



JOURNAL

DE L'ASSOCIATION CONTRE LES MALADIES MITOCHONDRIALES

AMMi 15, rue du 14 Juillet  
36000 CHATEAUROUX  
02 54 26 18 13  
a.m.mi@wanadoo.fr  
<http://www.orpha.net/associations/AMMI/>

N° 11  
AVRIL 2006

**Le mot du Président**

Assemblée générale  
de l'AMMi  
samedi 24 juin 2006  
à Versailles

## Treize vies !... Treize vies se sont éteintes depuis le Petit AMMi n°9 d'avril 2005



*Ces disparus ne font pas de bruit, personne ne manifeste pour eux dans la rue, aucun ministre ne se déplace, mais leur disparition constitue pour nous un questionnement quotidien et chaque absence pèse de tout son poids dans nos cœurs.*

**Parmi les questions qui se posent :**

- *Pouvions-nous le prévoir ?*
- *Était-ce inévitable ?*
- *Que pouvons-nous faire ?*
- *Peut-on tirer un enseignement des drames passés ?*

*C'est la première fois qu'une suite de décès aussi terrible survient dans l'histoire de l'AMMi ; en cela c'était imprévisible ; ces disparitions ont touché essentiellement des très jeunes et des adolescents ou post-adolescents. Mais il est vrai que si le nombre de nos adhérents va en augmentant, il y aura mathématiquement une augmentation du nombre de décès.*

*A l'heure actuelle il est difficile de dire si tous ces drames étaient évitables, mais nous savons déjà que dans quelques cas, la réponse médicale n'a pas été appropriée et a précipité la fin.*

*Dialoguer entre nous et avec les médecins, se tenir informés, se former, s'imposer chacun comme interlocuteur valable porteur d'une expérience unique est certainement ce que nous pouvons faire de mieux dans l'immédiat.*

*Je vous encourage à suivre l'exemple qu'ont donné nos délégués qui sont allés se former à l'École de l'ADN d'Angers, faisant ainsi un pas supplémentaire dans la connaissance de la maladie et dans le dialogue avec les chercheurs.*

*Il n'est pas aisé de tirer des leçons de ces deuils qui nous frappent, mais trois facteurs aggravants semblent pour moi se détacher :*

- *Au niveau des hôpitaux ou des structures d'accueil, la méconnaissance de nos maladies et donc des choses à faire ou à éviter.*

- *Les services en sous-effectifs qui entraînent des soins « mécaniques », ne laissant plus le temps à la réflexion.*
- *La transmission d'affections telles que grippe ou gastro-entérites, qui sont des éléments déclencheurs de complications ou de décompensation de la maladie.*

*La réponse au premier point, et pour les hôpitaux, pourra venir en partie des Centres de référence et de compétences qui permettront la prise en charge globale du patient et le cumul d'expériences !*

*L'AMMi a œuvré pour l'avènement de ces Centres, et a été invitée à la première réunion de mise en place du projet « CARAMMEL » qui a réuni autour de son coordinateur, le Professeur Arnold Munnich de l'hôpital Necker, les représentants des centres associés de Ste Anne, Bicêtre, Angers et de Bordeaux. Nice/Marseille vient de déposer son dossier pour s'associer à ce projet.*

*Pour le second point, nous vous encourageons à agir en tant que citoyens pour que les hôpitaux restent des structures humaines utilisant d'une manière optimale l'argent du contribuable, tout en maintenant un haut niveau de qualité et d'humanité !*

*Et pour le troisième, nous ne pouvons que vous inviter à faire très attention lors des périodes épidémiques, à vous soustraire quand c'est possible aux foyers d'infection.*

*En conclusion, il est important que des Centres de référence voient le jour, que nos adhérents soient formés, et mieux informés, que les structures d'accueil soient adaptées pour entretenir au mieux la vie de nos malades, pour leur éviter souffrances et handicaps !*

*Je le répète et j'en suis convaincu, des traitements viendront, il faut tenir jusque là !*

MICHEL CERBELLE,  
PRÉSIDENT DE L'AMMi



**Sommaire :** Pages 2 à 3 : Actualités ● Pages 4 à 9 : Vie de l'AMMi  
● Pages 10 à 11 : Formation ● Page 11 : Communication ● Pages 12 à 16 : Echos des recherches ● Pages 17 à 20 : Infos pratiques

## Dis-nous CARAMMEL : Qui est-tu ?

Soucieux de répondre à une des priorités de santé publique de la loi du 9 août 2004, pour la prise en charge des maladies rares, le Pr. Arnold MUNNICH a été le porteur d'un projet pour la labellisation d'un Centre de référence pour les maladies mitochondriales, de l'enfant à l'adulte, dans le but et l'espoir de mettre un terme aux difficultés rencontrées par les malades et leurs familles. Le Comité national consultatif sous la haute autorité du Ministère de la Santé et de la Solidarité a accordé la labellisation de ce centre par décret le 25 septembre 2005.

Le Pr. Arnold MUNNICH, pédiatre généticien de l'APHP (hôpital Necker-Enfants malades), nommé coordonnateur de ce centre lui a choisi un joli nom tout en douceur sous l'acronyme de : CARAMMEL. Ce centre regroupe (par ordre alphabétique) les :

- CHU Angers,
- CHU Bicêtre,
- CHU Bordeaux
- CHU Sainte-Anne.

Par définition un centre de référence est un centre de compétence et d'excellence.

### 1 - Il a pour missions de :

- *Permettre au malade et ses proches de trouver une prise en charge globale :*
  - en améliorant l'accès au diagnostic et son annonce,
  - en définissant, en organisant et en réévaluant régulièrement la stratégie de prise en charge et le suivi interdisciplinaire dans le cadre d'une filière de soins identifiée et cohérente,
  - en veillant à l'information et la formation du malade et de sa famille.
- *Guider et coordonner les professionnels de santé non spécialisés* participant à la prise en charge de proximité du malade (acteurs de soins ou sociaux de proximité, centre hospitalier proche du malade) en les informant et les formant sur la pathologie et sa prise en charge.
- *Participer :*
  - à la surveillance épidémiologique de la maladie,
  - à l'animation des recherches et essais thérapeutiques,
  - à la diffusion (indications et prescriptions) et au suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins,
  - à la mise en place de bonnes pratiques professionnelles concernant la pathologie, en liaison avec les équipes nationales et internationales travaillant dans le même domaine.
- *S'engager dans une dynamique de coordination* entre centres prenant en charge la même pathologie ou groupe de pathologies.
- *Etre l'interlocuteur des autorités administratives et des associations de malades pour œuvrer à l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du malade* (et de sa famille).

### 2 - Et pour objectifs :

- *Principal :*
  - optimiser la prise en charge des personnes atteintes,
  - contribuer à l'amélioration des connaissances et à la recherche dans le domaine, en coordination avec les centres de référence expert de la même pathologie ou groupe de pathologies.
- *Opérationnel :*
  - organiser les filières de soins ou réseaux médicaux sociaux,
  - assurer la coordination des intervenants,
  - contribuer à l'émergence de recommandations et de référentiels destinés à améliorer la prise en charge des malades par l'ensemble des acteurs de santé,
  - développer, en liaison avec les associations et les autorités administratives, l'information concernant les maladies rares et œuvrer à l'amélioration de l'insertion sociale de la personne malade,
  - évaluer les actions.

**UN GRAND ET TRÈS CHALEUREUX MERCI À TOUS CEUX QUI ONT PARTICIPÉ À LA RÉALISATION ET LA LABELLISATION DE CE CENTRE : UN BIEN TRÈS PRÉCIEUX DONT NOUS MESURONS TOUTE LA VALEUR.**

Pour tous renseignements et informations, s'adresser à la secrétaire de CARAMMEL :  
Cécile SENECA, 01 44 38 15 07, Service de génétique Hôpital Necker,  
149, rue de Sèvres - 75743 Paris cedex 15. - Courriel : cecile.seneca@nck.aphp.fr

FRANÇOISE TISSOT

## Les maisons départementales des personnes handicapées

**Pour mettre fin au « parcours du combattant » des personnes handicapées et de leurs familles dans leurs démarches quotidiennes, la loi du 11 février 2005 a créé dans chaque département une maison départementale des personnes handicapées (MDPH) en vue de constituer un guichet unique. La MDPH reprend notamment à son compte les attributions des CDES, des COTOREP et des sites pour la vie autonome, confiées à la commission des droits et de l'autonomie (CDA).**

### A - Leurs missions

**A-1 Une mission d'accueil, d'information, d'accompagnement et de conseil pour les personnes handicapées et leurs familles**

Au titre de l'accompagnement, elle assure à la personne handicapée et à sa famille :

- L'aide nécessaire à la formulation de son projet de vie, à la mise en œuvre des décisions prises par la CDA.
- En cas de besoin, elle assure une mission de médiation.



- Et peut aussi mettre en œuvre un accompagnement au diagnostic et à l'annonce de l'évolution du handicap.
- La MDPH a également pour rôle la sensibilisation de tous les citoyens au handicap.
- Elle doit désigner en son sein un référent pour l'insertion professionnelle.
- Et doit mettre en œuvre un dispositif pour les appels d'urgence, y compris depuis un portable.

## A-2 Une mission d'organisation et de gestion

### A-2-1 La gestion d'équipes

#### L'équipe pluridisciplinaire

La MDPH met en place l'organisation et le fonctionnement d'une équipe pluridisciplinaire chargée d'évaluer les besoins de compensation de la personne handicapée sur la base de son projet de vie et de proposer un **plan personnalisé de compensation du handicap**.

L'équipe pluridisciplinaire peut décider d'entendre de sa propre initiative ou doit entendre, lorsqu'ils en font la demande, la personne handicapée, ses parents ou son représentant légal. Et, s'il en est capable, l'enfant handicapé lui-même devra être entendu.

Cette équipe peut se rendre sur le lieu de vie de l'intéressé, de sa propre initiative, ou à la demande de la personne handicapée.

Lors de l'évaluation, la personne handicapée, ses parents ou son représentant légal peuvent être assistés par une personne de leur choix.

La composition de l'équipe peut varier en fonction de la nature du ou des handicaps de la personne.

L'équipe pluridisciplinaire peut solliciter si besoin est et si les personnes concernées en font la demande, le concours des centres désignés en qualité de **centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares**.

### Une équipe de veille pour les soins infirmiers créée au sein de la MDPH

A pour mission : d'évaluer les besoins de prise en charge de ces soins, et la mise en place des dispositifs permettant d'y répondre et la gestion d'un service d'intervention d'urgence auprès des personnes handicapées.

### A-2-2 La commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées

- La MDPH met en place et organise la CDA.
- La CDA vérifie si le handicap dont elle est saisie est à **faible prévalence** et si, dans l'affirmative, l'équipe pluridisciplinaire a consulté le pôle de compétence spécialisé (centres de ressources, centres prestataires de services de proximité, **centres de référence maladies rares**) et a **tenu compte de son avis**.
- Lorsqu'une personne handicapée, ses parents si elle est mineure, ou son représentant légal, estiment qu'une décision de la commission méconnaît ses droits, elle peut demander l'intervention **d'une personne qualifiée chargée de proposer des mesures de conciliation**.

LA CDA EST COMPOSÉE COMME SUIT :

- 4 représentants du département,
- 4 représentants des services de l'Etat,
- 2 représentants des organismes d'assurance, maladie et de prestations familiales,
- 2 représentants des organisations syndicales,
- 1 représentant des associations de parents d'élèves,
- 7 associations de personnes handicapées et de leurs familles,
- 1 membre du CDCPH (Conseil départemental consultatif des personnes handicapées).

Deux représentants des organismes gestionnaires d'établissements ou de services siègent à la commission avec voix consultative.

Le préfet et le président du Conseil général nomment par arrêté conjoint, pour 4 ans renouvelables, les membres titulaires ainsi que les suppléants dans la limite de 3 pour chaque titulaire.

### A-2-3 La gestion d'un fonds départemental de compensation du handicap

Ce fonds est chargé d'accorder des aides financières destinées à faire face aux frais de compensation restant à charge, après déduction de la prestation de compensation qui a été accordée. Ces frais ne peuvent excéder 10 % des ressources personnelles nettes d'impôts.

## B - Leur statut

**Les MDPH sont constituées sous la forme de Groupements d'Intérêt Public (GIP) dont le Conseil général assure la tutelle administrative et financière.**

LA MDPH EST ADMINISTRÉE PAR UNE COMMISSION EXÉCUTIVE PRÉSIDIÉE PAR LE PRÉSIDENT DU CONSEIL GÉNÉRAL ET QUI COMPORTERA, OUTRE CE DERNIER :

- pour moitié, des membres désignés par le Conseil général,
- pour un quart, des représentants d'associations de personnes handicapées, désignées par le CDCPH,
- pour un quart, des représentants de l'Etat, des organismes locaux d'assurance maladie et d'allocations familiales du régime général, ainsi que, le cas échéant, des représentants des autres membres du GIP.
- Les membres sont élus pour 4 ans renouvelables ainsi que leurs suppléants.
- La Commission exécutive se réunit au moins deux fois par an.
- Les décisions de la MDPH sont arrêtées à la majorité des voix.

Le président du Conseil général nomme un directeur de la Maison départementale des personnes handicapées.

FRANÇOISE TISSOT  
(A partir de documents officiels fournis par l'Alliance Maladies Rares)



## Vie de l'AMMi

### Yoan, petit frère de Lou



*Première rencontre à l'orphelinat le 28/09/2005*

Peu de temps après avoir appris que Lou, notre fille unique, était atteinte d'une maladie mitochondriale, nous avons également appris que nous ne pourrions pas avoir d'autres enfants biologiques sans le risque de transmettre à nouveau cette maladie. La maladie mitochondriale de Lou n'étant pas identifiée (le gène porteur de la maladie n'a pas été identifié), on ne pouvait pas nous proposer de DPN\* ou de DPI\*.

Nous avons tenté 2 FIV avec don d'ovocytes en Belgique qui se sont traduites par 2 échecs.

En parallèle, nous avons commencé en août 2002 nos démarches de demande d'agrément en vue d'adopter un enfant. Dans notre département (13), l'agrément est très long à obtenir et nous avons enfin reçu notre « sésame » en novembre 2003 après 18 mois d'attente. Notre petite Lou venait de nous quitter et nous n'avons pas eu le courage de commencer nos démarches d'adoption.

En avril 2004, je me suis inscrite sur un forum d'adoptants sur Internet, afin de glaner des informations sur l'adoption en Russie (pays que nous avons choisi). Je me suis mise à la recherche d'un intermédiaire en Russie acceptant de prendre en charge notre dossier. Ce fut le début du fameux « parcours du combattant » des adoptants, et ce n'est pas une légende !

En octobre 2004, après de nombreux mois de recherches, je trouvais enfin Tatiana à Orenbourg (Russie) qui acceptait

de prendre notre dossier. Il m'a fallu plus d'un mois pour rassembler tous les papiers que la Russie demandait pour constituer le dossier. Moi qui ne suis pas très copine avec les papiers, je crois que là j'ai été vaccinée ! Tout me paraît simple aujourd'hui quand les administrations françaises me demandent des papiers ! De la « gnognotte » à côté de la Russie.

Décembre 2004, notre dossier étant bien arrivé à Orenbourg, l'attente a continué avec son yo-yo de bonnes et mauvaises nouvelles mais surtout de mauvaises. L'information qui revenait le plus souvent était que la Russie allait fermer ses portes à l'adoption en individuel. Ce fut une période très difficile pour nos nerfs déjà si fragilisés par notre histoire.

Puis, en septembre 2005, la bonne nouvelle est enfin tombée : on nous attendait en Russie pour une présentation d'enfant. Nous sommes partis sans savoir s'il s'agissait d'un garçon ou d'une fille, sans savoir quel âge cet enfant pouvait bien avoir et surtout s'il était en bonne santé ou pas. Après pas mal de péripéties sur place, nous avons rencontré Yoan le 28 septembre à l'orphelinat d'Orenbourg. Nous avons tout de suite eu le coup de foudre quand la nounou est rentrée dans la pièce avec ce petit bonhomme blond de presque 11 mois. Il était en bonne santé, dégourdi, sans retard psychomoteur et en plus il avait une bouille à croquer. On ne pouvait pas rêver mieux. Il nous a beaucoup observés mais il n'a pas eu peur de nous ; nous avons joué ensemble et lorsque nous lui parlions, il nous regardait avec de grands yeux étonnés, se disant certainement « mais quelle langue parlent-ils ces deux là ? »

Les visites à l'orphelinat ne duraient qu'une heure, une heure qui passait à une vitesse folle. A chaque fois que nous quittions l'orphelinat nous avions le cœur brisé. Puis, il a fallu repartir et attendre que la juge russe nous donne une date pour le jugement d'adoption de Yoan. Le délai a été de 2 mois pendant lesquels nous avons très peur qu'une personne de la famille biologique de Yoan le réclame. En effet, nous savions que les autorités russes, avant le jugement, font tout pour que l'enfant reste dans son pays d'origine car ils n'aiment pas que les étrangers adoptent leurs enfants. Ils contactent donc tous les membres connus de la famille biologique de l'enfant pour leur dire qu'il vient d'être demandé en adoption par des étrangers. Chaque membre de la famille doit signer son consentement et sa volonté de ne pas élever cet enfant. Nous avons donc été encore très angoissés car, à la minute où nous avons vu Yoan, il a été pour nous notre fils et nous avons très



## Vie de l'AMMi



*Nos retrouvailles à l'orphelinat le 29/11/2005*

peur de le perdre lui aussi. Heureusement pour nous, aucun membre de sa famille biologique n'a voulu de lui et nous sommes repartis en Russie le 28 novembre.

Nos retrouvailles ont eu lieu le 29 novembre et le lendemain c'était le jour J : nous allions au tribunal pour le jugement d'adoption. Après presque 2 heures dans le tribunal, la juge a déclaré que nous étions officiellement les parents de Yoan et nous sommes allés le chercher à l'orphelinat en fin d'après-midi. Nous sommes restés à Orenbourg une semaine pour faire tous les papiers nécessaires puis 5 jours à Moscou pour le visa de sortie de Yoan.



*Yoan, février 2006*

Notre séjour russe et le long voyage de retour se sont bien passés et nous avons été étonnés par la faculté d'adaptation de ce bébé. A notre arrivée à la maison, toute la famille et amis nous attendaient et Yoan n'a même pas été effrayé par cette foule. Il a tout de suite compris qu'il était chez lui. Depuis, notre maison est remplie de ses cris de joie, de ses rires, de ses pleurs. Quel Bonheur d'avoir un enfant en bonne santé !

Yoan fait des progrès tous les jours. Il a fait ses premiers pas le 1<sup>er</sup> janvier et depuis il essaye même de courir. Il n'y a plus de tristesse dans son regard, c'est un bébé rieur, joueur. Il mange très bien et n'est pas difficile. Il dort également très bien et c'est un adepte des grasses matinées. Depuis quelques temps, il nous fait même des câlins, chose inconnue de lui avant...

Nous attendons avec impatience ses premiers mots qui ne devraient pas tarder car notre petit bonhomme nous parle un charabia bien incompréhensible pour le moment mais qui s'enrichit tous les jours.

Quand on a eu un enfant biologique, on se demande toujours si on pourra aimer autant un enfant adoptif. Je me suis souvent posée la question et maintenant j'ai la réponse : j'aime autant Yoan que Lou. Les liens du cœur sont aussi forts que ceux du sang ça ne fait aucun doute.

Aujourd'hui, je remercie tous les jours Lou d'avoir mis ce bout de chou sur notre route et je remercie Yoan aussi de nous avoir rendu le sourire et l'envie de vivre. Il n'efface pas la douleur d'avoir perdu Lou mais il la rend plus tolérable.

VIRGINIE ANTOINE

*Maman de Lou (30/09/2000-10/08/2003)  
et de Yoan (né le 03/11/2004)*



**Je laisse mes coordonnées pour ceux ou celles qui voudraient des renseignements complémentaires sur l'adoption :**

**e-mail : [virginie.antoine.grans@wanadoo.fr](mailto:virginie.antoine.grans@wanadoo.fr)  
Tél : 06 24 08 08 73**

\*DPN = diagnostic pré-natal

\*DPI = diagnostic pré-implantatoire



## Vie de l'AMMi

### Une soirée-loto riche pour l'AMMi



Au mois de novembre 2005, les Arpètes (anciens élèves de l'école technique de l'Air de Saintes) de la base aérienne de Tours ont organisé un loto au profit de l'AMMi. En effet, mon mari est adhérent à l'association des Arpètes et a plaidé notre cause. Aussitôt dit, aussitôt fait, nous voilà en quête de lots.

Le soir venu, de nombreux amis et collègues étaient de la partie (environ 200 personnes). Rien ne manquait : cartons de jeu, bourriche, pâtisseries, boissons et bien-sûr une multitude de récompenses, y compris pour les enfants.

Ce fut également une soirée riche en émotion puisque notre petite Prisca venait de nous quitter le 1<sup>er</sup> septembre. Notre combat prenait là toute sa mesure et nous avons pu expliquer la gravité et la complexité de la maladie. Tous les participants ont énormément contribué à la réussite de cette soirée car ils nous ont permis de remettre un chèque de 2 700 euros à l'AMMi.

Cette soirée sympathique restera inoubliable surtout pour les Rocantoniens (habitants de notre commune) qui ont fait des jaloux en rafflant de nombreux lots. Encore un grand merci et bravo pour l'organisation aux Arpètes de Tours.

CORINNE ALEXANDRE,  
*Déleguée en Région Centre.*



### Soirée pour Marjorie

Je suis Marie-José, maman de Geoffrey, Marjorie et David.

Marjorie, notre 2<sup>e</sup> enfant, a été atteinte de maladie mitochondriale.

Tel un papillon, elle est arrivée dans nos vies pour nous combler de bonheur.

J'avais une petite fille, j'étais si fière, elle était si jolie, mais voilà, tel le papillon dont la vie est éphémère, notre petite Marjorie ne vécut que trois mois parmi nous.

Trois mois chargés en émotion, en souffrance, en espoir, en déception mais aussi, le plus important chargés d'amour pour ce petit bébé qui allait changer nos vies à jamais.

Cela fera 8 ans ce mois-ci qu'elle nous a quittés.

Depuis, on n'a jamais cessé de se battre, d'essayer modestement d'apporter notre contribution pour faire avancer les choses.

Dans cet objectif, nous avons organisé un dîner dansant le samedi 4 février.

Je voudrais profiter de cette occasion pour remercier mes parents qui m'ont toujours soutenus avec tout leur amour, encouragés dans mes actions, toute ma famille, frères, sœurs, neveux, nièces dont je suis tellement fière sans oublier mes fidèles amis.

Ce dîner a été une réussite grâce, tout particulièrement, à ma belle-sœur Rosa et mon frère Quintino qui ont travaillé d'arrache-pied pendant 3 jours pour nous concocter un délicieux repas avec leur cuisinier favori.

Les fleurs nous ont été gentiment offertes par un fleuriste de notre commune, le pain par certains boulangers du village, l'animation par un vrai professionnel, et tout cela dans la bonne humeur en souvenir de Marjorie.

Merci à tous, du fond du cœur...

MARIE-JOSÉE RABIM  
*Déleguée Bourgogne*



## Vie de l'AMMi

### Sacrées soirées au Sacré Cœur !!!!!



La famille Desreux, parents de Coline, m'a fait part de la volonté de L'Institution Libre du Sacré Cœur à Tourcoing d'organiser deux soirées « Graines de stars - Graines de Champions » au profit de l'association. Les jeunes de ce collège et lycée ont été sensibilisés par l'atteinte de Coline et ont voulu faire quelque chose pour lui manifester leur soutien et leur solidarité. A travers Coline, ce sont tous les adhérents de l'AMMi qu'ils ont soutenus !!!

Nous avons assisté le vendredi 9 décembre à une superbe représentation invitant au voyage comprenant des chansons (individuelles, en duo, en chorale...), des danses diverses (hip hop, danse orientale...) des groupes de rock, des sketches, des démonstrations de sports (escrime, volley ball, patins à roulettes...). Un spectacle complet et vraiment très réussi, plein de joie et de solidarité.

La chanceuse Coline a même eu le droit à une interprétation d'une chanson de Garou (dont elle est fan) par un élégant jeune homme qui lui a remis un bouquet de fleurs à la fin de la chanson !!!

Face à ce beau spectacle et à la demande de Mme Deren et Mme Collet, professeurs au Sacré-Cœur, je suis revenue le lendemain soir, samedi 10 décembre, avec mon Alexis pour qu'il profite du spectacle et pour représenter l'AMMi. Ce dernier a eu la joie de se faire offrir, non pas un bouquet de fleurs mais un bouquet de ballons par une charmante jeune fille qui a chanté une chanson sur la tolérance.

J'avoue que j'en ai eu les larmes aux yeux tant pour Coline que pour Alexis.

La salle de sport, transformée pour l'occasion en salle de concert avec sono digne de ce nom et jeux de lumière étaient bien remplie puisque 500 personnes se sont déplacées pour chaque soirée.

Le clou du spectacle a été l'annonce de la somme récoltée lors de ces deux soirées qui avoisinait les 2 700 euros !!! Que du bonheur !!!

La remise de chèque officielle a eu lieu le 6 janvier autour d'un pot de l'amitié et de nombreux jeunes sont venus manifester à nouveau leur solidarité à Coline et à l'AMMi.

Chapeau bas au Sacré-Cœur ; La Star Académie a du souci à se faire face à ces jeunes et son équipe d'enseignants !

On peut noter que cette soirée fait suite à une première festivité qui avait eu lieu en mai dernier dans les locaux de l'ancien collège de Coline (Cours Notre Dame Immaculée de Tourcoing) où les enfants de quatrième et troisième s'étaient mobilisés autour de Mmes Hasbroucq et Dubois pour l'association AMMi sous forme de jeux et de ventes diverses.

Une remise officielle de chèque a eu lieu en juin 2005 pour un montant de 2 820 euros.

Un grand merci à ces différentes équipes qui ont compris le vrai sens du mot « solidarité ».

SANDRA DARDENNE



## Vie de l'AMMi

### L'île de la Réunion à l'honneur à l'AMMi d'Alsace



Il est 21 h 00 ce samedi 4 mars 2006 dans le gymnase d'Hilsenheim. Dehors, la tempête de neige tant annoncée fait rage. Le froid est glacial.

A l'intérieur, l'ambiance est déjà surchauffée et la promesse de l'exotisme est tenue pour cette soirée réunionnaise en l'honneur et au profit de l'AMMi, organisée par Aldo et Aliette ARMOET, les délégués d'Alsace.

Les tables sont merveilleusement décorées et baptisées pour l'occasion de noms évocateurs de communes de cette île paradisiaque : « Saint Gilles, Les Avirons, Mafate, Bras-Panon... ».

Des affiches colorées évoquent les vacances, la plage, le soleil, les fleurs, et invitent au voyage.

Les chanteurs et musiciens du groupe « KAZ-EN PAÏ » entonnent déjà des « ségas », ces chansons rythmées de la Réunion qui provoquent des déhanchements endiablés.

Les participants sont plus de 400. Ils ont bravé le froid, la neige, les alertes météo et les routes impraticables pour vivre ce moment de fête, de folie, qu'Aldo et Aliette ont voulu sous le signe de l'amitié, de la solidarité et de l'espoir. Ils sont venus de toute l'Alsace et d'ailleurs, certains de Paris et de Bordeaux.

Il est minuit. Dehors un épais manteau neigeux donne l'impression que la vie s'est arrêtée, figée par le froid.

A l'intérieur, tout est vie, tout est fête, tout est lumineux. Tout est folklorique.

Les dégustations de « bouchons » et « samoussas » accompagnés de punch maison ont été un vrai succès, les achards de légumes et le rougail saucisses, typiques mets créoles, ont été honorés, divinement appréciés.

Le dessert est servi, agrémenté du jeu de hanches des danseuses de l'association « Maïdo ». Elles ravissent par leur grâce, leur exotique beauté, leur sourire à la vie. Elles font de Tristan, le fils d'Aldo et Aliette, le roi de la soirée. Il danse dans son fauteuil, son fauteuil danse, et tous dansent sur la piste. Il est aux anges ; nous aussi. Nous dansons pour ces enfants et adultes malades. Nous dansons pour tous ceux qui souffrent et ne peuvent le faire. Nous avons cette mission...

La tombola est aussi une réussite, grâce aux nombreux et intéressants lots offerts par les sociétés qui ont participé avec générosité. Plus de trente lots. Plus de trente heureux gagnants.

Puis, l'immense piste de danse est prise d'assaut, jusqu'au petit matin. La fête est à son paroxysme.

Il est 4 heures du matin et les fêtards commencent à regagner les véhicules, recouverts de plus de 30 cm de neige. La route ne se distingue plus, tout est blanc, d'un blanc aveuglant, d'un blanc oppressant. Nous avons tous la même impression : nous sortons d'un rêve, nous étions à l'île de la Réunion.

Et tous, nous promettons de revenir, l'espace d'un instant, l'espace d'une soirée, pour fermer les yeux et voyager. Dès qu'Aldo et Aliette voudront bien nous faire rêver de nouveau.

LUDOVIC ARMOET

### Une belle initiative

Une rencontre avec Agnès et Philippe m'a permis de découvrir cette maladie. Ne pouvant rester insensible, j'ai cherché comment aider leur association. Une évidence s'est imposée à moi, car nous sommes un cercle de joueurs de belote ; donc j'allais organiser un « concours de belote ». Monter le projet, trouver des sponsors, la gratuité de la salle et la mise en application m'a pris 6 mois.

6 mois de plaisir.

Nous avons fait notre 1<sup>er</sup> concours en octobre 2005.

50 personnes y ont participé. La convivialité et la bonne humeur du concours en ont fait une réussite. Plusieurs personnes m'ont apporté leur soutien : la gratuité pour le prochain concours d'une salle beaucoup plus grande, le ralliement de votre association à un groupe de Lion's, et surtout la connaissance de l'association et de la maladie. Personne n'est resté insensible au combat de Philippe et Agnès. Le montant des dons (1 700 euros) a été inférieur à ce que j'espérais et m'a fait prendre conscience que les plus généreux ne sont pas les plus riches...

Nous renouvellerons avec un immense plaisir et à plus grande échelle le concours en octobre 2006. Mon souhait serait que le mois d'octobre soit pour mes amis synonyme d'engagement et de générosité.

Durant la période de préparation, j'ai été en étroite collaboration avec Cécile, qui m'a apporté beaucoup d'aide morale et administrative. C'est un vrai plaisir de l'avoir au téléphone. Merci Cécile pour votre sourire et votre compétence. Merci également à Agnès et Philippe qui m'ont ouvert les yeux ; et beaucoup de courage à tous pour vos combats quotidiens.

CHRISTINE HEURTIER.





## Vie de l'AMMi

### Agnès et Philippe du Tarn 81 (Lisle sur Tarn)



Nous avons perdu deux enfants : Maxime à 9 mois en 2001 et Pauline en 2003 ; depuis, nous faisons partie de l'AMMi car nous voulions aider les personnes atteintes de ces maladies et ainsi faire vivre cette association le plus longtemps possible.

Malgré une vie professionnelle très prenante nous arrivons à dégager du temps et de l'énergie pour organiser des soirées et récolter des fonds pour l'AMMi, entre autres activités (tirelire, belote, ...). Il faut dire qu'un tel événement ne s'organise pas en 15 jours. Pour la soirée qui vient d'avoir lieu nous avons commencé à tout organiser à partir du mois de novembre 2005 : rechercher des sponsors, les démarcher mais aussi envoyer des courriers et attendre des réponses, réserver la salle, faire les affiches.

Nous étions deux pour gérer le côté administratif de la soirée, puis une bande de copains et d'amis, une dizaine de personnes en tout, est venue se greffer pour terminer les préparatifs et nous aider pour la soirée.

Donc notre soirée a finalement eu lieu le 18 février 2006 ; nous étions 150 convives et le bénéfice de la soirée a été de 4 000 € environ (dons financiers, repas, buvette, bourriches). Bien-sûr plus on obtient de services ou dons en nature gratuits, plus le bénéfice est élevé.

Notre objectif est d'organiser cette manifestation tous les deux ans car cela demande beaucoup de temps et d'énergie. Nous aimerions que d'autres membres de l'AMMi nous aident et participent la prochaine fois. Alors, si le cœur vous en dit... n'hésitez pas. Car la récompense est tellement grande ! Et pour ces petits loups, plus il y aura de manifestations plus on pourra progresser ensemble dans la lutte.

*Nos salutations*  
PHILIPPE ET AGNÈS LABORIE.

### Tournoi de foot à Lorient

J'ai été contactée au mois de novembre par Delphine et Fabrice, qui ont eu un neveu, Allan, atteint de maladie mitochondriale.

Fabrice organisant tous les ans un tournoi de foot au profit d'une association, souhaitait que l'AMMi soit présente et « profite » de cette action pour récolter des fonds.

Nous avons eu le plaisir de collaborer pour faire de ces 4 jours une réussite.

Je tiens à les remercier de leur accueil et de leur gentillesse. Nous avons pu, grâce au FOCLO, récolter 1 000 euros. Merci à tous.

CÉCILE



Petit AMMi N° 11  
JOURNAL DE L'ASSOCIATION CONTRE  
LES MALADIES MITOCHONDRIALES « AMMi »  
15, rue du 14 Juillet  
36000 CHATEAURoux  
Tél : 02 54 26 18 13  
E-Mail : a.m.mi@wanadoo.fr  
Site <http://www.orpha.net/associations/AMMi/>  
Directeur de la Publication : Michel Cerbelle,  
président de l'AMMi  
Rédaction : Corinne Dalancon, Cécile Moncayo  
Réalisation, impression :  
Médiris et Spirale





## Formation

### Une première pour l'école de l'ADN d'Angers



Pendant 3 jours, quelques déléguées, des adhérents et notre secrétaire adorée de l'AMMi ont participé à un stage au sein de l'école de l'ADN d'Angers. Ces journées furent riches en manipulations et en assimilation de connaissances.

Le programme était chargé : mise à niveau sur le vocabulaire spécifique à la génétique, compréhension des lois de l'hérédité et manipulations diverses. Pas le temps de faire une pause !

Nous avons utilisé beaucoup de salive, au sens propre et au sens figuré ! Nous avons observé nos cellules buccales au microscope et en avons extrait de l'ADN. Nous avons aussi pu voir l'ADN sous forme de chromosomes dans des cellules d'ail en division. Ensuite, nous avons transformé une bactérie pour qu'elle résiste à un antibiotique nommé kanamycine.

Le lendemain, nous avons découvert une technique de diagnostic : deux ADN (sains et mutés) ont été découpés en fragments grâce à des enzymes de restriction. Ces fragments ont ensuite été séparés par électrophorèse sur gel d'agarose, afin d'identifier et de localiser la mutation à l'origine d'une maladie génétiquement transmissible. Attention, toutes les mutations génétiques ne donnent pas lieu à une pathologie. Beaucoup sont à l'origine du polymorphisme génétique.

Le 3<sup>e</sup> jour, nous avons testé une autre technique de dépistage génétique (PCR) permettant d'amplifier une région de notre génome. Enfin, nous avons purifié une protéine fluorescente de méduse (GFP) à partir de bactéries transformées. Nous avons pu constater, par électrophorèse sur gel d'acrylamide, que la protéine native fluorescissait alors que la protéine dénaturée par chauffage préalable avait perdu sa fonction. La fonction d'une protéine dépend donc de sa structure tridimensionnelle.

Le jeudi après-midi (2<sup>e</sup> jour), nous avons pu visiter les laboratoires de biochimie et de biologie moléculaire de Pascal Reynier, au CHU d'Angers. Ceci nous a permis de voir concrètement les analyses effectuées sur les prélèvements de nos malades et de poser toutes nos questions. Nous avons également eu la chance de rencontrer Vincent Procaccio, français, chercheur aux États-Unis, qui nous a fait profiter de ses connaissances en recherche mitochondriale et en matière de fonctionnement des associations américaines.

Toute cette formation s'est déroulée dans une ambiance bon enfant avec des animatrices fort sympathiques. Elle nous permettra à l'avenir de mieux comprendre les médecins et les chercheurs et de mieux renseigner les familles. Ce moment convivial nous a enfin permis de mieux nous connaître entre déléguées. Que de bons souvenirs !

CORINNE ALEXANDRE



## Formation

### Temps fort entre les familles angevines et les chercheurs du CHU d'Angers



A l'initiative de l'AMMi et de Magalie Charrueau, déléguée, nous nous sommes retrouvés pour une rencontre pluridisciplinaire entre les familles de malades et le corps médical angevin, le samedi du Téléthon 2005.

Nous avons refait le point sur les connaissances à propos des mitochondries et des dysfonctionnements qu'elles peuvent engendrer, et sur le vocabulaire de la recherche comme biologie moléculaire, histologie, biochimie... Nous avons compris quelles études étaient réalisées sur les prélèvements de nos malades et comment le diagnostic était difficile à poser. A ce sujet, Pascal Reynier, coordonnateur du réseau maladies mitochondriales, nous a expliqué que les objectifs d'un tel réseau étaient de mettre en place un contrôle de qualité sur les analyses des laboratoires et d'élaborer un registre de patients. En effet, 80 % des diagnostics ne sont pas posés, c'est-à-dire que les gènes concernés n'ont pas encore été découverts.

Ce temps d'échanges était très convivial entre les familles et les chercheurs. Chacun pouvait librement poser ses questions et nous pouvons d'ailleurs remercier le corps médical de son accueil, de sa disponibilité et de son accessibilité.

CORINNE ALEXANDRE,  
Déléguée 37

## Communication



© Eric Larrayadiou

Après 237 ans de silence, deux opéras de Gluck (1714 - 1787) ont résonné en janvier 2006. A l'initiative de l'association les sept vies de Philémon, cinq concerts ont ainsi été organisés au Palais des Beaux-Arts de Bruxelles, à l'Opéra de Monte Carlo, au Palais Garnier à Paris, à l'Opéra national du Rhin à Strasbourg et au Corum à Montpellier, dans le cadre des 3<sup>es</sup> Assises Nationales de Génétique.

Deux opéras magnifiques, qui ont suscité l'enthousiasme du public et ont été gravés à l'occasion du premier concert à Bruxelles.

Des concerts qui ont aussi été l'occasion de sensibiliser le grand public et la presse à la cause des maladies rares en général et des maladies mitochondriales en particulier.

La sortie du double CD dans le commerce, annoncée pour début juin, devrait aussi être l'occasion de mieux faire connaître notre cause.

Cette tournée et surtout le CD permettront de soutenir le Fonds Erasme pour la Recherche Médicale (Belgique), le service de Pr Véronique Paquis à l'Hôpital Archet 2 à Nice, le Centre de Génétique de l'Hôpital Necker Enfants Malades, le laboratoire de génétique médicale d'interface du Pr Hélène Dollfuss à Strasbourg et l'AMMi.

VINCENT GUIOT

ARISTEO - BAUCI E FILEMONE, DE CHRISTOPHE WILLIBALD GLUCK

LES TALENS LYRIQUES, DIRECTION CHRISTOPHE ROUSSET

CHŒUR DE CHAMBRE DE NAMUR

UN DOUBLE CD AMBROISIE/NAÏVE PRODUIT PAR L'ASSOCIATION LES SEPT VIES DE PHILÉMON

[contact@philemonetbaucis.com](mailto:contact@philemonetbaucis.com)



## Echos des recherches

### Autre nouvelle de la recherche sur les maladies mitochondriales :

**Respirer en présence de cyanure : un nouvel outil pour comprendre et combattre les maladies de la respiration cellulaire**

Dans le cadre d'une collaboration européenne de plusieurs années, cette fois-ci plus particulièrement franco-finlandaise, des chercheurs annoncent la réalisation d'une première spectaculaire : l'obtention de cellules humaines capables de respirer en présence de cyanure, poison foudroyant s'il en est. Grâce à l'expression d'un gène largement répandu dans le règne végétal, mais cette fois provenant d'un organisme animal marin *Ciona intestinalis*, les chercheurs ont réussi à greffer sur le système respiratoire normal de la cellule, une voie supplémentaire, insensible à la plupart des poisons respiratoires. C'est ce système additionnel qui permet à des cellules humaines de respirer lorsque le système normal se trouve bloqué par le cyanure. De part ses propriétés uniques exposées en détail dans leur publication, ce système constitue un outil exceptionnel pour étudier les maladies génétiques provoquées par un blocage de la respiration cellulaire, des maladies à composantes neurologiques et myopathiques fréquentes, connues désormais sous le nom de « maladies mitochondriales ».

Les chercheurs montrent également dans leurs travaux que l'activation de ce système permet une meilleure résistance des cellules aux radicaux libres, substances toxiques impliquées dans le vieillissement et dans de nombreuses maladies dégénératives. Ainsi des travaux préliminaires obtenus en Finlande montrent que des mouches, possédant cette protéine, sont susceptibles de résister à l'action du cyanure.

La protéine nommée AOX, que les chercheurs ont réussi à faire exprimer, possède en outre des propriétés étonnantes puisqu'elle n'est active que lorsque le système respiratoire de la cellule est bloqué. De ce fait, elle ne gêne en rien une cellule respirant normalement. Cette régulation tout à fait unique, en fait une candidate parfaite pour une utilisation thérapeutique. Des expérimentations en ce sens ont commencé sur des levures, sur des cellules humaines en culture, sur des mouches et sur des souris à travers une vaste collaboration internationale impliquant des chercheurs finlandais de l'équipe de Howard Jacobs (Université de Tampere), américains (Alexander Tzagoloff, Columbia University, New York), suédois de l'équipe de Nils Larsson (Eric Dufour ; Karolinska Institute, Stockholm) et français de l'équipe de Pierre Rustin, Directeur de Recherche au CNRS (Emmanuel Dassa ; Hôpital Robert Debré, Paris).

Outre le soutien du consortium scientifique européen EUMITOCOMBAT, les travaux menés en France dans la nouvelle unité Inserm U676 ont également bénéficié de fonds réunis à l'occasion du Téléthon par l'AFM, ainsi que du soutien de l'AMMi. (**Association contre les Maladies Mitochondriales**) et de l'AFAF (Association Française contre l'Ataxie de Friedreich).

Parallèlement, les chercheurs des équipes françaises et finlandaises ont patenté l'exploitation de ce système pour étudier et combattre les conséquences des maladies mitochondriales et neurodégénératives, avec l'aide de la société finlandaise « Licentia Oy », une société élaborée pour faciliter les transferts de technologie du domaine universitaire vers l'industrie.

PIERRE RUSTIN

Echos des  
recherches

Grand Sud-Ouest :  
présentation  
d'un service  
de médecine  
cardio-pédiatrique  
au CHU  
de Bordeaux



Catherine Combes

Le secteur  
de Médecine  
Cardio-  
Pédiatrie  
(6<sup>e</sup> Ouest), à  
l'Hôpital du  
Haut-Lévêque  
à Bordeaux  
reçoit des

enfants de tous âges, depuis la période néonatale jusqu'à l'âge des jeunes adultes, c'est un Centre Référent largement régional puisque les patients arrivent de toute la région du grand Sud-Ouest, et s'étend au Nord du département des Charentes Maritimes, des deux Sèvres, de la Corrèze au Sud du Lot au pays Basque.

**Il est exclusivement orienté vers les malformations congénitales de l'appareil cardiovasculaire.**

- Malformations congénitales relevant d'une surveillance en unité de soins intensifs et nécessitant un bilan d'évaluation.
- Patients en attente d'une chirurgie programmée et admis dans les services en phase pré et post opératoire.
- Patients hospitalisés pour une surveillance et le contrôle d'une cardiopathie opérée ou non, pose d'un boîtier (pace-maker, défibrillateur,) ou pendant l'administration et la surveillance d'un traitement médicamenteux.

Le secteur de Médecine se compose de **trois secteurs d'hospitalisation et de 26 lits d'hospitalisation :**

- Un secteur d'hospitalisation des nourrissons doté de 3 chambres « mère-enfant » et de 4 boxes d'hospitalisation.
- Un secteur d'hospitalisation des adolescents et des jeunes adultes doté de 5 chambres à 2 lits et d'1 chambre à 6 lits.

- Un secteur de soins intensifs de 4 lits et de 4 lits de soins attentifs pour l'ensemble des secteurs.

Le secteur dispose d'une salle d'échographie cardiaque exclusivement réservée pour les enfants du secteur et pour le développement croissant de l'activité de dépistage des anomalies fœtales ; et d'une salle de cathétérisme bi-plan plus un doppler localisée sur le plateau technique.

- Un secteur d'hébergement de 4 lits pour le suivi des adultes est assuré dans un autre étage.

L'équipe médicale est composée de deux PH dont le chef de service Mme Maria JIMENEZ, d'un chef de clinique assistant, de deux internes (un pédiatre et un cardiologue) et des externes hospitaliers.

L'équipe para-médicale se compose d'une large équipe pluridisciplinaire : infirmière (DE-Puéricultrice), aide-soignante et auxiliaire de puériculture, de plusieurs vacations d'un psychologue, d'un kinésithérapeute, d'une assistante sociale, d'un puéricultrice de PMI managée par un cadre de santé Mme Catherine COMBE.

Toutes ces activités nécessitent la coordination d'un plateau technique performant, de soins intensifs permettant une surveillance optimale des enfants sur les 3 secteurs d'hospitalisation.

Toutes ces activités d'une grande qualité sont souvent méconnues des résidents en Poitou-Aquitaine Midi-Pyrénées. Il me semblait important de vous les communiquer et de vous en informer dans le souci majeur du confort des soins de haut de gamme de proximité.

FRANÇOISE TISSOT, - DÉLÉGUÉE AQUITAINE  
TEXTE RÉDIGÉ ET ILLUSTRÉ PAR CATHERINE COMBE

Docteur Jimenez  
chef de service



## Echos des recherches

### Remise d'un chèque de 2 000 € à Pierre Rustin pour l'achat d'une chambre à hypoxie.



Pierre Rustin nous a parlé d'abord de ses travaux sur certaines tumeurs caridiennes qui sont dues à un dysfonctionnement du Complexe II.

L'accumulation d'un acide organique le succinate, serait un facteur d'apparition des tumeurs.

Ces déficits entraînent une prolifération cellulaire.

**Evocation du rôle de l'oxygène** (stress oxydatif) dans l'Ataxie de Friedreich ; les recherches en cours profiteront à toutes les maladies mitochondriales.

**Evocation du rôle du Coenzyme Q10** (commercialisé sous le nom d'Ubiten, Ubidecarenone, CoQ10) et de son dérivé l'idébénone (commercialisé sous le nom de Mnésis) pour des maladies mitochondriales avec un stress oxydant.

Dans une maladie mitochondriale, l'ataxie de Friedreich, l'idébénone protégerait les protéines mitochondriales des effets oxydants liés au mauvais fonctionnement des mitochondries. Cette molécule est connue, sans effet secondaire répertorié, et les chercheurs ont pu lancer un essai in vivo chez trois jeunes malades présentant des symptômes cardiaques, chez lesquels ils ont suivi l'évolution de l'hypertrophie cardiaque fréquente dans cette maladie.

Pendant quatre à neuf mois, chaque malade a absorbé oralement une dose quotidienne d'idébénone. Les résultats se sont révélés très encourageants : en peu de temps, l'hypertrophie cardiaque a significativement diminué chez les

trois malades, et le produit a été parfaitement toléré. La courte durée de l'essai n'a pas permis de noter de changement au niveau des atteintes neurologiques hors une observation subjective qui demande une validation scientifique.

Nouvel essai en cours pour s'opposer au stress oxydant cette fois avec le Professeur Philippe Evrard (neurologue à l'Hôpital R. Debré). L'idée est cette fois d'utiliser un composé, la Pioglitazone, susceptible d'augmenter les défenses antioxydantes (superoxyde dismutase). Ce composé se fixe sur un récepteur dans le noyau des cellules et va commander l'expression de tout un tas de gènes dont les protéines antioxydantes. Ce composé a été montré actif pour lutter contre le diabète, mais aussi pour contrer certaines atteintes neurologiques.

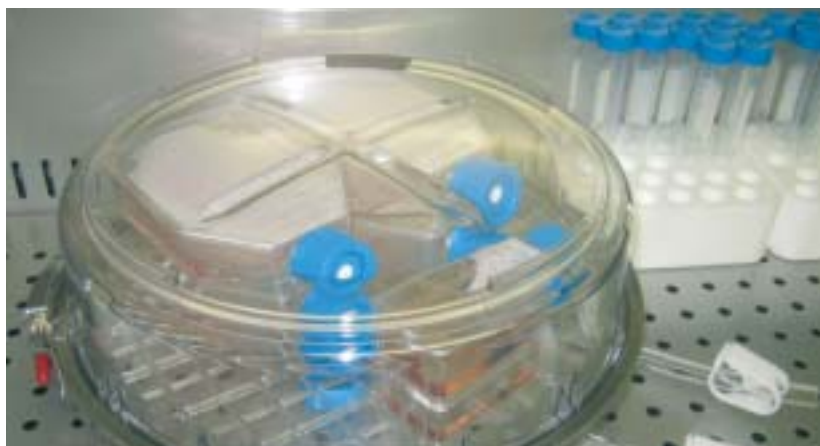
**Cf : site de l'AFAF :**

**<http://orphanet.infobiogen.fr/associations/AFAF/>**

Pierre nous parle ensuite de ses travaux sur les souris Harlequin ; les membres de son équipe ont du construire un petit labo spécialisé avec du matériel qui permet de faire varier divers paramètres de façon très contrôlée.

Ces souris ont un déficit du complexe I et montrent tous les symptômes que l'on rencontre dans nos maladies : atteinte de la rétine, du nerf optique, ataxie cérébelleuse etc.

MICHEL CERBELLE



*Pendant des années, l'utilisation de mélange de gaz (oxygène, azote et dioxyde de carbone) sur des cultures de cellules humaines était particulièrement difficile à mettre en œuvre et exigeait l'installation de matériel coûteux et compliqué. Depuis peu, une entreprise américaine propose un système simple mais efficace. L'AMMi a permis d'acheter cet équipement par le don de 2 000 € à l'association Enfance-Recherche-Espoir (ERE) qui s'est chargé de commander et faire parvenir le produit au labo. Ce système, unique en France, permettra, entre autres, de mieux comprendre le rôle que peut jouer l'oxygène dans les maladies mitochondriales.*



## Echos des recherches

### Bourse de l'AMMi, 8 000 € remis à 2 jeunes thésards de Bordeaux



*le 4 novembre 2005 : en présence de Christian Bréchet, Directeur général de l'INSERM, Bernard Bégaud, Président de l'université Victor Segalen-Bordeaux2, Alain Rousset, Président de la Région Aquitaine, Alain Heriaud, Directeur général du CHU de Bordeaux,*

*l'AMMi à l'occasion de l'inauguration de l'unité mixte de recherche 688 « Physiopathologie mitochondriale » dirigée par le Dr. Thierry Letellier, a eu le plaisir de remettre un prix de 8 000 euros (soit 4 000 à chacun) à 2 jeunes espoirs de ce laboratoire qui se battent pour faire avancer la recherche fondamentale vers des visées thérapeutiques. Les récompensant pour la qualité et l'avancée de leurs travaux.*

FRANÇOISE TISSOT

L'argent que vous m'avez alloué a servi à financer ma thèse pour une période de six mois. Le but de cette thèse est de comprendre les interactions entre la mitochondrie et le reste de la cellule. Plus précisément, j'étudie certains processus de compensation d'un défaut d'activité mitochondriale. J'analyse le fonctionnement des mitochondries en situations normales et pathologie, ainsi que les mécanismes d'apparition des maladies mitochondriales. Dans ma thèse, j'ai détaillé les mécanismes de défense de la cellule face à ces maladies à différents niveaux :

- la chaîne respiratoire,
- l'architecture de la mitochondrie,
- les interactions mitochondrie-cellule.

Il s'agit d'une recherche « fondamentale » basée sur l'utilisation de matériels biologiques comprenant différents tissus de rat (muscle, cœur, foie, rein, et cerveau) ainsi que des cellules humaines en culture. Mon travail a été concrétisé par un article décrivant les phénomènes de compensation de défaut d'activité de la mitochondrie par les pools de substrats. Cet article a été soumis à une revue internationale en vue d'une publication.

GIOVANI BÉNARD

Ce prix décerné par l'AMMi m'a permis de financer 6 mois de mes travaux de thèse.

Dans ce temps, j'ai pu constituer une banque française d'ADN provenant de plus de 500 patients atteint par une des pathologies d'origine mitochondriale (collaboration avec le réseau français d'étude des pathologies mitochondriales GIS/AFM). J'ai ensuite entamé des travaux portant sur la mutation A3243G (MELAS et diabète surdité), et le gène OPA1 (atrophie optique).

Dans ces études, je recherche s'il existe des liens entre les polymorphismes de l'ADNmt (mutations à priori neutres) et les pathologies mitochondriales. Cette étude devrait permettre à terme, d'apporter de nouvelles pistes permettant d'expliquer la variabilité des mutations mitochondriales.

DENIS PIERRON

### Compte-rendu des 3<sup>es</sup> assises de génétique humaine et médicale : Montpellier, 26-28 janvier 2006



Rencontre de Gwenaelle et Thibault lors des assises.

Du point de vue des organisateurs ce colloque est un véritable succès de par la participation. Depuis leur création le nombre de sujet soumis à la sélection est en constante augmentation et le nombre de congressistes aussi.

#### Réseau « Maladies mitochondriales »

Une présentation du réseau « Maladies mitochondriales » a été faite par Pascal Reynier, coordinateur du réseau. Cette présentation montre un avancement dans la structure du réseau. La mise en place d'un fichier national de patients diagnostiqués sur le plan moléculaire durant la période 1998-2004 est la principale action. Il faut noter que ce fichier ne recense pas les personnes diagnostiquées simplement sur le plan médical. Le résultat de ce fichier ne sera donc pas représentatif de la totalité des malades atteints de pathologies mitochondriales.

#### Techniques de séquençage

Beaucoup de travaux portent sur le séquençage de l'ADN et un groupe du sud de la France (Nice) a travaillé sur une technique particulièrement intéressante. Il s'agit de la méthode dite « Surveyor » pour l'analyse du génome mitochondrial. En effet l'étude moléculaire de l'ADNmt tient une place importante dans le diagnostic des déficits de la chaîne respiratoire. Elle est aussi nécessaire pour le conseil génétique et le diagnostic prénatal. Habituellement une recherche ciblée est effectuée dans les laboratoires de diagnostic. Mais la recherche à l'aveugle est beaucoup plus difficile car la taille de l'ADNmt rend son séquençage systématique impossible. Ils ont mis au point une nouvelle méthode qui permet d'analyser rapidement la totalité de l'ADNmt.

GILLES CHERIEAUX

Les assises ont aussi été l'occasion de réunir les membres présents et des familles du sud.

Malgré une neige abondante, la rencontre a bien eu lieu pour le plaisir des petits et grands.



## Echos des recherches

# 8000 € remis au projet du docteur Abdel Slama sur l'exploration du rôle des radicaux libres dans la pathologie mitochondriale

Les anomalies de la chaîne respiratoire sont actuellement très nombreuses et donnent lieu à un large spectre de pathologies très diverses. Ces diversités tiennent au fait que ces anomalies peuvent être d'origine mitochondriale ou nucléaire. Grâce aux récents progrès de la génétique, plusieurs gènes responsables de maladies mitochondriales ont été identifiés. Le déficit énergétique commun de ces anomalies et lié à un défaut de synthèse d'ATP avec un retentissement fonctionnel variable ce qui limite les actions thérapeutiques. Les molécules utilisées actuellement sont le plus souvent palliatives et le diagnostic prénatal représente ainsi la seule possibilité offerte aux familles.

Les connaissances des différents mécanismes qui conduisent à la physiopathologie des maladies mitochondriales sont très partielles et le déficit en ATP à lui seul ne peut expliquer les différents tableaux cliniques observés dans les déficits de la chaîne respiratoire. Dans les maladies mitochondriales, il est connu qu'une même mutation peut être responsable de différents syndromes et qu'un même phénotype peut résulter de différentes mutations. Il apparaît donc clairement que d'autres facteurs sont impliqués dans l'expression des phénotypes cliniques. Un déséquilibre du turn-over des protéines mitochondriales, un trouble de l'homéostasie calcique, une acidose métabolique et/ou la surproduction de radicaux libres sont certainement impliqués dans ces pathologies. De plus, la mitochondrie joue un rôle important dans les phénomènes d'apoptose ou de nécrose, et les déficits de la chaîne respiratoire peuvent entraîner une augmentation de la mort cellulaire. Tous ces facteurs peuvent concourir à perturber le fonctionnement tissulaire ou la stabilité moléculaire, avec une sensibilité différente selon les tissus, mais leur contribution relative reste encore inconnu même si le déficit de production d'ATP et la génération de radicaux libres sont le plus souvent incriminés.

Notre projet consiste tout d'abord de quantifier les marqueurs du stress oxydant généré sur des cultures de fibroblastes déficitaires de la chaîne respiratoire et dont le déficit moléculaire a été identifié. D'autre part, nous allons chercher des corrélations entre les marqueurs du stress oxydant et la stabilité des autres complexes de la chaîne respiratoire ainsi que la stabilité de l'ADN mitochondrial par l'intermédiaire de cellules cultivées dans des conditions différentes. Nous allons également analyser la capacité de ces cellules à se défendre sous l'influence d'un agent pro-oxydant tel que le peroxyde d'hydrogène (H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>). Cela nous permettra de mieux comprendre le rôle

du stress oxydant dans l'expression de la physiopathologie des maladies mitochondriales et par conséquent de juger le bénéfice d'utilisation des molécules antioxydantes lors des affections mitochondriales. En pratique clinique, lorsque ces molécules ont été utilisées leurs effets bénéfiques sont souvent discutés voir même néfastes dans certaines pathologie. Grâce à cette étude nous espérons stabiliser la fonction mitochondriale pour mieux agir sur la cause primaire qui est le complexe déficitaire en question.

DR ABDEL SLAMA  
*Biologiste, Praticien Hospitalier*



*Notre Président, Michel Cerbelle, le Dr Abdel Slama, et le Pr Legrand lors de la remise de chèque d'un montant de 8 000 euros attribué au projet ci-dessus.*





## La marche des maladies rares avec nos petits anges

Infos pratiques



La première marche des maladies rares à laquelle j'ai assisté, c'était en décembre 2004, à travers le poste de télévision de la salle des parents du CHU de Poitiers.

Louis était hospitalisé depuis plus d'un mois. La maladie de Leigh profitait de l'hiver pour gagner du terrain et affaiblir sournoisement, tous les jours davantage, mon petit ange par des convulsions et des fausses routes... L'état de santé de Louis se dégradait mais mon petit homme, du haut de ses 18 mois, résistait courageusement. La seule véritable arme que nous avions contre cet adversaire était notre amour.

Les quelques images de la marche aperçues à la télévision m'ont permis de me sentir moins seule. D'autres se battaient aussi contre cette maladie à quelques centaines de kilomètres de nous. J'aurais voulu me dédoubler et me télétransporter sur le plateau de télévision pour aller crier à la France entière que mon fils se battait contre une maladie qui allait sûrement nous séparer prochainement et qu'il fallait faire vite pour éviter l'insupportable !

Nous avons résisté à cette maladie 6 mois de plus en vivant et savourant chaque seconde de cet amour. Louis s'est éteint dans mes bras le jour de ses deux ans, mais pas notre amour !!!

Alors, le rendez vous était déjà pris pour la prochaine marche des maladies rares...

Le samedi 3 décembre 2005, nous étions environ une quarantaine de l'AMMi à nous retrouver au départ de la marche à l'hôpital Broussais.

Enfants, parents, familles et amis (merci Anne Claire) tous réunis par amour pour résister à cette terrible maladie.

Une ambiance chaleureuse s'est tout de suite dégagée de ce rassemblement. Nous nous sommes maquillés aux couleurs

du Téléthon et armés de sifflets, de pancartes et de ballons. Avec d'autres mamans d'enfants décédés, nous avons inscrit les prénoms de nos petits anges et de tous leurs amis sur nos ballons colorés. Oui, ils étaient tous là ! Dans nos cœurs, nos rires, nos pleurs et chacun de nos pas !

Nous avons marché main dans la main en nous connaissant à peine et pourtant en ayant l'impression de se connaître depuis toujours. Les mêmes histoires d'amours partagées avec nos enfants, les mêmes émotions, les mêmes colères contre cette maladie... Plus besoin de parler, d'expliquer, nous nous comprenions d'un seul regard.

Nous étions plus de 2 000 personnes à marcher avec nos pancartes jaunes pour représenter les 6 000 maladies rares répertoriées.

Nous avons arpenté les rues de Paris pendant plus de 8 heures dans une ambiance festive malgré une petite pluie fine.

Vers 21 h, nous sommes enfin arrivés sur le plateau de télévision du Téléthon. L'ambiance était à son comble. Quelle récompense lorsque Cécile et Clarisse ont réussi à placer notre fameuse petite pancarte jaune « Maladies mitochondriales » juste face à la caméra !

Oui nous étions là, nos petits anges aussi et toujours avec la même arme pour résister à cette maladie : notre amour.

J'espère que si de nouvelles familles concernées par les maladies mitochondriales ont vu ces images de télévision, elles se sentent désormais moins seules et vont nous rejoindre bientôt à l'AMMi pour résister.

CLAIRE, MAMAN DE LOUIS



## Quelques sites que nous vous conseillons !!!

### Bienvenue sur le site ceciaa/dyslexie

Le département « Troubles du langage » est heureux de vous présenter ses activités. Nous proposons une gamme d'aides techniques et logiciels à destination des personnes (enfants et adultes) dyslexiques.

L'accessibilité de ce site à des personnes dyslexiques a défini la charte graphique : la police est « Arial », l'interligne est agrandi, les couleurs « jaune », « vert » et « rouge » ont été évitées. Des pictogrammes illustrent les fonctions des logiciels.

La dyslexie touche entre 6 à 8 % des enfants scolarisés, soit **600 000 élèves** (source Education Nationale), et on estime que 5 % de la population adulte présente des troubles dyslexiques, soit plus d'un million de personnes.

Ces troubles peuvent être de sévérité variable, mais il est reconnu que la **dyslexie (majeure voire moyenne) est l'une des principales causes d'échec scolaire et professionnel** : « La dyslexie développementale est un facteur d'illettrisme, et d'autre part elle contribue de façon significative aux difficultés d'insertion professionnelle des 16-25 ans » (Étude INSEE-1996).

<http://www.ceciasa.com/dyslexie/GENERALES/index.htm>

**Vous trouverez sur le site planète gène** des informations sur la génétique mitochondriale ainsi que sur les pathologies qui lui sont associées bonne navigation !!

Céline ARVEILER-COUTION vous invite donc à le consulter et j'espère que vous le découvrirez avec plaisir.

N'hésitez pas à lui faire part de vos remarques qui ne pourront que contribuer à l'amélioration du site.

Rendez-vous sur : [www.planetegene.com](http://www.planetegene.com)

CÉLINE ARVEILER-COUTION  
Planète gène

### Les nouveautés sur le site du Réseau-Lucioles :

- Les sujets prioritaires pour 2006.
- Ce que nous voulons faire, ... avec vous.

Pour en savoir plus, cliquez sur :

[http://www.reseau-lucioles.org/article.php3?id\\_article=124](http://www.reseau-lucioles.org/article.php3?id_article=124)



**Le livre est vendu au profit de l'AMMi 15 €**

« Nous avons été très touchés par les témoignages recueillis dans ce livre. Outre le vécu de la maladie qui vient bouleverser les familles, ces récits témoignent de difficultés relationnelles bien souvent rencontrées avec les équipes soignantes. Le corps médical et les chercheurs ont probablement beaucoup à apprendre de ces témoignages qui nous apportent le point de vue des familles et leur perception du monde hospitalier. Les étudiants en médecine auraient aussi beaucoup à apprendre de cet ouvrage afin de développer leur connaissance des maladies mitochondriales et leur sens de l'écoute. A la lecture de ce livre poignant, nous avons envie de vous dire que nous sommes aux côtés de l'AMMi pour faire progresser de manière collective la prise en charge des patients et la recherche sur les maladies mitochondriales. Soyez assurés que nous y consacrerons toute notre énergie. »

PASCAL REYNIER, PATRIZIA AMATI-BONNEAU, DOMINIQUE BONNEAU,  
CHRISTOPHE VERNY ET YVES MALTHIERY (CHU D'ANGERS)

« Ne me dites pas... », C'est beaucoup trop de souffrance pour des nouveau-nés et des enfants impuissants face à ces maladies rares, c'est aussi d'innombrables difficultés qui se succèdent pour leurs familles, et surtout, c'est une formidable leçon de vie et de courage. Les maladies mitochondriales apparaissent dans leur cruauté quotidienne, et les heures d'attentes passées dans les hôpitaux sont angoissantes, le diagnostic sans appel, et l'absence de thérapie omniprésente. Pourtant, la vie continue, et chaque sourire de ces enfants est un instant de bonheur que les familles ont souhaité nous faire partager. Le message est clair, pour nous chercheurs, c'est un appel à poursuivre le combat contre les maladies mitochondriales.

(R. ROSSIGNOL INSERM U688, UNIVERSITÉ VICTOR SEGALÉN-BORDEAUX2)



## « MÊME PAS GRAVE : L'ÉCHEC SCOLAIRE ÇA SE SOIGNE »

Editions JC Lattes, mars 2006, 17 euros.

Publié par le Dr. Olivier Revol, chef de service de neuropsychiatrie aux HCL à l'hôpital neurologique Pierre Wertheimer de Lyon.

## SURDITÉ. Un guide pratique à l'usage des parents

Comment communiquer avec son enfant malentendant, le stimuler, exploiter ses compétences visuelles etc. Autant d'interrogations auxquelles sont confrontées les familles et auxquelles tente de répondre le guide « La Surdité de l'enfant », coédité par l'INPES (Institut national de prévention et d'éducation pour la santé) et la Fondation de France.

Gratuit sur demande par courrier ou courriel à

**l'INPES - 42, boulevard de la Libération,  
93202 Saint-Denis Cedex.**

([www.inpes.sante.fr](http://www.inpes.sante.fr)) ou téléchargeable sur: [www.fdf.org](http://www.fdf.org)

## Assemblée générale de l'AMMi

*Samedi ce fut la journée des membres de l'AMMi  
De vrais amis qui savent ce que pleurer veut dire  
Des amis avec qui nous pouvons rire et sourire  
Sans que d'arrières pensées perturbent cet instant.*

*Nous aimons ce temps malgré l'esclavage de la maladie  
Et tout ce qu'il faut endurer sur cette terre de soumission  
Nous ouvrons les yeux grands sur chacun de nos voisins  
Bien que ce soit poignant, nous parlons de nos disparus.*

*Nous avons besoin de transmettre notre histoire  
Nous tentons de relier nos expériences si diverses  
Ruisseaux d'eau vivifiante qui nous déversent  
Des seaux d'espoir malgré les fêlures de chacun.*

*Nous nous quittons le cœur plein d'espoir, ravis  
De se savoir compris. Sûrs de sortir des sentiers battus  
Rassurés par le travail des laborieux chercheurs  
Qui gonfle nos lendemains d'une mystérieuse confiance.  
Ysère, juin 2005*



Marine est décédée le 12 décembre 2005 à l'hôpital neurologique de Lyon.  
Elle venait d'avoir 26 ans.  
Elle avait demandé à laisser ses cellules pour la recherche, afin que plus personne ne vive ce qu'elle avait vécu.

Malheureusement, la vie... hospitalière en a décidé autrement !

MARTINE GOUDARD

*Marine*

Ma petite, ma grande Marine, ne me quittera jamais.

Je suis avec elle pour toujours, jusqu'à ce que je la retrouve enfin.

Elle est pour moi comme une étoile, elle m'a rempli de sa lumière.

Elle m'a tant apporté.

Son cœur, et son âme, tous ses atouts et toutes ses qualités, son immense pudeur pour sa souffrance, sa générosité, seront pour toujours des repères pour moi et tous ceux qui l'ont connue.

Elle laisse mon cœur aussi plein que vide et aussi vide que plein.

Marine confrontée à sa douleur et à sa solitude cherchait plutôt à soulager celles des autres, avec une grâce naturelle.

Son humour et sa spontanéité étaient aussi des vertus précieuses.

Je regarde ses photos. Je garde le son de sa voix et tous ses jolis mots qu'elle savait si bien dire, ses rires, sa confiance...

Le temps qui passe n'y changera rien, elle ne flétrira pas, et guidera mes pas.

Marine, j'ai eu l'immense privilège de te rencontrer.

Tu m'as pris par la main et c'est pour toujours.

Je me dis, pour adoucir la peine : Dieu l'a prise dans ses bras, et « *on ne perd jamais ceux qui sont en celui qu'on ne peut perdre* ».

ALLAN

*Une pensée pour nos anges...*



*Thibault,*

Il y a cinq ans, tu es arrivé au cœur de notre vie, tu as comblé notre désir de fonder une grande famille, l'avenir ne pouvait être envisagé que dans le bonheur et la joie de vivre.

Puis, la maladie a vite fauché nos rêves... Nous avons vécu des moments difficiles pour toute la famille, il a fallu survivre en sachant que tu partirais un jour !

Mais ton sourire, puis tes éclats de rire nous ont donné la force de lutter contre la maladie. A travers ces années, tu nous as permis à tous d'avoir un autre regard

sur la Vie et d'être plus fort pour affronter les « tempêtes ».

Tu es parti pour un long voyage pendant que nos bateaux tirelire naviguaient dans toute la France. C'est pour nous le symbole d'une continuité... L'AMMi est devenue notre deuxième famille et notre soutien pour la recherche reste une priorité.

Merci mon « ptit homme » de nous avoir tant donné...

TA MAMAN VALÉRIE JUMELLE



*Sandrine*

*Vole petite fille,*

Notre petite fille puisque rien ne te soulage,  
Vole rejoindre l'autre rive, puisque ta destruction arrive,

Vole vers le ciel puisque ta maladie inguérissable te détruit petit à petit.

Tu nous as envoyé le message du courage de vivre sans toi,

Mais aussi celui d'aider les autres pour que ton sacrifice ne reste pas vain.

Nous remercions la déléguée régionale de l'AMMi, Clarisse Prod'homme ainsi que le Dr Funalot.

ANNICK ET ALAIN OURY.



*Iliane*

Au nom de l'AMMi et en tant que déléguée de l'Indre-et-Loire, je tiens à remercier Madame Gautier du don effectué lors du décès subit de son mari à l'âge de 37 ans. Je suis de tout cœur avec elle par la pensée et la remercie encore de sa générosité.

CORINNE ALEXANDRE.

Madame Armand était atteinte d'une maladie orpheline et voisine d'une petite fille atteinte d'une maladie mitochondriale. Respectant sa volonté, son infirmière, Sandrine, et son époux Monsieur Armand ont collecté des dons reversés à l'AMMi lors de ses obsèques.

L'AMMi vous remercie de nouveau pour ce geste.

Le grand-père d'Hélène et Olivier, atteints de maladie mitochondriale, est parti en début d'année. Toute la famille a souhaité collecter des fonds et les remettre à l'AMMi, pour Hélène, Olivier et vous tous...

Merci.

CÉCILE

KARINE, FABIEN, MÉLINA ET LAURIE...



# Carte des délégués régionaux

**NORD PAS-DE-CALAIS/PICARDIE**  
Sandra Dardenne  
Pas-de-Calais  
03 20 88 21 75

**CHAMPAGNE ARDENNE**  
Valérie Jumelle  
Champagne-Ardenne  
01 60 22 13 18

**LORRAINE**  
Aldo ARMOET  
Alsace-Lorraine  
03 88 85 93 68

**ALSACE**

**ÎLE-DE-FRANCE**  
Karine De Bibikoff  
Île-de-France  
03 44 42 15 36

**NORMANDIE**  
Véronique Labbey  
Normandie  
02 33 95 04 22

**BRETAGNE**  
Clarisse Prod'homme  
Bretagne  
02 99 63 73 15

**PAYS-DE-LOIRE**  
Magalie Charrueau  
Pays de Loire  
02 41 39 51 78

**Jacques Houel**  
Pays de Loire  
02 43 27 76 34

**Centre/VAL-DE-LOIRE**  
Philippe Chognard  
Île-de-France  
01 41 08 99 36

**BOURGOGNE**  
Marie-Josée Rabim  
Bourgogne  
03 85 88 59 01

**Rhône-ALPES**  
Corinne Alexandre  
Centre  
02 47 40 95 10

**AQUITAINE**  
Françoise Tissot  
Aquitaine  
05 56 24 70 20

**Midi-Pyrénées**  
Martine Goudard  
Rhône-Alpes  
04 78 93 12 29

**LANGUEDOC-ROUSSILLON**  
Christelle Jobard  
Languedoc-Roussillon  
04 42 05 57 07

**Côte d'Azur**  
Karine Legin  
Provence Côte d'Azur  
04 93 61 42 34

**MIDI-PYRÉNÉES**  
Brigitte Vahed  
Midi-Pyrénées  
05 61 63 98 75

Virginie Saussez  
Belgique  
Luxembourg  
Tél : 00/32/65//75/50/50



Dominique Moynot  
Déléguée adultes  
Tél : 01 43 97 09 76



Sandrine ANDRE  
Déléguée adultes  
Tél : 03 89 55 38 68