LES ANALECTES DE L'A.P.R.A.T.



Association Pour la Recherche sur l'Ataxie-Telangiectasie

n°22 2009

L'Aventino – 1 avenue Massenet – 63400 Chamalières - France Tél : 04.73.36.76.75 / Fax : 04.73.37.90.80 aprat-aventino@wanadoo.fr



■ La Rencontre AT de Turin, les 26-27 Septembre 2008 ■ La Journée des Familles AT, Clermont-Ferrand, le 16 Mai 2009 ■ Rééducation ■ Collectes & Dons Exceptionnels ■ Autres Publications	3	
	10	
		16



es Analectes de l'APRAT, comme nous vous l'avions annoncé, ne paraissent plus qu'une fois par an, au printemps. En effet, les retombées bien connues de la crise concernent de plein fouet les petites associations qui, comme l'APRAT, ne fonctionnent que grâce à des dons privés ; aussi avons-nous préféré privilégier la continuité de notre aide à la recherche (subventions à des programmes axés sur l'ataxie-télangiectasie et attributions de bourses à de jeunes chercheurs) et choisi de poursuivre l'organisation de rencontres que les familles AT plébiscitent car elles leur permettent de sortir de leur isolement, de s'informer et de nouer des contacts (voir infra la rencontre européenne de Turin en septembre 2008 et celle de Clermont-Ferrand en mai 2009).

LES RESPONSABLES DE PUBLICATION

Mireille Gervasoni, Lucette Tardieu & Christine Lamoine

FORUM UNTERNATIONAL DES ASSOCIATIONS A-T

Turin, 26-27 septembre 2008

Organisé par l'association *Gli Amici di Valentina* Via C.L.N., 42/A – 10095 Grugliasco – Torino- Italie

Tel/Fax (00.39) 011.4152920 E-mail: <u>gliamici@atav.191.it</u> Site: www.atassia-teleangiectasia.it



L'objectif de nos amis italiens de l'association *Gli Amici di Valentina* organisatrice de ces journées était de faire le point sur les avancées de la recherche sur l'Ataxie-Télangiectasie et sur le gène ATM, responsable lorsqu'il est défectueux de la maladie, en permettant aux familles de rencontrer une grande partie des médecins et scientifiques qui avaient participé au 13^{ème} colloque international sur l'A-T organisé, en avril 2008, à Kyoto au Japon.

Gli Amici di Valentina a souhaité associer l'APRAT à ces journées et nous tenons à remercier chaleureusement Domenica Romeo et Rossano Tugnolo, fondateurs de l'association pour leur généreuse initiative. Nous sommes également reconnaissants envers les sponsors italiens qui ont permis à plusieurs familles françaises de s'inscrire à la rencontre de Turin et de suivre facilement les interventions et les débats grâce à des traducteurs professionnels.

PROGRAMME - TURIN, 26-27 septembre 2008

Vendredi, 26 septembre 2008

- Accueil
- ► Introduction, Alfredo Brusco

(Department Genetics Biology and Biochemistry, University of Turin)

SESSION I

Modérateur: Claudia Giachino

(Professor of Medical Genetics, Department of Biological and Clinical Sciences, University of Turin)

► Genetics of immunodeficiencies, Alessandro Plebani

(Director of Pediatric Clinic of the University of Brescia)

► Clinical aspects of AT and related disorders, Silvana Martino

(Head of the S.S. Immunology O.I.R.M. S.Anna Torino)

► The variability of AT neurologic phenotype: mild us severe forms, Vincenzo Leuzzi (Department of Neurological and Psychiatric Science Evolutive Age, Université La Sapienza

► Molecular genetics of AT, Luciana Chessa

(Professor of Medical Genetics, II Faculté of Medicine and surgery, University La Sapienza, Rome)

► Pathogenesis of AT , Richard Gatti

(Rebecca Smith Distinguished Professor, UCLA School of Medicine, Department of Pathology & laboratory Medicine MacDonald Research Laboratories, Los Angeles)

SESSION II

Modérateur : Richard Gatti

► Molecular diagnosis of AT, Paola Porcedda

(Department of Biological and Clinical Sciences, University of Turin)

► Mutations in the ATM gene, Simona Cavalieri

(Department Genetics Biology and Biochemistry, University of Turin)

► Cellular models of AT, **Domenico Delia**

(Department of experimental Oncology, Fondazione IRCCS Istitut National tumory, Milan)

► AT and cancer, Malcom Taylor

(Professor of Cancer Genetics, CR-UK Institute for Cancer Studies, University of Birmingham)

► Genotype-phenotype relationships in A-T, **Thilo Dörk-Bousset**

(Department of Gynaecology and Obtetrics, Hannover Medical School, Hannover, Germany)

Samedi, 27 septembre 2008

SESSION I

Modérateur: Luciana Chessa

► A-T in Italy, Massimo Fiorilli

(Professor of Clinical Immunology Head, Department of Clinical Immunology University of Rome, La Sapienza

► Corticosteroids and A-T, Raffaella Zannolli

(Department of Pediatrics, Section of Neurology, University of Siena, Policlinico Le Scotte)

► Effects of betametasone in A-T, Claudio Pignata

(Professor of pediatrics, University Frederico II, Naples)

► Prospectives on the therapy of A-T, **Richard Gatti**

(Rebecca Smith Distinguished Professor, UCLA School of Medicine, Department of Pathology & laboratory Medicine MacDonald Research Laboratories, Los Angeles)

SESSION II

Table ronde avec les familles A-T



Les médecins et chercheurs italiens et anglo-saxons (au premier plan, Massimo Fiorilli)

140 personnes sont venues à ce colloque de Turin : des familles françaises et italiennes, des représentants d'associations italiennes, françaises et britanniques, des médecins, des biologistes et des chercheurs ainsi que des kinésithérapeutes.



Les médecins et chercheurs entourant Domenica Romeo et Rossano Tugnolo

PAUSE RESTAURANT



Au centre, Lucette Tardieu



A gauche, le Webmaster de *Gli Amici di Valentina* et, à droite, Clément Eyraud, Kinésithérapeute (v.article p.10)



Domenica Romeo Tugnolo avec Vincent Poupard de *l'AT-Society* et sa fille et, à droite, Malcom Taylor



Domenica Romeo Tugnolo entourée de Massimo Fiorilli et de Richard Gatti



Pause détente pour Thomas et sa famille



Et pour Géraud Tardieu



Domenica Romeo Tugnolo avec une famille italienne et Carlo Gervasoni



Rossano Tugnolo et Domenica Romeo avec Richard Gatti et Malcom Taylor

Avec l'aimable autorisation de l'association Gli Amici di Valentina

Vous pouvez voir l'intégralité des photos prises lors de ces journées sur le site internet www.atassia-teleangiectasia.it



Clermont-Ferrand, le 16 mai 2009

Hôtel Holliday Inn (salons Dômes/Sancy) 59 bd François Mitterrand, 63000 Clermont-Ferrand

PROGRAMME

Vendredi 15 mai Accueil des participants qui logent à l'hôtel Samedi 16 mai 944 Bienvenue de la part des organisateurs

René Cassou de Saint-Mathurin, pédo-psychiatre et père d'un jeune homme AT sera le modérateur de l'ensemble de la journée.

Toutes les communications seront suivies de dialogues avec les familles.

9h10: Session 1

- ► Cycle cellulaire et dommages à l'ADN

 Bernard Ducommun (Université Paul Sabatier de Toulouse CNRS UMR 5088)
- ► La protéine ATM : un va-et-vient dans le noyau cellulaire essentiel pour la réparation et la signalisation des dommages de l'ADN. Premiers essais correctifs
 Nicolas Foray (European Synchroton Research Facility, INSERM U836)
- ► Lien entre mutations du gène ATM et survenue de complications au cours de l'Ataxie-Télangiectasie : Etude de corrélation phénétype-génotype
 Romain Micol, Julien Beauté, Nizar Mahlaoui (CEREDIH, Hôpital Necker Institut Curie)

12h30 Déjeuner prévu au restaurant de l'hôtel Holliday Inn

pour les personnes inscrites (intervenants et familles adhérentes)

14h: Session II

- ► Etat d'avancement de l'Etude Cof-AT

 Eve Cavaciuti, Nadine Andrieu (INSERM U900, Groupe coordinateur de l'Etude Cof-AT Institut Curie)
- ► Kinésithérapie et patients AT : expériences vécues Clément Eyraud, Jean-Michel Pellegry, Philippe Rousset (kinésithérapeutes)
- ► Création récente d'une association AT en Bretagne « Le sourire d'Elodie » présentée par la famille Daniellou
- ► Etat d'avancement de la mise en place du site Web des familles AT d'Europe (auquel l'APRAT est associée) par Domenica Romeo et Rossano Tugnolo, fondateurs de l'association italienne Gli Amici di Valentina

Discussions générales, conclusions et clôture de la journée (avant 18h)

19h30 Dîner au restaurant de l'hotel Holliday Inn

pour les personnes inscrites qui restent le samedi soir à Clermont-Ferrand



Bonjour. Je m'appelle Clément Eyraud. Je suis actuellement étudiant en troisième et dernière année à l'école de masso-kinésithérapie de Saint-Étienne.

C'est au cours d'un stage au centre de rééducation et de réadaptation fonctionnelles « L'Eau Vive » à TURRIERS, dans les Hautes-Alpes, que j'ai pu faire la connaissance de Laurent, un jeune homme de 38 ans atteint d'ataxie télangiectasie. Dans le cadre de sa maladie, Laurent effectue régulièrement (en moyenne tous les 6 mois) des séjours de 4 semaines dans ce centre pour un entretien rééducatif.

Dès mon premier jour de stage, sur les conseils de Patrice Kieffer (masseur-kinésithérapeute chef), je participe au bilan d'entrée de Laurent avec le docteur Duchatel (médecin chef) et Nathalie Savouyaud (masseur-kinésithérapeute). Un peu intimidé par le protocole du centre auquel je ne suis pas encore habitué, je découvre un patient fort sympathique, qui, en quelques mots, parvient à détendre l'atmosphère et à me mettre en confiance.

Par la suite, je prends Laurent en charge. Rapidement, sa gentillesse, ajoutée à ma curiosité pour l'A-T, une maladie peu commune qui m'était jusqu'alors inconnue, me pousse à aller plus loin en décidant de réaliser un mémoire clinique avec lui. Il s'agit d'un travail écrit que l'on doit mettre en oeuvre en dernière année, en vue de le présenter oralement au Diplôme d'Etat, ultime épreuve avant la vie professionnelle.



Dès les premières séances, suite à l'élaboration des bilans initiaux et du diagnostic kinésithérapique, je définis, en fonction du projet de Laurent, les principes et les objectifs principaux de sa prise en charge pour construire un projet thérapeutique adapté : il s'agit d'entretenir et de développer son autonomie, tout en sécurisant ses transferts. De plus, il faut maintenir ses capacités motrices, minimiser les déformations qui entraînent souvent des douleurs, des difficultés aux transferts et la nécessité d'une aide extérieure car elles

limitent l'autonomie. Enfin il est question de maintenir une bonne fonction respiratoire (plus à visée préventive).

La rééducation de Laurent se déroule à raison de deux séances par jour : entre 30 et 45 minutes la séance, parfois un peu plus, parfois un peu moins en fonction de son état de fatigue. Ce qui est appréciable chez Laurent, c'est qu'il est toujours motivé et très volontaire pour réaliser les exercices que je lui propose. Je pense que c'est important dans ce type de pathologie. Par ailleurs, il est encadré par une équipe pluridisciplinaire. Ainsi, aux séances de kinésithérapie s'ajoutent les séances en balnéothérapie et le travail en ergothérapie. Je dois donc adapter l'intensité et la durée des séances.

Généralement, j'oriente les exercices d'une séance sur un but précis. Il peut s'agir de travailler plus particulièrement l'équilibre, en suivant une progression en difficulté. Ainsi, sur le plan Bobath, on commence par travailler dans des positions

basses pour aller vers des positions plus hautes, c'est-à-dire en suivant ce qu'on appelle les « niveaux d'évolution motrice » ou NEM (cf photo). Cela permet d'accéder à une meilleure appréhension de son corps dans l'espace et une redécouverte des différents moyens d'équilibration à sa disposition. Les NEM permettent de travailler les capacités d'adaptation qui peuvent rapidement être perdues et qui font cruellement défaut dans la vie quotidienne. Ce travail permet également un réinvestissement au niveau de son corps. En effet, il le redécouvre de



façon inhabituelle, ce qui lui permet d'exploiter d'autres capacités motrices.

Un autre objectif de séance peut être l'amélioration de l'autonomie en fauteuil roulant, en travaillant un transfert en particulier (passage du fauteuil roulant au lit). Cet objectif prend toute son importance dans la vie quotidienne par le nombre important de transferts que l'on peut être amené à faire lors d'une journée. Il est nécessaire que ceux-ci soient effectués en sécurité et de la manière la plus simple possible. Ceci participe grandement à l'amélioration de la qualité de vie des patients, en augmentant leur autonomie.

Pour compléter et optimiser cette prise en charge, j'ai dû me documenter sur l'A-T. Je tiens d'ailleurs à remercier l'équipe de « L'Eau Vive » et notamment Sandrine Philip (ergothérapeute) pour son aide et grâce à qui j'ai pu construire rapidement un plan thérapeutique solide et adapté.

Ainsi, près de 5 semaines durant, j'ai eu beaucoup de satisfaction à suivre Laurent, à travailler avec lui, à le voir évoluer au sein du centre. C'est une personne attachante. Et c'est avec un brin de nostalgie que nous nous sommes séparés au terme de sa prise en charge.

Pour conclure, je pense que ce type de séjour est bénéfique, dans la mesure où il permet un certain suivi. Il donne surtout la possibilité de conserver des acquis fondamentaux grâce à une rééducation pluridisciplinaire dans le cadre de cette maladie évolutive qu'est l'A-T.

COLLECTES & DON'S EXCEPTIONNELS

Comme chaque année, l'association des locataires de la résidence Sèvres-Bellevue, à Boulogne-Billancourt, a organisé, en septembre, dans le cadre de sa fête annuelle, un vide grenier qui a connu un vif succès. La collecte organisée à cette occasion au profit de l'APRAT a rapporté la coquette somme de 206 Euros que nous avons reçus en octobre. Nous renouvelons nos remerciements les plus chaleureux à tous les membres de cette association amie sensibilisée par notre lutte contre l'ataxie-télangiectasie grâce à la famille Aboukhalil. Leur sympathique initiative, la générosité des participants et la solidarité exprimée envers toutes les familles frappées par cette maladie rare nous touchent profondément.





Tous les habitants de la résidence mobilisés pour la fête annuelle



Depuis sa création, l'APRAT peut compter sur l'aide précieuse du comité Puy-de-Dôme de la Ligue contre le Cancer. C'est un don de 1400 Euros qui nous est parvenu en novembre. Nous tenons à remercier une nouvelle fois tous nos amis de la Ligue et particulièrement le Dr Georges Chabanne et Christine Perret, respectivement Président et Directrice du comité Puy-de-Dôme à qui nous renouvelons notre infinie reconnaissance pour leur indéfectible soutien.

Nous exprimons notre infinie gratitude également au comité d'entreprise de la société SOFRADIR à Veurey-Voroize qui, sous l'impulsion de Mme Reynon, maman d'un enfant AT, nous soutient fidèlement depuis plusieurs années. Les membres du comité nous ont adressé en décembre 2008 un nouveau don de 200 Euros. Un grand merci donc pour ce témoignage de générosité et de solidarité envers toutes les familles AT.

La société BSI-IFABANQUE (Paris), sensibilisée par une famille AT et son combat contre la maladie, soutient, elle aussi, régulièrement notre action. Nous avons reçu, en janvier 2009, un chèque de 500 Euros et nous exprimons à nouveau nos plus vifs remerciements à tous les membres de cette société pour leur générosité.

O Nous avons été très émus, en février, par le geste de la famille Reynon qui, à l'occasion



des obsèques du grand-père maternel de Clément, a sollicité des dons au profit de l'APRAT. Ce sont 1557, 90 Euros qui ont ainsi été collectés. Nous renouvelons ici nos plus sincères condoléances à la famille et l'assurance de notre profonde gratitude à tous les donateurs.

© EN MARCHE POUR FABIEN

13 Mai 2009

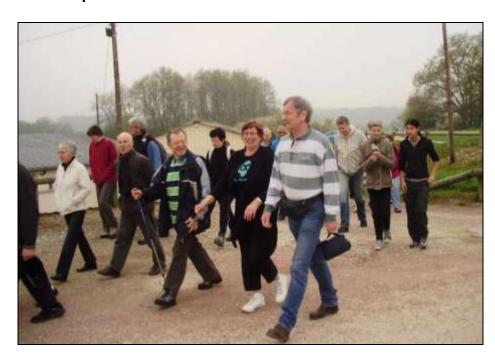
Thierry et Andrée RAFFARD, les parents de Fabien, ont renouvelé l'opération qu'ils avaient organisée l'année dernière pour collecter des dons pour la lutte contre l'Ataxie-Télangiectasie.

Le rendez-vous était donné le 13 avril 2009 à toutes les personnes intéressées pour une randonnée pédestre de 8 kms autour d'Héry (dans l'Yonne). Le parcours était accessible aux fauteuils roulants afin d'intégrer dans ce projet les personnes à mobilité réduite. Un attelage de chiens de traîneau était même mis à leur disposition. Le ravitaillement était assuré grâce à la générosité de commerçants.

Le temps, cette année, avait choisi d'être clément et une centaine de personnes ont répondu à l'appel de la famille Raffard. La coquette somme de 546 Euros a ainsi pu être récoltée et reversée à l'APRAT.

Nous remercions chaleureusement tous les participants à cette journée pour ce formidable élan de solidarité et de générosité et nous exprimons à chacun des donateurs notre infinie reconnaissance. Un grand merci également à Andrée et Thierry Raffard pour leur généreuse initiative et toute l'énergie déployée pour la mise en place de cette journée.

La prochaine édition aura lieu le lundi de Pâques 2010 Rendez-vous l'année prochaine!





AUTRES PUBLICATIONS

PROGRESS REPORT

Découvertes cliniques - Recommandations aux patients A-T
Chamalières, mars 1994
(épuisé)

KINÉSITHÉRAPIE ET A-T

Synthèse des deux rencontres organisées par l'APRAT à Clermont-Ferrand en 1995 Chamalières, juin 1996

ATAXIE-TÉLANGIECTASIE ET RÉÉDUCATION

Table Ronde organisée par l'APRAT à Nice, les 20 et 21 novembre 1999 Chamalières, mars 2000

LES PROBLÈMES DU QUOTIDIEN

Rencontre des familles A-T organisée par l'APRAT à Nantes, les 28 et 29 avril 2001 Chamalières, juillet 2001

AU CŒUR DE L'EUROPE

Rencontre A-T organisée par l'APRAT en collaboration avec les associations A-T européennes DHAG (Allemagne) et GLI AMICI DI VALENTINA (Italie) au Luxembourg, les 7, 8 et 9 mai 2004 Chamalières, novembre 2004

JOURNÉE APRAT DES FAMILLES A-T

Compte rendu de la Rencontre des familles organisée à Clermont-Ferrand, le 5 mai 2007 Chamalières, janvier 2008

LES ANALECTES DE L'APRAT

Bulletin d'information de l': n°1 (mars 1998) à 22 (mai 2009)...

► À VOTRE DISPOSITION :

■ des photocopies d'articles scientifiques dont la synthèse sur l'A-T proposée par Jacques-Olivier Bay (réunion de deux articles scientifiques) :

Jacques-Olivier Bay, Nancy Uhrhammer, Dominique Stoppa-Lyonnet, Janet Hall, Rôle du gène ATM dans la prédisposition génétique aux cancers, Bull Cancer 2000 ; 87 (1) : 29-34.

Jacques-Olivier Bay, Nancy Uhrhammer, Janet Hall, Dominique Stoppa-Lyonnet, Yves-Jean Bignon, Fonctions de la protéine ATM et aspects phénotypiques de l'ataxie-télangiectasie, médecine/sciences 1999 ; 15 : 1086-95.

■ des photocopies d'articles sur la rééducation (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie) concernant l'ataxie de Friedreich. Les techniques de rééducation utilisées pour ces deux pathologies différentes ont de nombreux points communs (nous remercions l'Association Française pour l'Ataxie de Friedreich).

► POUR INFORMATION :

- Association Française pour l'Ataxie de Friedreich (A.F.A.F.):
 Juliette DIEUSAERT, 12 place Brisset, 02500 HIRSON
 Tél.03.23.58.61.65 Fax.03.23.58.64.01 e-mail.bdieusaert@nordnet.fr site. www.chez.com/csc
- Association Connaître les syndromes cérébelleux (C.S.C):

 Marie-Christine BONNASSIE, Le Pastel, 55 rue Martini, 31500 TOULOUSE
 Tél. 05.62.16.05.51 e-mail. bonnassiecsc@yahoo.fr site. www.chez.com/csc

Christine Lamoine, documentaliste-secrétaire de l'APRAT, depuis 1999, reste à votre disposition pour vos demandes de renseignements et de documentation.

APRAT, L'Aventino, 1 avenue Massenet, 63400 Chamalières, France Courrier & Fax n°04.73.37.90.80



C ÉCOUTE MÉDICALE :

DR. JACQUES-OLIVIER BAY :

Tél. 04.73.27.81.31

olivier.BAY@cjp.fr

Hémato-oncologue, CHU et Centre Jean Perrin de Clermont-Ferrand. Nombreux sont ceux qui l'ont déjà contacté. Il est toujours disponible pour renseigner les familles ou les professionnels de santé.

DR. JEAN-MICKEL PEDESPAN:

TÉL 05.56.79.56.41 FAX. 05.56.79.60.54

jean-michel.pedespan@chu-bordeaux.fr

Neuropédiatre au CHU de Bordeaux (Hôpital Pellegrin), il suit plusieurs enfants AT et est disponible pour répondre à toutes vos questions et demandes de précisions.

T AIDE PSYCHOLOGIQUE :

DR. RENÉ CASSOU DE ST-MATHURIN: TÉL. 05.46.99.22.89

renecassou@free.fr

Père d'un jeune AT de 20 ans, également médecin pédopsychiatre, est prêt à dialoguer avec vous.

T KINÉSITHÉRAPIE :

M. PHILIPPE ROUSSET:

Tél. 04.73.35.59.91

Travaille, depuis 18 ans, avec un jeune AT et accepte toujours d'échanger des points de vue avec ses collègues chargés de la rééducation de personnes atteintes par cette maladie.

T INTÉGRATION SCOLAIRE :

M. ROLAND LABRANDINE :

TÉL. 04.73.62.88.38 / 06.08.63.61.88

labrandine@wanadoo.fr

Ancien Directeur de classes spécialisées de l'Éducation Nationale, a suivi, pendant 14 ans. l'intégration scolaire d'un jeune AT (du CM I à l'Université). Il est disponible pour dialoguer à propos de ce parcours pédagogique réussi.

T MALADIES RARES INFO SERVICES

(a repris et étendu les principales missions d'Allo-Gène dissoute au début de l'année 2003) Plateforme Maladies Rares - Höpital Broussais - 102, rue Didot - 75014 PARIS N° AZUR: 0.810.63.19.20 - e-mail: info-services@maladiesrares.org

G ORPHANET: www.orpha.net

FÉDÉRATION DES MALADES ET HANDICAPÉS : www.fmh.asso.fr

++++++

++++++

SITE INTERNET DU LABORATOIRE DU PROFESSEUR RICHARD GATTI

à l'U.C.L.A., source d'informations pour les patients A-T et leurs familles, les médecins, les chercheurs et toutes les personnes intéressées :

www..pathnet.medsch.ucla.edu/department/perdir/people/faculty/gatti/gattimain.htm e-mail => rgatti@mednet.ucla.edu

LES ANALECTES DE L'A.P.R.A.T.

MAI 2009

Bulletin tiré et diffusé à 700 exemplaires