

JOURNAL



DE L'ASSOCIATION CONTRE LES MALADIES MITOCHONDRIALES

AMMI 96 bis, rue Edmond FAULAT
33440 AMBARES - 05 56 74 97 33
a.m.mi@wanadoo.fr
<http://www.association-ammi.org>

N° 14
NOVEMBRE 2008



Le mot du Président

L'AMMI a fêté ses 10 ans.

Agenda 2009

Notre prochaine
Assemblée
Générale aura
lieu le samedi 6
juin 2009 à
l'hôpital de La
Pitié-Salpêtrière,
à l'Institut de
myologie,
pavillon
Babinski.

Week-end des familles

"On s'était dit rendez-vous" ...l'an prochain lorsque nous étions en vacances aux Sables d'Olonnes.

Le 8 mai devient une date clé pour l'AMMI, puisque nous prévoyons un nouveau week-end en 2009 pour se rencontrer et se détendre.

Pensez à réserver votre week-end et contacter Laurence pour une pré-inscription au :
05.56.74.97.33

Nous avons un nouveau site Internet et nous vous invitons à le visiter
<http://www.association-ammi.org>



L'AMMI a fêté ses dix ans avec un bilan très positif, comme vous avez pu le lire dans le précédent "Petit AMMI".

Pour cet anniversaire l'AMMI cherchait des occasions médiatiques pour se faire connaître.

Elle a été entendue au-delà de ses espérances :

- ERAM est devenu notre partenaire par une vente de peluches dans leurs magasins, au profit de l'AMMI, de décembre à juin, et reconduit cette opération avec une vente de "Funny Friends".

- Notre bienfaitrice, la pianiste Lucienne Marino, nous a offert un magnifique récital au Musée des arts et traditions populaires à Paris.

- Le magazine "Sciences et Avenir" nous a contactés pour la rédaction d'un bel article mettant à l'honneur les mitochondries et l'AMMI.

- "Qui Veut Gagner des Millions" nous a sélectionnés par l'intermédiaire de Guy Lecluyse, acteur dans Bienvenue chez les Ch'tis, pour défendre les couleurs de l'AMMI.

- Guy est maintenant le parrain de notre association et multiplie les actions pour nous accompagner et nous soutenir.

- Le second week-end des familles a été une réussite que nous entendons continuer et vous y voir de plus en plus nombreux pour partager ces moments forts. Il est ouvert à tous, aussi bien à nos membres, qu'à nos chercheurs, cliniciens, ou toute personne qui voudrait découvrir le quotidien de nos malades et de leurs familles.

- Nous avons eu la chance de passer un contrat avec l'hôpital de répit d'Hendaye, centre de référence rattaché des maladies rares neuromusculaires, de l'APHP.

- Le second congrès MeetOchondrie à Aussois a multiplié les intérêts et les motivations.

- Nous signons en décembre une convention européenne avec quatre associations d'états membres.

- Des fées se sont penchées sur notre "bateau" et continuent leurs promesses en le guidant toujours vers le large et de beaux rivages.

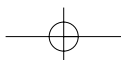
Au milieu de la maladie, des souffrances, du handicap, et des deuils, des fenêtres d'espoir et de nouvelles portes s'ouvrent régulièrement à l'AMMI.

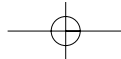
Nous remercions tous ceux qui ont été présents pour nous aider. Nous continuons aussi de vous dire que seuls nous ne pouvons rien et à quel point nous avons besoin de vous tous : car si lutter est notre action, notre objectif est de vaincre et le combat continue.

Françoise Tissot



Sommaire : Pages 2 à 3 : Compte-rendu de l'Assemblée Générale ● Page 4 : Partenariats ● Page 5 : Aide aux Familles ● Pages 6 à 9 : Echo des recherches ● Pages 10 à 11 : l'AMMI aide la Recherche ● Pages 12 à 17 : la Vie de l'AMMI ● Page 18 : Nos Peines ● Page 19 : Nos Joies ● Page 20 : Carte des Délégations





Compte-rendu de l'Assemblée Générale



Assemblée Générale Ordinaire du 14 juin 2008



Comme chaque année, c'est le moment des retrouvailles, c'est aussi un moment de rencontres et de convivialité et c'est également un moment où l'on fait le bilan de l'association et où l'on reçoit médecins, chercheurs, spécialistes qui apportent des informations essentielles pour nos malades.

Françoise TISSOT Présidente déclare l'Assemblée Générale Ordinaire officiellement ouverte à partir de 10h. Les enfants sont déjà à la garderie et les parents attentifs aux nouvelles de l'AMMI.

La Présidente présente son rapport moral.

● Aide aux familles

Le budget de 10.000 euros est reconduit pour 2008.

● Les Centres de Référence

- Le Centre de Référence "C.A.R.A.M.M.E.L" (Centre de Référence pour les Maladies Mitochondriales de l'Enfant et de L'adulte).

- CALISSON : Coordinatrice :Véronique Paquis du CHU de Nice, en y associant Marseille.

- **EURORDIS** : Construction des conventions Européennes sur la prise en charge des maladies rares avec deux rendez-vous importants : Novembre 2007 Congrès à Lisbonne et Mai 2008 Assemblée générale de l'Europe des Maladies Rares à Copenhague.

- **RESEAU DIAGNOSTIC RECHERCHE** : Coordinateur Pascal Reynier. Il représente des chercheurs INSERM, CNRS, qui travaillent sur les maladies mitochondriales.

Le réseau MEETOCHONDRIES : représente des chercheurs Inserm, CNRS, INRA et CEA qui travaillent sur les maladies mitochondriales. Coordinateur : Thierry Letellier. Et un comité de pilotage dont l'AMMI fait partie.

● Le Conseil Scientifique :

Prévoir un conseil paramédical avec des professionnels : psychothérapeutes, orthophonistes, kinésithérapeutes, ergothérapeutes...

● L'Alliance Maladies Rares :

Michel Cerbelle siège au Conseil National de l'Alliance et a été réélu pour un 2^{ème} mandat. Françoise Tissot est Déléguée de l'Alliance Maladies Rares en Aquitaine.

Projet de pérennisation du Plan National des Maladies Rares qui se termine fin 2008.

Avec Eurordis : projet d'un Plan européen Maladies Rares.

● Projets Scientifiques 2008

A ce jour, plusieurs personnes pourraient solliciter une aide de 5000 euros :

Anne LOMBES pour 2009 (changement de laboratoire)
 Pascale BELENGUER (chercheuse à l'université P Sabatier Toulouse pour achat de matériel pour son laboratoire, car elle vient d'en changer), et va se charger de réunir autour de son secteur recherche et diagnostic, les cliniciens du CHU de Toulouse adultes et enfants s'occupant des maladies mitochondriales, et d'y sensibiliser l'ensemble de la population médicale de ce même CHU.

Thierry LETELLIER (Bordeaux) pour achat de puce afimetric permettant le diagnostic moléculaire et pour la pérennité du Réseau Meetochondrie et du congrès annuel.

Didier LACOMBE (service génétique Bordeaux) pour fédérer les Centres de référence, assurer les centres de compétence, et agrandir le Centre de référence des maladies mitochondriales avec un neurogénéticien adultes et l'accès à la Plateforme génomique pour assurer un diagnostic complet et affiné.

● MANIFESTATIONS 2007/2008 au profit de l'A.M.Mi

Projet 2008/2009 : collecte de pièces à l'aide d'un vide poche présenté par Aldo.

Nos succès.....

- Le Congrès d'Aussois.
- Le Réseau Meetochondrie.
- Les Réunions bimestrielles des centres de référence.
- La Participation à la journée Européenne Maladies rares.
- Le positionnement Européen (compte-rendu remis à la Commission Européenne pour être présenté au Parlement Européen, en vue de l'obtention d'un plan Maladies rares).
- L'article Sciences et Avenir
- Le partenariat avec ERAM
- Un Parrain Guy Lecluyse (ami de Coline Desreux), qui nous a représenté au jeu télévisé "Qui veut gagner des millions".
- Les relations avec la Direction Générale de l'INSERM
- Le partenariat avec l'hôpital de répit d'Hendaye, centre de référence des maladies rares

.... et Nos difficultés !

- Continuer à faire connaître et reconnaître les Maladies Mitochondriales dans les secteurs médical et social.
- Essayer de développer l'accès aux soins spécifiques de nos pathologies.
- Trouver un centre d'accueil et de soins pour le secteur pédiatrique.
- Faire en sorte que la taxe d'apprentissage puisse être reversée à nos chercheurs.
- Avoir plus de délégations régionales.
- Développer nos connaissances sur le volet social.
- Difficultés à entrer dans les MDPH .
- Extrême variété de nos pathologies, avec expressions différentes sur mêmes gènes identifiés.
- Apprendre à toujours mieux savoir travailler en groupe et en équipe.



● **Vote** : Le rapport moral a été approuvé à la majorité avec une abstention (la personne qui s'est abstenue en a donné la raison : elle venait d'arriver et n'avait pas pu assister à l'ensemble du rapport).

● **RAPPORT FINANCIER DU TRESORIER**

Le rapport financier 2007 est présenté par la Trésorière : Cécile Bourgel.

Pour l'année civile 2007, les chiffres du bilan et du compte de résultat ont fait l'objet d'une étude par le cabinet comptable SOREGOR de Châtellerauld (situation géographique proche de la trésorière).

La lecture de ces chiffres montre un résultat négatif de 38534,16 € contre un excédent de 5981,68 € en 2006.

Les raisons proviennent de trois facteurs essentiels :

- côté produits : les rentrées ont diminué de 8000 € malgré un dynamisme remarquable pour les manifestations

-côté charges:

- l'aide à la recherche a augmenté de 25000 € par rapport à 2006

- le licenciement de la salariée et des charges induites +10000 € environ

De plus, le cabinet comptable a dû procéder à diverses régularisations : opérations de redressement sur avances non soldées, clôture de compte de gestion "figé" depuis plusieurs années, notamment.

A la clôture de l'exercice 2007 la situation bancaire est la suivante :

Crédit Agricole Atlantique Vendée de Montaigu

- compte-courant : 1316,37 €

- livret : 33509,40 €

Crédit Mutuel du Centre Chateauroux

- compte-courant : 5300,11 €

- livret bleu : 42584,53 €

Crédit Mutuel Océan Montaigu

- livret bleu : 1119,00 €

Crédit Mutuel du Sud ouest Ambares

- compte-courant : 10153,07 €

TOTAL : 93982,48 € - Rappel 2006 : 118222,13 €

Des démarches ont été entreprises en décembre 2007 pour que l'AMMI soit cliente associative d'une seule banque afin de faciliter les transactions et la gestion.



Les enfants reçoivent de nombreux cadeaux de la part de Valérie Fournier.

Le rapport financier est approuvé à l'unanimité le jour de l'AG.

Dans son rapport, le Commissaire aux comptes MR KERRIEN signale:

"je n'ai aucune observation à formuler sur la sincérité et la concordance avec les comptes annuels des informations données dans les documents adressés aux membres de l'association sur la situation financière et les comptes annuels".

● **ORIENTATIONS DES DEPENSES 2008**

Vu le fléchissement des produits et l'aspect exceptionnel de lourdes charges au cours de l'exercice 2007, il nous appartient de mener une politique de dépenses maîtrisées tout en restant fidèles aux objectifs de l'association. Voici les principaux postes retenus :

- aide à la recherche	25000,00 €
- aide aux familles	13000,00 €
- salaires et charges	32000,00 €
- déplacements inchangés	20000,00 €
- téléphone+poste	5000,00 €
- imprimerie selon la ou les parutions	
- autres...	

Ces propositions sont énoncées le jour de l'AG.

● **CANDIDATURES AU CONSEIL D'ADMINISTRATION**

Candidats élus :

Maria Afonso, Aldo Armoet ; Cécile Bourgel ; Michel Cerbelle ; Magalie Charrueau ; Emmanuelle Collobert ; Isabelle Deram Lafforgue ; Vincent Guiot ; Yves Lafforgue ; Dominique Lafforgue ; Isabelle Lafforgue ; Karine Legin ; Arnaud Poissonnier ; Clarisse Prod'homme ; Françoise Tissot ; Brigitte Vahed.

Composition du nouveau bureau :

Présidente : Françoise Tissot

Vice-Président : Aldo Armoet

Trésorière : Cécile Bourgel

Trésorière Adjointe : Karine Legin

Secrétaire : Brigitte Vahed

Secrétaire Adjointe : Emmanuelle Collobert

Nos Partenariats



SURPRISE CADEAU POUR LES 10 ANS DE L'AMMI !

● **Un super parrain : Guy LECLUYSE**

Quel beau cadeau, tu as fait à l'AMMI, Guy en acceptant d'être le parrain de l'association. Ton immense générosité et simplicité redonnent espoir à toutes les familles et leurs malades.

Grâce à ton talent, tu nous as fait la surprise de gagner 72000 euros à l'émission de "Qui veut gagner des Millions ?", et à ce titre nous te remercions infiniment ainsi que la Production Starling et l'équipe de TF1.



Guy LECLUYSE
entouré des délégués régionaux

l'AMMI

Guy nous te remercions d'être aussi présent et actif envers notre association.

Filmographie de Guy Lecluyse :

- ❖ Safari (en 2009)
- ❖ MR-73 (en 2008)
- ❖ Bienvenue chez les Ch'tis (en 2008)
- ❖ Chrysalis (en 2007)
- ❖ Sauf le respect que je vous dois (en 2005)
- ❖ 36 quai des Orfèvres (en 2004)
- ❖ Rire et châtiments (en 2003)
- ❖ Gangsters (en 2002)



● **Une chance inespérée ; ERAM, partenaire de l'AMMI**

Mai 2007. Contre toute attente, **ERAM** nous offre un partenariat proposant la vente de peluches au profit de l'AMMI de décembre à juin dans leur magasin. Nous les remercions pour le superbe chèque qu'ils nous ont reversé, et les peluches invendues à notre bénéfice.

L'action se pérennise, notre collaboration se poursuit cette année par tacite reconduction, la direction d'ERAM proposent de vendre des porte-clés Funny Friend's au prix de 2 euros dans tous leurs magasins dépositaires.

1 euro/article vendu sera redonné à l'association. L'action commencera courant octobre 2008.

l'AMMI

Florence Ferreira,
Françoise Tissot, Anne Bluteau



● **MAGEV**

Magiciens pour enfants éprouvés par la vie

Fondée par Pierre Mougel en 2001, l'association **MAGEV** a pour vocation d'apporter du rêve aux enfants en souffrance, en leur offrant des spectacles de magie dans toute la France au sein des services hospitaliers, des centres de rééducation, des orphelinats, des villages d'enfants...

Il s'agit de spectacles interactifs fait par des magiciens professionnels. 300 spectacles ont été offerts depuis la création dans plus de 80 villes françaises.

l'AMMI

MAGEV

<http://www.magev.fr> 11 impasse Pascal
94210 LA VARENNE SAINT-HILAIRE
Tél : 01.43.97.15.49



David ORTA magicien et Aurianne David ORTA et Salomé

● **UN RECITAL DE PIANO OFFERT A L'AMMI**

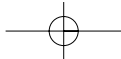
Bach, Beethoven, Schubert.

Notre bienfaitrice, **Lucienne MARINO**, a remis ses talents au profit de l'AMMI nous offrant pour la deuxième fois consécutive un récital de piano, en ce début d'année 2008 au Musée des Arts et Traditions, avenue Mahatma Gandhi, Paris 16^{ème}. Un merveilleux concert, dans une ambiance chaleureuse et généreuse. Une seconde rencontre exceptionnelle avec Lucienne, son mari l'amiral René BLOCH, qui n'a pas ménagé sa peine pour ménager la notre et mettre toutes les chances à notre service, entouré de leurs fidèles amis présents pour la deuxième fois au rendez-vous.

Nous remercions infiniment Lucienne qui ne sait offrir que du bonheur, de la joie, et du rêve, à nos familles si éprouvées qui en ont tant besoin, ainsi que nos chercheurs du considérable don récolté ce soir-là.

Françoise TISSOT





Aide aux Familles



TEMOIGNAGE

Nous remercions l'Ammi de nous avoir aidés pour l'achat d'un siège voiture ergonomique et pivotant pour notre voiture.

Après avoir essayé multiples exemplaires : celui-ci nous a paru le plus adapté et le moins onéreux ; avec l'accord d'une ergothérapeute. Cependant pour nous il reste encore bien trop cher, alors merci donc à tous nos bienfaiteurs de l'ammi sans qui je n'aurais pas pu être aidée ; ainsi que d'autres familles.

Même s'il existe des aides par les différents organismes, bien souvent nous nous trouvons à faire l'achat dans un laps de temps assez court car l'enfant peut décompenser très vite, sa situation évolue vite ! Et les organismes mettent sur certaines demandes, et dans certains départements parfois, plus de 8 mois pour statuer. Et bien souvent c'est refusé.

Nos maisons petit à petit deviennent, malgré nous, équipées comme des hôpitaux, pour pouvoir apporter un minimum de confort à nos malades.

Exemple une salle de bain très petite : et j'ai dû acheter un bain déambulateur à mettre dans la chambre de l'enfant ;

Un premier étage à monter sans ascenseur, ni possibilités d'un aménagement ; c'est un monte fauteuil électrique qu'il nous a fallu investir ; il n'est pas remboursable ni le bain ; c'est au bon vouloir du département !

Avoir un enfant, ou adulte, à la maison avec cette maladie et tous les handicaps associés, est ainsi difficile à gérer, épuisant, et très peu d'aide ou quasi pas.

La fatigue et la solitude sont les lots des familles, et parfois des enfants et adultes qui sont complètement en dehors de la société par faute de moyens.

Les lieux d'accueil adaptés à nos handicaps lourds et variés font défaut.

C'est pour tout cela que l'Ammi se bat : pour les diagnostics, la Recherche, et le quotidien des malades et de leurs familles ; merci à tous nos donateurs il n'y a pas de petite aide ni d'aide inutile.

Maria AFONSO



L'aide aux familles c'est aussi :

- Une aide financière d'urgence dans un cadre bien précis avec étude du dossier et accord du bureau et du C.A.
- Une avance sur facture pour aménagement du logement pour handicap subitement aggravé, en attendant le remboursement par les caisses de prise en charge. Cela se fait sur dossier et avec engagement de remboursement.
- Deux fauteuils électriques verticalisateurs ont pu être achetés pour des adolescents lourdement handicapés et aptes à cette autonomie. Cela grâce à l'aide, par l'intermédiaire de Serge Bouzin, de La Redoute et Solidarité, que nous remercions vivement.
- Le chèque de Noël, qui est difficile à gérer, est remplacé par décision du C.A. par un soutien à un malade en détresse pour satisfaire un de ses désirs. Nous mettons en place avec l'aide d'autres associations spécialisées dans ce domaine la réalisation de vœux de malades.
- Le week-end des familles.

Françoise TISSOT

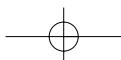


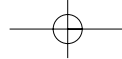
PETITES ANNONCES

Vend un Wheeler, fauteuil roulant manuel avec dossier inclinable.
Toutes options.
Très bon état, prix à débattre.
Contact : 01 43 83 76 88
mariaafonso@free.fr



Siège auto RECARO avec des repose-pieds
Prix : 200 euros





La levure du boulanger, un système pour l'étude et la recherche de traitements contre les maladies mitochondriales.



Jean-Paul di Rago
Institut de Biochimie
et Génétique Cellulaires
CNRS/Université Victor Ségalen
Bordeaux



Marc Blondel
INSERM U613
Faculté de Médecine
et des Sciences de la Santé
Brest

Comprendre une maladie génétique, c'est à dire déterminer le gène dont des altérations sont responsables de la pathologie et élucider le mécanisme de la pathogénèse, est toujours un chemin long et difficile. Toutefois, avec l'explosion ces dernières années de nos connaissances en biologie, il apparaît que l'on peut avancer beaucoup plus vite dans l'étude des maladies en utilisant des modèles cellulaires simples comme des microorganismes à croissance rapide se prêtant bien à l'analyse et aux manipulations génétiques. En effet, si la vie a pris des chemins très différents au cours de son évolution, toutes les espèces biologiques ont en commun des propriétés fondamentales, ce qui explique la conservation, des bactéries à l'homme, d'un 'fond

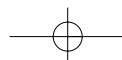
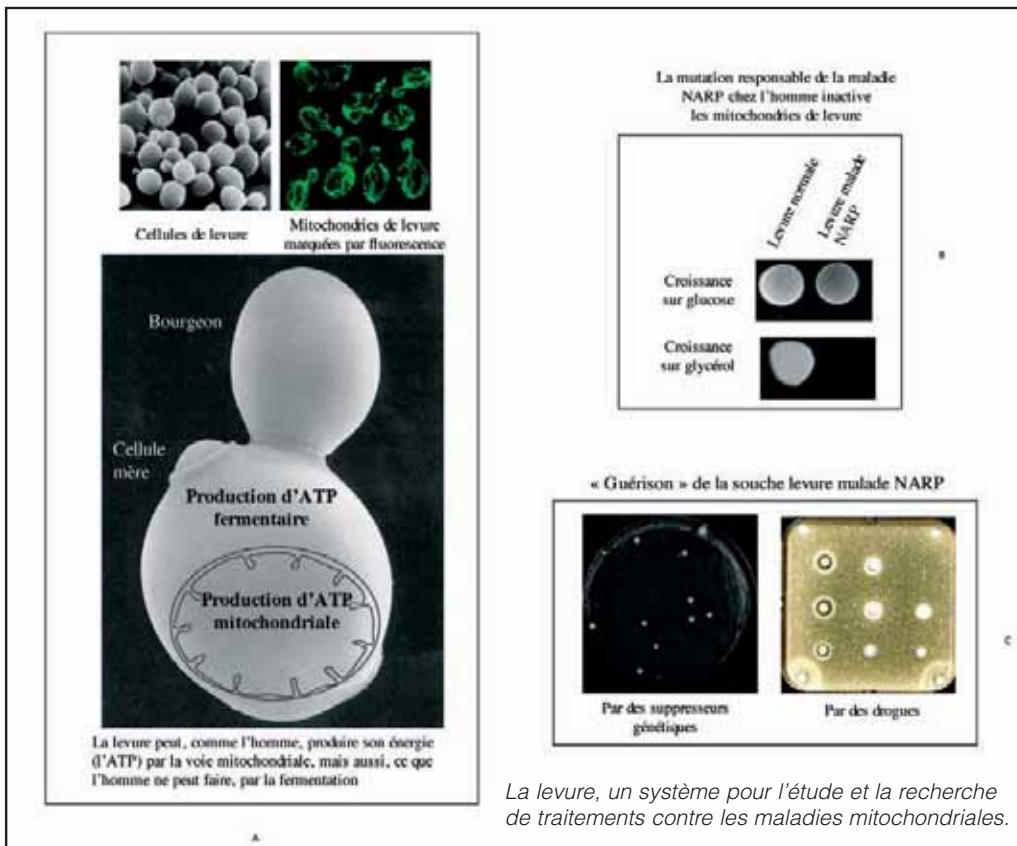
génétique commun' constitué de très nombreux gènes, notamment ceux contrôlant les mécanismes les plus fondamentaux des cellules tels que division, métabolisme, respiration etc.

L'une de ces propriétés fondamentales de la vie est la transduction d'énergie, c'est à dire la capacité des organismes vivants à prélever dans leur environnement de l'énergie et de transformer celle-ci sous une forme (l'ATP) directement utilisable par la cellule. Chez l'homme l'ATP est produit au sein des mitochondries, des petits sacs à double membrane logés dans toutes les cellules du corps. Un individu normal produit et consomme chaque jour environ son propre poids d'ATP. On comprend bien que la moindre anomalie génétique conduisant à un déficit de production d'ATP aura inévitablement des répercussions gravissimes sur la santé, en particulier au niveau des tissus et organes gros consommateurs d'énergie comme le cerveau (à lui seul il prélève les 2/3 de l'ATP produit), les muscles squelettiques ou encore le cœur (une pompe par laquelle transitent chaque jour des milliers de litres de sang).

La levure du boulanger, *Saccharomyces cerevisiae*, est un modèle de choix pour l'étude de ces maladies communément appelées 'maladies mitochondriales'. Il s'agit d'un champignon unicellulaire capable comme l'homme de produire de l'ATP par la voie mitochondriale (Figure 1A).

Toutefois, la levure peut aussi, contrairement à l'homme, assurer très efficacement ses besoins énergétiques par un tout autre processus -la fermentation- que l'homme utilise depuis 8000 ans pour fabriquer des boissons alcoolisées et du pain. Ainsi lorsque les mitochondries 'tombent en panne' suite à une mutation cela n'est pas très grave pour la levure si des sucres qu'elle peut fermenter (le glucose par exemple) sont présents dans le milieu de culture. En revanche, la même 'levure malade' ne sera plus capable de croître si on lui donne un substrat que seule la voie mitochondriale permet de métaboliser (par exemple du glycérol) (Figure 1B).

Cette dualité métabolique a considérablement facilité l'établissement d'un catalogue de plusieurs centaines de gènes à fonction mitochondriale dont il est apparu récemment que près de 60% d'entre eux sont conservés chez l'homme. Grâce à ce catalogue, on a pu accélérer l'identification de plusieurs dizaines de mutations différentes responsables de maladies mitochondriales. De plus, avec la levure, que l'on peut cultiver rapidement et en grande quantité (des kilogrammes si nécessaire), il est aisé de caractériser dans les cellules les perturbations moléculaires induites par une lésion génétique. Par exemple, en introduisant chez la levure un équivalent de la mutation responsable de la maladie de Friedreich, il a été trouvé que cette maladie



est due à une dérégulation du métabolisme du Fer dans les mitochondries, et à partir de là des solutions thérapeutiques ont pu être envisagées.

Après l'identification des mutations pathogènes et la compréhension de leurs effets néfastes, vient l'étape de la recherche des mécanismes correcteurs. Ici aussi la levure présente bien des avantages. Disposant d'une souche de levure mutante mimant une maladie mitochondriale humaine, on peut avec une puissance considérable rechercher des mutations correctrices ou 'suppresseurs génétiques' restaurant un bon fonctionnement mitochondrial. Pour cela, on étale en tapis dense des millions de cellules de la souche 'levure-malade' à la surface d'un milieu nutritif gélosé uniquement utilisable par la voie mitochondriale (par exemple du glycérol). Généralement on voit apparaître après quelques jours d'incubation quelques rares colonies ou 'révertants' ayant recouvré des mitochondries fonctionnelles (Figure 1C, panneau de gauche). Il peut s'agir d'une correction au niveau de la mutation initiale: le gène défectueux a été réparé à l'identique et on parle alors de 'révertant vrai'. Il

peut aussi que la mutation initiale soit toujours présente et que la mutation correctrice soit située dans le même gène ou bien encore carrément dans un autre gène, et on parle dans ce cas de 'révertant extragénique'. Ces derniers nous révèlent que la cellule a presque toujours la possibilité, via des modifications génétiques spécifiques souvent insoupçonnables, de mettre en place des mécanismes compensateurs efficaces.

Une autre démarche, aisée à mettre en œuvre avec la levure, est de rechercher directement des candidats médicaments. L'approche est similaire à la précédente sauf que, ici ce sont des molécules qui lorsqu'elles sont incorporées dans le milieu de culture peuvent guérir la 'levure-malade' (Figure 1C, panneau de droite). On espère ici grâce à ces molécules mettre en place dans la cellule les mécanismes compensateurs révélés par l'approche des supresseurs génétiques. Avec la levure, on peut cribler en quelques mois à peine des banques de drogues, des chimiothèques, constituées de plusieurs dizaines de milliers de molécules différentes purifiées et caractérisées chimiquement.

Cette démarche n'avait jamais été jusqu'ici utilisée pour la recherche de médicaments actifs contre des maladies mitochondriales. Nous l'appliquons pour la première fois à des maladies (NARP, Leigh) causées par des altérations de l'ATP synthase, un complexe majeur de la mitochondrie nécessaire à la production de l'ATP. Nous avons déjà trouvé plusieurs molécules ayant une action 'réparatrice' significative. Des essais sont en cours pour déterminer si ces molécules sont également actives dans des cellules humaines déficientes en complexe ATP synthase ainsi que dans un modèle animal (*Drosophila melanogaster*, la mouche du vinaigre pour lequel un modèle existe pour les maladies à déficience en ATP synthase) pour ces maladies. Pour finir, cette approche pharmacologique basée sur la levure pourra aisément être étendue à d'autres pathologies mitochondriales. Outre le fait qu'elle permette l'isolement de candidats médicaments potentiellement actifs pour traiter des patients NARP ou Leigh, elle constitue en plus une preuve de principe que cette approche peut être généralisable à d'autres maladies mitochondriales.

Jean -Paul di Rago

Physiopathologie Mitochondriale.



L'Equipe de Rodrigue Rossignol

Contacts :

Rodrigue ROSSIGNOL (rossig@u-bordeaux2.fr)

GiovanniBENARD (benardg@umbi.umd.edu)

Au sein de l'unité INSERM 688 "Physiopathologie Mitochondriale" dirigée par Thierry LETELLIER, le groupe de Rodrigue ROSSIGNOL s'intéresse aux particularités des mitochondries dans le cancer (thèse de M^{lle} Nadège BELLANCE - Bourse INSERM Région) et thèse de M^{lle} Katarina SMOLKOVA - Bourse du gouvernement Français; co-tutelle avec l'académie des sciences de République Tchèque). Il aborde aussi un aspect plus fondamental de bioénergétique cellulaire avec l'étude des relations entre la morphogénèse mitochondriale (changement de la forme de mitochondries), la biogénèse mitochondriale (synthèse des mitochondries), et l'activité énergétique en situation normale et pathologique (maladies mitochondriales).

C'est dans ce cadre que M. Giovanni BENARD a effectué sa thèse défendue le 15 décembre 2006 à l'Université Victor Segalen Bordeaux 2, avec pour titre : "Etude de l'expression de défauts d'activité de la chaîne respiratoire mitochondriale : analyse des mécanismes de compensation au niveau de la mitochondrie et de la cellule".

Nous remercions l'AMMI, qui a accordé le prix de l'association à Giovanni, et en particulier Françoise TISSOT qui nous a aidés dans l'obtention d'une bourse de thèse délivrée par l'AFM.

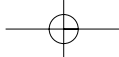
Les résultats de cette thèse permettent de clarifier les relations entre l'organisation du réseau mitochondrial et la bioénergétique. En particulier, il apparaît que les variations de concentration d'ATP jouent un rôle important dans les réarrangements fins du réseau mitochondrial. Ce travail a fait l'objet d'un article accepté à *Journal of Cell Science* : Benard G., Bellance N., James D., Parrone P., Fernandez H., Letellier T., and Rossignol R. Mitochondrial bioenergetics and structural network organization. *J Cell Sci.* 2007 Mar 1;120(Pt 5):838-48. Il a aussi été sélectionné pour la couverture du journal ainsi qu'un article de présentation éditoriale. Par la suite, une revue a été réalisée sur la relation entre la forme et les

fonctions des mitochondries (Benard and Rossignol; Ultrastructure of the mitochondrion and its bearing on function and bioenergetics. *Antioxid Redox Signal.* 2008 Aug;10(8):1313-42.) L'étude de la biogénèse mitochondriale, à partir de biopsies de patients, dévoile que l'augmentation de la masse mitochondriale n'apparaît que chez certains patients, pour lesquels le déficit activité a dépassé une valeur seuil.

Au delà de ce seuil, nous observons un groupe de patients pour lequel la quantité de mitochondrie est fortement réduite dans le muscle. Cela définit trois populations de patients, et les mécanismes de ces variations sont actuellement en cours d'analyse sur un modèle cellulaire. Ainsi, la thèse de M. Giovanni BENARD associe un travail fondamental et biomédical dans le domaine de la pathologie mitochondriale.

Giovanni BENARD est actuellement chercheur en stage postdoctoral à l'Université de Baltimore, au sein de l'Institut de Biotechnologie, dans le laboratoire du PR. Karbowski. Son sujet porte sur le contrôle qualité des protéines mitochondriales et son lien avec l'apoptose. En 2009, Giovanni rentrera en France pour se préparer au concours de chercheurs de l'INSERM.

Rodrigue Rossignol



Le diabète mitochondrial, une composante métabolique des cytopathies mitochondriales



Pr Yves MALTHIERY
 Inserm U.694
 CHU d'Angers
 4, rue Larrey
 49033 - Angers Cedex
 yves.malthiery@univ-angers.fr

Les pathologies mitochondriales sont variées, multiples, hétérogènes et très polymorphes. Elles correspondent, dans leur définition classique, à un dysfonctionnement de la chaîne respiratoire mitochondriale. Celle-ci est une structure protéique complexe constituée d'au moins une centaine des protéines finement coordonnées dans leur structure et dans leur fonctionnement. Cette chaîne respiratoire a comme fonction principale de convertir l'énergie apportée par les nutriments (alimentation) en une forme d'énergie chimique utilisable par la cellule, l'ATP.

La fonction métabolique mitochondriale concerne l'ensemble des voies métaboliques qui permettent la conversion énergétique de façon harmonieuse et efficace. Elle ne se réduit pas à la seule

chaîne respiratoire. Il faut intégrer dans cette fonction toutes les voies d'importation des nutriments dans la mitochondrie, les systèmes enzymatiques de dégradation des nutriments (glucides, lipides, protéines), la conversion sur la chaîne respiratoire, les transporteurs de l'ATP produit, ainsi que les systèmes de détoxification des ROS (systèmes anti-oxydants).

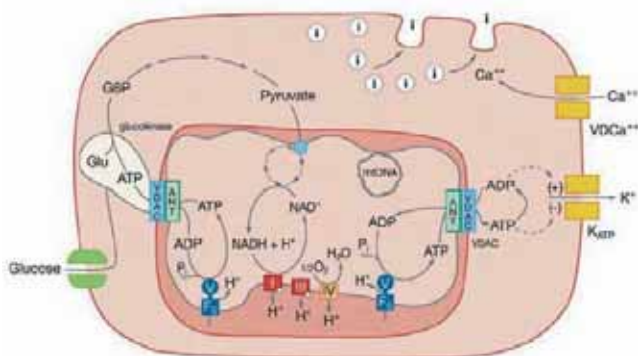
Diabète isolé ou intégré dans une cytopathie :

Les maladies mitochondriales s'accompagnent fréquemment de troubles métaboliques. Dans les grands syndromes mitochondriaux (MERRF, MELAS, Kearns-Sayre) une anomalie du métabolisme glucidique est souvent présente. Quelquefois le diabète est le signe prédominant et on parlera de "diabète mitochondrial" ou MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness). Cette entité répond à la présence d'un diabète à transmission maternelle auquel sont associés des troubles de l'audition et/ou d'autres troubles neurologiques. Une majorité évoque un diabète de type II (85%) et une minorité un diabète de type I (d'emblée insulino-dépendant,

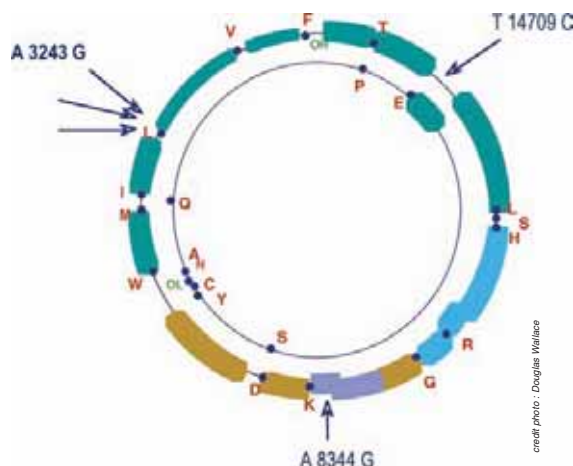
15%). La prévalence du diabète est de 6 à 10% au cours des pathologies mitochondriales.

Mutations de l'ADNmt dans les diabètes mitochondriaux :

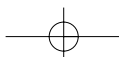
Le plus souvent une mutation est retrouvée 3243 sur l'ADNmt (remplacement d'une Adénine par une Guanine - A3243G). Mais d'autres mutations (moins fréquentes) de l'ADNmt peuvent être retrouvées. Devant un diabète associé à des troubles de l'audition ou des signes neurologiques atypiques, cette mutation sera recherchée sur un prélèvement biologique. La présence de cette mutation et son importance (taux d'hétéroplasmie) est variable selon les tissus analysés. Le muscle serait le plus sûr, mais, en pratique, l'analyse sera effectuée sur un prélèvement sanguin ou un prélèvement de la muqueuse buccale. Pourtant, c'est dans le pancréas que cette mutation serait la plus parlante. C'est en effet à cause de cette mutation dans la cellule pancréatique qu'il existe un déficit de sécrétion d'insuline chez ces malades, déficit qui est la cause de l'hyperglycémie et du diabète. Mais le pancréas est inaccessible au prélèvement et à l'analyse.

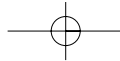


Dans la cellule pancréatique (îlots de Langerhans), l'entrée de glucose (venant du flux sanguin) stimule la fonction mitochondriale et la synthèse d'ATP. Cet ATP active deux récepteurs membranaires (à Potassium et à Calcium), ce qui induira la libération de l'insuline (i sur le schéma) dont la fonction est de diminuer le niveau de glucose sanguin (glycémie). Au cours du diabète mitochondrial, le déficit de la fonction mitochondriale diminue le niveau de synthèse d'ATP et donc la quantité d'insuline libérée. Ceci conduit à une hyperglycémie et à un diabète.



Une mutation de l'ADNmt est souvent retrouvée dans le diabète mitochondrial. Plusieurs nucléotides peuvent porter ces mutations. La position 3243 est la plus fréquente.





Le diabète mitochondrial, une composante métabolique des cytopathies mitochondriales

Diagnostic du diabète mitochondrial :

Que le diabète soit intégré dans un syndrome mitochondrial ou qu'il soit isolé, le diagnostic de diabète mitochondrial est toujours basé sur la présence de signes cliniques d'atteinte mitochondriale (troubles neurologiques ou sensoriels), de troubles de la glycémie et d'une notion de transmission maternelle. La mise en évidence d'une mutation de l'ADNmt n'est pas suffisante pour affirmer le diagnostic. En effet, les mutations en cause sont parfois retrouvées chez des malades ne présentant pas de diabète. La mutation A3243G est retrouvée dans de nombreuses maladies mitochondriales, comme le MELAS. Par contre, devant la mise en évidence d'un diabète mitochondrial il semble nécessaire de faire une exploration complète à la recherche d'autres anomalies mitochondriales.

Prise en charge du diabète mitochondrial :

La prise en charge du diabète mitochondriale n'est pas foncièrement différente de la prise en charge de tout diabète. Les biguanides (metformine) sont plutôt déconseillés. Les glitazones (thiazolidinediones) pourraient avoir un effet positif, même sur la fonction mitochondriale.

Mais rapidement l'insuline est nécessaire pour ajuster la glycémie. Quoiqu'il en soit, le traitement du diabète doit être suivi par une équipe médicale spécialisée dans le traitement du diabète. Il faut également intégrer le diabète dans un contexte plus large d'atteintes métaboliques.

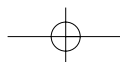
Les traitements, malheureusement encore modestes, des pathologies mitochondriales n'ont pas d'incidence négative sur la composante diabétique. Ils ne semblent pas d'ailleurs avoir quelque effet sur ces troubles de la glycémie.

Au total, le diabète mitochondrial est une composante métabolique de l'atteinte mitochondriale. Il n'est pas le trouble le plus grave de ces maladies. Il doit être pris en charge et traité presque comme tout diabète. Il est difficile de le dissocier des autres atteintes métaboliques qui sont retrouvées dans les cytopathies mitochondriales. Sa prise en charge pourrait bénéficier de la prise en charge de ces atteintes métaboliques.

Pr. Yves Malthiery

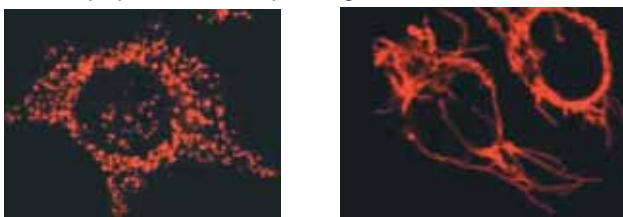
LES MITOCHONDRIES ET L'AMMI DANS SCIENCES ET AVENIR

Dans le numéro de mai 2008 de *Sciences et Avenir*, le journaliste Hervé RATEL a consacré 6 pages aux mitochondries, mitochondriopathies et à l'association AMMi, nous permettant de nous adresser par un très bel article, à un large public riche et varié pour la médiatisation de notre cause. Un grand merci à Hervé RATEL et la revue *Sciences et Avenir*.



Un AMMI dynamique

La forme des mitochondries est contrôlée par la mise en place d'un équilibre entre deux forces antagonistes de fusion et de fission. Ce processus, appelé dynamique mitochondriale, détermine si les mitochondries adoptent dans les cellules la forme de points ou de filaments (Photo 1). Il a récemment été montré que la forme des mitochondries pouvait influencer leur fonctionnement. Il est donc logique que des mutations de gènes qui contrôlent la dynamique des mitochondries aient été impliquées dans des pathologies mitochondriales.



Différentes formes pour les mitochondries

Après avoir contribué à l'identification de l'un de ces gènes, en collaboration avec des équipes de généticiens et de cliniciens, et dans un souci de mieux comprendre les mécanismes qui conduisent à ces pathologies, l'équipe Toulousaine "Dynamique Mitochondriale" (Photo 2) a récemment rejoint un nouveau laboratoire dont les préoccupations sont centrées sur les mitochondries (UMR5241 "Métabolisme Plasticité Mitochondries").

L'AMMI a offert 5000 Euros à cette équipe pour aider son implantation



Professeure Pascale Belenguer à droite) entourée de son équipe.

en contribuant à l'achat d'un nouveau microscope à fluorescence. Cet outil (Photo 3), indispensable pour visualiser la forme des mitochondries dans les cellules, permettra à cette équipe de poursuivre ses travaux sur l'impact de la dynamique mitochondriale sur les fonctions des mitochondries et les pathologies qui leurs sont associées.

Pascale Bellenguer



Microscope à fluorescence.

CARAMMEL Bordeaux

L'AMMI a souhaité apporter sa contribution, avec un chèque de 6 000 euros, au fonctionnement de ce centre et du service de génétique médicale, dirigés par Monsieur le Professeur Didier Lacombe, en relation avec l'unité INSERM 688.

CARAMMEL Bordeaux Aquitaine travaille avec Toulouse Midi-Pyrénées, dont il assure les diagnostics avec l'aide des Docteurs, Caroline Espil neuropédiatre, et Cyril Goizet neurogénétiicien, ainsi que toute l'équipe à laquelle nous devons un grand merci pour tous les efforts déployés et ses échanges avec l'AMMI.

Félicitations et toute notre gratitude au Professeur Didier Lacombe, qui a initié et réussi la fédération des Centres de Référence sur le CHU de Bordeaux, pionnier en la matière.

Françoise Tissot



Professeur Didier Lacombe (au centre) entouré de l'équipe CARAMMEL Bordeaux.

Variabilité génétique et pathologies mitochondriales

La mitochondrie est le seul composant cellulaire - outre le noyau - qui possède son propre matériel génétique : l'ADN mitochondrial. Cet ADN est circulaire et est composé de 16500 éléments : les nucléotides. Ces nucléotides peuvent être de quatre types différents qui sont couramment représentés par leur initiale : A pour l'élément Adénine, C pour Cytosine, G pour Guanine, T pour Thymine. Il est ainsi possible de définir précisément une partie d'ADN par une suite de lettre : "ACCGTATCGATCAT". Cependant lors de la réplication de la molécule d'ADN, il peut se glisser des "erreurs d'écriture" qui peuvent n'avoir aucun impact et seront alors appelées polymorphismes soit des mutations pathogènes soit des erreurs responsables de très graves problèmes biochimiques etc... Ainsi le remplacement par erreur de l'élément A par un élément G à la position 3243 (mutation A3243G) peut être responsable d'importants désordres métaboliques provoquant des myopathies, encéphalopathies, diabète. Ainsi un seul élément modifié sur 16500 peut avoir de très lourds effets s'il s'agit d'une mutation pathogène.



A l'inverse les polymorphismes sont quant à eux d'autres "erreurs d'écriture" considérées comme n'ayant aucun effet. Ainsi les ADN mitochondriaux de deux humains diffèrent en moyenne de 9 à 66 nucléotides sans qu'il n'y ait d'effet visible sur les individus. Ces différences appelées polymorphismes se sont accumulées progressivement tout au long des lignées maternelles (puisque l'ADN mitochondrial n'est transmis que par la mère). Les lignées ont ainsi divergées au cours du temps au fur et à mesure que les populations ont peuplé les différentes parties du monde. Ainsi certains de ces polymorphismes peuvent être spécifiques de certaines populations. Ils sont ainsi devenus très importants en anthropologie, et grâce à l'ADN mitochondrial il a été possible de démontrer l'origine africaine de l'homme moderne. Les polymorphismes spécifiques de populations permettent, de plus, de différencier des types d'ADN (haplotypes), que l'on peut regrouper dans des ensembles appelés haplogroupes.

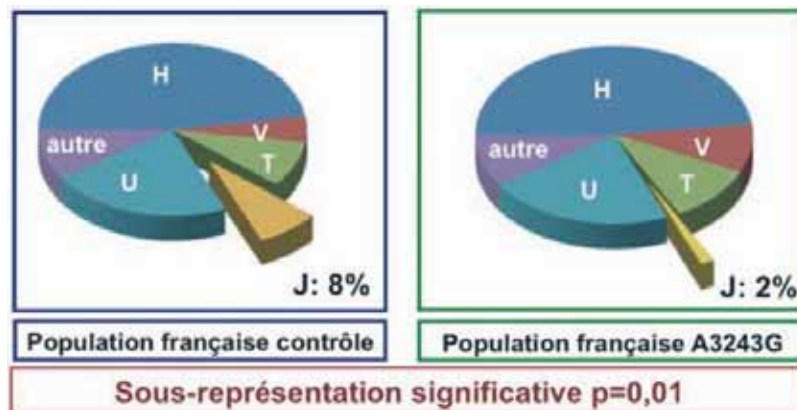
Ne produisant pas directement de pathologies, ces polymorphismes sont traditionnellement considérés en médecine comme n'ayant aucun effet physiologique. Cependant de récents travaux anthropologiques ont proposé que certains polymorphismes soient majoritairement présents dans des régions froides car ils favoriseraient la production de chaleur au dépend de l'efficacité énergétique, à l'inverse d'autres polymorphismes pourraient être favorisés dans les déserts chauds en favorisant l'efficacité énergétique des cellules. Ces polymorphismes influenceraient donc la biochimie de la mitochondrie.

Au cours de ma thèse, et grâce au soutien (financier et humain) de l'AMMI j'ai cherché à étudier si ces polymorphismes pou-

vaient avoir une influence sur les pathologies mitochondriales. En lien avec le réseau français des pathologies mitochondriales j'ai donc constitué une banque d'échantillons d'ADN à Bordeaux provenant de patients atteints de pathologies mitochondriales. En étudiant les polymorphismes présents chez ces individus et en y additionnant des données bibliographiques, j'ai pu montrer que les polymorphismes liés à l'haplogroupe J pouvaient favoriser

et amplifier l'expression de certaines pathologies comme notamment les atrophies optiques ou bien les atteintes liées à la mutation A3243G (Pierron et al., BMC med gen 2008). Aujourd'hui, dans l'unité INSERM U688, Christophe Rocher et Claire Pertuiset continuent se travail en cherchant à déterminer et à quantifier l'impact des polymorphismes par une nouvelle stratégie biochimique mise au point par Thierry Letellier.

Denis Pierron



Lors de ce travail nous avons montré une sous-représentation significative des polymorphisme de l'haplogroupe J au sein des patients atteint de la mutation A3243G.

LES MITOCHONDRIES EN CONGRÈS

Le second congrès du réseau français « MeetOchondrie » s'est déroulé à Aussois (du 21 au 24 mai 2008).

200 congressistes se sont réunis pour échanger leurs expériences dans des domaines aussi variés que la fonction mitochondriale ou la clinique.

La France présente l'avantage de disposer d'un grand nombre d'équipes académiques (plus de 60 laboratoires: Inserm, CEA, INRA, CNRS, Université...) travaillant dans des domaines aussi variés que la génétique, le métabolisme, la structure ou la fonction mitochondriale mais aussi d'avoir un réseau d'hôpitaux, structuré autour de deux centres de référence nationaux et d'équipes de recherches Inserm spécialisées dans l'étude des pathologies mitochondriales.

Le but du réseau "MeetOchondrie", créé à l'initiative de Christian Bréchet (INSERM), est de fédérer l'ensemble des équipes tra-

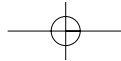
vaillant sur la mitochondrie en France et de favoriser les contacts entre la recherche fondamentale, physiopathologique, pharmacologique, et clinique. Une des particularités de ce réseau est d'y adjoindre les associations de patients.

L'AMMi est présente au comité de pilotage de ce réseau et a participé au financement (5 000) et à la réalisation de cette manifestation en présentant notamment les attentes des malades et de leurs familles au cours d'une session réservée aux associations (AFM, Ouvrir les Yeux, AFAP). Ce congrès s'est déroulé dans une ambiance particulièrement sereine d'échanges et de convivialité venant en renforcer la réussite à l'unanimité.

l'AMMi



le centre de vacances du CNRS qui a accueilli le Congrès



L'HÔPITAL MARIN D'HENDAYE.

Depuis sa fondation à la fin du XIX^{ème} siècle, l'hôpital Marin d'Hendaye a toujours accompagné des patients atteints de maladies chroniques ou de handicaps rares avec la préoccupation constante de s'adapter aux besoins sanitaires.

Cette volonté s'est traduite par la création récente de deux pôles dédiés au handicap : un pôle «Handicap moteur et maladies rares d'origine neurologique» dont le responsable médical est Docteur Brigitte SOUDRIE, et un pôle «Handicap mental et troubles envahissants du développement» dirigé par le Docteur Denise THUILLEAUX.

L'hôpital Marin d'Hendaye appartient au G.H.U. Ouest de l'AP-HP. Il est situé au cœur de la Côte basque, dans un environnement exceptionnel et propose 30 lits d'accueil temporaire.

Dans le premier pôle, sont accueillis des patients adolescents ou adultes présentant des pathologies neuromusculaires et neurodégénératives. Mais aussi des traumatismes crâniens et des lésions cérébrovasculaires, des blessés médullaires (paraplégiques et tétraplégiques) ainsi que des polyhandicapés et des I.M.C.

Du point de vue humain, un travail en osmose avec les patients et avec le personnel soignant, est réalisé par une équipe pluridisciplinaire (kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricienne, diététicienne, psychologue, prochainement une orthophoniste) capable de prendre en charge la personne soignée quel que soit le stade d'évolution de la maladie.

Le projet de soins est défini avec la personne dès son accueil et répond au plus près à ses attentes et à ses besoins. Il s'agit, dans la majorité des situations de séjours de répit

Aujourd'hui, l'hôpital propose des séjours d'une durée de un mois environ, à toute personne, quelle que soit l'évolution de son handicap et sa provenance géographique. L'accueil des proches est possible, deux jours à l'arrivée et deux jours au départ dans une «Maison des Parents» située dans l'enceinte de l'hôpital, elle doit constituer une opportunité de détente pour le patient et de répit pour ses proches.

La demande doit émaner du médecin référent ou de l'assistante sociale dont dépend la personne et une commission d'admission présidée par Le Docteur SOUDRIE étudie chaque dossier en confrontant les données médicales et sociales de la personne concernée.

Enfin, dans le cadre d'un partenariat avec l'AMMI, nous vous proposons de développer avec votre association une collaboration, permettant à chaque patient de bénéficier d'un accueil temporaire individualisé.

La personne à contacter dans le cadre d'une demande d'admission :

F Carole DALMONT Secrétariat médical
(05 59 48 08 20)



Chambre au premier étage



Rampe d'accès / terrasses



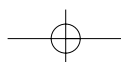
Salon détente / rencontre



Tisanerie



Sanitaires



LE 2^{ème} WEEK-END AUX SABLES D'OLONNE

Jeudi 8 mai début d'après midi, les valises remplies, le sourire s'affiche sur les visages : c'est le moment des retrouvailles pour certains et c'est le moment de la rencontre pour d'autres.

Une chose est sûre, nous sommes tous venus pour mieux nous connaître et se détendre.

Les enfants forment des groupes très vite, certains sautent directement dans la piscine d'autres se retrouvent auprès des jeux de plein air ; les parents s'installent dans leur bungalow.

Le premier soir, M. le député Maire Louis Guedon, nous fait l'honneur de se déplacer pour accueillir l'association. La soirée se poursuit autour des plats froids commandés par Karine, notre déléguée de Vendée.

Le lendemain, certaines affinités se sont déjà créées, et chacun vaque à ses occupations, plage, piscine, repos, pétanques, caquette... L'association MAGEV nous fait la merveilleuse surprise de nous envoyer un magicien : David Orta qui enchantera petits et grands pendant plus d'une heure.



Aldo Armoet, Françoise Tissot
et M. le Député-Maire Louis Guédon

Toutes nos journées sont libres et permettent à chaque famille de se réserver un temps de repos qui est souvent bien mérité pour les petits bouts fatigués par ces changements.

Pour ceux qui ne sont pas encore complètement épuisés, soirée karaoké, danse, jeux, sont proposés.

Dès le samedi, Thierry Letellier, sa famille, et l'équipe des chercheurs du laboratoire Inserm de Bordeaux dont Denis Pierron, arrivent plein d'entrain, se plongent rapidement dans l'ambiance et se mettent à disposition des parents.

Le week-end passe très vite, et c'est bientôt l'heure de rentrer ;

c'est également le moment des remerciements à Paul Millasseau, Caroline et Jeff Millasseau-Godet ; Loïc Chaillou, Joseph et Françoise Millasseau, à l'Entreprise ARRIVE "Maître Coq" ; à la chocolaterie maison Mère et famille rue Montmartre à Paris.

Rendez-vous le week-end du 8 mai 2009.
Tout le monde est bienvenu.



Jean-Baptiste

l'AMMI



les enfants ont reçu chacun un ballotin de chocolats
offert par la maison "Mère de Famille"
rue Montmartre à Paris



Christine et Clovis entourés
de Christine et Solen.

FUTURES MANIFESTATIONS

K'danse contre les maladies mitochondriales.

L'Association contre les maladies mitochondriales (AMMI) organise un spectacle avec K'danse le 15 novembre à la salle des fêtes. Les fonds récoltés seront intégralement reversés à la recherche ainsi qu'à l'aide aux familles de personnes atteintes par ce fléau. Les maladies mitochondriales sont des maladies génétiques rares touchant les adultes comme les enfants. Elles sont provoquées par un déficit des mitochondries, ces organites intracellulaires qui produisent, grâce à des enzymes, l'énergie cellulaire indispensable à la vie. Il suffit du dysfonctionnement d'une seule d'entre elles pour déclencher une maladie mitochondriale et les organes produisant le plus d'énergie sont les plus fréquemment touchés. Fondée en 1998, l'AMMI s'est notamment donné pour objectifs de soutenir les familles de patients atteints de maladies mitochondriales et de promouvoir et encourager les recherches scientifiques sur ces pathologies.



Carine Tuffery

FORUM INFORMATIF SUR LES MALADIES MITOCHONDRIALES

Un prochain forum sur les maladies mitochondriales aura lieu le samedi 29 novembre 2008 à partir de 9 h

salle Franck Arnal rue Vincent Scotto

La Rode

83000 TOULON

Nous aurons l'honneur de recevoir le Professeur Brigitte Chabrol, (service de neuropédiatrie, Hôpital de la Timone, Marseille), le Professeur Véronique Paquis (service de génétique, C.H.U de Nice) et Mme Iche diététicienne qui feront chacune un exposé sur les maladies mitochondriales, l'IRM dans les maladies mitochondriales et le régime céto-gène.

Nous vous proposerons, une table ronde à partir de 14 h

L'entrée est gratuite dans la limite des places disponibles. Afin de vous accueillir au mieux, nous vous serions reconnaissants, de bien vouloir nous confirmer votre présence auprès de notre déléguée régionale Emmanuelle Collobert :

emmanuelleclobert@hotmail.fr

Portable : 06.87.40.18.32

Un grand merci à SOFULTRAP

Un grand merci à SOFULTRAP (entreprise de travaux publics en Vendée) pour avoir offert 20 pass d'une journée au Grand Parc du Puy du Fou (en Vendée) remis à notre déléguée régionale Karine Legin Millasseau.



6 familles ont pu en profiter en 2007

Merci à :

Patrick Parpillon (PDG), Pascal Micheneau (DG), Bertrand Blaineau (DA du groupe Papin) et à Jean-François Godet (Chef d'atelier)

Karine Legin

FORUM DES ARTISANS DE TRAINEL

Parmi les exposants, un stand se démarquait des autres. Celui de l'association contre les maladies Mitochondriales (AMMI). La représentante régionale de cette association, Martine Pastor (à droite sur la photo), est installée depuis peu à Trainel. C'est donc tout naturellement que le comité des fêtes lui a proposé de présenter l'AMMI durant ce week-end. Et contre toute attente, l'intérêt qu'a porté le public pour le combat contre ces maladies a réjoui Martine Pastor, qui a d'ailleurs concrétisé différents contacts pour le développement de son association.



Martine Calle-Pastor

JOYEUX ANNIVERSAIRE COLINE



Les 14 et 15 décembre 2007, devant un public enthousiaste et chaleureux, plus de 70 jeunes du lycée se sont succédés sur la scène de la salle polyvalente pour 2 "soirées des talents" escrimeurs, chanteurs, pianiste, violoniste, danseurs de toutes "spécialités" (de

la danse classique au Hip-Hop, de la danse moderne à la danse orientale en passant par la danse de salon, du "ballet des planètes gymnastes" à la danse contemporaine), magicien, groupe de rock, et medley des terminales, sans oublier le talent et l'humour des présentateurs ... ni les adultes et les jeunes qui assuraient, "en coulisses", le bon déroulement du spectacle maquillage, éclairage, coordination et sono, la photo ou à la vidéo... la billetterie et... au froid, la surveillance de l'Institution pour le bien être de tous !". Tous présents pour fêter les 20 ans de Coline.

Déjà il y a 2 ans, un premier spectacle et une information transmise à toutes les familles de l'Institution avaient contribué à faire connaître l'AMMI. Cette association lutte contre les maladies mitochondriales, (maladies rares affectant toute la production d'énergie), qui fatiguent particulièrement Coline et tous les jeunes qui en sont atteints, et apporte un soutien chaleureux aux familles qu'elle réunit.

Ces soirées ont permis de remettre à Coline et ses parents, Isabelle et Marc, qui représentaient l'AMMI, un chèque de 1443 euros. (Grâce à la sono offerte par l'APEL, les frais sont bien réduits...). Elles ont surtout permis de créer des liens entre tous, et de laisser dans le cœur et dans les yeux brillants de Coline, les "étoiles" de la fête et les 20 roses rouges amenées chacune par l'un des artistes de la soirée avec des bougies juste avant l'entracte...

Un CD de photos et un DVD du spectacle (à retrouver sur le site du lycée et photo ci-dessous) permettent à Coline et à tous ceux qui le souhaitent de revivre tous ces moments de rêve et de Bonheur partagé.

Mais laissons la parole à Coline...

"Bonjour à tous, je voulais d'abord, et du fond du cœur, remercier les organisateurs et tout le groupe d'élèves qui ont organisé ce joli spectacle. Bien sûr, le moment qui m'a touché le plus a été la remise des vingt roses et la chanson pour mon vingtième anniversaire..."



Ça m'a fait chaud au cœur de voir qu'un spectacle est organisé au profit de l'Association AMMI puisque je ne sais plus marcher, courir, danser comme vous l'avez fait si bien au cours de ces deux soirées. Le bénéfice de ces manifestations servira à la recherche médicale.

A bientôt et encore un grand merci à vous tous !"

Coline Desreux

...Et le mot de la fin à son Papa, Marc Desreux (promo 1975)

"Vous avez su, avec tout le groupe de jeunes, apporter un peu de lumière et de chaleur dans le cœur de Coline grâce à ce spectacle.

Soyez en profondément remerciés !

Sacré Sacré-Cœur !

Sacré Collège du Cœur !"



UN DON DE 1 500 € DE LA MUTUELLE DU VAL DE SÈVRE



Le Président Henri Pasquet et le vice-président Marcel Augereau, en présence de Joël Caillaud, maire de Cugand, Jean-Pierre Giraud, maire de Tiffauges, et Michel Voineau, responsable de la section de la Mutuelle à Cugand ont remis ce chèque à la déléguée régionale de l'AMMI. Michel Lenne a chaleureusement remercié la Mutuelle et tous les mutualistes pour ce geste de solidarité.

Chaque année, les adhérents de la Mutuelle du Val de Sèvre sont invités à se mobiliser pour une association militant pour lutter contre la maladie. C'est à Cugand en avril 2008 que plus de 270 mutualistes se sont réunis pour découvrir les ravages causés par les maladies mitochondriales (maladies respiratoires), principalement chez les enfants, perturbant les familles.

Michel Lenne, de la Guyonnière, père de plusieurs enfants gravement atteints et Karine Legin Millasseau, déléguée régionale de l'AMMI, elle-même maman d'une petite-fille victime de ce terrible handicap ont avec beaucoup d'émotion exposé les progrès de la recherche pour essayer de venir à bout de ces maladies rares souvent méconnues de la recherche fondamentale. Ils ont fait connaître l'AMMI association qui a pour but d'aider la recherche et de venir en aide aux familles.

Les mutualistes invités à soutenir cette action dans le cadre des actions de prévention en versant une participation ont permis de remettre à l'AMMI un chèque de 1 500 €.

Karine Legin

L'A.M.Mi FETE SES 10 BOUGIES EN ALSACE

La soirée réunionnaise d'Hilsenheim au profit de l'AMMI, organisée annuellement par Aldo ARMOET et son épouse, Aliette, a tenu encore une fois toutes ses promesses : porter l'exotisme et la fête au service d'une cause, d'un combat contre les maladies mitochondriales.

Cette année revêt un caractère particulier puisque l'AMMI fête ses 10 ans d'existence. 10 ans de combats menés, 10 ans déjà... Aldo a rappelé à plus de 500 participants combien il leur était reconnaissant de leur implication, de leur solidarité et de leur fidélité.

"Encore une ou deux soirées et ce rendez-vous deviendra une tradition" félicitait un habitué. "Non", répliquait Aldo ARMOET qui souhaitait en faire à chaque fois un événement. Pari réussi cette année encore puisque, en plus des habitués, ils sont venus de toute l'Alsace, de la région parisienne, de Toulouse, de Bordeaux et d'ailleurs. Les nouveaux venus ont promis de revenir l'année prochaine...

Le "punch maison" fut offert en guise de bienvenue dans le gymnase transformé pour l'occasion en île de la Réunion.

L'exotisme fut ensuite culinaire : bouillons et samoussas "faits maison" pour attiser l'appétit, achards de palmistes et sarcives en prélude à un des plats les plus typiques de la Réunion : riz, pois du cap et rougail saucisses, le tout agrémenté de rougail tomates pimenté de soleil. Les danseuses du groupe "Les Flamboyants" ont investi la piste. Les participants se sont délectés de la mousse exotique tout en ayant d'yeux que pour les déhanchements cadencés des danseuses elles mêmes emportées, par le rythme des ségas et maloyas, ces danses de la Réunion mises en musique par le groupe folklorique "KAZ EN PAILLE".

Le premier lot de la tombola laissait rêveur : un aller-retour et un séjour en demi-pension àl'île de la Réunion, pour 2 personnes. Aldo a profité de l'occasion pour remercier les partenaires économiques qui ont ainsi contribué à la réussite de la fête. Merci encore à AIR FRANCE et à l'aéroport de Bâle-Mulhouse, à l'hôtel ALAMANDA de saint Gilles à la Réunion, à la société COLIS PAYS de la Réunion et aux commerçants d'Hilsenheim et de Sélestat.

La fête a repris autour de Tristan, le fils d'Aldo et d'Aliette. Il était survolté, comme l'était l'ambiance générale.

Les membres de l'AMMI se joignent volontiers à Aldo pour renouveler leurs remerciements aux partenaires économiques mais aussi à tous les bénévoles.

Rendez-vous à l'année prochaine.....

Ludovic Armoet



JOURNÉE DE BIENFAISANCE ORGANISÉE PAR L'ASSOCIATION MÉDIA JEUNESSE AU PROFIT DE L'ASSOCIATION AMMI ET PARRAINÉE PAR STEVE SAVIDAN.

Objectif atteint pour M'Bark Ben Balla et l'association Média Jeunesse. Leur journée de solidarité au profit de l'AMMI (qui soutient les familles et la Recherche contre les maladies mitochondriales), le jeudi 8 mai au stade Léo Lagrange à Escautpont fut une réussite. De nombreuses personnalités du ballon rond sont venues soutenir cette journée de bienfaisance.

Steve Savidan meilleur buteur du VAFC a signé des autographes. Antoine Kombouare entraîneur de Valenciennes, Claude Puel entraîneur de Lille (LOSC), Luc Sonor (consultant canal + et conseiller UNFP), Amara Simba (roi de la bicyclette), Otis N'Goma, Roger Hitoto, Zico Tumba...ont tous répondu à l'appel, pour la manifestation orchestrée par M'Bark Ben Balla. On notera la présence de plusieurs joueurs du VAFC (Stéphane Coque, Geoffrey Doumeng) pour voir jouer leur coach Antoine Kombouare.

Le matin, les animations, les chants avec Hadj, Moussa de POPSTAR et Charlyngal ont fait une très bonne impression, bien entendu les matches de foot ont attiré la foule.

Steve Savidan, le maire Francis Mariage et la petite Laura Bouzin qui souffre d'une maladie mitochondriale ont donné le coup d'envoi du match qui opposait les anciens du VAFC à une équipe de personnalités et de donateurs.

A l'image d'un Claude Peul, les stars du ballon rond se sont données à fond pour décrocher une belle victoire 6 buts à 3.

Notons les généreuses participations du groupe PREVOIR avec la présence de Mr Claude Bouchez, directeur régional et Mr Karim Moukah directeur de l'agence de Valenciennes qui ont remis un chèque de 200 euros et les élus Escaupois qui ont fait un don de 500 euros. L'association Média Jeunesse se réjouit de cette "belle fête" qui a ravi le public et remercie chaleureusement la commune d'Escautpont, l'association AGATE et les associations sportives d'Escautpont.

Association Média Jeunesse



Steve Savidan entouré du maire de Escautpont et de M'Bark Ben Balla.



Laura Bouzin donne le coup d'envoi.

COURSE DE CUBZENAIS

Dimanche 8 juin, nous avons tous chaussé nos baskets pour la bonne cause : participer à une course pédestre au profit de l'AMMI. Le soleil, bien que timide en ce début d'été a fait sortir quelques courageux et nous avons pu récolter 408 euros.

Au programme, 5 ou 10 kms de course et une marche de 10 kms. La journée s'est terminée autour d'un barbecue.

Nous remercions Thierry Décidour, conseiller municipal en charge de cette course.

Nous remercions les magasins LEADER PRICE de St André de Cubzac ; MARCHÉ U d'Ambares ; VILLA VERDE d'Ambares, GIF de St Vincent de Paul.

Laurence GUENARD

SOCIÉTÉ GÉNÉRALE DE NANTES OFFRE À L'AMMI UN BEAU CADEAU: 1050 € POUR AIDER LA RECHERCHE ET LES FAMILLES.

"Dans le cadre de sa démarche Innovation 2008, le Service aux Emetteurs de Société Générale Securities Services a organisé un challenge interne de brainstorming.

Pour illustrer les trois valeurs du groupe Société Générale "Professionnalisme, Esprit d'équipe et Innovation", la démarche a été de favoriser l'émergence d'idées nouvelles et novatrices, mais aussi l'esprit d'équipe à travers des ateliers de travail collaboratif. En prolongement de ce principe, il a été décidé de faire don des récompenses attribuées aux idées retenues à une association caritative : à l'issue du challenge, les participants ont choisi de verser la somme récoltée de 1050 € à l'AMMI, proposée par l'une des collaboratrices."



de droite à gauche : David, Christine et Clovis, Madame le Maire, le président de l'amicale, Cécile Bourgel trésorière de l'AMMI, C. Rouffin mammy, la secrétaire de l'amicale.

Ainsi, sensibilisés par les besoins ressentis de tous nos malades et par ceux de Clovis plus particulièrement, l'initiateur Alain Bugeant et toute l'équipe ont voulu mettre en place, un repas permettant de recueillir des fonds au profit de l'AMMI. Une semblable opération eut lieu en octobre 2007, organisée dans le sud-Vienne par la famille.

Le jour du 1^{er} juin, date retenue pour ce grand rassemblement, 330 convives ont répondu "présents" dans la salle des associations mise à disposition gratuitement par la commune.

Pour faire partager ce moment convivial qui leur était destiné, Christine et David ont fait venir Marina et Nicolas Time, Carole et Didier Guindeuil, parents d'enfants atteints par une maladie mitochondriale et adhérents à l'AMMI.

De nombreux bénévoles ont prêté main forte avant, pendant et après.

Après avoir fait les comptes, le trésorier de l'Amicale Pierre Bodin remit aux parents de Clovis le 4 juillet un chèque important représentant le bénéfice net du repas ; s'y sont ajoutés des dons de particuliers, d'associations, des ventes de livres et de tee-shirts, ainsi qu'une subvention communale. La totalité des recettes s'est élevée à 8030,57 euros.

Ce jour-là, la trésorière de l'AMMI, qui n'est autre que l'autre Mamy de Clovis, a encaissé la coquette somme pour la mettre en lieu sûr et la rendre disponible le moment venu pour apporter un soutien aux familles et faire avancer la recherche.

Le verre de l'amitié offert par Mme ENON maire et son conseil municipal fut partagé entre tous ceux qui avaient donné de leur temps et de leur savoir pour la réussite du repas le jour des 10 ans d'existence de l'AMMI.

Cécile BOURGEL, (trésorière).

PARCOURS "SPORT-SANTÉ-NATURE" DE RONCQ



Tout avait bien commencé. Bien sûr, le soleil était hésitant mais semblait de bonne composition. Pour son septième parcours « Sport-Santé-Nature » l'office municipal des sports de Roncq proposait cette année une balade des saveurs.

Au choix quatre parcours différents de cinq à vingt-cinq kilomètres, en marchant, en courant sur roulettes ou à vélo ou en poussette ! Des étapes judicieusement placées permettaient aux participants de se désaltérer et

de goûter quelques produits chez les partenaires répartis tout le long du chemin. Comme d'habitude à Roncq, le public a répondu massivement. Le maire en personne, bien que très républicain, a fait le parcours de quinze kilomètres juché sur une « petite reine » ! Une contribution d'1 € minimum était demandé à chaque participant afin de faire un don pour aider la recherche sur les maladies mitochondriales, représentée par l'association AMMI. À l'espace Bricout, étaient proposés des animations trampolines et châteaux gonflables. Et pour clôturer cette fête, tables dressées et barbecues allumés pour que, vers treize heures, les convives puissent s'attabler. Hélas, le pique-nique géant a été gâché par l'arrivée inopportune de la pluie.

Serge BOUZIN

Bonneuil-Matours : l'Amicale des sapeurs-pompiers apporte son soutien financier à l'AMMI

Pourquoi Bonneuil-Matours, commune de la Vienne ?

Pourquoi l'Amicale des Sapeurs-Pompiers ?

Clovis âgé de 3 ans, et atteint d'une maladie mitochondriale, se rend avec ses parents David et Christine plusieurs fois par an à Bonneuil pour voir Papy Mamy. (côté paternel). Ces derniers sont très connus dans leur commune où ils ont de nombreux amis.

D'autre part Papy est ancien pompier et reste toujours membre très actif de l'Amicale.

LES AMIS DE L'AMMi : GREMPEL TOURNOI DU 5 JUILLET 2008

Cela devient une tradition à Hilsenheim. Toute manifestation ne peut se faire sans l'AMMi.

Des amis proches de notre association ont voulu, pour la 2^{ème} année mettre en place une équipe à l'occasion du Grempele Tournoi (tournoi de foot) de notre village.

Nos tee-shirts endossés et voilà les amis de l'AMMi sur le terrain à suer en mettant nos mitochondries en plein effort.

Bien des admirateurs nous applaudissaient pour nos coups de pieds et notre prestation : marquant des buts, encaissant d'autres sous l'œil attentif de Tristan chouchouté par de nombreux amis venus soutenir les participants.

Tristan a même eu l'honneur de donner le coup d'envoi de la finale et nous voici à la remise des prix où une coupe lui a été remise pour la participation de l'AMMi.

Quelle fut notre surprise quand Rémy, un des dirigeants du club d'Hilsenheim lança une quête improvisée à la dernière minute pour Tristan, pour la recherche.



Quel beau geste pour nous montrer leur gratitude à notre participation.

Quel beau geste pour nous montrer leur solidarité envers l'enfant du village.

Rémy revient, tout sourire, avec son chapeau rempli de pièces et de billets et heureux de nous remettre la somme de 348 € pour l'AMMi.

Les amis de l'AMMi n'avaient plus de mots pour remercier le club du village, organisateur de cet événement et les gens qui avaient contribué à cette recette, ces donateurs qui savent que nous avons besoin d'eux pour que la recherche avance, pour que nos enfants guérissent.

Merci à tous, Merci Rémy, Merci à tous les amis de l'AMMi.

Aldo Armoet.

Un couscous dansant à SENINGHEM (Pas de Calais)

C'était une première pour notre famille, et pourtant 200 personnes sont venues à la soirée (nous avons du en refuser !)

Nous avons été agréablement surpris par la mobilisation des personnes du village de Seninghem, de la famille et des amis. Nous nous sommes sentis portés et épaulés par la commune et les bénévoles.

Nous avons récoltés 4 777 € et même plus car nous avons encore reçu des dons après la soirée. La soirée fut belle et nous étions tous heureux autour de Lucie et des enfants malades ; il y avait beaucoup d'énergie positive et de convivialité. La tombola a fait des heureux ; un GPS un lecteur DVD et un séjour à Center Parc ont été gagnés.

Nous avons été heureux d'avoir pu aider l'association. Nous

avons eu une pensée pour les familles et les enfants atteints de maladies mitochondriales,



des familles et des enfants rencontrés lors du week-end en Vendée en mai 2008 et tous les autres que l'on connaît de par le petit AMMi ou le livre "Ne me dites pas".

Bénédicte Evrad

QUAND L'ART ET L'HISTOIRE SE METTENT AU SERVICE DES MALADES ET DE LA RECHERCHE

Monsieur Philippe Bergaul, propriétaire du Château de la Reine Margot, 82160 Saint-Projet, a destiné au profit de l'AMMi la récolte de vente de livres anciens qu'il a organisée lors des Journées Européennes du Patrimoine des 20 et 21 septembre 2008.

Merci à Philippe Bergaul et sa charmante épouse Sophie, pour cette belle et généreuse initiative.

N'hésitez pas à aller vous promener sur le site du château : <http://www.saint-projet.com/>

Vous voyagez dans le temps et l'histoire au milieu d'un très riche mobilier et de beaux jardins habités par le souvenir de la Reine Margot (1553-1615), ainsi que des informations sur la possibilité de gîtes, et de centre d'hébergement aménagés au cœur du château pour congrès, réceptions, soirées etc.



Françoise Tissot

Nos Peines



Maxence

Mon titi,
Cette fois c'est fini, tu pars rejoindre les étoiles comme le dis ta sœur, plus de douleurs, plus d'exams, j'aurais tant aimé te faire découvrir les choses magnifiques qui existent sur cette terre car la vie n'est pas que souffrance.

Tu m'auras appris tellement de choses : l'espoir, ne jamais abandonner et toujours y croire, se battre jusqu'au bout.

Alors je veux te dire merci pour cela et tout le reste.

Soit en paix mon chéri, mille choses vont me manquer :

Ta frimousse, ta façon de me regarder, ton odeur, te faire des câlins et des bisous.

Je sais que tu es protégé, à l'abri de toute souffrance et que ta mission sera de veiller sur ton frère et ta sœur maintenant.

Tu es et restera notre moteur, notre lueur d'espoir dans la vie.

Je t'aime mon bébé ; maman te gardera à jamais dans son cœur, tu es mon ange.

Ta maman Carine, David, Aurianne et Jordan Tuffery



Rémy

Sa passion était la pratique des arts martiaux, qui développent la maîtrise de l'esprit sur le corps tendant à un équilibre parfait. Rémy Salvat, affrontant courageusement la maladie depuis l'âge de six ans, sentant son état s'enfoncer et craignant de ne plus pouvoir maîtriser ni son esprit ni son corps a choisi de nous quitter ce 10 août à l'âge 23 ans, nous laissant le message de la solitude du malade et de sa famille face à la destruction dégénérative sans assistance, sans accompagnement, ni encadrement prévu, pour ces pathologies génétiques rares, qui foudroient des enfants, des adolescents et des adultes jeunes sans qu'ils puissent établir un projet de vie et sans aménagement pour les soutenir.

Françoise Tissot



Anaïta

,"Ne crois pas que le voyage soit court : il faut avoir un cœur de lion pour suivre cette route inhabituelle, car elle est interminable ... On chemine dans une sorte de stupeur, souriant parfois, ou pleurant." (Attar, Le Voyage des oiseaux).

12 septembre 2008, 7 heures du matin : Après des années de lutte contre sa maladie, syndrome MELAS, notre princesse, libérée d'un corps qui n'était plus le sien, s'est envolée vers la Liberté. Son visage apaisé rayonnait et esquissait un petit sourire. Anaïta, douce et blanche colombe, maintenant tu peux déployer tes ailes et voyager comme tu en avais si souvent exprimé le souhait : Tu as enfin trouvé la paix.

Ta maman, Brigitte Vahed



Miguel

le 31/10/07. C'était un ravissant petit bonhomme de 19 mois qui commençait à marcher à quatre pattes.

Un syndrome de Leigh avec des attaques d'épilepsie sans cesse renouvelées a eu raison de lui et de son courage.

Toutes nos condoléances à la famille Dias : ses parents, Jorge et Paula, et à sa soeur Tania son aînée de 6 ans.

Ils avaient tenté de quitter le Portugal afin que Miguel soit mieux pris en charge, sachant qu'il y avait des centres de référence. Miguel est décédé à Porto et son papa a immigré en Corse où la famille réside actuellement, loin de leur pays et des leurs.

Maria Afonso



HOMMAGE À UNE GRANDE DAME.



Vaincue par la maladie contre laquelle elle a lutté avec courage pendant plus d'un an, le Dr Hélène Bost-Hourticq est décédée le 26 juin 2008.

Energie, passion, dévouement, conviction, sont autant de traits qui caractérisent son action pendant plus de trente ans en faveur des handicapés, moteurs ou mentaux, ceux qu'elle appelait affectueusement "les plus faibles".

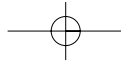
À la présidence de l'Association Nationale d'Education de Chiens d'Assistance pour Handicapés (ANCAH devenue Handi'Chiens) elle a œuvré pour le développement et la reconnaissance des chiens d'assistance qui, dans la vie quotidienne, permettent de redonner une autonomie aux personnes atteintes d'un handicap moteur. Plus de 800 handicapés ont ainsi reçu un chien d'assistance lors de remises toujours riches en émotions.

Médecin par vocation à la suite de l'encéphalite qui avait frappé à l'âge de deux ans son plus jeune frère, elle s'était pleinement investie dans l'Association de Faugeras, fondée par ses parents, qui avait créé en Corrèze près d'Uzerche l'un des premiers Foyers de vie, avant la loi d'orientation de 1975, puis il y a trois ans une structure spécifique pour accueillir les vieillissants.

L'A.M.M.I. n'oubliera pas son exemple et tout ce qu'elle a fait pour les handicapés.

Christian Bost et Françoise Tissot





Nos Joies



Naissance de Noah.

Certains d'entre vous me connaissent, d'autres non. Je suis pour quelques uns un pincement au cœur, pour d'autres un grand bonheur, en tous cas je suis le petit ange de maman mais malheureusement je suis parti voilà 3 ans et demi.

J'ai une grande nouvelle à vous annoncer : j'ai un petit frère ! Noah est arrivé parmi vous le 11 février 2008 mais je l'ai vu bien avant, je l'ai aperçu se dessiner dans les cœurs, puis dans les esprits et enfin dans le ventre de maman et dans les mains de Julien son papa.

Mais bien que tout soit simple, il aura fallu le concours de l'équipe du Pr Munnich, du Dr Steffann et de l'équipe de l'institut de puériculture de Paris pour vérifier que mon frangin n'avait pas la même maladie que moi. Ils appellent ça un DPN, Diagnostic Pré Natal : ils font une piqûre dans le ventre de maman (moi je connais ça les piqûres !) et après ils analysent l'ADN de mon petit frère pour vérifier s'il porte la même mutation que moi. Résultat, NON et tant mieux !

Il a déjà 7 mois et maintenant il joue avec mes jouets, je lui prête, c'est normal entre frères ; et croyez-moi si notre fratrie s'agrandit, je vous préviendrai, je le verrai venir...

Louis.



Noah

César, 13 mois, des émois et beaucoup de joie.



Notre univers s'est écroulé le 1^{er} mai 2003. Après plus d'un mois de soins intensifs, Valentine venait de s'endormir dans nos bras, en pleine nuit. Elle avait neuf mois. Le 27 mars, notre petite s'était mise à convulser. Diagnostic difficile, quasi-impossibilité de la soulager. Le transfert en hélico, le CHR de Lille, les médecins sans tact et l'impression que le sol se dérobaient sous nos pieds à chaque nouvelle annonce. Jusqu'à ce qu'ils mettent un nom sur la maladie. Cytopathie mitochondriale, syndrome d'Alpers. Il n'y avait pas de traitement possible, peu d'espoir.

Louise, sa soeur aînée, nous a beaucoup aidé, sans le savoir. A regarder la vie, l'avenir. Arnold Munnich, Necker et l'AMMI nous ont ensuite aidé à comprendre ; à partager cette douleur avec d'autres. Mais les gènes à l'origine de ce syndrome d'Alpers étaient encore inconnus. Plus d'enfants, fini, trop risqué. On ne savait pas s'il y aurait un jour un diagnostic sûr, on ne savait pas quand. Demain ? dans dix ans ? dans cent ans ?

Et puis, le téléphone a sonné. C'était en 2006. Enfin. On pouvait comprendre ce qui s'était passé, pourquoi notre petite n'était plus là. Où se trouvaient les gènes responsables. Et l'espoir d'un nouvel enfant s'est immiscé peu à peu dans nos esprits qui en avaient déjà fait le deuil.

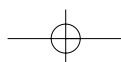
Pas évident. Un risque sur quatre de devoir interrompre la grossesse, de replonger, de ne plus se relever. Et puis, la conscience que, dans notre malheur, nous avions cette chance, cette lueur que d'autres attendent encore.

Quelques mois plus tard, Babeth s'est arrondie. Le silence, tant que... Le prélèvement à Necker, bien entourés. L'attente, interminable. Et la délivrance, enfin. César est né le 10 septembre 2007. Un joli bébé de 3,6 kg cajolé par sa grande soeur et ses parents. Malgré les certitudes des généticiens, le doute fut difficile à chasser. Des jours, des semaines et des mois jusqu'à ce qu'il dépasse l'âge où sa soeur était tombée malade. Puisqu'il paraît que dans une même fratrie, la maladie génétique se déclare généralement au même âge. César a passé toutes ces étapes tranquillement, sans se douter que nous l'observions et que, peu à peu, nous nous rassurions.

Aujourd'hui, César a 13 mois. Il ne marche pas encore mais tient debout, cavale à quatre pattes, monte les escaliers quand on a le dos tourné, marmonne des "maman papa" et nous gâte de sourires charmants toute la journée.

Il ne remplace pas sa soeur, bien sûr. C'est un autre enfant. Et un jour, nous lui parlerons de Valentine. Avec lui, notre vie a changé. Ce n'est plus la vie d'avant, bien sûr, mais c'est une vie qui peut être belle quand même. Et nous souhaitons de tout cœur que d'autres connaissent ce bonheur. La science progresse chaque jour, il faut y croire, l'encourager. Et espérer.

Témoignage de Babeth et Yves Durand, parents de Louise, Valentine et César.





Carte des Délégations 2008/2009



Nathalie BIENCOURT
03.22.42.09.68
nathalie.biencourt@wanadoo.fr

dpts : 80, 60, 76, 02.



Maria AFONSO
01.43.83.76.88
mariaafonso@free.fr

dpts : Paris, Ile de France.



Bénédicte EVRARD
03.21.93.26.27
evrard.jobb@wanadoo.fr

dpts : 59, 62.



Carine et David TUFFERY
01.64.78.35.02
tufferydavid@neuf.fr

dpts : 77, 45.



Jacques SYX
03.28.66.70.44
syx.jean-jacques@neuf.fr

dpts : 59, 62.

Virginie SAUSSEZ
00.32.65.75.50.50
kni@skynet.be
Belgique.



Clarisse PRUD HOMME
02.99.63.73.15
clarisse.prudhomme@orange.fr

dpts : 22, 29, 56, 35.



Karin LEGIN
02.51.31.09.79
k.legin@orange.fr

dpts : 44, 49, 37, 85, 79, 86, 53, 72.



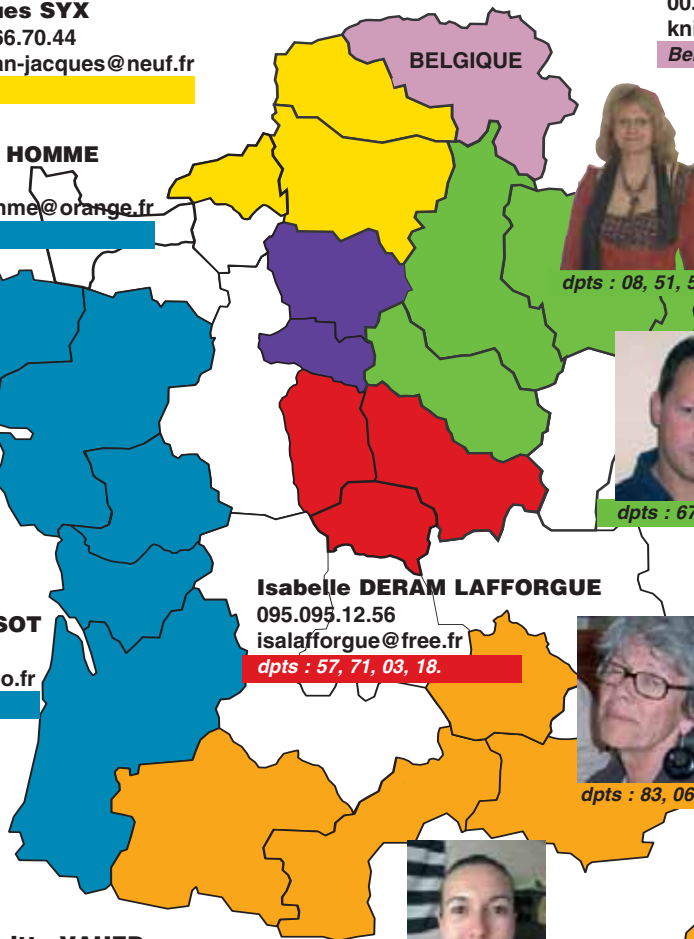
Françoise TISSOT
05.56.24.70.20
alantissot@yahoo.fr

dpts : 64, 40, 33, 17, 16, 24, 47.



Brigitte VAHED
05.61.63.98.75
brigitte.vahed@wanadoo.fr

dpts : 31, 32, 82, 81, 11, 66, 09, 65.



Martine CHALLE PASTOR
03.25.24.65.20
mathinou07@orange.fr

dpts : 08, 51, 55, 10, 89, 52, 21.



Aldo ARMOET
03.88.85.93.68
aldoarmoet@orange.fr

dpts : 67, 57, 54, 68, 90.

Isabelle DERAM LAFFORGUE
095.095.12.56
isalafforgue@free.fr
dpts : 57, 71, 03, 18.



Ysabel BELS
04.91.90.59.77
ysabelderoquette@free.fr

dpts : 83, 06, 04, 84, 13, 30, 34, 07, 26, Corse.



Emmanuelle COLLOBERT
04.94.91.58.33
emmanuelleclobert@hotmail.fr

dpts : 83, 06, 04, 84, 13, 30, 34, 07, 26, Corse.

Petit AMMI N° 14
JOURNAL DE L'ASSOCIATION CONTRE LES
MALADIES MITOCHONDRIALES "AMMI"
96 bis, rue Edmond Faulat - 33440 AMBARES
Tél. : 05 56 74 97 33
E.mail : a.m.m.i@wanadoo.fr
Site : http://www.association-ammi.org

Directeur de la publication : Françoise Tissot,
présidente de l'AMMI
Rédaction : Laurence Guénard, Aldo Armoët
Réalisation, Impression : MB Communication
05 56 68 68 86 / siret 50284184400017