



Editorial

JOURNÉE PORTE OUVERTE

Le professeur Munnich convie tous ceux qui sont intéressés par une visite de son laboratoire à une journée Porte Ouverte. Vous pourrez visiter les lieux dans lesquels son équipe de chercheurs et lui même travaillent au service d'une cause qui nous est chère. Si vous désirez participer à cette journée rendez-vous le :

SAMEDI 27 OCTOBRE 2001

à partir de 14 heures

Service de

Génétique Médicale

Unité de Recherches sur
les Handicaps Génétiques
de l'Enfant

INSERM U-393,
Tour Lavoisier, 2^e étage
Hôpital des Enfants-Malades
149 rue de Sèvres – 75743 PARIS
Métro : Pasteur

*Bonne journée aux participants
et merci à M. Munnich
et à ses collaborateurs et collaboratrices.*

Nous avons tous été très heureux de nous retrouver le 21 avril 2001 dans le cadre prestigieux de l'Hôpital Georges Pompidou. Il s'est passé beaucoup de choses tout au long de cette journée qui représente une étape importante dans la jeune vie de l'A.M.Mi. La matinée a été consacrée à l'Assemblée Générale de l'A.M.Mi, vous pourrez ainsi lire un résumé des rapports « moral » et « financier ». La discussion s'est ensuite prolongée autour d'un superbe buffet et l'après-midi a été consacrée à des conférences d'un haut niveau, chaleureusement animées par le professeur Arnold Munnich. Les questions étaient nombreuses et les tables rondes se sont poursuivies jusqu'à presque 20 h. C'est avec une grande gentillesse que nos animateurs ont répondu aux nombreuses questions.

L'A.M.Mi. existe grâce à nos amis chercheurs et médecins, à l'amitié et à l'intérêt qu'ils nous portent. Nous sommes heureux de vous annoncer que nous allons commencer symboliquement à aider les chercheurs et par conséquent contribuer à l'amélioration des diagnostics en participant à l'achat d'un appareil de D HPLC (valeur 700 000,00 FF). Notre aide est une petite pierre à l'édifice mais nous devons être optimistes car l'UMDF (United Mitochondrial Disease Foundation) aux États-Unis ainsi que des mécènes Français participent financièrement à la recherche sur les maladies mitochondriales. Nous devons espérer que ces différentes synergies permettront aux chercheurs de progresser régulièrement.

Lors de la création de l'A.M.Mi. nous avons consacré un chapitre des statuts à notre « Conseil Scientifique ». Au cours des deux premières années nous avons consacré nos forces à la constitution d'un réseau d'adhérents et de sympathisants. Puis, nous avons renforcé notre Conseil d'Administration et nous avons mis en place un corps de Délégués Régionaux. Pour apporter une aide encore plus efficace aux familles touchées par les maladies mitochondriales, il nous reste à bénéficier de l'aide d'un Conseil Scientifique bien informé de nos problèmes qui semble indispensable à l'expansion de l'A.M.Mi. Vous serez tenus informés des progrès que nous espérons réaliser prochainement.

Merci pour votre attention.

Bonne Route !

ISABELLE DERAM - LAFFORGUE



Sommaire : Page 2 à 5 : Compte rendu de la journée du 21 avril 2001
 ● Page 6 : Les Traitements ● Page 7 : Actualités ● informations diverses
 ● Page 8 : Listes des délégués régionaux ● appel à cotisations.

La journée du

AUDITORIUM DE L'HÔPITAL EUROPÉEN GEORGE



M.L. Armand, M. Cerbelle, I. Deram-Lafforgue, J. Liaigre



Les familles

La réunion a commencé à 10 heures par la désignation des membres du Bureau de l'Assemblée :

Présidente :
ISABELLE DERAM-LAFFORGUE

Secrétaire de séance :
DOMINIQUE LAFFORGUE

Scrutateurs :
MICHEL CERBELLE,
JÉRÔME LIAIGRE

Le quorum est atteint.

Sur 125 membres de l'association convoqués 83 sont présents ou représentés.

La Présidente remercie tous les participants puis présente le rapport moral du Conseil d'Administration.

Le rapport moral retrace l'activité de l'A.M.Mi. pendant un an et compare cette activité avec l'année précédente en s'appuyant sur les « objets » définis dans les statuts de l'association (*Titre I, article 3*).

● le premier « objet » de l'A.M.Mi. est de **créer un réseau de familles de patients atteints de maladies mitochondriales**. Le réseau de l'A.M.Mi. rassemble environ 70 familles directement concernées par les maladies mitochondriales parmi ses adhérents, et a des contacts avec environ 200 familles en France et à l'étranger. Au sein de l'A.M.Mi., nous avons renforcé le réseau en créant les délégations régionales, dont vous trouverez la liste en dernière page de ce journal. En dehors de l'A.M.Mi., nous entretenons d'excellents rapports avec de nombreuses associations françaises telles que l'A.E.A.E., RETINA et l'AFM au sein desquelles, des familles sont aussi concernées par les maladies mitochondriales. Ces liens se resserrent grâce à nos contacts au sein de l'Alliances des maladies rares.

Ce réseau s'est manifesté lors du Téléthon 2000 :

– 24 heures de course à pied sur la place du village de Manosque, pour Mathilde DURANTON (fille de notre graphiste) atteinte d'une maladie mitochondriale.

21 avril 2001

15 POMPIDOU, 20, RUE LEBLANC, 75015 PARIS

- L'AMMi a participé à la Marche des Familles de l'ALLIANCE MALADIES RARES (3 000 marcheurs dans Paris).

- Reportage de trois minutes diffusé 4 fois en quatre jours, consacré à l'A.M.Mi. et à Nathan SPEZZIGAS, petit garçon de trois ans atteint d'un syndrome de MELLAS.

● Le second « objet » de l'A.M.Mi. est de **soutenir moralement et si possible matériellement ces familles, en particulier en mettant en relation les personnes confrontées au même type de symptômes**. Nous avons pu, sinon organiser, du moins rassembler quelques « groupes » :

	Nbr familles 2001	Nbr familles 2000
Atrophie optique de Leber	7	
Syndrome de Leigh	21	11
Syndrome de MELAS	16	10
Syndrome de Kearns-Sayre	4	
Syndrome de NARP	2	
Syndrome de Pearson	4	2
Syndrome de MERFF	3	1
Syndrome de MNGIE	3	2
Syndrome de Alpers	3	
Syndrome de Friedreich	4	2
Cytopathies mitochondriales diverses	110	80

Ces chiffres vous semblent bien faibles, mais nous étions une seule famille à la création de l'AMMi. La spécialisation par type de syndrome est importante afin de faire progresser chaque groupe. Le groupe le plus important en nombre, « syndrome de Leigh » est dirigé par le Dr JABER et son épouse. En ce qui concerne l'aide matérielle aux familles, les premières actions se sont limitées à de rares familles pour leur permettre de participer à la journée de l'AMMi. La Croix Rouge Monégasque qui nous avait fait un don en 1999 nous a proposé il y a quelques jours d'aider matériellement un ou deux enfants habitant entre Nice et Menton !

Des adhérents tels que Monsieur et Madame DALANÇON et FERRAILLE se sont spontanément proposés pour héberger des amis « provinciaux » à l'occasion de cette Assemblée Générale. Ce geste mérite nos remerciements et nous souhaitons qu'au cours des années à venir, le réseau grandissant,

d'autres familles perpétueront ce geste d'amitié et de solidarité.

● le troisième « objet » de l'A.M.Mi. est d'**informer ses membres de l'état des connaissances scientifiques**.

La journée annuelle de l'A.M.Mi. est l'occasion pour les chercheurs et les familles de se rencontrer, et donc de partager les informations sur les connaissances scientifiques. Beaucoup de participants sont des malades ou des parents libres d'intervenir et de poser leurs questions aux conférenciers. Au cours de l'année, nous documentons le mieux possible tous ceux qui s'adressent à nous. Dans l'avenir, nous souhaitons que les délégués régionaux amplifient cette action.

● le quatrième « objet » de l'A.M.Mi. est de favoriser l'information des équipes médicales pouvant être au contact de ces familles et dans la mesure de ses possibilités, d'aider matériellement les chercheurs. Tout au long de l'année 2000 nous avons eu l'occasion de renseigner un certain nombre de médecins mais nous pensons que cette action peut être considérablement amplifiée au cours des années futures grâce au concours du Conseil Scientifique.

Grâce aux efforts des familles pour recueillir des fonds, l'Assemblée Générale a voté la participation au financement d'un appareil de D HPLC devant permettre une accélération des recherches dans le diagnostic génétique des patients, destiné au service de génétique médicale du Professeur Munnich (Hôpital Necker Enfants Malades). La somme de 70.000 FF sera prélevée sur la Trésorerie actuelle de l'A.M.Mi..

● le cinquième « objet » de l'A.M.Mi. est de **promouvoir et d'encourager les recherches scientifiques sur les maladies mitochondriales**. Les chercheurs français travaillant sur les maladies mitochondriales se réunissent maintenant deux fois par an pour mettre au point des méthodes standardisées de diagnostic, mettre en place des études ou des enquêtes nationales. Nous participons à ces réunions de travail où nous sommes libres d'intervenir et de donner un avis en tant que représentant des familles.

● le sixième « objet » de l'A.M.Mi. est d'**agir auprès des organismes publics ou privés pour une meilleure adaptation des régimes de sécurité et d'aide sociale**. L'AMMi en tant que membre d'EURORDIS et de l'ALLIANCE MALADIES RARES a une action indirecte pour répondre à ce 6^e objectif. Vous savez tous que pour

pouvoir atteindre tous les objectifs de l'A.M.Mi. nous devons être soudés mais nous devons aussi nous unir avec les autres Associations qui ont dans les grandes lignes les mêmes objectifs que nous et dont les familles connaissent souvent les mêmes problèmes. On dénombre environ 5 000 maladies rares. Chacune de ces maladies affecte moins d'une personne sur 2000, mais au total cela concerne quand même 4 millions de personnes en France et 25 millions dans la communauté européenne. Il s'agit bien d'un véritable problème de Santé Publique. C'est donc à nous, petites associations, de nous unir pour faire prendre conscience de l'ampleur du problème. C'est pour ces raisons que l'AMMi a participé à la création de « l'ALLIANCE » dès l'été 1999. L'ALLIANCE MALADIES RARES est née officiellement le 24 février 2000 à Paris, unissant à sa création 38 associations de malades et de parents de malades. Elle rassemble maintenant environ 70 associations. Notre assemblée générale du 21 mai 2000 a décidé l'adhésion de l'AMMi à l'Alliance. L'un des objectifs prioritaires de l'Alliance est d'être porte-parole collectif national reconnu, capable d'influer sur les politiques concernant les maladies rares pour une véritable prise en compte nationale, attendue par l'ensemble des associations représentatives des malades. Mme Anne Marie LAVELOT-CALLENS a été élue le 28 mars 2001 membre du Conseil d'Administration de l'Alliance et représentante officielle de l'A.M.Mi à l'ALLIANCE.

→ Ce rapport moral a été adopté à l'unanimité par l'Assemblée Générale.

Le rapport financier de l'exercice 2000 a été présenté par Yves LAFFORGUE, trésorier de l'A.M.Mi.

	2000	1999
Recettes	181 907,74 FF	77 976,54 FF
Cotisations et dons	179 359,03 FF	
Intérêts Livret Bleu	2 548,71 FF	
Dépenses	47 923,26 FF	15 257,18 FF
Acquisition matériel informatique		
Déplacements		
Adhésions (Alliance, Eurordis)		
Logistique		

Les délégations régionales



Cela nous permet donc de vous donner l'état de la trésorerie de l'A.M.Mi. au 31 décembre 2000 :

Compte courant : 76 049 FF
Livret Bleu : 139 787 FF

Les comptes de l'exercice 2000 ont été vérifiés par M^{me} LAMIABLE notre commissaire aux comptes absente excusée du fait de l'hospitalisation de son fils Alban atteint du syndrome de MELLAS. Il a été donné lecture de son « rapport », elle certifie la sincérité et l'exactitude des comptes cités dans le rapport financier du trésorier. Après lecture de ce rapport, quitus et décharge sont donnés au trésorier.

→ Ce rapport financier a été adopté à l'unanimité par l'Assemblée Générale.

Nous remercions les adhérents et les nombreux donateurs qui ont permis l'accroissement sensible des recettes. Pour mémoire, nous remercions particulièrement :

- Virginie SAUSSEZ et John ALEXANDER, parents de Cannelle, ont organisé une soirée qui a permis de recueillir 60 000 FF pour l'A.M.Mi..
 - La famille LOUCHART a recueilli environ 20 000 FF
 - Marie Laurence ARMAND a obtenu une subvention de 10 000 FF du Lion's Club de Châteauroux.
 - L'AMMi a reçu 1.090 FF de subvention de la mairie de Vicq grâce à la famille SYBILLE.
 - L'AMMi a reçu 3 880 FF en avril 2000 grâce à la famille RABIM et à une Association de leur quartier qui a cessé ses activités et nous a offert ses excédents.
 - L'Association des Parents d'élèves Présentation (16 000 FF), Nouvelles générations, l'OGEC La Sagesse à Valenciennes (9 000 FF), l'Association Quentin pour la vie (1 000 FF), l'Association des jeunes de Lançon (3 900 FF).
 - Nous avons aussi tenu un stand tout le mois de décembre à la «fête de l'enfance» organisée par les commerçants et artistes de St-Paul-de-Vence. Nous avons recueilli quelques dons, le plus important étant celui de l'Association des donneurs de sang de St-Paul d'une valeur de 4 000 FF
 - En Février 2001, la famille LENNE a lancé avec un immense succès la délégation régionale de Bretagne, Normandie, Pays de Loire. Les dons recueillis (pas encore comptabilisés dans le rapport ci-dessus) représentent 33 940 FF dont un don de 20 000 FF du club de foot de la Guyonnière en Vendée.
 - Dominique LAFFORGUE a offert le produit de la vente de tableaux (peintures).
- Ces chiffres nous prouvent que lorsqu'on se mobilise pour faire connaître les maladies mitochondriales autour de nous, cela n'est pas inutile et les personnes informées prennent conscience des problèmes que les familles concernées doivent affronter. Elles désirent alors leur venir en aide.

Si vous n'avez pas encore versé votre cotisation de l'An 2001 ou effectué un don nous vous serions très obligés de bien vouloir apporter votre contribution sans trop tarder. Nous vous en remercions.

L'Assemblée Générale s'est poursuivie par les différentes élections ou résolutions suivantes :

● Election d'une 2^e commissaire aux comptes, A l'unanimité, M^{me} Isabelle BELS DE ROQUETTE est élue commissaire aux comptes adjoint. La Présidente remercie les deux commissaires aux comptes.

● Election du nouveau Conseil d'Administration qui s'est réuni en fin de journée pour donner la composition du nouveau Bureau.

M^{me} ARMAND Marie-Laurence, *Vice-Présidente*

M. BARD Jean-Marie,

M. CERBELLE Michel,

M^{me} DERAM LAFFORGUE Isabelle,

Présidente sortante réélue

M. LAFFORGUE Dominique,

M^{me} LAFFORGUE Isabelle,

M. LAFFORGUE Yves,

Trésorier sortant réélu

M. LENNE Michel,

Secrétaire

M. LOUCHART Jean-Marc,

M^{me} DRAME SOW Hawa.

● Fixation du taux des cotisations annuelles qui restent de 100 FF pour les personnes physiques et de 250 FF pour les personnes morales. Cette résolution est adoptée à l'unanimité.

● Don de 70.000 FF par l'A.M.Mi. au service de Monsieur MUNNICH. Cette résolution est adoptée à l'unanimité

● Modification des statuts. Conformément au Titre V, article 17, paragraphe 1, **l'Assemblée Générale à un caractère extraordinaire lorsqu'elle statue sur toute modification aux statuts.** Il était écrit dans les statuts que **le quorum est atteint lorsque la moitié des membres adhérents sont présents ou représentés. Si le quorum, n'est pas atteint, une nouvelle Assemblée générale Ordinaire est convoquée à quinze jours d'intervalle avec le même ordre du jour et cette fois délibère quel que soit le nombre des présents ou représentés, la majorité étant la majorité simple des voix exprimées** (Titre V, article 16, paragraphe 4).

La dispersion des adhérents et l'isolement des familles rendent très difficile l'organisation d'une deuxième Assemblée Générale. C'est pourquoi le nouvel article 16 précise que pour toute Assemblée Générale Ordinaire, la majorité est la majorité simple des voix exprimées. Cette modification est adoptée à l'unanimité

À 13 heures, la Présidente remercie tous les participants pour le rôle actif qu'ils ont joué tout au long de cette Assemblée Générale et les invite à se réunir autour du buffet en attendant les conférences.

Les spécialistes et chercheurs sont intervenus à partir de 14 heures permettant aux participants de poser de nombreuses questions. Monsieur le Pr. SIDI (Service de cardio-pédiatrie, CH Necker) a commencé en traitant le sujet des **Cardiomyopathies en pédiatrie**. Madame le Pr. KAPLAN (Service de Génétique Médicale, CH Necker) a ensuite expliqué les **Atteintes ophtalmiques et plus particulièrement, l'atrophie optique de Leber**. Monsieur le Pr. MUNNICH (Service



de Génétique Médicale, CH Necker) a ensuite évoqué les **traitements actuels, essais cliniques en cours, à venir**.

Les tables Rondes ont débuté vers 17 heures, deux psychologues, Mesdames NOLLEN et ROSSILLOL (Service de Génétique Clinique ; CH Necker) ont répondu avec une grande gentillesse aux questions des familles.

Nous remercions vivement les chercheurs, conférenciers et tous les participants qui ont animé aussi bien l'Assemblée Générale de la matinée que les conférences et tables rondes de l'après-midi.

Pour le Conseil d'Administration.

La Présidente :

Isabelle Deram Lafforgue



LES TRAITEMENTS

Extrait de « CLINICAL PRESENTATION OF RESPIRATORY CHAIN DEFICIENCY » Arnold MUNNICH, Agnès RÖTIG, Valérie CORMIER-DAIRE, Pierre RUSTIN Service de Génétique Médicale and Unité de Recherches sur les Handicaps Génétiques de l'Enfant INSERM U-393 Hôpital des Enfants-Malades, 149 rue de Sèvres, 75743 PARIS Cedex 15, France.

Les progrès en terme de diagnostic sont considérables mais parallèlement les thérapies sont à l'heure actuelle très restreintes pour les déficits de la chaîne respiratoire. Il s'agit pour la plupart de traitements symptomatiques qui ne modifient pas de façon significative l'évolution de la maladie.

Cela consiste à éliminer certains produits reconnus nuisibles pour les patients :

- Le Valproate de Sodium (Dépakine) et les Barbituriques qui inhibent la chaîne respiratoire. Il a été démontré chez quelques enfants atteints de déficit enzymatique de la chaîne respiratoire mitochondriale que ces produits augmentaient l'insuffisance hépatique.

- Les Tétracyclines et le Chloramphénicol devraient aussi être évités puisqu'ils inhibent la synthèse des protéines mitochondriales.

- Les chélateurs du fer et les médicaments antioxydants qui réduisent le fer sont particulièrement nuisibles pour la chaîne respiratoire dans les cas où le Fer est trop élevé comme dans l'ataxie de Friedreich.

Les transplantations d'organes (moelle épinière, foie, cœur) doivent être discutées avec beaucoup d'attention à cause du nombre d'organes qui peut augmenter durant l'évolution de la maladie.

PARMI LES TRAITEMENTS SYMPTOMATIQUES :

- Les perfusions lentes de bicarbonate de sodium dans les crises aiguës d'acidose lactique.

- Les extraits de pancréas administrés dans les dysfonctionnements du pancréas exocrine.

- Les transfusions régulières dans les cas d'anémies ou de thrombopénies.

- L'administration de Coenzyme Q10 (5 - 10 mg/Kg/jour) a un effet spectaculaire chez les rares patients souffrant d'un déficit congénital de la synthèse de quinone (1-2).

- La Quinone peut aussi jouer un rôle protecteur important contre les préjudices induits par le Fer dans différents cas dont l'Ataxie de Friedreich. (3)

- La Carnitine est administrée aux patients souffrant d'un déficit secondaire en Carnitine.

- L'administration de Dichloroacetate ou de 2-chloropropionate a été proposée pour stimuler l'activité de la PDH et a réduit dans certains cas le niveau d'acide lactique. Mais les effets secondaires nuisibles du Dichloroacetate ont été rapportés (neuropathies périphériques réversibles) (4-5).

LES RECOMMANDATIONS DIÉTÉTIQUES :

Les traitements diététiques doivent être adaptés à chaque patient, certaines mesures bénéfiques à certains peuvent s'avérer dangereuses pour d'autres. Toute modification diététique doit faire l'objet d'une consultation spécialisée.

- En cas de déficit en complexe I : on recommande un régime riche en lipides et pauvre en glucides. En effet, un régime riche en glucides est un challenge métabolique pour les patients ayant un défaut de phosphorylation oxydative, spécialement lorsque l'oxydation du glucose est largement aérobie dans le foie.

En fonction de son expérience, l'équipe du Professeur Munnich à l'Hôpital Necker conseille d'éviter les régimes hyper caloriques et la nutrition parentérale et recommande un régime pauvre en sucre accompagné des traitements symptomatiques.

CONCLUSION :

La prise en charge thérapeutique des malades atteints de désordres de la chaîne respiratoire reste donc très limitée à l'heure actuelle. Ce sont essentiellement des traitements diététiques qui sont mis en œuvre pour utiliser au

maximum les capacités restantes de production énergétique et des mesures diverses pour éviter une demande énergétique trop importante que les patients ne peuvent supporter. La diététique est spécifique à chaque cas et impose l'avis d'un spécialiste. L'addition de vitamines et de cofacteurs semble faire l'unanimité, compte-tenu de leur innocuité, bien que ces traitements n'aient pas montré leur efficacité chez tous les patients.

L'efficacité des divers traitements est très variable d'un individu à l'autre, dépendante probablement des organes atteints, de la nature du ou des défauts enzymatiques et de la sévérité de la maladie. En règle générale, les patients avec une atteinte modérée répondent mieux aux traitements que les malades plus sévèrement touchés. L'avenir semble s'orienter vers des thérapies géniques prometteuses.

RÉFÉRENCES :

1. OGASAHARA S, ENGEL AG, FRENS D, MACK D : Muscle coenzyme Q deficiency in familial mitochondrial encephalomyopathy. *Proc Natl Acad Sci USA* 86:2379, 1989.

2. RÖTIG A, APPELKVIST EL, GEROMEL V, CHRETIEN D, PARFAIT B, KADHOM N, EDERY P, et al: CoQ10 responsive mitochondrial encephalomyopathy due to an inborn error of ubiquinone synthesis metabolism. *Am J Hum Genet* 61 (supl):2098, 1997.

3. RÖTIG A, DE LONLAY P, CHRETIEN D, FOURY F, KOENIG M, SIDI D, MUNNICH A et al: Frataxin expansion causes aconitase and mitochondrial iron-sulfur protein deficiency in Friedreich ataxia. *Nature Genet* 17: 215, 1997.

4. SHOFFNER JM, WALLACE DC: Oxidative phosphorylation diseases. In Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (eds): *The metabolic and molecular bases of inherited disease*, 7th ed. McGraw-Hill, 1995 ; p 1535

5. WALKER UA, BYRNE E: The therapy of respiratory chain encephalomyopathy: a critical review of the past and current perspective. *Acta Neurol Scand* 92: 273, 1995.

Actualités

Projet de réseau de don de tissus post-mortem pour la recherche.

■ **La recherche médicale, à l'ère post-génomique a de plus en plus besoin de tissu humain** : il est indispensable de recourir aux tissus pathologiques car les modèles animaux reproduisant les affections de certaines maladies rares sont encore imparfaits, l'étude des cas normaux s'avère aussi nécessaire que celui des cas pathologiques : la comparaison avec les données normales est en effet indispensable à l'étude des lésions.

Le prélèvement de ces précieux tissus doit, le plus souvent être effectué post-mortem. Or l'étude de ces tissus humains est en danger du fait de la diminution actuelle de l'autopsie due en grande partie à la nécessité d'obtenir le consentement exprimé directement par la personne ou par le témoignage de sa famille pour les

prélèvements à visée scientifique depuis la loi dite de bioéthique (loi 94-954 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments du corps humain), ainsi que par un impact social négatif et par les relations ambiguës de tous avec la mort.

Malgré ces difficultés, des malades et certains membres de leur famille ont exprimé clairement leur désir de donner des tissus, après leur mort, pour favoriser les recherches sur leur pathologie. Il s'est avéré souvent difficile de réaliser ce vœu le moment venu. En effet, contrairement au "don de

corps à la science", géré par les facultés de médecine et destiné à l'enseignement et à la recherche en anatomie, aucune organisation ne permet de réaliser facilement le transport des corps sans mise en bière jusqu'au lieu d'autopsie, la réalisation des prélèvements, leur stockage éventuel et leur mise à disposition pour les laboratoires de recherche spécialisés dans chaque maladie, et le retour de la personne décédée pour ses obsèques. Aussi, des associations de malades parmi lesquelles l'Association Huntington France, l'Association Française contre les Myopathies, France Alzheimer, l'Association

Française de l'Ataxie de Friedreich, Connaître les Syndromes Cérébelleux, l'Association de Recherche sur la Sclérose en Plaques, l'Association pour la Recherche sur la SLA se sont concertées avec des médecins anatomopathologistes pour développer un réseau de prélèvements post-mortem de tissus pathologiques et normaux.

Le groupe de travail s'est donc efforcé de présenter cette problématique auprès des autorités publiques concernées comme l'Assistance Publique

des Hôpitaux de Paris, l'Établissement Français des Greffes, le Comité Consultatif National d'Éthique, ainsi qu'auprès des associations de patients. Dans ce dernier cadre, le sujet a été présenté notamment à l'Alliance Maladies Rares, lors d'un Conseil d'Administration.

Le sujet étant très délicat, la décision de donner des tissus pour la recherche ne peut qu'être individuelle. Aussi le groupe de travail a décidé d'informer sur les modalités de cet acte de don pour que tout un chacun puisse prendre sa propre décision en toute connaissance de cause.

Pour plus de renseignements, Madame Béatrice JOLY est disponible pour informer tous ceux qui le souhaitent et leur fournir tous les documents nécessaires à cette démarche :

Béatrice JOLY
Groupe de travail sur le don de tissus post-mortem pour la recherche
AFM Banque de tissu pour la recherche
Hôpital de la Pitié Salpêtrière- Institut de myologie
83 Bd de l'Hôpital,
75651 Paris cedex 13
Tel : 01 42 17 69 15
bjoly@afm.genethon.fr

Infos

Téléthon 2001

■ **Le Téléthon 2001 aura lieu les 7 et 8 décembre.** L'ALLIANCE MALADIES RARES a décidé de renouveler la Marche dans Paris. L'objectif est de sensibiliser le grand public, les pouvoirs publics et les professionnels de santé, à la problématique des maladies rares sur le thème : les maladies sont dites "rares" mais les malades sont nombreux.

Cette marche aura lieu le 8 décembre et partirait vers 10 heures de l'Hôpital Broussais pour rejoindre La Villette vers 20 heures. Chacun selon ses forces fera tout ou partie du parcours. Des étapes festives et conviviales ponctueront la journée. La réussite de cette marche dépend de la mobilisation de tous et nous comptons sur vous pour inciter vos familles, amis et voisins à venir marcher avec vous. Pour tout renseignement, vous pouvez vous adresser à Monsieur CERBELLE : Délégué Région Parisienne.

Changements d'adresse

■ **Allo-Gènes** : Centre d'information sur les maladies génétiques - N° azur : 0 810 63 19 20
Hôpital Broussais – Bât. Gaudart d'Allaines
Secteur Jaune – Porte 6
102 rue Didot
75014 PARIS

■ **Orphanet** : Base de données sur Internet, sur les maladies rares - http : //www.infobiogen.fr/services/orphanet – même adresse

■ **Alliance des Maladies Rares**
Tel : 01 56 53 53 40 – même adresse

Liste des délégués régionaux

Délégation	Départements concernés	Responsable
Île-de-France	75, 77, 78, 91, 92, 93, 94, 95	Michel CERBELLE 31 rue Jean Jaurès – 78190 TRAPPES Tél : 01.34 82 97 63 michel.cerbelle@xpress-servers.com
Centre, Auvergne, Limousin	03, 15, 18, 19, 23, 28, 36, 37, 41, 43, 45, 63, 86, 87	Marie-Laurence ARMAND Lieu-dit-Nieul – 36130 MONTIERCHAUME Tél : 02 54 26 18 13 Margo2@libertisurf.fr
Pays de Loire, Bretagne, Basse-Normandie	14, 22, 29, 35, 44, 49, 50, 53, 56, 61, 72, 85, 79	M. et M ^{me} Michel LENNE 18 rue du clos de la cour 85600 La Guyonnière Tél : 02 51 41 70 08 m.lenne@wanadoo.fr
Nord-Pas-de-Calais, Haute-Normandie	02, 08, 27, 51, 59, 60, 62, 76, 80	M. et M ^{me} Sophie et J.-Marc LOUCHART 14 rue du Bois – 62116 ADINFER Tél : 0 3 21 59 36 59 jmlouchart@nordnet.fr
Aquitaine, Midi-Pyrénées	09, 12, 16, 17, 24, 31, 32, 33, 40, 46, 47, 64, 65, 81, 82	M ^{me} Françoise TISSOT 15 rue du Professeur Roux 33 400 Talence Tél : 05 57 96 73 17
PACA, Languedoc-Rousillon, Corse	04, 05, 06, 11, 13, 20, 30, 34, 48, 66, 83, 84	M ^{me} Nathalie SPEZZIGAS 735 chemin de Cabrol – 06580 PEGOMAS Tél : 06 17 96 03 48
Rhône-Alpes, Bourgogne	01, 07, 21, 26, 38, 42, 58, 69, 71, 73, 74, 89	M ^{me} Karine LARGY. 11 rue Simon Buisson Tél : 04 78 66 00 38
Est	10, 25, 39, 52, 54, 55, 57, 67, 68, 70, 88	M ^{me} Sandrine ANDRE 903 rue de la Perdrix 68310 Wittelsheim Tél : 03.89.55.38.68. philippe.merillon@wanadoo.fr
Belgique -Luxembourg		Mme Virginie SAUSSEZ. Rue de la station 18 A – 7350 Hainin Belgique Tél : 00 32 65 75 50 50
Responsable du groupe Syndrome de Leigh :		D ^r et M ^{me} JABER 38 Allée des Pins Bat La Jonque 13009 Marseille Tél : 04 91 41 25 20 k.jaber@wanadoo.fr

APPEL COTISATIONS 2001 ET DONS

Chères amies, chers amis,
Au cours de notre Assemblée Générale du 21 avril 2001, nous avons lancé un appel à nos amis adhérents et donateurs **retardataires** en les priant de bien vouloir verser leurs cotisations le plus rapidement possible.
Notre appel n'a atteint que les participants à l'Assemblée.
L'A.M.Mi. a trois ans. Nous avons tous acquis la certitude que l'A.M.Mi. est utile aux familles et aux chercheurs. Nous avons obtenue une trésorerie de 200 000 FF. C'est très bien, ce n'est rien si l'on considère le chemin qu'il reste à parcourir.

Chers amis retardataires, nous vous prions d'effectuer très rapidement votre versement 2001 cotisation d'adhérent ou don de sympathisant peu importe. C'est la régularité de vos versements qui nous permettra de faire des prévisions, indispensables.
Faites vite votre versement "2001" en utilisant le bulletin joint et l'enveloppe à l'adresse suivante : *Yves Lafforgue, 69, rue F.-Roosevelt, 06110 Le Cannet*
Nous vous remercions et vous adressons nos meilleures pensées.

Le Trésorier, La Présidente



PETIT AMMI N° 5
JOURNAL DE L'ASSOCIATION
CONTRE LES MALADIES
MITOCHONDRIALES « A.M.Mi. »
30 rue Léon Noël,
06400 CANNES
Tél : 04 92 99 13 93
E-Mail : a.m.mi.@wanadoo.fr
Site :
<http://orphanet.infobiogen.fr/associations/AMMI/TITIA.html>
Directrice de la Publication :
Isabelle DERAM-LAFFORGUE,
présidente
Journal élaboré au siège
Rédaction : Jérôme LIAIGRE,
Isabelle DERAM-LAFFORGUE
Réalisation, impression :
Spirale – Gilbert Duranton