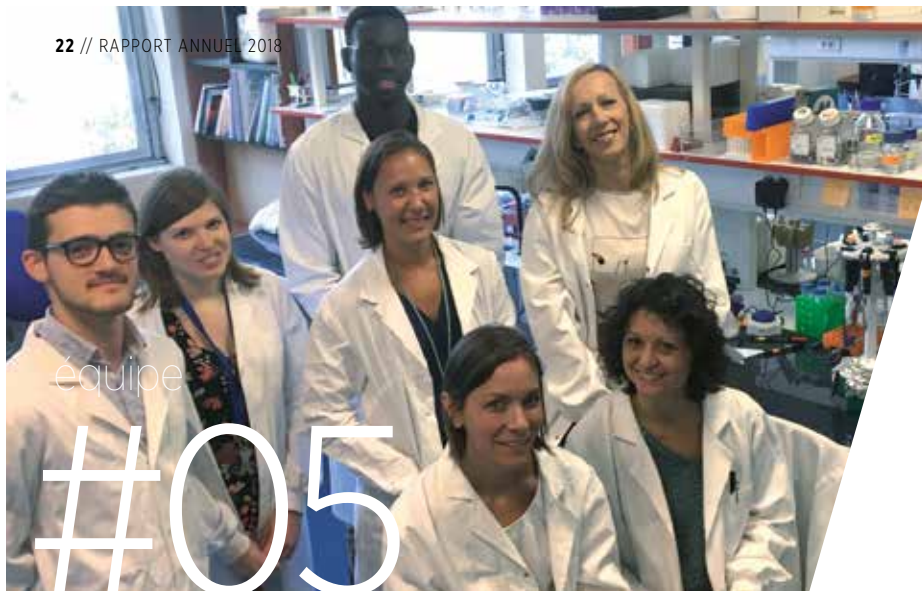
A noter également :

- l'arrivée au sein de l'Institut de l'équipe du Dr Bassez qui a réalisé un essai clinique pour évaluer les effets de la metformine chez des patients DM1,
- le travail du Dr Wahbi qui montre une incidence élevée de thrombose veineuse chez les patients DM1.

Enfin, cette année marque également une transition puisqu'avec l'accord de nos tutelles et de la direction de l'Institut de Myologie, le périmètre de notre équipe va évoluer en 2019 avec la fusion avec l'équipe de Geneviève Gourdon (Institut Imagine). Ainsi nous allons mettre en place une nouvelle équipe intitulée « Repeat Expansion & Myotonic Dystrophy - REDs » dont les objectifs restent centrés sur la dystrophie myotonique, maladie multisystémique pour laquelle il n'y a pas de traitement à l'heure actuelle.

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Rizzo M et al. Cell Death Dis. 2018 19;9(11):1071.
2. Sellier C et al. Nature Communications. 2018 9(1):2009.
3. Dastidar S et al. Nucleic Acids Res. 2018 46(16):8275-8298.



équipe

// PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE

FRANCE PIETRI-ROUXEL,
Directrice de recherche (CNRS)

Dans le centre de recherche de l'Institut de Myologie depuis 2007, France Pietri-Rouxel est responsable d'équipe depuis 2013.

// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

L'équipe est composée de 10 personnes : 3 chercheurs, 1 ingénieur de recherche, 2 ingénieurs d'étude, 1 étudiante en thèse, 1 étudiante en M2, 1 étudiante en M1 en alternance et 1 étudiante en école ESTBA en alternance.

/// LES PROJETS EN COURS

> Optimisation de l'approche thérapeutique pour traiter la DMD. La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une myopathie létale causée par l'absence de la protéine dystrophine. Une des stratégies thérapeutiques développées, l'approche saut d'exon, utilise soit des séquences antisens comme les PPMO, soit l'ARN-U7 porté par un vecteur AAV. Nous avons évalué l'association de la thérapie avec PPMO et AAV dans un modèle murin sévère de DMD. Nous avons démontré un bénéfice remarquable de cette thérapie combinée avec une durée de survie sans pareille, ouvrant de nouvelles perspectives thérapeutiques aux patients.

Thérapie génique de la DMD et physiopathologie du muscle squelettique

> Caractérisation phénotype/génotype de patients Becker del45-55. La dystrophie musculaire de Becker (DMB) se caractérise par une dystrophie musculaire progressive avec ou sans cardiomyopathie. Nous présentons une population de 49 patients atteints de BMD avec délétion des exons 45 à 55 (BMDdel45-55). L'objectif de cette étude est d'identifier les facteurs modificateurs impliqués dans la variabilité phénotypique chez les patients BMDdel45-55.

> Mécanismes protecteurs de la jeunesse musculaire. Le canal calcique musculaire Cav1.1 joue un rôle central dans le couplage excitation-contraction. Nous avons révélé l'existence d'une nouvelle isoforme embryonnaire de la sous-unité bêta de Cav1.1 (CaVβ1E) qui augmente dans le muscle adulte après une dénervation. Nous avons montré que CaVβ1E active le facteur GDF5 pour contrer l'atrophie après dénervation. Nous avons rapporté que les muscles âgés expriment des niveaux réduits de CaVβ1E et que la surexpression de CaVβ1E réduit la perte de masse musculaire liée à l'âge. Nous avons identifié la CaVβ1E humaine et montré une expression réduite due au déclin musculaire lié à l'âge. Brevet 18 184861.5 et n° 19 152677.1

/// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Guilbaud M et al. Skelet Muscle. 2018 Apr 27;8(1):15. doi: 10.1186/s13395-018-0161-2.
2. Delalande O et al. J Biol Chem. 2018 May 4;293(18):6637-6646.
3. Julien L et al. Sci Rep. 2018 Jan 9;8(1):210.



équipe

// PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE

MARIA GRAZIA BIFERI Chef de groupe
au centre de recherche en Myologie.

Maria Grazia Biferi a obtenu son doctorat en biologie cellulaire et du développement à l'université de Rome « La Sapienza » (Italie). Elle développe actuellement des stratégies de thérapie génique pour l'amyotrophie spinale (SMA) et la sclérose latérale amyotrophique (SLA). En 2017, elle a reçu le prix «IM\$ AVI Kremer ALS Treatment prize» conjointement avec M. Barkats, de l'association Prize4Life pour une approche de thérapie génique pour une forme familiale de SLA. Elle est la responsable scientifique des travaux pré-cliniques à visée clinique pour la SLA, en collaboration avec Généthon.

// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

Initialement dirigé par M. Barkats, le groupe est aujourd'hui dirigé par Maria-Grazia Biferi et est composé d'un post-doc : M. Cappella (modification du génome et

biologie de l'ARN) ; trois ingénieurs : T. Marais, S. Astord et M. Cohen-Tannoudji (pathophysiologie des maladies neuromusculaires, clonage et production de vecteurs AAV, bio-expérimentation in vivo) ; un technicien : B. Giroux (bio-expérimentation in vivo). Le groupe accueille régulièrement des étudiants de M2 et de doctorat. J. Mecca et A. Besse défendront leur thèse en 2019. Leurs travaux sont axés sur l'étude des tissus périphériques, comme le muscle squelettique, dans la pathogenèse de la SMA.

/// LES PROJETS EN COURS

> Perspectives thérapeutiques pour la SMA :
Objectif 1 : Déterminer l'expression spatio-temporelle du gène SMN pour l'optimisation de la thérapie génique - en 2018, nous avons finalisé un article scientifique décrivant l'utilisation d'un promoteur spécifique des neurones pour l'expression du gène SMN chez des souris SMA.

Groupe BOND :
biothérapies des
maladies du motoneurone
(SLA & SMA)

Objectif 2 : Identifier de nouvelles cibles pour des approches thérapeutiques combinées - en 2018, nous avons réalisé le séquençage de l'ARN et de l'ADN de moelle épinière de souris SMA.

> Thérapie génique pour la SLA :

Objectif 1 : Développement préclinique de la thérapie AAV10-U7 pour la SLA SOD1 - en 2018 nous avons établi un plan de développement et nous avons produit un vecteur modifié. Nous avons commencé la collaboration avec Généthon pour la production virale du produit préclinique.

Objectif 2 : Optimiser la thérapie génique AAV-U7 pour la SLA SOD1 - en 2018, nous avons commencé à étudier un nouveau vecteur chez des souris SOD1 adultes (effets sur la survie et la force musculaire).

Objectif 3 : Tester une approche AAV-U7 pour la SLA C9 (>40% des cas familiaux) - en 2018, nous avons conçu et testé différentes constructions potentiellement thérapeutiques dans des cellules dérivées de patients.

/// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. T1. Chatzifrangkeskou M et al. Hum Mol Genet. 2018 Sep 1;27(17):3060-3078.
2. Puzzo F et al. Sci Transl Med. 2017 Nov 29;9(418).
3. Biferi MG et al. Mol Ther. 2017 Sep 6;25(9):2038-2052.





équipe
#07

/ PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE // PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

ROZEN LE PANSE,
Directrice de recherche (DR2, CNRS, HDR)

LE PANSE Rozen (DR2, CNRS, HDR)
BERRIH-AKNIN Sonia (DR1, INSERM, HDR, emeritat)
VILQUIN Jean-Thomas (DR2, CNRS, HDR)
DRAGIN Nadine (CR, CDI Inovarion, HDR)
TRUFFAULT Frédérique (IR, CDI AIM)
VERDIER Julien (Post-Doc, CDD INSERM)
MERRHEIM Judith (IE, CDD, INSERM)
FAYET Odessa (IE, CDD, INSERM)
VILLEGAS José (PhD, CONACYT)
PAYET Cloé (PhD, Sorbonne Université)
BAYER Alexandra (PhD, Sorbonne Université)
BEHIN Anthony (PU-PH, AP-HP)

/// LES PROJETS EN COURS

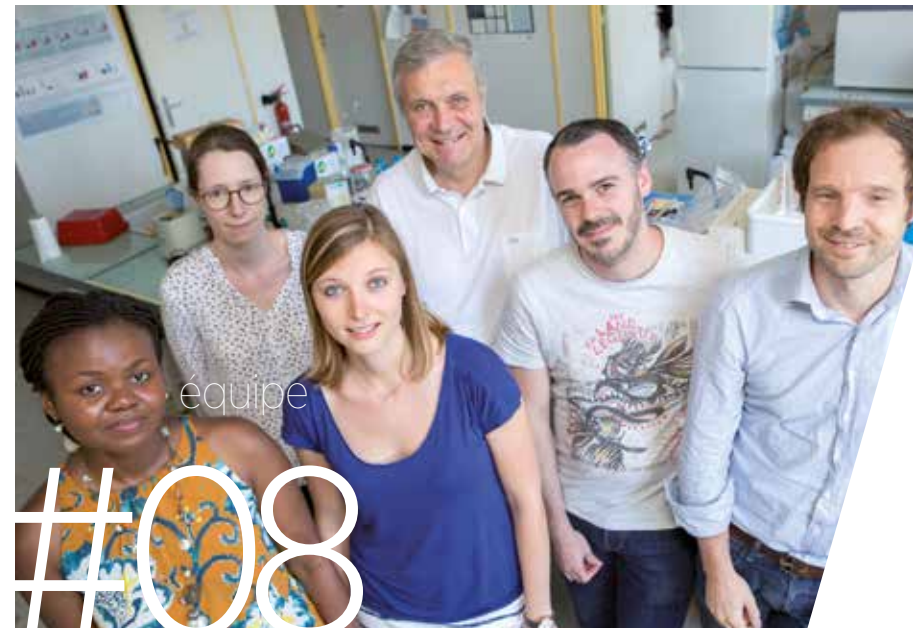
La myasthénie est une maladie auto-immune due à des anticorps attaquant la jonction neuromusculaire, et provoquant des faiblesses musculaires invalidantes. Si le muscle est l'organe cible, le thymus est l'organe effecteur, mais la myasthénie est une maladie multifactorielle dont l'équipe étudie les mécanismes étiologiques et physiopathologiques afin de proposer de nouvelles thérapies :

Myasthenia gravis : étiologie, physiopathologie et approches thérapeutiques

Au niveau du thymus, nous analysons l'impact des perturbateurs endocriniens sur le processus d'éducation des lymphocytes T et l'émergence de maladies auto-immunes (J. Merrheim & N. Dragin). Nous y étudions aussi les causes de la surexpression d'interféron- β , car cette molécule est le chef d'orchestre des changements thymiques associés à la maladie (C. Payet, O. Fayet & R. Le Panse). Pour comprendre les dérégulations du système immunitaire, nous étudions le phénotype fonctionnel des cellules périphériques par cytométrie de masse (CyTOF) (F. Truffault, J. Verdier & S. Berrih-Aknin). Nous examinons les mécanismes de l'activation des lymphocytes pathogènes Th17 et les effets d'anticorps bloquants dans des modèles expérimentaux (J. Villegas & N. Dragin). Nous avons démontré que les cellules souches mésenchymateuses (MSC) conditionnées sont efficaces dans le traitement du modèle préclinique de la myasthénie, et nous optimisons le processus de conditionnement en vue d'un développement clinique (A. Bayer et JT. Vilquin).

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. J.A. Villegas, et al. Journal of Autoimmunity. 2019 98:59-73.
2. V. Yilmaz et al. Annals of Clinical and Translational Neurology. 2018 22; 5(11):1408-1414.
3. M.A. Cron et al. Autoimmunity Review. 2018 17(6):588-600.



équipe
#08

/ PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE

OLIVIER BENVENISTE,
Directeur de recherche (DR2 PUPH)

Olivier Benveniste a l'opportunité de contrôler toutes les étapes du processus de médecine translationnelle, depuis l'identification immédiate des patients identifiés en consultation ou en hospitalisation dans son centre national de référence pour les maladies rares neuromusculaires (ici les myosites), la caractérisation fine de leur phénotype, la saisie de ces informations dans une base de données, l'échantillonnage dans une bio banque (de leurs muscles, PBMC, sérums), les recherches fondamentales partant de cette biobanque (immuno-profilage complet des PBMC par analyse en CyTOF, effet sur les muscles des auto-anticorps spécifiques des myosites, effet sur les muscles des interférons de type 1, recherche de nouveaux biomarqueurs...), la définition des meilleurs critères de jugement pour

les essais cliniques, les études physiopathologiques « du laboratoire au chevet du patient », le développement d'essais cliniques académiques et/ou industriels, comme par exemple, l'essai Rapami testant la rapamycine (sirolimus) contre le placebo dans la myosite à inclusions.

/// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

L'équipe est composée de 3 thésards (Céline Anquetil, Alexandrine Mahoudeau, Julian Sanchez), 2 post-doc (Wei Jiang, Nozomu Tawara), 2 ingénieurs d'étude (Bérénice Tendrel, Damien Amelin), 1 MCU-PH (Yves Allenbach) et 1 PU-PH (Olivier Benveniste). Ces deux derniers ont l'HDR.

/// LES PROJETS EN COURS

Céline Anquetil travaille sur la production d'anticorps monoclonaux anti-SRP et HMGR issus de plasmocytes de patients et sur la caractérisation des myosites

Muscle inflammatoire et thérapie Innovante ciblée

induites par les immune checkpoint inhibiteurs. Sandrine Mahoudeau travaille sur l'induction de la voie du complément par les anti-SRP ou HMGR dans des modèles de culture de myoblastes/tubes in vitro ainsi que sur la myostatine au cours des différents sous types de myosites. Julian Sanchez arrive et va débiter sur la mise au point de CART cell régulateurs spécifiques à certaines myosites. Nozomu Tawara a dérivé 20 lignées musculaires issues de patients souffrants de différentes myosites, il étudie les mécanismes de régulation du complément et de l'immuno-protéasome. Wei Jiang arrive et va étudier l'effet des anti-NXP2 sur différents types cellulaires. Par ailleurs, l'équipe a décroché 2 PHRC nationaux fin 2018 : Cellules souches dans la myosite à inclusions (ADSVF, 900 k€) PI O. Benveniste et Olumiant dans les dermatomyosites (800 k€) PI Y. Allenbach.

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Mariampillai K. et al. JAMA Neurol. 2018 Sep 10. jamaneurol.2598.
2. Ladislau L et al. Brain. 2018 Jun 1;141(6):1609-1621.
3. Anquetil C et al. Circulation. 2018 Aug 14;138(7):743-745.





/ PRÉSENTATION DU CHEF D'ÉQUIPE

LAURE STROCHLIC,
Chargée de recherche (CR, Inserm)
BERTRAND FONTAINE
Professeur des universités, praticien
hospitalier (PU-PH)

L'équipe est co-dirigée par Bertrand Fontaine (PUPH, APHP), directeur du centre de recherche en myologie et Laure Stochlic (CR, Inserm), experte dans le domaine de la synapse neuromusculaire.

// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

Nous nous intéressons aux mécanismes cellulaires et moléculaires qui sous-tendent l'assemblage et la maintenance de la synapse neuromusculaire en condition physiologique, pathologique (canalopathies, la myasthénie congénitale et la sclérose latérale amyotrophique) et vieillissante, en nous appuyant sur une organisation qui favorise les interactions étroites entre les cliniciens et les chercheurs, ainsi que sur un vaste réseau de collaborations nationales et internationales.

/// LES PROJETS EN COURS

Nous utilisons un large éventail d'essais fonctionnels comprenant l'imagerie morphologique quantitative, l'analyse comportementale et l'électrophysiologie à l'aide de modèles murins et/ou d'autres modèles dérivés de l'homme. Nous avons défini trois objectifs principaux de recherche:

Connectivité neuromusculaire en santé et pathologies

➤ Caractériser les déterminants moléculaires sous-jacents à l'assemblage et à la maintenance de la jonction neuromusculaire (JNM). Nous avons récemment identifié une nouvelle voie de communication à la JNM et développé des outils innovants utilisant la génétique de la souris pour mieux comprendre ses caractéristiques moléculaires.

➤ Comprendre comment la perturbation de la communication nerf/muscle conduit à des maladies neuromusculaires. Grâce à notre expertise clinique et nos réseaux nationaux, nous analysons les mécanismes physiopathologiques sous-jacents aux maladies étudiées chez les patients.

➤ Moduler la communication trans-synaptique pour rétablir une connectivité synaptique appropriée dans un contexte pathologique comme base d'interventions thérapeutiques. Nous développons des stratégies pharmacologiques ou génétiques innovantes qui favorisent la communication trans-synaptique à la JNM afin de prévenir ou de compenser la progression de la perte de fonction motrice dans les maladies neuromusculaires.

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Boëx M, Messeant J et al., Curr. Opin. in Physiology. 2018, 04:88-95.
2. Kokunai Y et al., Sci Rep. 2018, 12:16681.
3. Guimarães-Costa R et al., Eur. Respir. J. 2018, 53.



/ PRÉSENTATION DU CHEF DE PÔLE

PIERRE CARLIER,
Directeur du laboratoire RMN (MD-PHD-CEA) depuis 2001.
Pierre Carlier est spécialisé dans la caractérisation du muscle squelettique et cardiaque par imagerie et spectroscopie RMN. Son expertise s'étend notamment sur des sujets tels que la physiologie du muscle, le développement de critères d'évaluation quantitatifs pour les pathologies neuromusculaires et la conception et réalisation d'essais cliniques relatifs à ces maladies.

// PRÉSENTATION DU PÔLE

Les activités du laboratoire se concentrent autour de deux spectromètres-imageurs RMN dédiés à la recherche : un 7 T pour les études sur rongeurs et un 3 T pour les études cliniques, ou sur des modèles canins. La multidisciplinarité de l'équipe RMN, essentielle pour exploiter les multiples facettes d'un examen RMN, est reflétée par la présence de cliniciens, physiciens, biochimistes, informaticiens, ingénieurs et techniciens. La recherche en RMN évoluant très rapidement, le laboratoire cherche sans cesse à attirer de jeunes chercheurs et étudiants pour rester compétitif.

Laboratoire de RMN biomédicale AIM & CEA

antenne et séquences RMN dédiées). En parallèle, le laboratoire est aussi un acteur majeur au niveau de l'acquisition et l'analyse centralisée des données RMN pour de nombreux essais cliniques d'histoire naturelle et thérapeutiques mono- et multi-centriques dans un cadre de « bonnes pratiques cliniques ».

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Marty, B et al. European Radiology 2018; 28:4662.
2. Marty B. et al. European Heart Journal - Cardiovascular Imaging 2018; 906-915
3. Reyngoudt H et al. NMR In Biomedicine 2018; 31:e3839





/ PRÉSENTATION DU CHEF DE PÔLE

KARIM WAHBI, cardiologue à l'Institut de Myologie et dans le service de cardiologie de l'hôpital Cochin. Karim Wahbi a reçu 2 prix lors des 26^{èmes} Journées européennes de la Société française de cardiologie* : meilleur jeune chercheur et meilleur poster dans la thématique insuffisance cardiaque/cardiomyopathies.

// PRÉSENTATION DU PÔLE

Notre équipe est composée de deux médecins, dont un neurologue (Dr Ben Yaou) et un cardiologue (Dr Wahbi), et cinq attaché(e)s de recherche clinique (M. Arrassis, Mme Berber, Mme Chikhaoui, Mme Lallouche, M. Taouagh). Son activité est dédiée au développement et au suivi de bases de données, registres observatoires et suivis de cohortes développées au niveau de l'Île de France et au niveau national. L'objectif de ces projets de promotion académique ou industrielle est de collecter des données épidémiologiques, d'histoire naturelle, d'évaluer l'effet de traitements et de préparer des essais thérapeutiques futurs.

/// LES PROJETS EN COURS

➤ Observatoire national sur les maladies de l'enveloppe nucléaire dont les laminopathies en collaboration avec de l'équipe de recherche Inserm du Dr Bonne

Cardiologie base de données

➤ Observatoire maladies mitochondriales dont le Pr Laforêt est investigateur principal. Registre glyco-génosés de type 3 dont le Pr Laforêt et le Pr Labrune sont co-investigateurs principaux

➤ Etude de suivi de cohorte dystrophie musculaire de Becker

➤ Registre maladie de Pompe dont le Pr Laforêt est investigateur principal (promoteur : laboratoire Genzyme)

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Wahbi K et al. JAMA Neurol. 2018;75(5):573-581.
2. Decostre V et al. Mol Genet Metab. 2017;122(3):108-116.
3. Tosserams A et al. Mitochondrion. 2018 Mar;39:26-29.

Unité de pathologie neuromusculaire



/ PRÉSENTATION DU CHEF DE PÔLE

BRUNO EYMARD, MD, PhD responsable de l'unité clinique de pathologie neuromusculaire coordonnateur du centre de référence.

// PRÉSENTATION DU PÔLE

L'unité dispense des consultations pluridisciplinaires essentiellement pour les adultes. Les consultations pédiatriques sont exceptionnelles. Notre centre de référence comprend 4 sites :

➤ L'hôpital de la Pitié-Salpêtrière (responsable Pr Eymard) pour la pathologie musculaire génétique et acquise (Pr Eymard, Dr Stojkovic, Dr Bassez, Dr Béhin, Dr Masingue, Dr Leonard-Louis, Pr Fournier), myosites (Pr Benveniste, Dr Allenbach) et neuropathies rares (Dr Léger, Dr Leonard Louis, Dr Stojkovic, Dr Masingue)

➤ L'hôpital Trousseau (Dr Isapof) pour la pathologie neuromusculaire de l'enfant

➤ L'hôpital Rothschild (Pr Thoumie) pour la rééducation des affections neuromusculaires de l'adulte

➤ L'hôpital Tenon (Pr Lacau) pour les troubles de déglutition des affections neuromusculaires

/// LES PROJETS EN COURS

La coordination fructueuse du centre de référence Nord-Est-Île de France permet l'organisation de réunions de concertation mensuelles consacrées à l'élucidation de cas complexes, ainsi qu'à la discussion de protocoles thérapeutiques.

En 2018, deux journées ont réuni tous les centres constitutifs et de compétence, associations de patients d'une part et les 4 centres constitutifs parisiens d'autre part. Ces échanges permettent notamment de discuter de l'organisation des soins et des avancées en recherche.

Les médecins du centre ont une contribution toujours plus active à l'enseignement de la pathologie neuromusculaire puisqu'ils participent au diplôme inter-universitaire (DIU) de Myologie, créé en 2000 par le Pr Eymard et le Pr Pouget (Marseille) mais également à d'autres nombreux DU (médecine Interne, médecine d'urgence, génétique, neurophysiologie, neuropathies périphériques etc.).

Le DIU de Myologie est aujourd'hui largement diffusé entre autres aux DROM et l'enseignement des pathologies neuromusculaires est intégré à plus d'une dizaine de DU/DIU (neuro-ophtalmo, réanimation, génétique, médecine interne...) Notre centre a aujourd'hui une très bonne lisibilité à l'international tant dans le domaine des publications que dans la participation aux réunions médico-scientifiques nationales et internationales.

Le centre est également coordonnateur d'un réseau européen de référence maladies rares sur les maladies neuromusculaires (ERN EURO-NMD) qui comprend 61 centres de soins en Europe. Enfin, une stratégie de lutte contre l'errance diagnostique a été mise en place dans le domaine des maladies neuromusculaires en collaboration avec la filière neuromusculaire, la DGOS et l'AFM-Téléthon.

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Bassez, G et al. Brain 2018 141(10) : 2855-2865.
2. Wahbi, K et al. JAMA Neurol 2018 75(5) : 573-581.
3. Masingue, M et al. Neurogenetics 2018 19(2) : 67-76.





pôle
#04

/ PRÉSENTATION DU CHEF DE PÔLE

LAURENT SERVAIS,
MD, PHD, est neuro-pédiatre
et professeur à l'université de Liège.

Laurent Servais dirige l'Institut I-motion à Paris et le Centre de référence neuromusculaire de Liège. Il est investigateur principal de plusieurs études dans l'amyotrophie spinale, la dystrophie musculaire de Duchenne et la myopathie myotubulaire.

Il est également coordinateur européen de deux études d'histoire naturelle de patients atteints de myopathies centro-nucléaire et d'amyotrophie spinale.

// PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE

En 2018, pour développer, mettre en place, gérer les essais cliniques et pour suivre les patients dans le cadre du soin et de la recherche, l'équipe est composée de 24 personnes : 1 neurologue, 2 neuro-pédiatres, 2 internes (dont 1 neurologue et 1 neuro-pédiatre), 3 kinésithérapeutes, 1 ergothérapeute, 1 psychologue, 2 chefs de projets, 8 attachés de recherche clinique, 1 ingénieur qualité, 1 assistante, 1 secrétaire médicale et 1 ingénieur application.

I-motion : Institute of Muscle-Oriented Translational Innovation

/// LES PROJETS EN COURS

En 2018, I-motion a pris en charge 19 essais thérapeutiques, 3 études d'histoire naturelle, 2 études de suivi de patients sous traitement après autorisation de mise sur le marché du médicament pour l'un (Ataluren) et autorisation temporaire d'utilisation (Nusinersen) pour l'autre.

► I-motion coordonne également 2 études d'histoire naturelle européenne promue par l'Association Institut de Myologie, l'une dans l'amyotrophie spinale (9 centres, 3 pays, 81 patients), l'autre dans les myopathies centro-nucléaires (13 centres, 5 pays, 60 patients). Au total, 202 patients ont été impliqués dans ces études

► L'année 2018 a été marquée par la mise en place à I-motion de 2 essais de thérapie génique : l'un dans l'amyotrophie spinale, promu par le laboratoire Avenir, l'autre dans la myopathie myotubulaire, promu par le laboratoire Audentes. Ces 2 essais sont l'aboutissement de travaux réalisés en partie par les équipes de recherches fondamentales soutenues par l'AFM-Téléthon.

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Aragon-Gawinska K et al. *Neurology*. 2018 Oct 2;91(14):e1312-e1318.
2. Chabanon A et al. *PLoS One*. 2018 Jul 26;13(7):e0201004.



pôle
#05

/ PRÉSENTATION DU CHEF DE PÔLE

NORMA BEATRIZ ROMERO,
Responsable PhD-APHP

Après une thèse de sciences sous la direction du Pr Michel Fardeau, Norma Beatriz Romero a rejoint l'unité de recherche de l'Institut de Myologie en 1996. C'est en 2003 qu'elle a été promue responsable en tant que PH-APHP et dirige l'équipe jusqu'à ce jour.

// PRÉSENTATION DU PÔLE

Le laboratoire est dédié, en particulier, à l'identification et à la caractérisation, au plan morphologique, des maladies neuromusculaires d'origine génétique, de l'enfant et de l'adulte. Les Drs N.B. Romero et T. Evangelista, apportent leur expérience dans le diagnostic de l'analyse des biopsies musculaires humaines. Les techniques morphologiques telles que des analyses histo-enzymologiques, des analyses immunocytochimiques, des études ultrastructurales

par microscopie électronique et western blot sont réalisées par l'équipe technique (E. Lacène, M.T. Bui, A. Chanut, C. Labasse, G. Brochier, A. Madelaine, M. Beuvin).

L'unité mène des projets de recherche dans le but de caractériser et identifier de nouvelles formes de myopathies. Elle collabore également à des projets de recherche fondamentale et de recherche thérapeutique. Des échanges entre les différents collaborateurs sont assurés par la secrétaire (F. Lévy-Borsato). Chaque année, le laboratoire accueille en formation des post-docs, étudiants et stagiaires.

/// LES PROJETS EN COURS

Nous avons contribué à la description des différentes lésions observées dans les cas de titinopathie et caractérisé les particularités morphologiques pour chaque groupe identifié. Nous avons publié les premières descriptions des formes très sévères liées au gène DNM2 reproduisant le phénotype des cas sévères liés au gène MTM1.

Unité de morphologie neuromusculaire

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Avila-Polo R et al. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2018, 77(12):1101-1114
2. Biancalana V et al. *Acta Neuropathol Commun* 2018, 6(1):93
3. Garibaldi M et al. *Acta Neuropathol Commun* 2018, 6(1):94





Pôle

#06

/ PRÉSENTATION DU CHEF DE PÔLE

JEAN-YVES HOGREL,

Directeur du laboratoire de physiologie et d'évaluation neuromusculaire.

Il a reçu le diplôme d'ingénieur (1990) et le doctorat (1994) en génie biomédical de l'université de technologie de Compiègne. En 1995, il a rejoint l'Institut de Myologie dès sa création (hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris) et y cofonde le laboratoire de physiologie et d'évaluation neuromusculaire. En 2006, il a soutenu son habilitation à diriger des recherches.

// PRÉSENTATION DU PÔLE

La pluridisciplinarité de l'équipe (6 permanents) en fait sa force: elle rassemble chercheurs, kinésithérapeutes, ingénieurs et étudiants en master et en thèse. Le laboratoire est maintenant reconnu mondialement parmi les laboratoires de premier plan dans les technologies innovantes dédiées à l'évaluation de la fonction neuromusculaire.



Laboratoire de physiologie et évaluation neuromusculaire

/// LES PROJETS EN COURS

Le laboratoire partage ses activités selon quatre axes :

- > les développements méthodologiques et technologiques pour l'amélioration de l'évaluation fonctionnelle des patients,
- > les études d'histoire naturelle dans plusieurs pathologies neuromusculaires,
- > les essais thérapeutiques,
- > les études de surveillance après mise sur le marché.

Selon l'axe 1, 2018 a vu l'apparition d'une nouvelle technique d'exploration du diaphragme, développé en collaboration avec l'APHP, l'INSERM et Sorbonne Université et qui a fait l'objet d'un dépôt de brevet. A noter également la validation de la bioimpédancemétrie comme méthode de mesure du volume musculaire en collaboration avec le laboratoire de RMN. Le laboratoire a continué sa participation à plusieurs études d'histoires naturelles notamment dans la DMD, SMA, GNE, MTM, GSDIII, à plusieurs essais thérapeutiques (DM1 et metformine, IBM et rapamycine, myasthénie et exercice, Solid et Antisense dans la DMD). Enfin les études de suivi de traitement se sont développées (Pompe et Myozyme, DM1 et metformine, IBM et rapamycine).

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

1. Bassez G et al. Brain, 2018 141(10):2855-2865.
2. Bachasson D et al. Ultrasound Med Biol, 2018 44(7):1423-1432.
3. Rider LG et al. Nat Rev Rheumatol, 2018 14:303-318.
4. Birnbaum S et al. Trials, 2018 19(1):49.



Pôle

#07

/ PRÉSENTATION DU PÔLE

STEPHANE VASSEUR, MAUD CHAPART LECLERC et direction BERTRAND FONTAINE

Stéphane Vasseur est le coordinateur gestionnaire, responsable qualité de la Myobank. Il est entré à l'AFM en 1992 au département banque et collecte. Diplômé de l'institut européen de formation continue Bioformation au titre de bioqualitien. Maud Chapart-Leclerc est rentrée à l'AFM en 2002. Diplômée de la faculté des sciences Paris sud au titre de biotechnologiste des bio-industries. Le binôme est multidisciplinaire depuis 15 ans au sein du centre de ressources biologiques. Il est appuyé et assisté par des experts en Myologie qui composent le conseil scientifique de Myobank: Michel Fardeau, Serge Braun et Bertrand Fontaine. Myobank-AFM de l'Institut de Myologie est destinée à l'usage exclusif de la recherche.

> Elle collabore avec les plateformes et les équipes de recherche de l'Institut des Biothérapies.

> Elle est installée au sein de la plateforme de ressources biologiques sur le site de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière.

> Elle a pour vocation de faciliter les recherches dans le domaine des maladies neuromusculaires, grâce à sa mission de collecte, préparation, stockage et mise à disposition en France et à l'international. Son fonctionnement et ses objectifs correspondent à la définition des centres de ressources biologiques.

// AUTORISATION ET DÉCLARATION

En juin : renouvellement pour les trois années de la certification des centres de ressources biologiques - NF S96-900.

En novembre : autorisation d'importation et d'exportation de ressources biologiques étant impliquée dans des réseaux internationaux, cette autorisation a été renouvelée pour 5 ans.

Myobank-AFM

/// LES PROJETS EN COURS

Myobank-AFM est un support pour les essais cliniques enfant (I-motion) et adulte comme DMD-Nathis, Essence, Wave, Aspiro, Becker-coeur, Clin-biogen. Pour ces essais, elle organise la préparation des biopsies et leur cession puis la rédaction des formulaires associés suivant les protocoles établis. Ces différentes actions nécessitent que les acteurs de la Myobank valident les formations exigées par les sponsors. une collecte de tissu diaphragmatique a été mise en place avec l'équipe de prélèvement du GHPS de la Pitié-Salpêtrière pour le besoin d'un projet du CRD de l'Institut de Myologie « dysfonction diaphragmatique liée à la ventilation mécanique au cours du vieillissement ».

//// PRINCIPAUX RÉSULTATS DE 2018

Plus de 170 travaux publications et remerciements depuis sa création dont 13 en 2018.



#08

Pôle coordination de l'Institut de Myologie

Rien à l'Institut de Myologie ne pourrait se faire sans l'équipe de coordination, en appui permanent aux équipes. Les ressources humaines, le département juridique et fiscal, la finance, les services généraux, l'informatique, les projets et la valorisation, sont les fonctions essentielles qui permettent aux collaborateurs de l'Institut de travailler de manière efficace et cohérente.

Ces fonctions, présentes au sein de l'Association Institut de Myologie, contribuent à créer de la valeur et participent indirectement à l'excellence de notre Institut.

En 2018, deux nouvelles activités sont venues enrichir la coordination : l'aide au montage de projets et le business développement, nécessaires dans toute organisation qui grandit !

Parmi les réalisations de l'année, le travail effectué sur le projet stratégique a mobilisé un grand nombre de personnes au sein de la coordination. Les expertises et savoirs faire des membres de la coordination ont été très sollicités au vu des activités grandissantes de l'Institut et nul doute que tous ont, par leur travail, contribué aux succès des équipes.



Marianne Perreau-Saussine
Secrétaire générale

Christelle Gaultier
Directrice administrative
& financière

Delphine Valleteau de Moulliac
Responsable juridique

Mélinée Frenkian
Coordnatrice projets
stratégiques

Heike PASCAL
Assistante de direction

Stéphanie Miffre
Assistante de direction

Bérangère Pellerin
Responsable RH

Katalina Pacheco
Responsable
comptabilité-paies

Eleonore Gurgel
Contrôleur de gestion

Frédéric Querville
Responsable,
services généraux
travaux & HSE

Garou
Parrain d'I-motion

Olivier Deiber
Responsable
informatique

Divya UNNI
Chargée de projets

Morgane Paris
Assistante gestion RH

Nathalie Haslin
Gestion
voyages-déplacements

Christopher Benil
Comptable

Nina Tcheumeni
Comptable

Valoriser nos actions

Pour faire connaître son combat et diffuser les résultats de ses avancées au service du Muscle, l'Institut de Myologie organise des événements et bénéficie du **soutien de personnalités du monde sportif** au sein de l'Alliance des Champions. Ses actions sont saluées par l'obtention de prix et distinctions qui valorisent **l'excellence et l'engagement de ses médecins et de ses chercheurs.**

MARCELA GARGIULO

a obtenu sa nomination en tant que Professeur des Universités à l'Université Paris-Descartes.

BRUNO CADOT

a reçu le « Elsevier Big Prize » au congrès de la World Muscle Society qui s'est déroulé du 2 au 6 octobre 2018 à Mendoza en Argentine, pour sa communication orale portant sur la connexion noyau-cytosquelette et le positionnement du noyau au cours de la formation du muscle.

Nos événements 2018



RENCONTRES D'ÉTHIQUE DE L'INSTITUT DE MYOLOGIE
LA CELLULE DE RÉFLEXION D'ÉTHIQUE APPLIQUÉE DE L'INSTITUT DE MYOLOGIE VOUS INVITE AUX
TESTS GÉNÉTIQUES
Que dire et ne pas dire ?
Laurence FAIVRE
Professeur à l'Université de Bourgogne – Praticien hospitalier au CHU de Dijon
Débat animé par
Nathalie LE FORSTIER
Praticien hospitalier Hôpital Pitié-Salpêtrière – Docteur en éthique et droit médical
Inscription gratuite – Nombre de places limité
Place d'inscription sur www.institut-miologie.org



Distinctions & événements

Nos actions de collecte

01 / DEUX CAMPAGNES D'APPEL À DONS ON ET OFF : MISE À L'HONNEUR DE NOS CHAMPIONS DE LA SCIENCE DU MUSCLE

- > **Avril-juin** : Campagne mailing menée auprès des donateurs susceptibles d'être assujettis à l'Impôt sur la Fortune Immobilière
- > mise en avant des projets Respimyo et Cardiomyo des chercheurs Damien Bachasson et Antoine Muchir
- > **Octobre-décembre** : Campagnes mailing axées sur le prélèvement à la source et sur les déductions fiscales liées à l'Impôt sur le revenu
- > mise en avant de la thématique muscle et vieillissement à travers une interview de Bertrand Fontaine, Directeur médical et scientifique de l'Institut de Myologie

02 / LANCEMENT DE L'ALLIANCE DES CHAMPIONS

Création d'un cercle de donateurs partageant la passion du sport et souhaitant soutenir de façon significative la recherche sur le Muscle dans tous ses états.

> Mobilisation et visite de nos 4 ambassadeurs : **Céline Géraud, Arnaud DiPasquale, Medhi Baala** et **Vincent Clerc**

> Organisation de 5 dîners de promotion pour recruter de nouveaux grands soutiens pour le projet de Fondation de Myologie, en France : Paris / Lyon / Toulouse

03 / CRÉATION D'UN PREMIER VÉHICULE DE COLLECTE INTERNATIONAL

> Fonds "Friends of Myology Institute Association" abrité par la KBFU aux Etats-Unis. (King Baudouin Foundation United States)

04 / MÉCÉNAT

> L'année 2018 a été marquée par le soutien fort de la Fondation EDF au projet Respimyo à hauteur de 500k€ (250k€ par an pendant deux ans)



Rapport financier 2018

Depuis sa création en 2005, l'Association Institut de Myologie s'est engagée à partager en toute transparence avec ses parties prenantes les informations financières qui rendent compte de l'utilisation des fonds qui lui sont alloués. Elle publie l'intégralité de ses comptes annuels et du rapport du commissaire aux comptes au journal officiel des associations.

www.journal-officiel.gouv.fr/publications/assoccpt/pdf/2018/3112/483754347_31122018.pdf

BILAN ACTIF

RUBRIQUES	Montant Brut	Amort.Prov	21/12 / 2018	31 / 12 / 2017
Capital souscrit non appelé				
IMMOBILISATIONS INCORPORELLES				
Frais d'établissement				
Frais de développement				
Concessions, brevets et droits similaires	393 614	317 403	76 210	88 897
Fonds commercial				
Autres immobilisations incorporelles				
Avances, acomptes sur immo . incorporelles				
IMMOBILISATIONS CORPORELLES				
Terrains				
Constructions				
Installations techniques, matériel, outillage				
Autres immobilisations corporelles	4 118 533	3 044 768	1 073 765	1 122 214
Immobilisations en cours	2 558 620	2 182 539	376 081	508 089
Avances et acomptes	251 881	251 881	251 881	229 437
IMMOBILISATIONS FINANCIÈRES				
Participations par mise en équivalence				
Autres participations	10		10	10
Créances rattachées à des participations				
Autres titres immobilisés				
Prêts				
Autres immobilisations financières				
ACTIF IMMOBILISÉ	7 322 657	5 544 710	1 777 947	1 948 647
STOCKS ET EN-COURS				
Matières premières, approvisionnements				
En-cours de production de biens				
En-cours de production de services				
Produits intermédiaires et finis				
Marchandises				
Avances et acomptes versés sur commandes	1 052	1 052	1 052	1 052
CRÉANCES				
Créances clients et comptes rattachés	3 696 295	129 798	3 566 497	1 908 734
Autres créances	2 190 432	59 111	2 131 321	2 378 404
Capital souscrit et appelé, non versé				
DIVERS				
Valeurs mobilières de placement (dont actions propres)				
Disponibilités	1603234	1603234	1603234	1 626 961
COMPTES DE RÉGULARISATION				
Charges constatées d'avance	297 851	297 851	297 851	248 805
ACTIF CIRCULANT	7 788 863	188 909	7 599 954	6 162 903
Frais d'émission d'emprunts à étaler				
Primes de remboursement des obligations				
Écarts de conversion actif				
TOTAL GENERAL	15111 520	15111 520	9 377 902	8 111 550

BILAN PASSIF

RUBRIQUES	31 / 12 / 2018	31 / 12 / 2017
FONDS ASSOCIATIFS	1 532 424	1 137 749
FONDS PROPRES		
Report à nouveau	(1 593 841)	(1 451 151)
Résultat de l'exercice	656 146	(142 690)
AUTRES FONDS ASSOCIATIFS		
Fonds associatifs avec droit de reprise	2 354 563	2 354 563
Subventions d'investissements	115 556	377 027
Provisions réglementées		
PROVISIONS POUR CHARGES	292 462	271 934
Provisions pour risques et charges	292 462	271 934
FONDS DÉDIÉS	1 801 583	887 564
DETTES	5 751 433	5 814 303
Emprunts et dettes auprès des établissements de crédit	290 106	373 596
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	1 450 131	1 614 913
Dettes fiscales et sociales	1 596 120	1 469 353
Avances et acomptes reçus sur commandes en cours	600	2 880
Dettes sur immobilisations et comptes rattachés	18 476	
Autres dettes	2 153 167	2 353 561
Produits constatés d'avance	242 833	
TOTAL PASSIF	9 377 902	8 111 550
Résultat de l'exercice en centimes	656 145,95	
Total bilan en centimes	9 377 902,16	

COMPTES DE RÉSULTAT

RUBRIQUES	31 / 12 / 2018	31 / 12 / 2017
PRODUITS D'EXPLOITATION		
Ventes de marchandises		
Production vendue de services	3 402 206	2 484 853
Subventions d'exploitation	1 000	323 821
Autres produits	9 762 678	9 501 674
Production Immobilisée		
Reprises sur dépréciations, provisions (et amortissements),	39 529	10 825
Transfert de charges d'exploitation	207 086	134 651
TOTAL DES PRODUITS D'EXPLOITATION	13 412 499	12 455 824
CHARGES D'EXPLOITATION		
Achats de marchandises		
Autres achats et charges externes	3 484 701	4 140 613
Impôts, taxes et versements assimilés	394 461	468 874
Salaires et charges sociales	5 781 095	5 981 327
Dotations aux amortissements	461 082	543 395
Dotations pour dépréciation sur actif circulant	188 909	
Dotations aux provisions diverses	60 057	40 864
Autres charges	1 973 673	2 087 305
TOTAL DES CHARGES D'EXPLOITATION	12 343 978	13 262 378
RÉSULTAT D'EXPLOITATION	1 068 521	(806 554)
PRODUITS FINANCIERS		
Autres intérêts et produits assimilés	527	3 435
TOTAL DES PRODUITS FINANCIERS	527	3 435
CHARGES FINANCIÈRES		
Intérêts d'emprunt	6 841	10 040
Perte de change	229	2 882
TOTAL DES CHARGES FINANCIÈRES	7 070	12 922
RÉSULTAT FINANCIER	(6 543)	(9 487)
PRODUITS EXCEPTIONNELS		
Sur opérations de gestion	195 056	192 073
Sur opérations en capital	265 071	354 564
Reprises sur dépréciations et provisions, transferts de charges		
TOTAL DES PRODUITS EXCEPTIONNELS	460 127	546 637
CHARGES EXCEPTIONNELLES		
Dotations exceptionnelles aux amortissements, dépréciations et provisions		
Charges exceptionnelles sur opérations de gestion	36 043	23 390
Charges exceptionnelles sur opérations en capital	13 205	764
TOTAL DES CHARGES EXCEPTIONNELLES	49 248	24 154
RÉSULTAT EXCEPTIONNEL	410 879	522 483
Impôt Crédit Recherche	(97 309)	(119 513)
Report des ressources non utilisées des exercices antérieurs	33 615	214 245
Engagement à réaliser sur ressources affectées	947 635	182 890
TOTAL DES PRODUITS	13 873 153	13 005 896
TOTAL DES CHARGES	12 400 296	13 299 454
RÉSULTAT DE L'EXERCICE	656 146	(142 690)



Les publications

01/ABD AL SAMID M, MCPHEE JS, SAINI J, MCKAY TR, FITZPATRICK LM, MAMCHAOU K, BIGOT A, MOULY V, BUTLER-BROWNE G, AL-SHANTI N. A functional human motor unit platform engineered from human embryonic stem cells and immortalized skeletal myoblasts. **Stem Cells Cloning. 9 NOV 2018 / 11:85 - 93.**

02/ABRIGO J, SIMON F, CABRERA D, CORDOVA G, TROLLET C, CABELLO VERRUGIO C. Central Role of Transforming Growth Factor Type Beta 1 in Skeletal Muscle Dysfunctions: An Update on Therapeutic Strategies. **Curr Protein Pept SCI. 018;19(12):1189-1200.**

03/ALLENBACH Y, AROUCHE-DELAPELCHER, PREUSSE C, RADBRUCH H, BUTLER-BROWNE G, CHAMPTIAUX N, MARIAMPILLAI K, RIGOLET A, HUFNAGL P, ZERBE N, AMELIN D, MAISONOBE T, LOUIS-LEONARD S, DUYCKAERTS C, EYMARD B, GOEBEL HH, BERGUA C, DROUOT L, BOYER O, BENVENISTE O, STENZEL W. Necrosis in anti-SRP+ and anti-HMGCR+ myopathies: Role of autoantibodies and complement. **2018 Feb 6;90(6):e507-e517.**

04/ALLENBACH Y, BENVENISTE O. Peculiar clinicopathological features of immune-mediated necrotizing myopathies. **Neurology. 2018 Nov;30(6):655-663.**

05/ALLENBACH Y, TOQUET S, LONDON-CARDINAL O, BENVENISTE O. Reply: A child with severe juvenile dermatomyositis treated with ruxolitinib. **Brain. 2018 Nov 1;141(11):e81.**

06/ALONSO-JIMENEZ A, KROON RHMJM, ALEJALDRE-MONFORTE A, NUÑEZ-PERALTA C, HORLINGS CGC, VAN ENGELN BGM, OLIVÉ M, GONZÁLEZ L, VERGES-GIL E, PARADAS C, MÁRQUEZ C, GARIBALDI M, GALLANO P, RODRIGUEZ MJ, GONZALEZ-QUEREDA L, DOMÍNGUEZ GONZÁLEZ C, VISSING J, FORNANDER F, EISUM AV, GARCÍA-SOBRINO T, PARDO J, GARCÍA-FIGUEIRAS R, MUELAS N, VILCHEZ JJ, KAPETANOVIC S, TASCA G, MONFORTE M, RICCI E, GOMEZ MT, BEVILACQUA JA, DIAZ-JARA J, ZAMORANO II, CARLIER RY, LAFORET P, PELAYO-NEGRO A, RAMOS-FRANSI A, MARTÍNEZ A, MARINI-BETTOLO C, STRAUB V, GUTIÉRREZ G, STOJKOVIC T, MARTÍN MA, MORÍS G, FERNÁNDEZ-TORRÓN R, LOPEZ DE MUNAÍN A, CORTES-VICENTE E, QUEROLL R, ROJAS-GARCÍA R, ILLA I, DIAZ-MANERA J. Muscle MRI in a large cohort of patients with oculopharyngeal muscular dystrophy. **J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2018 Dec 8. pii: jnnp-2018-319578.**

07/AMADOR MDM, MASINGUE M, DEBS R, LAMARI F, PERLBARG V, ROZE E, DE-GOS B, MOCHEL F. Treatment with cheno-deoxycholic acid in cerebrotendinous xanthomatosis: clinical, neurophysiological, and quantitative brain structural outcomes. **J Inherit Metab Dis. 2018 Sep;41(5):799-807.**

08/AME VAN DER BEEK N, NELSON I, FROIS-SART R, LEVADE T, GARCIA V, LACENE E, BOLAND A, MASSON C, ROMERO NB, STOJKOVIC T, BONNE G, BÉHIN A. A new case of SMA phenotype without epilepsy due to biallelic variants in *ASAH1*. **Eur J Hum Genet. 2018 Oct 5.**

09/ANGEARD N, HUERTA E, JACQUETTE A, COHEN D, XAVIER J, GARGIULO M, SERVAIS L, EYMARD B, HÉRON D. Childhood-onset form of myotonic dystrophy type 1 and autism spectrum disorder: Is there comorbidity? **Neuromuscul Disord. 2018 Mar;28(3):216-221.**

10/ANQUETIL C, SALEM JE, LEBRUN-VIGNES B, JOHNSON DB, MAMMEN AL, STENZEL W, LÉONARD-LOUIS S, BENVENISTE O, MOSLEHI JJ, ALLENBACH Y. Immune Checkpoint Inhibitor-Associated Myositis. **Circulation. 2018 Aug 14;138(7):743-745.**

11/AOUIZERATE J, DE ANTONIO M, BADER-MEUNIER B, BARNERIAS C, BODEMER C, ISAPOF A, QUARTIER P, MELKI I, CHARUEL JL, BASSEZ G, DESGUERRE I, GHERARDI RK, AUTHIER FJ, GITIAUX C. Muscle ischaemia associated with NXP2 autoantibodies: a severe subtype of juvenile dermatomyositis. **Rheumatology (Oxford). 2018 May 1;57(5):873-879.**

12/AGON-GAWINSKA K, SEFERIAN AM, DARON A, GARGAUN E, VUILLEROT C, CANCES C,

ROPARS J, CHOUCANE M, CUPPEN I, HUGHES I, ILLINGWORTH M, MARINI-BETTOLO C, RAMBAUD J, TAYTARD J, ANNOUSSAMY M, SCOTO M, GIDARO T, SERVAIS L. Nusinersen in patients older than 7 months with spinal muscular atrophy type 1: A cohort study. **Neurology. 2018 Oct 2;91(14):e1312-e1318.**

13/ASHIZAWA T, GAGNON C, GROH WJ, GUTMANN L, JOHNSON NE, MEOLA G, MOXLEY R 3RD, PANDYA S, ROGERS MT, SIMPSON E, ANGEARD N, BASSEZ G, BERGGREN KN, BHAKTA D, BOZZALI M, BRODERICK A, BYRNE JLB, CAMPBELL C, CUP E, DAY JW, DE MATTIA E, DUBOC D, DUONG T, EICHINGER K, EKSTROM AB, VAN ENGELN B, ESPARIS B, EYMARD B, FERSCHL M, GADALLA SM, GALLAIS B, GOODGLICK T, HEATWOLE C, HILBERT J, HOLLAND V, KIERKEGAARD M, KOOPMAN WJ, LANE K, MAAS D, MANKODI A, MATHEWS KD, MONCKTON DG, MOSER D, NAZARIAN S, NGUYEN L, NOPOULOS P, PETTY R, PHETTEPLACE J, PUYMIRAT J, RAMAN S, RICHER L, ROMA E, SAMPSON J, SANSONE V, SCHOSER B, STERLING L, STATLAND J, SUBRAMONY SH, TIAN C, TRUJILLO C, TOMASELLI G, TURNER C, VENANCE S, VERMA A, WHITE M, WINBLAD S. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. **Neurol Clin Pract. 2018 Dec;8(6):507-520.**

14/ÁVILA-POLO R, MALFATTI E, LORNAGE X, CHERAUD C, NELSON I, NECTOUX J, BÖHM J, SCHNEIDER R, HEDBERG-OLDFORS C, EYMARD B, MONGESS, LUBIENIECKI F, BROCHIER G, THAO BUI M, MADELAINE A, LABASSE C, BEUVIN M, LACÈNE E, BOLAND A, DELEUZE JF, THOMPSON J, RICHARD I, TARATUTO AL, UDD B, LETURCQ F, BONNE G, OLDFORS A, LAPORTE J, ROMERO NB. Loss of Sarcomeric Scaffolding as a Common Baseline Histopathologic Lesion in Titin-Related Myopathies. **J Neuropathol Exp Neurol. 2018 Dec 1;77(12):1101-1114.**

15/AZIBANI F, BRULL A, ARANDEL L, BEUVIN M, NELSON I, JOLLET A, ZIAT E, PRUDHON B, BENKHELIFA-ZIYYAT S, BITOUN M, LORAIN S, BONNE G, BERTRAND AT. Gene Therapy via Trans-Splicing for LMNA-Related Congenital Muscular Dystrophy. **Mol Ther Nucleic Acids. 2018 Mar 2;10:376-386.**

16/BACHASSON D, DUBOIS GJR, ALLENBACH Y, BENVENISTE O, HOGREL JY. Muscle shear wave elastography in inclusion body myositis: feasibility,

reliability, and relationships with muscle impairments. Ultrasound **Med Biol. 44(7):1423-1432, 2018.**

17/BACQUET J, STOJKOVIC T, BOYER A, MARTINI N, AUDIC F, CHABROL B, SALORT-CAMPANA E, DELMONT E, DESVIGNES JP, VERSCHUEREN A, ATTARIAN S, CHAUSSINOT A, DELAGUE V, LEVY N, BONELLO-PALOT N. Molecular diagnosis of inherited peripheral neuropathies by targeted next-generation sequencing: molecular spectrum delineation. **BMJ Open. 2018 Oct 28;8(10):e021632.**

18/BASSEZ G, AUDUREAU E, HOGREL JY, AROUASSE R, BAGHDOYAN S, BHUGALOO H, GOURLAY-CHU ML, LE CORVOISIER P, PESCHANSKI M. Improved mobility with metformin in patients with myotonic dystrophy type 1: a randomized controlled trial. **Brain. 141(10):2855-2865. 2018.**

19/BEADON K, GUIMARÃES-COSTA R, LÉGER JM. Multifocal motor neuropathy. **Curr Opin Neurol. 2018 Oct;31(5):559-564.**

20/BEHIN A, LE PANSE R. New Pathways and Therapeutic Targets in Autoimmune Myasthenia Gravis. **J Neuromuscul Dis. 2018;5(3):265-277.**

21/BENEDETTI S, UNO N, HOSHIYA H, RAGAZZI M, FERRARI G, KAZUKI Y, MOYLE LA, TONLORENZI R, LOMBARDO A, CHAOUCH S, MOULY V, MOORE M, POPPLEWELL L, KAZUKI K, KATOH M, NALDINI L, DICKSON G, MESSINA G, OSHIMURA M, COSSU G, TEDESCO FS. Reversible immortalisation enables genetic correction of human muscle progenitors and engineering of next-generation human artificial chromosom for Duchenne muscular dystrophy. **EMBO Mol Med. 2018 Feb;10(2):254-275.**

22/BERGUA C, CHIAVELLI H, ALLENBACH Y, AROUCHE-DELAPELCHER L, ARNOULT C, BOURDENET G, JEAN L, ZOUBAIRI R, GUEROUT N, MAHLERM, BENVENISTE O, DROUOT L, BOYER O. In vivo pathogenicity of IgG from patients with anti-SRP or anti-HMGCR autoantibodies in immune-mediated necrotising myopathy. **Ann Rheum Dis. 2019 Jan;78(1):131-139.**

23/BERNASCONI P, CARBONI N, RICCI G, SICILIANO G, POLITANO L, MAGGIL, MONGINIT, VERCELLI L, RODOLICO C, BIAGINI E, BORIANI G, RUGGIERO L, SANTOROL, SCHENA E, PRENCIPE S, EVANGELISTI C, PEGORARO E, MORANDI L, COLUMBARO M, LANZUOLO C, SABATELLI P, CAVALCANTE P, CAPPELLETTI C, BONNE G, MUCHIR A, LATTANZI G. Elevated TGF β2 serum levels in Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy: Implications for myocyte and tenocyte differentiation and fibrogenic processes. **Nucleus. 2018 Jan 1;9(1):292-304.**

24/BERRIH-AKNIN S, LE PANSE R, DRAGIN N. AIRE: a missing link to explain female susceptibility to autoimmune diseases. **Annals of the New York Academy of Sciences. 2018 1412(1):21-32.**

25/BIANCALANA V, ROMERO NB, THUESTAD LJ, IGNATIUS J, KATAJA J, GARDBERG M, HÉRON D, MALFATTI E, OLDFORS A, LAPORTE J. SOME. DNM2 mutations cause extremely severe congenital myopathy and phenocopy myotubular myopathy. **Acta Neuropathol Commun. 2018; 6(1):93.**

26/BIRNBAUM S, HOGREL JY, PORCHER R, PORTERO P, CLAIR B, EYMARD B, DEMERET S, BASSEZ G, GARGIULO M, LOUËT E, BERRIH-AKNINS, JOBIC A, AEGERTER P, THOUMIE P, SHARSHAR T, MGEX STUDY GROUP. The benefits and tolerance of exercise in myasthenia gravis (MGEX): study protocol for a randomised controlled trial. **Trials. 2018 Jan 18;19(1):49.**

27/BIRNBAUM S, SHARSHAR T, EYMARD B, THEAUDIN M, PORTERO P, HOGREL JY. Marathons and myasthenia gravis: a case report. **BMC Neurol. 2018. 18(1):145, 2018.**

28/BOERS HE, HAROON M, LE GRAND F, BAKKER AD, KLEIN-NULEND J, JASPERS RT. Mechanosensitivity of aged muscle stem cells. **J Orthop Res. 2018 Feb;36(2):632-641.**

29/BOËX M, MESSEANT J, BAUCHES, FONTAINE B, LEGAY C ET LAURE STROCHLIC L. Regulation of mammalian neuromuscular junction formation and maintenance by Wnt signaling. **Current opinion in Physiology. 2018, 04:88-95.**

30/BÖHM J, LORNAGE X, CHEVESSIER F, BIRCK C, ZANOTTI S, CUDIA P, BULLA M, GRANGER F, BUI MT, SARTORI M, SCHNEIDER-GOLD C, MALFATTI E, ROMERO NB, MORA M, LAPORTE J. CASQ1 mutations impair calsequestrin polymerization and cause tubular aggregate myopathy. **Acta Neuropathol.** **2018**;135(1):149-151

31/BÖHM J, MALFATTI E, OATES E, JONES K, BROCHIER G, BOLAND A, DELEUZE JF, ROMERO NB, LAPORTE J. NOVEL ASCC1 mutations causing pre-natal-onset muscle weakness with arthrogryposis and congenital bone fractures. **J Med Genet.** **2018 Oct 16.** pii: jmedgenet-2018-105390.

32/BONNE G, POUGET J. Diagnostic odyssey at the heart of the 3rd National Initiative for Rare Disorders. **Med Sci (Paris).** **2018 Nov**;34 Hors série n°2:5.

33/BONNE G, RIVIER F, HAMROUN D. The 2019 version of the gene table of neuromuscular disorders (nuclear genome). **Neuromuscul Disord.** **2018 Dec**;28(12):1031-1063.

34/BOUSSAÏD G, WAHBI K, LAFORET P, EYMARD B, STOJKOVIC T, BEHIN A, DJILLALI A, ORLIKOWSKI D, PRIGENT H, LOFASO F. Genotype and other determinants of respiratory function in myotonic dystrophy type 1. **Neuromuscul Disord.** **2018 Mar**;28(3):222-228.

35/BRADBURN S, MCPHEE J, BAGLEY L, CARROLL M, SLEVIN M, AL-SHANTI N, BARNOUIN Y, HOGREL JY, PÄÄSUKKE M, GAPEYEVA H, MAIER A, SÍPILÄ S, NARICI M, ROBINSON A, MANN D, PAYTON A, PENDLETON N, BUTLER-BROWNE G, MURGATROYD C. Dysregulation of C-X-C motif ligand 10 during aging and association with cognitive performance. **Neurobiol.** **2018 Aging.** **63**:54-64.

36/BRIGNOL TN, LEVEZIEL N, DOGAN C, MOUSSU-HAUDEBOURG H, BASSEZ G. Retinal involvement in type 1 myotonic dystrophy: Literature review and presentation of a project based on the DM-Scope. **J Fr Ophtalmol.** **2018 Nov**;41(9):e445-e446.

37/BROGNA C, CRISTIANO L, TARTAGLIONE T, VERDOLOTTI T, FANELLI L, FICOCIELLO L, TASCA G, BATTINI R, CORATTI G, FORCINA N, DE SANTIS R, NORCIA G, CARNICELLA S, COLOSIMO C, CARLIER P, PANE M AND MERCURI E. Functional levels and MRI patterns of muscle involvement in upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. **PLoS One.** **2018, 13(6): e0199222.**

38/BRULL A, MORALES RODRIGUEZ B, BONNE G, MUCHIR A, BERTRAND AT. The Pathogenesis and Therapies of Striated Muscle Laminopathies. **Front Physiol.** **2018 Oct 30**;9:1533.

39/BUONO S, ROSS JA, TASFAOUT H, LEVY Y, KRETZ C, TAYEFEH L, MATSON J, GUO S, KESSLER P, MONIA BP, BITOUN M, OCHALA J, LAPORTE J, COWLING BS. Reducing dynamin 2 (DNM2) rescues DNM2-related dominant centronuclear myopathy. **Proc Natl Acad Sci U S A.** **2018 Oct 23**;115(43):11066-11071.

40/CABRERA-SERRANO M, MAVILLARD F, BIANCALANA V, RIVAS E, MORAR B, HERNÁNDEZ-LAÍN A, OLIVE M, MUELAS N, KHAN E, CARVAJAL A, QUIROGA P, DIAZ-MANERA J, DAVIS M, ÁVILA R, DOMÍNGUEZ C, ROMERO NB, VÍLCHEZ JJ, COMAS D, LAING NG, LAPORTE J, KALAYDJIEVA L, PARADAS C. A Roma founder BIN1 mutation causes a novel phenotype of centronuclear myopathy with rigid spine. **Neurology.** **2018**; 91(4):e339-e348.

41/CAPEL E, VATIER C, CERVERA P, STOJKOVIC T, DISSE E, COTTEREAU AS, AUCLAIR M, VERPONT MC, MOSBAH H, GOURDY P, BARRAUD S, MIQUEL A, ZÜCHNER S, BONNEFOND A, FROGUEL P, CHRISTIN-MAITRE S, DELEMER B, FÈVE B, LAVILLE M, ROBERT J, TENENBAUM F, LASCOLS O, VIGOUROUX C, JÉRU I. MFN2-associated lipomatosis: Clinical spectrum and impact on adipose tissue. **J Clin Lipidol.** **2018 Nov - Dec**;12(6):1420-1435.

42/CAPTUR G, ARBUSTINI E, BONNE G, SYRRIS P, MILLS K, WAHBI K, MOHIDDIN SA, MCKENNA WJ, PETTIT S, HO CY, MUCHIR A, GISSEN P, ELLIOTT PM, MOON JC. Lamin and the heart. **Heart.** **2018 Mar**;104(6):468-479.

43/CARVALHO AAS, LACENE E, BROCHIER G, LABASSE C, MADELAINE A, SILVA VGD, CO-RAZZINI R, PAPADOPOULOS K, BEHIN A, LA-FORÊT P, STOJKOVIC T, EYMARD B, FARDEAU M, ROMERO N. Genetic Mutations and Demographic, Clinical, and Morphological Aspects of Myofibrillar Myopathy in a French Cohort. **Genet Test Mol Biomarkers.** **2018**; 22(6):374-383.

44/CATAPANO F, DOMINGOS J, PERRY M, RICCOTTI V, PHILLIPS L, SERVAIS L, SEFERIAN A, GROOT I, KROM YD, NIKS EH, VERSCHUUREN JJ, STRAUB V, VOIT T, MORGAN J, MUNTONI F. Downregulation of miRNA-29, -23 and -21 in urine of Duchenne muscular dystrophy patients. **Epigenomics.** **2018 Jul**;10(7):875-889.

45/CAVALLARI E, CARRERA C, SORGE M, BONNE G, MUCHIR A, AIME S, REINERI F. The ¹³C hyperpolarized pyruvate generated by ParaHydrogen detects the response of the heart to altered metabolism in real time. **Sci Rep.** **2018 May 30**;8(1):8366.

46/CHABANON A, SEFERIAN AM, DARON A, PÉRÉON Y, CANCES C, VUILLEROT C, DE WAELE L, CUISSET JM, LAUGEL V, SCHARA U, GIDARO T, GILBERT S, HOGREL JY, BAUDIN PY, CARLIER P, FOURNIER E, LOWES LP, HELLBACH N, SEABROOK T, TOLEDANO E, ANNOUSSAMY M, SERVAIS L, NATHIS-SMA STUDY GROUP. Prospective and longitudinal natural history study of patients with Type 2 and 3 spinal muscular atrophy: Baseline data NatHis-SMA study. **PLoS One.** **2018, 26**;13(7):e0201004, 2018.

47/CHATZIFRANGESKOU M, YADIN D, MARAIS T, CHARDONNET S, COHEN-TANNOUDJI M, MOUGENOT N, SCHMITT A, CRASTO S, DI PASQUALE E, MACQUART C, TANGUY Y, JEBENIANI I, PUCÉAT M, MORALES RODRIGUEZ B, GOLDMANN WH, DAL FERRO M, BIFERI MG, KNAUS P, BONNE G, WORMAN HJ, MUCHIR A. Cofilin-1 phosphorylation catalyzed by ERK1/2 alters cardiac actin dynamics in dilated cardiomyopathy caused by lamin A/C gene mutation. **Hum Mol Genet.** **2018 Sep 1**;27(17):3060-3078.

48/CLARET,B.,BRUGIÈRESL.,GUERRINIL.,DAUCHY S., GARGIULO M. Oncogenetic Consultation in Pediatrics: How to Communicate with the Child and His Parents? **Psycho-Oncol.** **2018. 12**:46-49.

49/CORDOVA G, NEGRONI E, CABELLO-VER-RUGIO C, MOULY V, TROLLET C. Combined Therapies for Duchenne Muscular Dystrophy to Optimize Treatment Efficacy. **Front Genet.** **2018 Apr 10**;9:114.

50/CRON MA, MAILLARD S, DELISLE F, SAMSON N, TRUFFAULT F, FOTI M, FADEL E, GUIHAIRE J, BERRIH-AKNIN S, LE PANSE R. Analysis of microRNA expression in the thymus of Myasthenia Gravis patients opens new research avenues. **Autoimmun Rev.** **2018 Jun**;17(6):588-600.

51/CRON MA, MAILLARD S, VILLEGAS J, TRUFFAULT F, SUDRES M, DRAGIN N, BERRIH-AKNIN S, LE PANSE R. Thymus involvement in early-onset myasthenia gravis. **Ann N Y Acad Sci.** **2018 Jan**;1412(1):137-145.

52/DABAJ I, CARLIER RY, GÓMEZ-ANDRÉS D, ABATH NETO O, BERTINI E, D'AMICO A, FAT-TORI F, PÉRÉON Y, CASTIGLIONI C, RODILLO E, CATTERUCCIA M, GUIMARÃES JB, OLIVEIRA ASB, REED UC, MESROB L, LECHNER D, BOLAND A, DELEUZE JF, MALFATTI E, BONNE-MANN C, LAPORTE J, ROMERO N, FELTER A, QUIJANO-ROY S, MORENO CAM, ZANOTELI E. Clinical and imaging hallmarks of the MYH7-related myopathy with severe axial involvement **Muscle Nerve.** **2018 Apr 6.**

53/DASTIDAR S, ARDUI S, SINGH K, MAJUMDAR D, NAIR N, FU Y, REYON D, SAMARA E, GERLI MFM, KLEIN AF, DE SCHRIJVER W, TIPANEE J, SENECA S, TULALAMBA W, WANG H, CHAI YC, IN'T VELD P, FURLING D, TEDESCO FS, VERMEESCH JR, JOUNG JK, CHUAH MK, VANDENDRIESSCHE T. Efficient CRISPR/Cas9-mediated editing of trinucleotide repeat expansion in myotonic dystrophy patient-derived iPSC and myogenic cells. **Nucleic Acids Res.** **2018.46(16):8275-8298.**

54/DELACROIX C, HYZEWICZ J, LEMAITRE M, FRIGUET B, LI Z, KLEIN A, FURLING D, AGBULUT O, FERRY A. Improvement of Dystrophic Muscle Fragility by Short-Term Voluntary Exercise through Activation of Calcineurin Pathway in mdx Mice. **Am J Pathol.** **2018. 188(11):2662-2673.**

55/DELALANDE O, MOLZA AE, DOS SANTOS MORAIS R, CHÉRON A, POLLET É, RAGUENES-NICOL C, TASCON C, GIUDICE E, GUILBAUD M, NICOLAS A, BONDON A, LETURCQ F, FÉREY N, BAADEN M, PEREZ J, ROBLIN P, PIÉTRI-ROUXEL F, HUBERT JF, CZJZEK M, LE RUMEUR E. Dystrophin's central domain forms a complex filament that becomes disorganized by in-frame deletions. **J Biol Chem.** **2018 May 4**;293 (18):6637-6646.

56/DELYON J, BRUNET-POSSENTI F, LEONARD-LOUIS S, ARANGALAGE D, BAUDET M, BAROUDJIAN B, LEBBE C, HERVIER B. Immune checkpoint inhibitor rechallenge in patients with immune-related myositis. **Ann Rheum Dis.** **2018 Sep 21.**

57/DIAZ-MANERA J, FERNANDEZ-TORRON R, LLAUGER J, JAMES MK, MAYHEW A, SMITH FE, MOORE UR, BLAMIRE AM, CARLIER PG, RUFIBACH L, MITTAL P, EAGLE M, JACOBS M, HODGSON T, WALLACE D, WARD L, SMITH M, STRAMARE R, RAMPADO A, SATO N, TAMARU T, HARWICK B, RICO GALA S, TURK S, COPPENRATH EM, FOSTER G, BENDAHAN D, LE FUR Y, FRICKE ST, OTERO H, FOSTER SL, PEDUTO A, SAWYER AM, HILSDEN H, LOCHMULLER H, GRIEBEN U, SPULER S, TESI ROCHA C, DAY JW, JONES KJ, BHARUCHA-GOEBEL DX, SALORT-CAMPANA E, HARMS M, PESTRONK A, KRAUSE S, SCHREIBER-KATZ O, WALTER MC, PARADAS C, HOGREL JY, STOJKOVIC T, TAKEDA S, MORI-YO SHIMURA M, BRAVVER E, SPARKS S, BELLO L, SEMPLICINI C, PEGORARO E, MENDELL JR, BUSHBY K, STRAUB V; JAIN COS CONSORTIUM.: Muscle MRI in patients with dysferlinopathy: pattern recognition and implications for clinical trials. **Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry,** **2018, 89(10): 1071-1081.**

58/DUBOIS GJR, BACHASSON D, LACOURPAILLE L, BENVENISTE O, HOGREL JY. Local Texture Anisotropy as an Estimate of Muscle Quality in

Ultrasound Imaging. **Ultrasound Med Biol.** **2018 May**;44(5):1133-1140.

59/DUBOIS GJR, BACHASSON D, LACOURPAILLE L, BENVENISTE O, HOGREL JY. The Anisotropic Degree Index: a novel parameter to estimate muscle quality based on B-mode ultrasound images **Ultrasound Med Biol.** **2018 44(5):1133-1140.**

60/DZANGUÉ-TCHOUPOU G, CORNEAU A, BLANC C, BENVENISTE O, ALLENBACH Y. Analysis of cell surface and intranuclear markers on non-stimulated human PBMC using mass cytometry. **PLoS One.** **2018 Mar 22**;13(3):e0194593.

61/ESNAULT J, MISSAOUÏ B, BENDAYA S, MANE M, EYMARD B, LAFORET P, STOJKOVIC T, BEHIN A, THOUMIE P. Isokinetic assessment of trunk muscles in facioscapulohumeral muscular dystrophy type 1 patients. **Neuromuscul Disord.** **2018 Dec**;28(12):996-1002.

62/AYSSOIL A, BEHIN A, OGNA A, MOMPPOINT D, AMTHOR H, CLAIR B, LAFORET P, MANSART A, PRIGENT H, ORLIKOWSKI D, STOJKOVIC T, VINIT S, CARLIER R, EYMARD B, LOFASO F, ANNANE D. DIAPHRAGM: Pathophysiology and Ultrasound Imaging in Neuromuscular Disorders. **J Neuromuscul Dis.** **2018**;5(1):1-10.

63/FAYSSOIL A, BEN YAOU R, OGNA A, CHAFFAUT C, LETURCQ F, NARDI O, WAHBI K, DUBOC D, LOFASO F, PRIGENT H, CLAIR B, CRENN P, NICOLAS G, LAFORET P, BEHIN A, CHEVRET S, ORLIKOWSKI D, ANNANE D. Left bundle branch block in Duchenne muscular dystrophy: Prevalence, genetic relationship and prognosis. **Plos one.** **2018 Jan 5**;13(1):e0190518.

64/FAYSSOIL A, CHAFFAUT C, OGNA A, STOJKOVIC T, LAMOTHE L, MOMPPOINT D, MENG P, PRIGENT H, CLAIR B, BEHIN A, LAFORET P, BASSEZ G, CARLIER R, ORLIKOWSKI D, AMTHOR H, QUIJANO ROY S, CRENN P, CHEVRET S, EYMARD B, LOFASO F, ANNANE D. Echographic Assessment of Diaphragmatic Function in Duchenne Muscular Dystrophy from Childhood to Adulthood. **J Neuromuscul Dis.** **2019**;6(1):55-64.

65/FAYSSOIL A, NGUYEN LS, OGNA A, MENG P, NARDI O, LAFORET P, CLAIR B, PRIGENT H, LOFASO F, LETURCQ F, YAOU RB, ANNANE D, ORLIKOWSKI D. Effects of Home Mechanical Ventilation on Left Ventricular Function in Sarcoglycanopathies (Limb Girdle Muscular Dystrophies). **Am J Cardiol.** **2018 Jul 15;122(2):353-355.**

66/FAYSSOIL A. Revisited the place for B-type natriuretic peptide in patients with muscular dystrophy in the area of mechanical ventilation. **Int J Cardiol.** **2018 Apr 15;257:315.**

67/FAYSSOIL A. Risk stratification in laminopathies and Emery Dreifuss muscular dystrophy. **Neurol Int.** **2018 Apr 4;10(1):7468.**

68/GAGNON C, HEATWOLE C, HÉBERT LJ, HOGREL JY, LABERGE L, LEONE M, MEOLA G, RICHER L, SANSONE V, KIERKEGAARD M. Report of the third outcome measures in myotonic dystrophy type 1 (OMMYD-3) international workshop Paris, France, June 8, 2015. **J Neuromuscul Dis.** **5(4):523-537, 2018.**

69/GALATA Z, KLOUKINA I, KOSTAVASIL I, VARELA A, DAVOS CH, MAKRIDAKIS M, BONNE G, CAPETANAKI Y. Amelioration of desmin network defects by αB-crystallin overexpression confers cardioprotection in a mouse model of dilated cardiomyopathy caused by LMNA gene mutation. **J Mol Cell Cardiol.** **2018 Dec;125:73-86.**

70/GALEOTTI C, STEPHEN-VICTOR E, KARNAM A, DAS M, GILARDIN L, MADDUR MS, WYMANN S, VONARBURG C, CHEVAILLER A, DIMITROV JD, BENVENISTE O, BRUHNS P, KAVERI SV, BAYRY J. Intravenous immunoglobulin induces IL-4 in human basophils by signaling through surface-bound IgE. **J Allergy Clin Immunol.** **2018 Dec 7.**

71/GALES A, MASINGUE M, MILLECAMPS S, GIRAUDIER S, GROSLIERE L, ADAM C, SALIM C, NAVARRO V, NADJAR Y. Adolescence/adult onset MTHFR deficiency may manifest as isolated and treatable distinct neuro-psychiatric syndromes. **Orphanet J Rare Dis.** **2018 Feb 1;13(1):29.**

72/GARIBALDI M, FATTORI F, BORTOLOTTI CA, BROCHIER G, LABASSE C, VERARDO M, SERVIAN-MORILLA E, GIBELLINI L, PINTI M, DI ROCCO G, RAFFA S, PENNISI EM, BERTINI ES, PARADAS C, ROMERO NB, ANTONINI G. Core-rod myopathy due to a novel mutation in BTB/POZ domain of KBTBD13 manifesting as late onset **LGMD Acta Neuropathol Commun.** **2018 ; 6(1):94.**

73/GIORDANI L, PARISI A, LE GRAND F. Satellite Cell Self-Renewal. **Curr Top Dev Biol.** **2018;126:177-203.**

74/GIRARDI F, LE GRAND F.Wnt Signaling in Skeletal Muscle Development and Regeneration. **Prog Mol Biol Transl Sci.** **2018 Jan;153:157-179.**

75/GOIRAN T, DUPLAN E, CHAMI M, BOURGEOIS A, EL MANAA W, ROULAND L, DUNYS J, LAURITZEN I, YOU H, STAMBOLIC V, BIFÉRI MG, BARKATS M, PIMPLIKAR SW, SERGEANT N, COLIN M, MORAIS VA, PARDOSSI-PIQUARD R, CHECLER F, ALVES DA COSTA C. β-Amyloid Precursor Protein Intracellular Domain Controls Mitochondrial Function by Modulating Phosphatase and Tensin Homolog-Induced Kinase 1 Transcription in Cells and in Alzheimer Mice Models. **Biol Psychiatry.** **2018 Mar 1;83(5):416-427.**

76/GÓMEZ-ANDRÉS D, DÍAZ-MANERA J, ALEJALDRE A, PULIDO-VALDEOLIVAS I, GONZÁLEZ-MERA L, OLIVÉ M, VILCHEZ JJ, DE MUNAIN AL, PARADAS C, MUELAS N, SÁNCHEZ-MONTÁÑEZ Á, ALONSO-JIMENEZ A, DE LA BANDA MGG, DABAJ I, BONNE G, MUNELL F, CARLIER RY, QUIJANO-ROY. Muscle imaging in laminopathies: Synthesis study identifies meaningful muscles for follow-up. **Muscle Nerve.** **2018 Dec;58(6):812-817.**

77/GONZÁLEZ-SÁNCHEZ J, SÁNCHEZ-TEMPRANO A, CID-DÍAZ T, PABST-FERNÁNDEZ R, MOSTEIRO CS, GALLEGOR, NOGUEIRAS R, CA SABIELL X, BUTLER-BROWNE GS, MOULY V, RELOVA JL, PAZOS Y, CAMIÑA JP. Improvement of Duchenne muscular dystrophy phenotype following obestatin treatment. **J Cachexia Sarcopenia Muscle.** **2018 Sep 14.**

78/GUILBAUD M, GENTIL C, PECCATE C, GARGAUN E, HOLTZMANN I, GRUSZCZYNSKI C, FALCONE S, MAMCHAQUI K, BEN YAOU R, LETURCQ F, JEANSON-LEH L, PIÉTRI-ROUXEL F. miR-708-5p and miR-34c-5p are involved in nNOS regulation in dystrophic context. **Skelet Muscle.** **2018 Apr 27;8(1):15.**

79/GUIMARÃES-COSTA R, SCHOINDRE Y, METLAINE A, LEFAUCHEUR JP, CAMDESSANCHÉ JP, MAISONOBE T, LÉGER JM. N-hexane exposure: a cause of small fiber neuropathy. **J Peripher Nerv Syst.** **2018 Jun;23(2):143-146.**

80/GUIMARÃES-COSTA R, SIMIOWSKI T, RIVALS I, MORÉLOT-PANZINI C, NIERAT MC, BUI MT, AKBAR D, STRAUS C, ROMERO NB, MICHEL PP, MENEGAUX F, SALACHAS F, GONZÁLEZ-BERMEJO J, BRUNETEAU G; RespiStimALS team (see Appendix). Human diaphragm atrophy in amyotrophic lateral sclerosis is not predicted by routine respiratory measures. **Eur Respir J.** **2018 Dec 5.**

81/HÉBERT LJ, VIAL C, HOGREL JY, PUYMIRAT J. Ankle strength impairments in myotonic dystrophy type 1: a five-year follow-up. **J Neuromusc Dis.** **2018 5(3):321-330, 2018.**

82/HILLER M, FALZARANO MS, GARCIA-JIMENEZ I, SARDONE V, VERHEUL RC, POPPLEWELL L, ANTHONY K, RUIZ-DEL-YERRO E, OSMAN H, GOEMAN JJ, MAMCHAQUI K, DICKSON G, FERLINI A, MUNTONI F, AARTSMA-RUS A, ARECHAVALA-GOMEZA V, DATSON NA, SPITALI P. A multicenter comparison of quantification methods for antisense oligonucleotide-induced DMD exon 51 skipping in Duchenne muscular dystrophy cell cultures. **PLoS One.** **2018 Oct 2;13(10):e0204485.**

83/HOUGHTON MJ, KERIMI A, MOULY V, TU-MOVA S, WILLIAMSON G. Gut microbiome catabolites as novel modulators of muscle cell glucose metabolism. **FASEB J.** **2018 Sep 5:fj201801209R.**

84/HUBER AT, BRAVETTI M, LAMY J, BACoyANNIS T, ROUX C, DE CESARE A, RIGOLET A, BENVENISTE O, ALLENBACH Y, KERNEIS M, CLUZEL P, KACHENOURA N, REDHEUIL A. Non-invasive differentiation of idiopathic inflammatory myopathy with cardiac involvement from acute viral myocarditis using cardiovascular magnetic resonance imaging T1 and T2 mapping. **J Cardiovasc Magn Reson.** **2018 Feb 12;20(1):11.**

85/HUGHES R, DALAKAS MC, MERKIES I, LATOV N, LÉGER JM, NOBILE-ORAZIO E, SOBUE G, GENGE A, CORNBATH D, MERSCHHEMKE M, ERVIN CM, AGORPOPOULOU C, HARTUNG HP. FORCIP Trial Investigators. Oral fingolimod for chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (FORCIP Trial): a double-blind, multicentre, randomised controlled trial. **Lancet Neurol.** **2018 Aug;17(8):689-698.**

86/JANIN A, BAUER D, RATTI F, VALLA C, BERTRAND AT, CHRISTIN E, CHOPIN E, STREICHENBERGER N, BONNE G, GACHE V, COHEN T, MÉJAT A. SMAD6 overexpression leads to accelerated myogenic differentiation of LMNA mutated cells. **Sci Rep.** **2018 Apr 4;8(1):5618.**

87/JONSON PH, PALMIO J, JOHARI M, PENTTILÄ S, EVILÄ A, NELSON I, BONNE G, WIART N, MEYER V, BOLAND A, DELEUZE JF, MASSON C, STOJKOVIC T, CHAPON F, ROMERO NB, SOLÉ G, FERRER X, FERREIRO A, HACKMAN P, RICHARD I, UDD B. Novel mutations in DNAJB6 cause LGMD1D and distal myopathy in French families. **Eur J Neurol.** **2018 May; 25(5):790-794.**

88/JOUREAU B, DE WINTER JM, CONIJN S, BOGAARDS SJ, KOVACEVIC I, KALGANOV A, PERSSON M, LINDQVIST J, STIENEN GJM, IRVING TC, MA W, YUEN M, CLARKE NF, RASSIER DE, Malfatti E, ROMERO NB, BEGGS AH, OTTENHEIJM CAC. Dysfunctional sarcomere contractility contributes to muscle weakness in ACTA1-related nemaline myopathy (NEM3). **Ann Neurol.** **2018 83(2):269-282.**

89/JULIEN L, CHASSAGNE J, PECCATE C, LORAIN S, PIÉTRI-ROUXEL F, DANOS O, BENKHELIFA-ZIYYAT S. RFX1 and RFX3 Transcription Factors Interact with the D Sequence of Adeno-Associated Virus Inverted Terminal Repeat and Regulate AAV Transduction. **Sci Rep.** **2018 Jan 9;8(1):210.**

90/KAPHANE, BOU ALI H, GASTALDI M, ACQUAVIVA C, VIANEY-SABAN C, ROUZIER C, FRAGAKI K, BANNWARTH S, PAQUIS-FLUCKLINGER V, ROMERO N, BEHIN A, LOMBÈS A, JARDEL C, RIGAL O, LAFORÊT P. Myopathy with MTCYB mutation mimicking Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. **Rev Neurol (Paris).** **2018 174(10):731-735.**

91/KOKUNAI Y, DALLE C, VICART S, STERNBERG D, POULIOT V, BENDAHHOU S, FOURNIER E, CHAHINE M, FONTAINE B, NICOLE S. A204E mutation in Nav1.4 DIS3 exerts gain- and loss-of-function effects that lead to periodic paralysis combining hyper- with hypo-kalaemic signs. **Sci Rep.** **2018 Nov 12;8(1):16681.**

92/KWAPICH M, LACROIX D, ESPIARD S, NINNI S, BRIGADEAU F, KOUAKAM C, DEGROOTE P, LAURENT JM, TIFFREAU V, JANNIN A, HUMBERT L, BEN HAMOU A, TARD C, BEN YAOU R, LAMBLIN N, KLUG D, RICHARD P, VIGOUROUX C, BONNE G, VANTYGHEM MC. Diamenord-AEDNL Working Group. Cardiometabolic assessment of lamin A/C gene mutation carriers: A phenotype-genotype correlation. **Diabetes Metab.** **2018 Oct 1. pii: S1262-3636(18)30177-0.**

93/L'HONORÉ A, COMMÈRE PH, NEGRONI E, PALLAFACCHINA G, FRIGUET B, DROUIN J, BUCKINGHAM M, MONTARRAS D. The role of Ptx2 and Ptx3 in muscle stem cells gives new insights into P38α MAP kinase and redox regulation of muscle regeneration. **Elife .** **2018 Aug 14;7.**

94/LADISLAU L, AROUCHE-DELAPECHE L, ALLENBACH Y, BENVENISTE O. Potential Pathogenic Role of Anti-Signal Recognition Protein and Anti-3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA Reductase Antibodies in Immune-Mediated Necrotizing Myopathies. **Curr Rheumatol Rep.** **2018 Aug 3;20(9):56.**

95/LADISLAU L, PORTILHO DM, COURAU T, SOLARES-PÉREZ A, NEGRONI E, LAINÉ J, KLATZMANN D, BONOMO A, ALLENBACH Y, BENVENISTE O, RIEDERER I, SAVINO W, MOULY V, BUTLER-BROWNE G AND BENJAMIM CF. Activated dendritic cells modulate proliferation and differentiation of human myoblasts. **Cell Death Dis.** **2018 May 10;9(5):551**

96/LADISLAU L, SUÁREZ-CALVET X, TOQUET S, LONDON-CARDINAL O, AMELIN D, DEPP M, RODERO MP, HATHAZI D, DUFFY D, BONDET V, PREUSSE C, BIENVENU B, ROZENBERG F, ROOS A, BENJAMIM CF, GALLARDO E, ILLA I, MOULY V, STENZEL W, BUTLER-BROWNE G, BENVENISTE O, ALLENBACH Y. JAK inhibitor improves type I interferon induced damage: proof of concept in dermatomyositis. **Brain.** **2018 Jun 1;141(6):1609-1621.**

97/LONDON-CARDINAL O, ALLENBACH Y, SOULAGES A, RIGOLET A, HERVIER B, CHAMPTIAUX N, MONZANI Q, SOLÉ G, BENVENISTE O. Rituximab in the Treatment of Refractory Anti-HMGCR Immune-mediated Necrotizing Myopathy. **J Rheumatol.** **2018 Dec 15.**

98/LONDON-CARDINAL O, FRIEDMAN D, GUIGUET M, LAFORÊT P, HEMING N, SALORT-CAMPANA E, JOUEN F, ALLENBACH Y, BOYER O, CHATENOU D, EYMARD B, SHARSHAR T, BENVENISTE O. Efficacy of Rituximab in Refractory Generalized anti-AChR Myasthenia Gravis. **J Neuromuscul Dis.** **2018;5(2):241-249.**

99/LONDON-CARDINAL O, PRINCEP, BÉDARDS, BENVENISTE O, HUDSON M. Dermoskeletonics to preserve mobility and function in inclusion body myositis. **Neurology.** **2018 Oct 16;91(16):760.**

100 / LE DINH M, CARREIRA S, OBERT J, GAYAN-RAMIREZ G, RIOU B, BEUVIN M, SIMIOWSKI T, COIRAULT C, DEMOULE A. Prolonged mechanical ventilation worsens sepsis-induced diaphragmatic dysfunction in the rat. **PLoS One.** **2018 Aug 1;13(8):e0200429.**

101/LILLEKER JB, VENCovsky J, WANG G, WEDDERBURN LR, DIEDERICHSEN LP, SCHMIDT J, JORDAN P, BENVENISTE O, DANIELI MG, DANKÓ K, PHUONG THUY NT, VÁZQUEZ-DEL MERCADO M, ANDERSSON H, PAEPÉ B, DE BLEECKER JL, MAURER B, MCCANN LJ, PIPITONE N, MCHUGH N, BETTERIDGE Z, NEW P, COOPER RG, OLLIER WE, LAMB JA, KROGH NS, LUNDBERG IE, CHINOY H. All EuroMyositis contributors. Response to: 'Antisynthetase syndrome or what else? Different perspectives indicate the need for new classification criteria' by Cavagna et al. **Ann Rheum Dis.** **2018 Aug;77(8):e51.**

102/LIMONGELLI G, WAHBI K. Mitochondrial disease: learning from Charlie's lesson, trying to cure, trying much more to care. **Future Cardiol.** **2018 Jul;14(4):273-276.**

103/LOFASO F, PRIGENT H, ANNANE D, ORLIKOWSKI D, WAHBI K, LAFORÊT P, EYMARD B, STOJKOVIC T, BÉHIN A, BOUSSAID G. Non invasive mechanical ventilation in DMI: The strong correlation between lung function, neurological-cognitive function and CTG repeats. **Neuromuscul Disord.** **2018 Oct;28(10):894-895.**

104/LORANT J, SAURY C, SCHLEDER C, ROBRIQUET F, LIEUBEAU B, NÉGRONI E, LEROUX I, CHABRAND L, VIAU S, BABARIT C, LEDEVIN M, DUBREIL L, HAMEL A, MAGOT A, THORIN C, GUEVEL L, DELORME B, PÉRÉON Y, BUTLER-BROWNE G, MOULY V, ROUGER K. Skeletal Muscle Regenerative Potential of Human MuStem Cells following Transplantation into Injured Mice Muscle. **Mol Ther.** **2018 Feb 7;26(2):618-633.**

105/LORENZON R, MARIOTTI-FERRANDIZ E, AHENG C, RIBET C, TOUMI F, PITOSET F, CHAARA W, DERIAN N, JOHANET C, DRAKOS I, HARRIS S, AMSELEM S, BERENBAUM F, BENVENISTE O, BODAGHI B, CACOUB P, GRATEAU G, AMOUYAL C, HARTEMANN A, SAADOUN D, SELLAM J, SEKSIK P, SOKOL H, SALEM JE, VICAUT E, SIX A, ROSENZWAJG M, BERNARD C, KLATZMANN D. Clinical and multi-omics cross-phenotyping of patients with autoimmune and autoinflammatory diseases: the observational TRANSIMMUNOM protocol. **BMJ Open.** **2018 Aug 30;8(8): e021037.**

106/LOSTAL W, URTIZBEREA JA, RICHARD I. Calpain 3 study group. 233rd ENMC International Workshop: Clinical Trial Readiness for Calpainopathies, Naarden, The Netherlands, 15-17 September 2017. **Neuromuscul Disord.** **2018 Jun;28(6):540-549.**

107/MACQUART C, JÜTTNER R, LE DOUR C, CHATZIFRANGKESKOU M, SCHMITT A, GOTTHARDT M, BONNE G, MUCHIR A. Microtubule cytoskeleton regulates connexin 43 localization and cardiac conduction in cardiomyopathy caused by mutation in A-type lamins gene. **Hum Mol Genet.** **2018 Jun 8.**

108/MAIB H, FERREIRA F, VASSILOPOULOS S, SMYTHE E. Cargo regulates clathrin-coated pit invagination via clathrin light chain phosphorylation. **J Cell Biol.** **2018 Dec 3;217(12):4253-4266.**

109/MARIAMPILLAI K, GRANGER B, AMELIN D, GUIGUET M, HACHULLA E, MAURIER F, MEYER A, TOHMÉ A, CHARUEL JL, MUSSET L, ALLENBACH Y, BENVENISTE O. Development of a New Classification System for Idiopathic Inflammatory Myopathies Based on Clinical Manifestations and Myositis-Specific Autoantibodies. **JAMA Neurol.** **2018 Dec 1;75(12):1528-1537.**

110/MARTY B, COPPA B AND CARLIER PG. Fast, precise, and accurate myocardial T1 mapping using a radial MOLLI sequence with FLASH readout. **Magnetic Resonance in Medicine.** **2018, 79(3): 1387-1398.**

111/MARTY B, COPPA B AND P.G. CARLIER PG. Monitoring skeletal muscle chronic fatty degenerations with fast T1-mapping. **European Radiology.** **2018, 28(11): 4662-4668.**

112/MARTY B, GILLES R, TOUSSAINT M, BÉHIN A, STOJKOVIC T, EYMARD B, CARLIER PG, WAHBI K. Comprehensive evaluation of structural and functional myocardial impairments in Becker muscular dystrophy using quantitative cardiac magnetic resonance imaging. **Eur Heart J Cardiovasc Imaging.** **2018 Dec 24.**

113/MARY P, SERVAIS L, VIALLE R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. **Orthop Traumatol Surg Res.** **2018 Feb; 104(1S):S89-S95.**

114/MASINGUE M, PERROT J, CARLIER RY, PIGUET-LACROIX G, LATOUR P, STOJKOVIC T. WES homozygosity mapping in a recessive form of Charcot-Marie-Tooth neuropathy reveals intronic GDAP1 variant leading to a premature stop codon. **Neurogenetics.** **2018 May;19(2):67-76.**

115/MATLOKAM, KLEIN A.F, RAUF AND FURLING D. Cells of matter- in vitro models for myotonic dystrophy. **Frontiers in Neurology.** **2018, 9:361.**

116/MAUHN W, LIDOVE O, AMELIN D, LAMARI F, CAILLAUD C, MINGOZZI F, DZANGUÉ -TCHOUPOU G, AROUCHE-DELAPEPHE L, DOUILLARD C, DUSSOL B, LEGUY-SEGUIN V, D'HALLUIN P, NOEL E, ZENONE T, MATIGNON M, MAILLOT F, LY KH, BESSON G, WILLEMS M, LABOMBARDA F, MASSEAU A, LAVIGNE C, FROISSART R, LACOMBE D, ZIZA JM, HACHULLA E, BENVENISTE O. Deep characterization of the anti-drug antibodies developed in Fabry disease patients, a prospective analysis from the French multicenter cohort FFA-BRY. **Orphanet J Rare Dis.** **2018 Jul 31;13(1):127.**

117/MAUHN W, MARIAMPILLAI K, ALLENBACH Y, CHARUEL JL, MUSSET L, BENVENISTE O. Anti-mitochondrial antibodies are not a hallmark of severity in idiopathic inflammatory myopathies. **Joint Bone Spine.** **2018 May;85(3):375-376.**

118/MAURY Y, POYDENOT P, BRINON B, LESUEUR L, GIDE J, ROQUEVIÈRE S, CÔME J, POLVÊCHE H, AUBOEUF D, ALEXANDRE DENIS J, PIETU G, FURLING D, LECHUGA M, BAGHDOYAN S, PESCHANSKI M, MARTINAT C. Pluripotent stem cell-based drug screening reveals cardiac glycosides as modulators of Myotonic Dystrophy type 1. **iScience.** **2018, 11:258-271.**

119/MENG P, NGUYEN LS, JABBOUR F, OGNA A, CLAIR B, ORLIKOWSKI D, ANNANE D, LOFASO F, FAYSSOIL A. Accuracy of B-natriuretic peptide for the diagnosis of decompensated heart failure in muscular dystrophies patients with chronic respiratory failure. **Neurol Int.** **2018 Dec 20;10(4):7917.**

120/MILITELLO G, HOSEN MR, PONOMAREVA Y, GELLERT P, WEIRICK T, JOHN D, HINDI SM, MAMCHAOUI K, MOULY V, DÖRING C, ZHANG L, NAKAMURA M, KUMAR A, FUKADA SI, DIM-MELER S, UCHIDA S. A novel long non-coding RNA Myolinc regulates myogenesis through TDP-43 and Filip1. **J Mol Cell Biol.** **2018 Apr 3.**

121/MOHASSEL P, LONDON-CARDINAL O, FOLEY AR, DONKERVORST S, PAK KS, WAHL C, SHEBERT RT, HARPER A, FEQUIERE P, MERIGGIOLI M, TORO C, DRACHMAN D, ALLENBACH Y, BENVENISTE O, BÉHIN A, EYMARD B, LAFÔRET P, STOJKOVIC T, MAMMEN AL, BÖNNEMANN CG. Anti-HMG-CR myopathy may resemble limb-girdle muscular dystrophy. **Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.** **2018 Dec 12;6(1):e523.**

122/MOORE U, JACOBS M, FERNANDEZ-TORRON R, JANG J, JAMES M, MAYHEW A, RUFIBACH L, PLAVI MITTAL P, EAGLE M, CNAAN A, HILSDEN H, LOCHMULLER H, CARLIER PG, GRIEBEN U, SPULER S, TESI ROCHA C, DAY JW, JONES KJ, BHARUCHA-GOEBEL DX, SALORT-CAMPANA E, HARMS M, PESTRONK A, KRAUSE S, SCHREIBER-KATZ O, WALTER MC, PARADAS C, HOGREL JY, STOJKOVIC T, TAKEDA S, MORI-YOSHIMURA M, BRAVVER E, SPARKS S, DIAZ MANERA J, BELLO L, SEMPLICINI C, PEGORARO E, MENDELL JR, THE JAIN COS CONSORTIUM, BUSHBY K, STRAUB V. Teenage exercise is associated with earlier symptom onset in Dysferlinopathy: a retrospective cohort study. **J Neurol Neurosurg Psychiatry.** **2018, 89(11):1224-1226.**

123/NIEMIR N, ROUVIÈRE L, BESSE A, VANIER MT, DMYTRUS J, MARAIS T, ASTORD S, PUECH JP, PANASYUK G, COOPER JD, BARKATS M, CAILLAUD C. Intravenous administration of scAAV9-Hexb normalizes lifespan and prevents pathology in Sandhoff disease mice. **Hum Mol Genet.** **2018 Mar 15;27(6):954-968.**

124/OKKERSEN K, JIMENEZ-MORENO C, WENNINGER S, DAIDJ F, GLENNON J, CUMMING S, LITTLEFORD R, MONCKTON DG, LOCHMÜLLER H, CATT M, FABER CG, HAPKA A, DONNAN PT, GORMAN G, BASSEZ G, SCHOSER B, KNOOP H, TREWEEK S, VAN ENGELÉN BGM. OPTIMISTIC consortium. Cognitive behavioural therapy with optional graded

exercise therapy in patients with severe fatigue with myotonic dystrophy type 1: a multicentre, single-blind, randomised trial. **Lancet Neurol.** **2018 Aug;17(8):671-680.**

125/OTERGAARD ST, JOHNSON K, STOJKOVIC T, KRAG T, DE RIDDER W, DE JONGHE P, BAETS J, CLAEYS KG, FERNÁNDEZ-TORRÓN R, PHILLIPS L, TOPF A, COLOMER J, NAFISSI S, JAMAL-OMIDI S, BOUCHET-SERAPHIN C, LETURCQ F, MACARTHUR DG, LEK M, XU L, NELSON I, STRAUB V, VISSING J. Limb girdle muscular dystrophy due to mutations in POMT2. **J Neurol Neurosurg Psychiatry.** **2018 May;89(5):506-512.**

126/PAPPA E, PAPADOPOULOS C, GRIMBERT P, LAFORÊT P, BASSEZ G. Renal artery fibromuscular dysplasia in Pompe disease: A case report. **Mol Genet Metab Rep.** **2018 Jul 26;16:64-65.**

127/PERRIN A, LATOUR P, PROCACCIO V, JARDEL C, CÉRINO M, BONNE G, SALORT-CAMPANA E, URTIZBEREA JA, POUGET J, KRAHN M, COSSÉE M. Towards an harmonization of diagnosis by NGS of neuromuscular diseases - Actions of the Molecular Genetics sub-group of FILNEMUS. **Med Sci (Paris).** **2018 Nov;34 Hors série n°2:20-22.**

128/QUERING, LENGLET T, DEBS R, STOJKOVIC T, BEHIN A, SALACHAS F, LE FORESTIER N, DEL MAR AMADOR M, LACOMBLEZ L, MEININGER V, BRUNETEAU G, LAFORÊT P, BLANCHON S, MARCHAND-PAUVERT V, BEDE P, HOGREL JY, PRADAT PF. The motor unit number index (MUNIX) profile of patients with adult Spinal Muscular Atrophy. **Clin Neurophysiol.** **2018, 129(11):2333-2340.**

129/RADKE J, KOLL R, PREUSSE C, PEHL D, TODOROVA K, SCHÖNEMANN C, ALLENBACH Y, ARONICA E, DE VISSER M, HEPPNER FL, WEIS J, DOOSTKAM S, MAISONOBE T, BENVENISTE O, GOEBEL HH, STENZEL W. Architectural B-cell organization in skeletal muscle identifies subtypes of dermatomyositis. **Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.** **2018 Mar 6;5(3):e451.**

130/RANDRIANARISON-HUETZ V, PAPAËF-THYMIOU A, HERLEDAN G, NOVIELLO C, FARADOVA U, COLLARD L, PINCINI A, SCHOL E, DECAUX JF, MAIRE P, VASSILOPOULOS S, SOTIROPOULOS A. Srf controls satellite cell fusion through the maintenance of actin architecture. **J Cell Biol.** **2018 Feb 5;217(2):685-700.**

131/REYNGOUDT H, TURK S, CARLIER PG. 1H NMRs of carnosine combined with 31P NMRs to better characterize skeletal muscle pH dysregulation in Duchenne muscular dystrophy. **NMR in Biomedicine,** **2018, 31(1).**

132/RIDER LG, AGGARWAL R, MACHADO PM, HOGREL JY, REED AM, CHRISTOPHER-STINE L, RUPERTO N. Update on outcome assessment in myositis. **Nat Rev Rheumatol.** **2018, 14:303-318.**

133/RIZZO M, BEFFY P, DEL CARRATORE R, FALLENI A, PRETINI V, D'AUROIZIO R, BOTTA A, EVANGELISTA M, STOCCORO A, COPPEDÈ F, FURLING D, SIMILI M. Activation of the interferon type I response rather than autophagy contributes to myogenesis inhibition in congenital DMI myoblasts. **Cell Death Dis.** **2018, 19;9(11):1071.**

134/RODRIGUEZ BM, KHOUZAMI L, DECOSTRE V, VARNOUS S, PEKOVIC-VAUGHAN V, HUTCHISON CJ, PECKER F, BONNE G, MUCHIR A. N-acetyl cysteine alleviates oxidative stress and protects mice from dilated cardiomyopathy caused by mutations in nuclear A-type lamins gene. **Hum Mol Genet.** **2018 Oct 1;27(19):3353-3360**

135/SAVINO W, PINTO-MARIZ F, MOULY V. Flow Cytometry-Defined CD49d Expression in Circulating T-Lymphocytes Is a Biomarker for Disease Progression in Duchenne Muscular Dystrophy. **Methods Mol Biol.** **2018;1687: 219-227.**

136/SAYAH, S., ROTGÉ, JY., FRANCISQUE, H., GARGIULO M., CZERNECKI V., JUSTO D., LALHOU K., HAHN V., PANDOLFO M., PELIS-SOLO A., FOSSATI PH., DURR A. Personality and Neuropsychological Profiles in Friedreich Ataxia. **The Cerebellum.** **2018 Apr;17(2):204-212.**

137/SCHIFFMANN R, WALLACE ME, RINALDI D, LEDOUX I, LUTON MP, AKMAN HO, HOGREL JY, BLANKENSHIP D, TURNER J, MOCHEL F. A double-blind placebo-controlled trial of triheptanoin in adult polyglucosan body disease. **J Inherit Metab Dis.** **2018**, **41(5):877-883.**

138/SELLIER C, CERRO-HERREROS E, BLATTER M, FREYERMUTH F, GAUCHE-ROT A, RUFFENACH F, SARKAR P, PUYMIRAT J, UDD B, DAY JW, MEOLA G, BASSEZ G, FUJIMURA H, TAKAHASHI MP, SCHOSER B, FURLING D, ARTERO R, ALLAIN FHT, LLAMUSI B, CHARLET-BERGUE-RAND N. rbFOX1/MBNL1 competition for CCUG RNA repeats binding contributes to myotonic dystrophy type 1/type 2 differences. **Nat Commun.** **2018 May 22;9(1):2009.**

139/SEMPPLICINI C, HÉZODE-ARZEL M, LAFORÊT P, BÉHIN A, LEONARD-LOUIS S, HOGREL JY, PETIT F, EYMARD B, STOJKOVIC T, FOURNIER E. The role of electromyography with long exercise test in McArdle disease. **Muscle Nerve.** **2018**, **58:64-71.**

140/SEMPPLICINI C, LETARD P, DE ANTONIO M, TAOUAGH N, PERNICONI B, BOUHOUR F, ECHANIZ-LAGUNA A, ORLIKOWSKI D, SACCONI S, SALORT-CAMPANA E, SOLÉ G, ZAGNOLI F, HAMROUN D, FROISSART R, CAILLAUD C, LAFORÊT P, FRENCH POMPE STUDY GROUP. Late-onset Pompe disease in France: molecular features and epidemiology from a nationwide study. **J Inherit Metab Dis.** **2018 41(6):937-946.**

141/SOCHALA M, PORCHER R, STOJKOVIC T, BÉCANE HM, BÉHIN A, LAFORÊT P, BASSEZ G, LEONARD-LOUIS S, EYMARD B, FURLING D, DUBOC D, WAHBI K. High Risk of Fatal and Nonfatal Venous Thromboembolism in Myotonic Dystrophy. **Circulation.** **2018 Sep 11;138(11):1169-1171.**

142/STOJKOVIC T, CHANUT A, LAFORÊT P, MADELAINE A, PETIT F, ROMERON B, MALFATTI E. Severe asymmetric muscle weakness revealing Glycogenin-1 polyglucosan body myopathy. **Muscle Nerve.** **2018 ; 57(5):E122-E124.**

143/STRAUB V, MERCURI E. DMD outcome measure study group. Report on the workshop: Meaningful outcome measures for Duchenne muscular dystrophy, London, UK, 30-31 January 2017. **Neuromuscul Disord.** **2018 Aug;28(8):690-701.**

144/SUDRES M, VERDIER J, TRUFFAULT F, LE PANSE R, BERRIH-AKNIN S. Introduction to autoimmunity. **Annals of the New York Academy of Sciences.** **2018**, **1413(1):59-68.**

145/SVAHN J, PETIOT P, ANTOINE JC, VIAL C, DELMONT E, VIALA K, STECK AJ, MAGOT A, CAUQUIL C, ZAREA A, ECHANIZ-LAGUNA A, IANCU FERFOGLIA R, GUEGUEN A, MAGY L, LÉGER JM, KUNTZER T, FERRAUD K, LACOUR A, CAMDESSANCHÉ JP. FRANCOPHONE ANTI-MAG COHORT GROUP. Anti-MAG antibodies in 202 patients: clinicopathological and therapeutic features. **J Neurol Neurosurg Psychiatry.** **2018 May;89(5):499-505.**

146/THOMPSON R, ABICHT A, BEESON D, ENGEL AG, EYMARD B, MAXIME E, LOCHMÜLLER H. A nomenclature and classification for the congenital myasthenic syndromes: preparing for FAIR data in the genomic era. **Orphanet J Rare Dis.** **2018 Nov 26;13(1):211.**

147/TOMÉ S, DANDELLOT E, DOGAN C, BERTRAND A, GENEVIÈVE D, PÉREON Y. DM CONTRACTION STUDY GROUP, SIMON M, BONNEFONT JP, BASSEZ G, GOURDON G. Unusual association of a unique CAG interruption in 5' of DMI CTG repeats with intergenerational contractions and low somatic mosaicism. **Hum Mutat.** **2018 Jul;39(7):970-982.**

148/TORRINO S, SHEN WW, BLOUIN CM, MANI SK, VIARIS DE LESENGO C, BOST P, GRASSART A, KÖSTER D, VALADES-CRUZ CA, CHAMBON V, JOHANNES L, PIEROBON P, SOUMELIS V, COIRAULT C, VASSILOPOULOS S, LAMAZE C. EHD2 is a mechanotransducer connecting caveolae dynamics with gene transcription. **J Cell Biol.** **2018 Dec 3;217(12):4092-4105.**

149/TOSSERAMS A, PAPADOPOULOS C, JARDEL C, LEMIERE I, ROMERO NB, DE LONLAY P, WAHBI K, VOERMANS N, HOGREL JY, LAFORÊT P. Two new cases of mitochondrial myopathy with exercise intolerance, hyperlactatemia and cardiomyopathy, caused by recessive SLC25A4 mutations. **Mitochondrion.** **2018;39:26-29.**

150/TOUAT M, MAISONOBE T, KNAUSS S, BEN HADJ SALEM O, HERVIER B, AURÉ K, SZWEBEL TA, KRAMKIMEL N, LETHROSNE C, BRUCH JF, LALY P, CADRANEL J, WEISS N, BÉHIN A, ALLENBACH Y, BENVENISTE O, LENGLET T, PSIMARAS D, STENZEL W, LÉONARD-LOUIS S. Immune checkpoint inhibitor-related myositis and myocarditis in patients with cancer. **Neurology.** **2018 Sep 4;91(10):e985-e994.**

151/TROCHET D, PRUDHON B, BEUVIN M, PECCATE C, LORAIN S, JULIEN L, BENKHELIFA-ZIYYAT S, RABAI A, MAM CHAOUI K, FERRY A, LAPORTE J, GUICHE-NEY P, VASSILOPOULOS S, BITOUN M. Allele-specific silencing therapy for Dynamin 2-related dominant centronuclear myopathy. **EMBO Mol Med.** **2018 Feb;10(2):239-253.**

152/URUHA A, ALLENBACH Y, CHARUEL JL, MUSSET L, AUSSY A, BOYER O, MARIAMPILLAI K, LONDON-CARDINAL O, RASMUSSEN C, BOLKO L, MAISONOBE T, LEONARD-LOUIS S, SUZUKI S, NISHINO I, STENZEL W, BENVENISTE O. Diagnostic potential of sarcoplasmic MxA expression in subsets of dermatomyositis. **Neuropathol Appl Neurobiol.** **2018 Sep 28.**

153/VAN VLIET J, TIELEMAN AA, VAN ENGELLEN BGM, BASSEZ G, SERVAIS L, BÉHIN A, STOJKOVIC T, MEULSTEE J, ENGEL JAM, LAMAS G, EYMARD B, VERHAGEN WIM, MAMELLE E. Hearing impairment in patients with myotonic dystrophy type 2. **Neurology.** **2018 Feb 13;90(7):e615-e622.**

154/VIGNIER N, CHATZIFRANGESKOU M, MORALES RODRIGUEZ B, MERICKSKAY M, MOUGENOT N, WAHBI K, BONNE G, MUCHIR A. Rescue of biosynthesis of nicotinamide adenine dinucleotide protects the heart in cardiomyopathy caused by lamin A/C gene mutation. **Hum Mol Genet.** **2018 Nov 15;27(22):3870-3880.**

155/VIHOLA A, LUQUE H, SAVARESE M, PENTTILÄS, LINDFORS M, LETURCQ F, EYMARD B, TASCA G, BRAIS B, CONTE T, CHARTON K, RICHARD I, UDD B. Diagnostic anoctamin-5 protein defect in patients with ANOS5-mutated muscular dystrophy. **Neuropathol Appl Neurobiol.** **2018 Aug;44(5):441-448.**

156/VILLEGAS JA, GRADOLATTO A, TRUFFAULT F, ROUSSIN R, BERRIH-AKNIN S, LE PANSE R, DRAGIN N. Cultured Human Thymic-Derived Cells Display Medullary Thymic Epithelial Cell Phenotype and Functionality. **Frontiers in Immunology.** **2018**, **23; 9:1663.**

157/VILLEGAS JA, VAN WASSENHOVE J, LE PANSE R, BERRIH-AKNIN S, DRAGIN N. Regulatory T cells and Th17 cells in AChR+ myasthenia gravis. **Annals of the New York Academy of Sciences.** **2018**, **1413(1): 154-162.**

158/VINEL C, LUKJANENKO L, BATUT A, DE-LERUYELLE S, PRADÈRE JP, LE GONIDEC S, DORTIGNAC A, GEOFFRE N, PEREIRA O, KARAZ S, LEE U, CAMUS M, CHAOUI K, MOUISEL E, BIGOT A, MOULY V, VIGNEAU M, PAGANO AF, CHOPARD A, PILLARD F, GUYONNET S, CESARI M, BURLET-SCHILTZ O, PAHORM, FEIGE JN, VELLAS B, VALET P, DRAY C. The exerkine apelin reverses age-associated sarcopenia. **Nat Med.** **2018 Jul 30.**

159/VITIELLO L, MARABITA M, SORATO E, NOGARA L, FORESTAN G, MOULY V, SALVIATIL, ACOSTA M, BLAAUW B, CANTON M. Drug Repurposing for Duchenne Muscular Dystrophy: The Monoamine Oxidase B Inhibitor Safinamide Ameliorates the Pathological Phenotype in mdx Mice and in Myogenic Cultures From DMD Patients. **Front Physiol.** **2018 Aug 14;9:1087.**

160/WAHBI K, PORCHER R, LAFORÊT P, FAYSSOIL A, BÉCANE HM, LAZARUS A, SOCHALA M, STOJKOVIC T, BÉHIN A, LEONARD-LOUIS S, ARNAUD P, FURLING D, PROBST V, BABUTY D, PELLIEUX S, CLEMENTY N, BASSEZ G, PÉREON Y, EYMARD B, DUBOC D. Development and Validation of a New Scoring System to Predict Survival in Patients With Myotonic Dystrophy Type 1. **JAMA Neurol.** **2018 May 1;75(5):573-581.**

161/WITTING N, LAFORÊT P, VOERMANS NC, ROUX-BUISSON N, BOMPAIRE F, RENDU J, DUNO M, FEILLET F, KAMSTEEG EJ, POULSEN NS, DAHLQVIST JR, ROMERO NB, FAURÉ J, VISSING J, BEHIN A. Phenotype and genotype of muscle ryanodine receptor rhabdomyolysis-myalgia syndrome. **Acta Neurol Scand.** **2018 May; 137(5):452-461.**

162/WOOD L, BASSEZ G, BLEYENHEUFT C, CAMPBELL C, COSSETTE L, JIMENEZ-MORENO AC, DAI Y, DAWKINS H, MANERA JAD, DOGAN C, EL SHERIF R, FOSSATI B, GRAHAM C, HILBERT J, KASTREVA K, KIMURA E, KORNGUT L, KOSTERA-PRUSZCZYK A, LINDBERG C, LINDVALL B, LUEBBE E, LUSAKOWSKA A, MAZANEC R, MEOLA G, ORLANDO L, TAKAHASHI MP, PERIC S, PUYMIRAT J, RAKOCEVIC-STOJANOVIC V, RODRIGUES M, ROXBURGH R, SCHOSER B, SEGOVIA S, SHATILLO A, THIELE S, TOURNEV I, VAN ENGELLEN B, VOHANKA S, LOCHMÜLLER H. Eight years after an international workshop on myotonic dystrophy patient registries: case study of a global collaboration for a rare disease. **Orphanet J Rare Dis.** **2018 Sep 5;13(1):155.**

163/WOOD L, BASSEZ G, VAN ENGELLEN B, LOCHMÜLLER H, SCHOSER B; 222ND ENMC WORKSHOP PARTICIPANTS. 222nd ENMC Workshop: Myotonic dystrophy, developing a European consortium for care and therapy, Naarden, The Netherlands, 1-2 July 2016. **Neuromuscul Disord.** **2018 May;28(5):463-469.**

164/YAU Y, BAUX D, PEGEOT H, VAN GOETHEM C, MATHIEU C, GUIGNARD T, JUNTAS MORALES R, LACOURT D, KRAHN M, LEHTOKARI VL, BONNE G, TUFFERY-GIRAUD S, KOENIG M, COSSEE M. MoBiDiC Prioritization Algorithm, a Free, Accessible, and Efficient Pipeline for Single-Nucleotide Variant Annotation and Prioritization for Next-Generation Sequencing Routine Molecular Diagnosis. **J Mol Diagn.** **2018 Jul;20(4):465-473.**

165/YEUNG SS, REIJNIERSE EM, TRAPPENBURG MC, HOGREL JY, MCPHEE JS, PIASECKI M, SIPILA S, SALPAKOSKI A, BUTLER-BROWNE G, PÄÄSUKE M, GAPEYEVA H, NARICI MV, MESKERS CG, MAIER AB. Handgrip strength cannot be assumed a proxy for overall muscle strength. **J Am Med Dir Assoc.** **2018**, **19(8):703-709.**

166/YILMAZ V, MAILLARD S, TRUFFAULT F, BOLGERT F, BEHIN A, REGNARD JF, BERRIH-AKNIN S, LE PANSE R. Regulatory B cells in myasthenia gravis are differentially affected by therapies. **Ann Clin Transl Neurol.** **2018 Sep 22;5(11):1408-1414.**

167/ZAHARIEVA I, SARKOZY A, MUNOT P, MANZUR A, O'GRADY G, RENDU J, MALFATTI E, AMTHOR H, SERVAIS L, URTIZBEREA JA, NETO OA, ZANOTELI E, DONKERVORT S, TAYLOR J, DIXON J, POKE G, FOLEY AR, HOLMES C, WILLIAMS G, HOLDER M, YUM S, MEDNE L, QUIJANO-ROY S, ROMERO NB, FAURÉ J, FENG L, BASTAKI L, DAVIS MR, PHADKE R, SEWRY CA, BÖNNEMANN CG, JUNGBLUTH H, BACHMANN C, TREVES S, MUNTONI F. STAC3 variants cause a congenital myopathy with distinctive dysmorphic features and malignant hyperthermia susceptibility. **Hum Mutat.** **2018 ; 39(12):1980-1994.**

