

[Accueil](#) > [L'Institut](#) > [Actualités](#) > [Actus Equipe Marty](#)

## Un projet sur les myopathies congénitales retenu dans le cadre de l'appel à projets Pack ambition Recherche 2020 de la Région Auvergne-Rhône-Alpes

le 18 septembre 2019

Le projet "Développement thérapeutique pour les myopathies congénitales" de l'équipe d'Isabelle Marty

Ce projet porté par l'[équipe "Myologie cellulaire et pathologies"](#) a pour but de faire avancer nos connaissances sur les myopathies congénitales telles que le Central Core Disease (CCD) qui sont des maladies génétiques rares, invalidantes et sans traitement disponible à ce jour. Ces maladies sont essentiellement causées par des mutations du gène codant pour la protéine RyR1, un canal calcique, qui est responsable des relâchements de calcium dans le muscle et qui se trouve au cœur du mécanisme de contraction musculaire. Les mutations de RyR1 ont deux conséquences : une modification du fonctionnement du canal avec un blocage des relâchements de calcium, ou encore une réduction de la quantité de canaux qui conduit à son tour à une baisse des relâchements de calcium. **Un mécanisme que l'équipe d'Isabelle Marty a été parmi les premières à décrire.**

Pour avancer dans la compréhension de la pathologie, des mécanismes associés, et dans le développement de stratégies thérapeutiques, l'équipe a développé et caractérisé un nouveau modèle murin avec une baisse inductible de RyR1 reproduisant très fidèlement la pathologie humaine. Ce modèle unique constitue la base du projet de recherche, en association avec la banque de cellules musculaires humaines de patients.

Le projet implique la start-up de biotechnologies grenobloise Ecrins Therapeutics pour le criblage des composés de sa chimiothèque sur leur capacité à augmenter les relâchements de calcium (effondrés chez les patients) sur des cellules musculaires humaines en culture, puis in vivo dans le modèle de souris. Les résultats acquis devraient permettre d'aboutir à terme à l'identification du premier traitement possible pour les myopathies congénitales et le CCD en particulier, s'inscrivant ainsi dans le Plan National Maladies rares.



Mise à jour le 27 septembre 2019

---

### Archives

[Actualités 2019](#)  
[Actualités 2018](#)  
[Actualités 2017](#)  
[Actualités 2016](#)  
[Actualités 2015](#)  
[Actualités 2014](#)

