

# COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Contact É.-U. : Tanya Stevenson

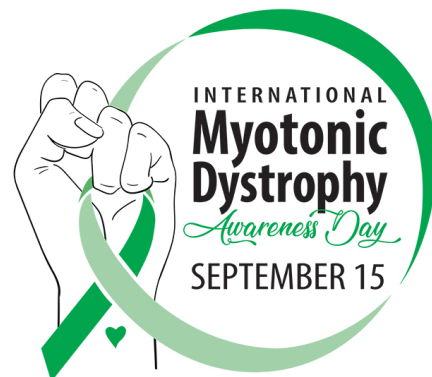
Courriel É.-U. : [Tanya.Stevenson@myotonic.org](mailto:Tanya.Stevenson@myotonic.org)

Contact G.-B. : Emma-Jayne Ashley

Courriel G.-B. : [CureDM@outlook.com](mailto:CureDM@outlook.com)

Contact Japon : Midori Senoo

Courriel Japon : [Contact@dm-family.net](mailto:Contact@dm-family.net)



## POUR PUBLICATION IMMÉDIATE

### **Journée internationale de sensibilisation à la dystrophie myotonique 2022**

Le 23 juillet 2022, dans le monde entier : Une alliance mondiale de plus de 50 organisations axées sur la dystrophie myotonique s'est unie une fois de plus pour célébrer la **Journée des familles pour la dystrophie myotonique** le 23 juillet et la **Journée internationale de sensibilisation à la dystrophie myotonique** le 15 septembre.

Pour améliorer la qualité de vie des personnes touchées par la maladie, il est essentiel de sensibiliser le public à la dystrophie myotonique (DM). Cette maladie rare, multisystémique, progressive et héréditaire touche des générations successives mais est souvent mal diagnostiquée et mal prise en charge. Jusqu'à 1 personne sur 2 100 risque de développer la maladie ou de la transmettre à la génération suivante, ce qui fait de la dystrophie myotonique la forme la plus courante de dystrophie musculaire chez l'adulte. La dystrophie myotonique est également considérée comme l'une des maladies les plus complexes et les plus variables de toutes les maladies connues, mais il n'existe actuellement aucun traitement modificateur de la maladie ni aucune solution thérapeutique.

Après un lancement réussi de la première Journée internationale de sensibilisation à la dystrophie myotonique en 2021, qui a mobilisé de multiples décideurs et élus de tous les niveaux de gouvernement, les bénéficiaires de la campagne portent déjà leurs fruits :

« En 2021, les efforts de plus de 50 organisations de l'Alliance mondiale pour la sensibilisation à la dystrophie myotonique ont montré un niveau sans précédent de collaboration, d'énergie collective et de progrès dans la sensibilisation à la dystrophie myotonique pour changer l'avenir de la maladie », a déclaré la Dre Tanya Stevenson, PDG de la Fondation pour la dystrophie myotonique basée aux États-Unis. « Nous avons vu trois déclarations gouvernementales reconnaissant le 15 septembre aux niveaux fédéral et régional aux États-Unis et au Canada, des milliers de messages sur les médias

sociaux dans toutes les langues et dans tous les pays, des monuments emblématiques illuminés en vert, des séminaires éducatifs virtuels et des programmes de célébration, un concours de logo avec la participation de plus de 20 pays, et bien plus encore. Nous sommes impressionnés par le travail que l'Alliance mondiale a déjà accompli et nous exhortons tous nos partenaires à s'appuyer sur ces premiers succès pour continuer à faire connaître la dystrophie myotonique et à attirer l'attention des développeurs de médicaments, des équipes de soins cliniques, des compagnies d'assurance et des agences gouvernementales afin que l'impact dévastateur de cette maladie sur les générations soit reconnu et que les familles reçoivent les ressources dont elles ont besoin et qu'elles méritent. »

Outre la mission principale de l'Alliance, qui consiste à sensibiliser la population à la dystrophie myotonique, de nombreux membres mènent également des actions dans deux domaines spécifiques afin de maximiser notre impact en 2022 :

1. La sensibilisation et éducation des équipes de soins cliniques,
2. La préparation des participants aux essais cliniques.

La sensibilisation et l'éducation des cliniciens à la dystrophie myotonique sont essentielles pour fournir la qualité de soins de santé dont ont besoin les personnes touchées. La dystrophie myotonique est souvent négligée en raison de la variabilité de la maladie et du chevauchement des symptômes avec d'autres maladies. Bien que la dystrophie myotonique puisse désormais être confirmée par un simple test génétique, le diagnostic peut être difficile à établir, même lorsque la maladie est suspectée. Il est fréquent que les membres plus âgés de la famille ne soient diagnostiqués qu'après la naissance d'un enfant atteint de manière congénitale, ce qui signifie que les erreurs de diagnostic peuvent persister pendant des décennies. Il arrive que les médecins ne voient qu'un ou deux patients atteints de DM dans toute leur pratique et qu'ils ne connaissent donc pas les symptômes variés et complexes de la DM, qui peuvent apparaître dans presque tous les systèmes de l'organisme, de la raideur des muscles (myotonie) aux difficultés cardiaques, respiratoires, digestives, hormonales, aux cataractes précoces et/ou aux troubles cognitifs, pour n'en citer que quelques-uns.

« La dystrophie myotonique est une maladie rare et très variable, mais peut-être pas aussi rare qu'on le croit, simplement non identifiée. Les personnes et les familles qui vivent avec la DM portent souvent injustement le fardeau d'éduquer leurs équipes de soins cliniques sur la maladie et ses répercussions sur la vie quotidienne », a déclaré Emma-Jayne Ashley, administratrice fondatrice de Cure DM UK. « Même en tant que

défenseurs de ses propres intérêts, il peut être difficile de recevoir des soins et un soutien appropriés, et il faut parfois plusieurs années avant de recevoir un diagnostic. Il est absolument essentiel que nous sensibilisions et éduquions davantage les cliniciens du monde entier à la DM et que nous fournissions aux familles et aux individus les meilleures ressources possibles pour qu'ils puissent se défendre eux-mêmes. En tant qu'alliance mondiale, nous avons une occasion unique de partager nos connaissances et nos ressources, afin d'améliorer et de standardiser les soins et la qualité de vie de la communauté de la DM, dans le monde entier. »

La préparation des personnes touchées par la dystrophie myotonique aux essais cliniques est fondamentale pour le développement de thérapies et d'un traitement. C'est une période passionnante pour la communauté de la DM, avec le recrutement multinational dans le cadre de trois essais cliniques, dont un pour la forme congénitale de la maladie, et de nouveaux investissements importants dans la recherche et les technologies axées sur l'identification de traitements. Avec plus de 50 organisations qui se consacrent publiquement à la dystrophie myotonique, le domaine est en constante évolution et l'on peut espérer une amélioration de la qualité de vie, une réduction du handicap et une augmentation de l'espérance de vie des personnes touchées par cette maladie dans les prochaines années. Ces nouvelles technologies sont également très prometteuses pour les personnes atteintes d'autres dystrophies musculaires et pour les maladies ayant une base génétique similaire, comme la SLA, le syndrome de l'X fragile et la maladie de Huntington. Mais il y a encore du travail à faire!

« Les possibilités de participer à la recherche sur la DM et aux essais cliniques étant de plus en plus nombreuses, il est plus important que jamais qu'en tant que communauté de patients, nous nous engagions dans ces études et essais », a déclaré Midori Senoo, directrice générale du groupe japonais de patients atteints de dystrophie myotonique (DM-family). « Les personnes qui vivent avec la DM doivent comprendre pourquoi la participation est si importante. Car seuls les patients peuvent prouver l'efficacité du médicament. Ce que seuls les patients peuvent faire, c'est faire avancer le monde en participant à la recherche. Nos organisations peuvent contribuer à cet objectif en informant sur les possibilités de participer à la recherche, et en travaillant avec nos partenaires de recherche et de développement de médicaments pour s'assurer que les essais sont conçus pour répondre aux besoins réels des participants. Nous avons la possibilité de travailler ensemble au-delà des frontières et des industries pour nous assurer que notre communauté mondiale est consciente et prête à contribuer à l'avenir de la DM en participant à des études et des essais. »

L'Alliance mondiale invite tous les membres de la communauté de la DM à participer à la Journée internationale de sensibilisation à la dystrophie myotonique, le 15 septembre, en partageant leurs expériences avec leurs amis et leur famille, en écrivant des lettres aux décideurs politiques ou en les rencontrant, en plaidant pour le financement de la recherche sur la DM et la fourniture de soins, en partageant les directives de soins cliniques de la DM avec les prestataires de soins de santé, en collectant des fonds pour la recherche et en organisant d'autres activités qui contribueront à mieux faire comprendre la maladie.

« Alors que nous faisons le bilan de nos réalisations et que nous nous préparons pour l'avenir, nous devons continuer à travailler ensemble pour sensibiliser la population, la communauté médicale, les chercheurs et les développeurs de médicaments, les compagnies d'assurance et les agences gouvernementales à la dystrophie myotonique », a déclaré Joachim Spross, secrétaire général de la Société allemande des maladies musculaires (DGM). « En tant que groupes de soutien, défenseurs des DM et patients nous-mêmes, nous estimons qu'il est de notre devoir de répondre à l'impact générationnel de cette maladie par des efforts visant à amasser davantage de ressources pour réduire le délai de diagnostic, améliorer la qualité de vie, fournir des soins cliniques appropriés et précoces, encourager la participation aux essais et trouver des traitements efficaces. **Ensemble, nous pouvons et nous allons changer l'avenir de la dystrophie myotonique.** »

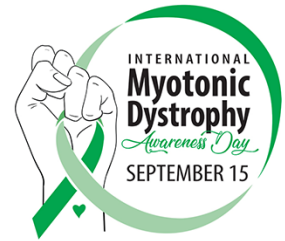
###

Créée en 2021, l'Alliance mondiale pour la sensibilisation à la dystrophie myotonique comprend plus de 50 organisations internationales à but non lucratif, des établissements universitaires et de recherche, des sociétés biotechnologiques et pharmaceutiques, des groupes de défense des patients et d'autres personnes travaillant ensemble pour sensibiliser à la dystrophie myotonique. Pour en savoir plus sur la façon de rejoindre le mouvement et d'accéder aux ressources sur la dystrophie myotonique, consultez le site :

<https://www.myotonic.org/international-dm-day>

# L'Alliance Internationale pour la sensibilisation à la DM

Members listed alphabetically by country. An \* indicates a founding member of the Global Alliance for Myotonic Dystrophy Awareness.



MDA Australia\*  
(Australia)



Association Belge contre les  
Maladies neuro-Musculaires\*  
(Belgium)



The Neuromuscular Disease  
Network for Canada\*  
(Canada)



Muscular Dystrophy Canada  
(Canada)



Muskelsvindfonden\*  
(Denmark)



Euro-DyMA\*  
(Europe)



AFM-Téléthon\*  
(France)



Deutschen Gesellschaft für  
Muskelkranke e.V.\*  
(Germany)



Muscular Dystrophy  
Association HELLAS\*  
(Greece)



Centro Clinico NeMO  
(Italy)



FMM - Fondazione  
Malattie Miotoniche\*  
(Italy)



Myotonic Dystrophy Patients'  
Group of Japan\*  
(Japan)



Stichting MD Nederland\*  
(Netherlands)



Spierziekten Nederland\*  
(Netherlands)



Centre for Brain Research, Neurogenetic  
Clinic, University of Auckland  
(New Zealand)



INCLIVA. Health Research Institute  
(Spain)



Universitat de València  
(Spain)

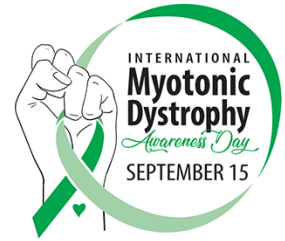


Association Suisse Romande Intervenant  
contre les Maladies neuro-Musculaires\*  
(Switzerland)

To join the global alliance, visit <https://www.myotonic.org/international-dm-day>.

# The Global Alliance for Myotonic Dystrophy Awareness

Members listed alphabetically by country. An \* indicates a founding member of the Global Alliance for Myotonic Dystrophy Awareness.



Lupin Neurosciences  
(Switzerland)



AMO Pharma Ltd  
(United Kingdom)



Cure DM Myotonic Dystrophy UK\*  
(United Kingdom)



Myotonic Dystrophy  
SUPPORT GROUP

Myotonic Dystrophy  
Support Group\*  
(United Kingdom)



Muscular Dystrophy UK\*  
(United Kingdom)



St. George's University  
Hospitals NHS Foundation Trust  
(United Kingdom)



TREAT-NMD  
(United Kingdom)



UK Myotonic Dystrophy  
Patient Registry\*  
(United Kingdom)



University College London Hospitals NHS  
NHS Foundation Trust

University College London  
Hospitals NHS Foundation Trust  
(United Kingdom)



AskBio  
(United States)



Astellas Gene Therapies  
(United States)



Astellas Gene Therapies  
(United States)



Avidity Biosciences  
(United States)



Dyne Therapeutics  
(United States)



Entrada Therapeutics  
(United States)



Expansion Therapeutics  
(United States)



GrittGene Therapeutics  
(United States)

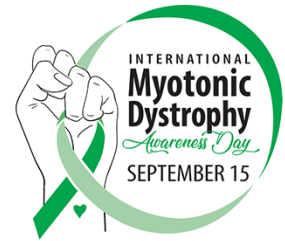


Harmony Biosciences  
(United States)

To join the global alliance, visit <https://www.myotonic.org/international-dm-day>.

# The Global Alliance for Myotonic Dystrophy Awareness

Members listed alphabetically by country. An \* indicates a founding member of the Global Alliance for Myotonic Dystrophy Awareness.



Houston Methodist  
Department of Neurology  
(United States)



Juvena Therapeutics, Inc.  
(United States)



Kansas State University  
Wildcat Extension  
(United States)



Indiana University School of  
Medicine, Dept of Neurology  
(United States)



The Jackson Laboratory (JAX)  
(United States)



Muscular Dystrophy  
Association USA\*  
(United States)



Myotonic Dystrophy Foundation\*  
(United States)



Myotonic Dystrophy Family Registry\*  
(United States)



National Registry for Myotonic Dystrophy  
& Facioscapulohumeral Dystrophy  
(United States)

Paul D. Wellstone  
Muscular Dystrophy  
Research Centers

Wellstone Muscular Dystrophy  
Cooperative Research Center (MDCRC)  
(USA)



PepGen  
(USA)



Stanford University  
(USA)



University of Florida Center  
for Neurogenetics  
(USA)



The RNA Institute, University  
at Albany, SUNY  
(USA)



University of Iowa Health Care  
(USA)



University of Utah  
(USA)



Virginia Commonwealth  
University  
(USA)



Wake Forest University,  
Department of Neurology  
(USA)



International Myotonic  
Dystrophy Consortium  
(Worldwide)

To join the global alliance, visit <https://www.myotonic.org/international-dm-day>.