

JOURNAL



DE L'ASSOCIATION CONTRE LES MALADIES MITOCHONDRIALES

AMMi 15, Rue du 14 Juillet
36000 CHATEAUROUX

02 54 26 18 13

a.m.mi@wanadoo.fr

<http://www.orpha.net/associations/AMMI/>N°8
NOVEMBRE
2004

Trombinoscope

Vincent Guiot :
PrésidentMichel Cerbelle :
Vice-PrésidentMichel Lenne :
TrésorierIsabelle Arenillas :
SecrétaireBrigitte Vahed :
Secrétaire adjointeArnaud Poissonnier :
Chargé partie scientifiqueFrançoise Tissot,
chargée partie scientifique

Le mot du Président

Chers Amis,

Quelques mois se sont écoulés depuis l'Assemblée Générale du mois de juin. Depuis, les Délégués Régionaux et les membres du Conseil d'Administration continuent à œuvrer sans relâche pour faire progresser notre cause et donner les moyens à l'AMMi de soutenir ceux qui en ont besoin : les familles qui traversent des moments difficiles, les chercheurs qui parfois ne peuvent plus continuer leur travail dans des conditions satisfaisantes, les médecins et personnels hospitaliers qui sont si souvent à nos côtés.

Petit à petit, l'AMMi grandit et il nous faut lui donner les moyens d'accomplir ses missions scientifiques et sociales. Au moment où j'écris ces lignes, l'opération des bateaux-tirelire bat son plein et je crois bien que comme l'an dernier elle donnera à l'AMMi des moyens importants pour travailler.

Si l'on veut pouvoir soutenir d'autres projets comme ceux de Bordeaux, de Toulouse et de Lille, il faut que nous puissions continuer à mobiliser largement autour de nous pour que le vent qui souffle dans les voiles de l'AMMi ne faiblisse pas et que notre bateau prenne une bonne vitesse de croisière. Concerts, manifestations sportives, concours ... chacune de ces initiatives nous permet d'avancer encore un peu plus. Alors tous à nos calendriers 2005 !

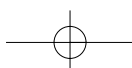
Avancer, c'est ce que nous propose la marche des maladies rares. Organisée le 4 décembre dans le cadre du Téléthon, c'est une occasion unique dans l'année de montrer tout ce qui nous rassemble dans nos combats. J'espère bien que nous nous y retrouverons nombreux, avec familles, amis, médecins, chercheurs, tous derrière la même banderole.

En regroupant nos énergies, avec l'AMMi, nous avons réellement la possibilité d'être plus forts, d'avancer et de progresser encore.

Très bonne fin d'année à vous tous et rendez-vous le 4 décembre !

VINCENT GUIOT,
PRÉSIDENT DE L'AMMi

Sommaire : Pages 2 à 5 : L'assemblée générale du 26 juin 2004
 ● Pages 6 à 8 : Vie de l'AMMi ● Page 9 à 16 : Echos des recherches
 ● Pages 17 à 20 : Infos pratiques





L'assemblée générale du 26



Nous nous sommes retrouvés nombreux ce samedi 26 juin 2004. Marie-Laurence Armand, Présidente de l'AMMI, ayant donné sa démission, Michel Cerbelle, Vice-Président l'a représentée au cours de cette journée.

Cette année encore, nous sommes accueillis à titre gracieux dans les locaux de la direction diocésaine de l'enseignement catholique des Yvelines.

1. RAPPORT MORAL

Présenté et complété par Monsieur Michel Cerbelle, il reprend l'essentiel du rapport préparé par Marie-Laurence Armand et Cécile Moncayo.

Un an s'est écoulé depuis la dernière assemblée générale dont nous nous étions fait l'écho dans le Petit Ammi n°7. Ce journal devient de plus en plus conséquent au fil des années.

L'AMMI peut d'ailleurs être fière du travail effectué par ses adhérents tout au long de cette année en terme de presse écrite ou audiovisuelle : des articles de presse ont couvert les principaux événements et manifestations de l'AMMI ; il faut rappeler également deux reportages télé, le premier sur Canal + et l'autre sur France 5 qui ont parlé de l'AMMI et de notre cause. Ils ont permis à plusieurs personnes ici présentes de nous rejoindre. Chaque article de presse est porteur, de différentes façons. Il permet bien évidemment d'interpeller le grand public sur les maladies mitochondriales, mais draine aussi la générosité d'anonymes qui se mettent en relation avec les délégations et nous proposent d'organiser des actions ponctuelles.

La mise en place de l'opération "des sous pour nos p'tits lous" a été une grande première. Les opérations de collecte ont très bien fonctionné un peu partout en France.

Si nous avons démontré que l'AMMI était très efficace pour récolter des fonds, nous devons nous améliorer pour en affecter la destination et particulièrement en ce qui concerne la recherche. Mais monter des projets de recherche est très difficile. L'année précédente, nous avons financé un chercheur de Necker, spécialisé en diagnostic, et nous avons réservé une somme équivalente cette année qui n'a pas été utilisée.

Michel Cerbelle a ensuite laissé la parole à trois de nos délégués régionaux afin qu'ils présentent trois projets d'un montant de 7600 euros environ chacun, concernant la recherche et l'accompagnement des malades et de leurs proches :

Projet 1 : Sandra Dardenne / CHU de Lille

Projet de mise en place d'un protocole de suivi des enfants atteints de maladies mitochondriales et nourris par sonde gastrique.

Projet 2 : Brigitte Vahed et Isabelle Arenillas/ CHU de Toulouse

Projet d'accompagnement psychologique des malades ou de leurs accompagnateurs suite à l'annonce du diagnostic ; ce projet consiste à recruter un psychologue ; l'AMMI participera au financement avec d'autres associations.

Projet 3 : Françoise Tissot / CHU de Bordeaux Pr. Didier Lacombe

Le professeur Lacombe s'engage dans le cadre de son enseignement et celui de la formation continue de ses collègues à mettre systématiquement l'accent sur le diagnostic et la recherche des pathologies mitochondriales, à aider à former des médecins référents au service de



*Professeur Veyckemans,
anesthésiste à la
Clinique St Luc de
Bruxelles*



*M^{me} Dessain Gelinet,
Orthophoniste.*



*Arnold Munnich, Professeur
généticien à l'hôpital Necker*



juin 2004

Compte-rendu

L'AMMi en Aquitaine et à leur demander de réaliser avec Françoise Tissot un livret d'accueil pour les malades et les familles (le fameux livret blanc). Il a formé depuis 5 ans un groupe de travail sur les maladies mitochondriales qui inclut des collègues biochimistes, moléculaires, neurologues, pédiatres, généticiens et autres chercheurs. Ce groupe de travail réfléchit notamment sur les dossiers difficiles de cytopathies mitochondriales et se réunit régulièrement dans le cadre du CHU de Bordeaux.

Le financement de ces trois projets est voté à l'unanimité.

Cette année encore, l'AMMi a renforcé sa présence au sein d'autres associations et de groupes de travail. A ce jour, l'AMMi adhère à l'Alliance des Maladies Rares, à Eurordis, à l'UMDF et à d'autres associations régionales comme la CAMAH, la CMS de Toulouse. Nous savons que la multiplication de nos liens avec d'autres associations est primordiale pour faire avancer la recherche, être au fait de l'information et défendre notre cause et celle de nos adhérents.

Michel Cerbelle a également souhaité rappeler l'importance de l'AMMi au sein de l'Alliance Maladies Rares ; il représente l'AMMi au sein du Conseil National des 130 associations qui forment ce collectif.

Le 1^{er} congrès européen (Eurordis) a eu lieu en octobre 2003 à Evry. Il a permis de donner une image encore plus forte de l'existence des maladies rares. De nombreux pays ont participé illustrant combien il est important que l'Europe coopère au niveau de la recherche. Le 1^{er} juillet dernier s'est tenu au Pays-Bas une rencontre de 130 spécialistes des maladies mitochondriales dans le cadre du programme de recherche annoncé européen mais qui est en fait d'envergure mondiale, avec la présence d'éminents chercheurs américains. Vous pourrez lire dans ce journal un compte-rendu de ce congrès auquel Patricia Jeandel a assisté.

Le congrès européen a permis d'interpeller le gouvernement sur l'importance des maladies rares et à ce jour un plan "Maladies Rares" est en cours d'élaboration afin (1) d'améliorer le diagnostic précoce et la qualité de la prise en charge des malades, (2) de développer la formation et l'information auprès des patients et des professionnels de santé, (3) de soutenir la recherche médicale et la découverte des nouveaux médicaments, (4) d'améliorer la prise en charge sociale, l'accompagnement et l'accès aux produits de santé.

L'alliance a obtenu un partenariat avec l'Inserm afin d'obtenir un réel dialogue et des formations "scientifiques". L'école de l'ADN de Marseille se propose aussi d'accueillir des adhérents de l'AMMi afin d'avoir une formation sur la génétique de façon accessible à tous (voir article dans ce petit AMMi).

Nous avons pu assister cette année à la réunion du réseau maladies mitochondriales, réseau qui représente tous les chercheurs nationaux sur nos pathologies. Leur objectif sur 2004 rejoint le plan Maladies Rares à savoir obtenir des données épidémiologiques concernant les maladies mitochondriales qui sont difficiles à recenser. De plus, le réseau souhaite créer une base de registre sur les prélèvements effectués. Rendez-vous a été pris en novembre pour la prochaine réunion.

Parmi les actions menées également cette année, l'AMMi s'est efforcé de proposer des formations :

- Formation à la communication : organisée par l'Alliance : 1 session
- Formation "écouter et soutenir" organisée par l'Alliance : 1 session
- Formation "se ressourcer" 3 sessions organisées par l'AMMi depuis l'AG2003
- École de l'ADN (offerte aux volontaires en 2004)



La Présidente de l'association SOROPTIMIST, Sandra, notre déléguée du Nord, Vincent, Président de l'AMMi et le Dr Dobbelaere lors de la remise de chèque du 12 novembre au CHR de Lille.

REMISES DE CHÈQUES

Les projets votés lors de l'AG ont fait l'objet de remises de chèques officielles le 19 octobre à Bordeaux, le 21 octobre à Toulouse et le 12 novembre à Lille.

Ces remises de chèques en présence de nos déléguées, de nos adhérents, de notre Président et du corps médical ont été de réels moments de convivialité et d'encouragements pour tous ceux qui travaillent à notre cause. Un grand merci à l'association SOROPTIMIST pour sa remise de chèque d'un montant de 2 250 euros à Lille.



L'assemblée générale du 26



Mr Yves Lafforgue,
membre fondateur
de l'AMMI

Nous renforçons nos délégations régionales avec l'arrivée de Corinne Alexandre, Clarisse Prod'homme, Martine Goudard, Christelle Jobard, Karine de Bibikoff.

Nous leur souhaitons la bienvenue parmi nous.

Pour terminer, Michel Cerbelle a souhaité partager quelques réflexions, en particulier concernant les limites de l'organisation actuelle basée sur le bénévolat ; la démission de notre présidente en est l'illustration : fatigue, difficulté du travail en équipe, stress, volonté de bien faire, chantiers très nombreux, usure du pouvoir ...

Il pense que si nous voulons vraiment nous impliquer au niveau de la recherche scientifique, et clinique, il faudra déployer des efforts qui nécessitent un travail à temps plein, et un jour, dépasser le stade du bénévolat. Nous devenons une petite PME dont la charge repose d'abord sur les épaules de la présidente ou du président, puis sur le bureau.

La plupart de ces bénévoles ont une activité professionnelle à plein temps et souvent un malade à soutenir. Quel que soit le talent de l'équipe, elle atteint des limites qu'il sera difficile de dépasser, même avec un réseau de bénévoles motivés à ses côtés.

Michel Cerbelle pense qu'à terme, il faudra embaucher un Secrétaire Général comme à l'Alliance ou rémunérer un président à temps plein, comme cela a été proposé à l'AFM.

Le rapport moral est adopté à l'unanimité.

2. LE RAPPORT FINANCIER

Présenté par Monsieur Michel LENNE

| BILAN - SITUATION FINANCIÈRE AU 31/12/03 | | | |
|--|--------------------|---------------------|--------------------|
| ACTIF | | PASSIF | |
| | 2003 | | 2003 |
| IMMOBILISATIONS | 934,00 € | CAPITAUX PERMANENTS | 86 076,59 € |
| Matériel brut | 2 155,00 € | Capitaux propres | 86 076,59 € |
| Amortissements | 1 221,00 € | | |
| Immobilisations nettes | 934,00 € | | |
| ACTIF RÉALISABLE | | DETTES | 2 784,56 € |
| ACTIF DISPONIBLE | 87 937,15 € | Dettes sociales | 2 784,56 € |
| Compte courant CAM | 19 780,12 € | | |
| Compte sur livret CAM | 66 987,03 € | | |
| Compte sur livret CND | 1 016,87 € | | |
| Caisse | 147,13 € | | |
| TOTAL ACTIF | 88 871,15 € | TOTAL PASSIF | 88 871,15 € |

| RÉSULTAT EXERCICE 2003 | | | |
|---|--------------------|-----------------------------|--------------------|
| CHARGES | | PRODUITS | |
| | 2003 | | 2003 |
| ACHATS | 1 656,28 € | COTISATIONS ET DONS | 62 349,97 € |
| Fournitures administratives | 1 656,28 € | Adhésions | 2 960,00 € |
| SERVICES EXTÉRIEURS | 1 864,19 € | Donc | 54 927,65 € |
| Assurances | 243,40 € | Donc éléments exceptionnels | 4 462,32 € |
| Documentation/abonnement | 281,55 € | PRODUITS FINANCIERS | 1 350,40 € |
| Frais de mission - colloques-séminaires | 1 359,24 € | Intérêts sur livret | 1 350,40 € |
| AUTRES SERVICES EXTÉRIEURS | 18 947,61 € | PRODUITS DE GESTION | 2 233,71 € |
| Timbres | 2 172,53 € | Participations AG | 1 651,11 € |
| Téléphone | 2 759,85 € | Remboursement de frais | 149,80 € |
| Internet | 284,83 € | Subvention collectivités | 433,00 € |
| Petit AMMI/tracts | 1 734,16 € | | |
| Assemblée générale | 3 905,60 € | | |
| Services bancaires | 74,25 € | | |
| Donc association IMAGE + familles | 8 136,30 € | | |
| CHARGES DE PERSONNEL | 27 702,56 € | | |
| Salaires | 19 133,10 € | | |
| Charges sociales | 8 569,46 € | | |
| AMORTISSEMENTS | 431,00 € | | |
| total charges | 50 003,64 € | | |
| Résultat | 15 332,44 € | | |
| TOTAL | 65 934,08 € | TOTAL | 65 934,08 € |

3. RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Le rapport établi par Monsieur Bernard Grondin, expert-comptable et commissaire aux comptes à Moulleron le Captif, est lu par Monsieur Michel Lenne. Le quitus est donné.

La parole a ensuite été donnée à M. Yves Lafforgue, membre fondateur de l'AMMI.

L'émotion fut intense au rappel de la naissance de l'AMMI, à l'évocation de Laetitia, sa petite fille décédée, à la pensée d'Isabelle sa fille et au chemin parcouru depuis la création de l'AMMI.

M. Lafforgue a exposé son point de vue sur le projet des statuts envoyés à tous les adhérents et nous a expliqué l'importance du maintien du commissaire aux comptes qui ne sera désormais plus modifiable après vote à l'unanimité de l'Assemblée Générale.

4. RENOUVELLEMENT DU CA ET DU BUREAU

L'assemblée Générale a ensuite voté le renouvellement du conseil d'administration à bulletin secret, après présentation de chaque personne présente ou représentée.

Ont été nouvellement élus :

Vincent Guiot, Olivier Moynot, Maria Afonso, Isabelle Arenillas, Brigitte Vahed, Philippe Chognard, Sandra Dardenne, Arnaud Poissonnier.

Sont reconduits dans leurs fonctions :



juin 2004

Compte-rendu

Michel Cerbelle, Michel Lenne, Françoise Tissot, Corinne Dalançon, Isabelle Deram, Yves Lafforgue, Dominique Lafforgue, Isabelle Lafforgue

Puis aucune question n'étant à l'ordre du jour, le Président de séance, Michel Cerbelle, a déclaré la clôture de l'assemblée Générale à 12h00.

Mais nous ne pouvions clôturer cette matinée sans donner la parole à Marie-Josée Rabim, qui est venue accompagnée de son époux nous présenter son fils David, né d'une véritable avancée de la Recherche (voir article p14).

Marie-Josée nous a rappelé son attachement à l'AMMi et encouragé à ne jamais perdre espoir. L'émotion était intense pour tous devant ce bonheur en "chair et en os". Bienvenue à David.

Le nouveau conseil d'administration de l'AMMi s'est ensuite retiré pour élire les membres du bureau. Vincent Guiot est élu au poste de Président de l'AMMi, Michel Cerbelle, Vice-Président, Isabelle Arenillas, Secrétaire, Brigitte Vahed, secrétaire adjointe, Michel Lenne, Trésorier, Arnaud Poissonnier et Françoise Tissot sont chargés de la partie scientifique.

Toutes ces émotions de la matinée, nous ayant ouvert l'appétit, nous nous sommes retrouvés autour d'un buffet que nous avons partagé avec le professeur Arnold Munnich, le professeur Francis Veyckemans et M^{me} Agnès Rötig.

L'après-midi nous avons eu le plaisir d'assister aux interventions du professeur Veyckemans, anesthésiste à la Clinique St Luc de Bruxelles

M^{me} Agnès Rötig, Chercheur diagnostic-génétique à l'hôpital Necker

Pr. Arnold Munnich, Professeur généticien à l'hôpital Necker

M. Pierre Rustin, Chercheur diagnostic-génétique à l'hôpital Necker

M^{me} Dessain Gelinet, Orthophoniste.

Les personnes présentes ont pu ensuite en "tête-à-tête" interroger les membres du corps médical présent.

Un grand nombre de participants a prolongé la journée par un dîner, moment agréable de détente, de plaisanteries et de regrets qu'il faille déjà se quitter.

Rendez-vous étant donné pour se retrouver le 04 décembre 2004 pour la Marche des Maladies Rares à Paris lors du Téléthon et pour l'Assemblée générale qui se tiendra le 25 juin 2005.

Cécile, secrétaire de l'AMMi



Délégations

L'année 2004 a été très riche en manifestations diverses qui ont permis la récolte de fonds, élément indispensable, aux avancées de l'AMMi.

Les délégations qui sont en place depuis bientôt 2 ans maintenant font un travail colossal à tous les niveaux : échanges avec les familles, récolte de fonds, articles de presse, échanges avec les médecins et chercheurs...

Merci à Tous et toutes, à Virginie Antoine qui malgré la disparition de Lou a souhaité rester présente auprès de nous, à Karine Largy pour son activisme lors de l'opération tirelire. On ne peut parler de l'opération tirelire sans être en admiration devant le travail accompli par Sandra Dardenne.

A Françoise Tissot pour son combat sans relâche, à Dominique Moynot pour la vente de cartes au profit de l'AMMi, opération renouvelée cette année, à Brigitte Vahed et Isabelle Arenillas pour leur dévouement à l'AMMi, à Maria qui est un soutien indéfectible, à Marie-Josée qui continue son combat et bien sûr à Vincent Guiot pour l'organisation de ses concerts et la vente des CD "a child is born" qui ont permis à l'AMMi de se faire connaître.

Et pour conclure, un grand merci à nos nouvelles déléguées qui nous ont rejointes, qui sont déterminées à nous aider pour que l'AMMi grandisse. Christelle, Martine, Karine, Corinne, et Clarisse, allons-y !!!

Cécile

EXEMPLES DE MANIFESTATIONS



Ayant assisté personnellement à cette soirée, je souhaite remercier Philippe et Agnès Laborie pour le cœur qu'ils ont mis à l'ouvrage pour la soirée souvenir de Pauline et Maxime, leurs enfants.

Cette soirée a été une réussite tant sur le plan de l'organisation que de son résultat financier d'un montant de 6000 Euros.

Un grand merci à leurs amis et leurs familles respectives qui les soutiennent et soutiennent l'AMMi. *Cécile*



Inarrêtable !!! Mais oui, c'est bien de Valérie Jumelle dont je vous parle, notre déléguée pour le département 77.

Marché de Noël, concert, compétition de Golf, loto.... Elle est partout, sur tous les fronts pour ce combat à mener pour Thibault et tous ses petits compagnons. Merci Valérie pour tout ce temps donné avec 3 enfants, un mari et la reprise de ton travail et bien sûr pour l'argent récolté qui représente une somme conséquente.

Cécile



Vie de l'AMMI

Et c'est reparti !!!



Notre armada d'environ 1600 tirelires bateaux a quitté son port d'attache Ronchin (Nord) pour voguer sur toute la France, la Belgique et même La Réunion.

Ils ont quitté leur armateur (la société Ondulys qui a gracieusement offert cette flotte) pour arriver fin juillet chez moi.

Environ 40 capitaines ont ensuite pris possession de leur flotte afin de les faire naviguer chez leurs commerçants régionaux.

Ce voyage durera du 15 septembre au 15 novembre 2004.

Espérons que ces navires nous reviendront les cales pleines de sous pour nos p'tits et grands lous afin de faire grandir l'espoir de trouver des remèdes.

Sandra DARDENNE, maman d'Alexis

Grâce à l'opération bateaux tirelires 2004, Karine Largy (déléguee régionale) a été contactée par un responsable de magasin Champion de sa région. En effet comme tous les ans les magasins Champion doivent organiser une action en partenariat avec une association. Ils ont pensé à l'AMMI et Karine va donc animer un stand de tartes à la crème les 19 et 20 novembre à l'entrée du magasin, dont les bénéfices iront à l'association.

Comme dirait Karine : "Wouaou, que demande le peuple !!!!!!" Comme quoi l'opération des sous pour nos p'tits (et grands) lous fait mouche et boule de neige !

Donc vous aussi vous pouvez contacter les magasins Champion de votre région. Avec un peu de chance leur action n'a pas encore été mise en place et elle pourrait profiter à l'AMMI.



Mon soutien à Jean Baptiste, pourquoi je suis déléguée.

Jean-Baptiste, mon neveu, a pointé le bout de son nez un dimanche, plongeant rapidement ses parents dans l'inquiétude : "Regarde Jean-Baptiste ; il ne tient pas assis, sa tête n'est pas droite, il ne sourit pas, est ce normal ?"

Le doute s'est insinué en moi. Pour rassurer ses parents, j'ai proposé un rendez-vous chez notre pédiatre pour le lendemain. Son diagnostic fut de diriger Jean-Baptiste vers un neuro-pédiatre en centre hospitalier. Et c'est là que tout a commencé, examens, radios, scanner, prises de sang.

Verdict : maladie mitochondriale.

C'est quoi ?

Recherche sur Internet : maladie, médicaments, médecins spécialisés, traitements etc...

Et un midi, un reportage à la télévision nous informait qu'il existait une association contre les maladies mitochondriales.

J'ai pris contact avec l'A.M.M.i .

L'association lançait une opération "des sous pour nos p'tits lous", une campagne pour faire connaître la maladie et récolter des fonds.

J'ai proposé mon aide pour placer des tirelires sur la Bretagne.

Alors maman de trois enfants, il me fallait trouver un palliatif face à un sentiment d'impuissance et aider Jean-Baptiste face à la maladie.

Etre simplement adhérente de l'association ne me suffisait pas, alors j'ai proposé ma candidature pour apporter une aide plus importante : déléguée régionale.

Il me reste encore beaucoup à apprendre sur la maladie pour représenter efficacement l'Association comme je le voudrais.

Le quotidien des parents étant surchargé, l'entourage familial doit aussi prendre le relais.

Tous ces p'tits lous ont besoin de notre soutien au quotidien.

A tous les membres, merci de votre accueil.

Clarisse PROD'HOMME





Vie de l'AMMI

"Le parcours du combattant"

Salomé, âgée de 6 ans 1/2, est handicapée à 80% par une maladie mitochondriale décelée à l'âge de 8 mois. Elle se déplace en fauteuil roulant à l'extérieur mais à "saute lapin" ou sur les fesses à l'intérieur. Elle cumule retard moteur et mental, est épileptique et suit un régime sans sucre ajouté. Depuis deux ans elle fréquentait l'école de notre village à Viriat (01). Au départ, elle y allait 2 après-midi par semaine. Elle avait une AVS (Auxiliaire de Vie Scolaire) qui était là pour l'accompagner et la secorder durant ses heures d'école.

Puis voyant que Salomé adorait l'école et qu'elle était acceptée par les autres enfants, nous avons demandé une demi-journée supplémentaire pour la rentrée suivante.

Alors, réunion au sommet avec la maîtresse, la directrice de l'école, l'éducatrice et l'ergothérapeute du service de rééducation à domicile, la secrétaire de la CCPE, la psy de l'école, l'A.V.S. et nous-mêmes pour faire le point sur ce que Salomé faisait en classe, comment elle avait été acceptée par les autres enfants, si elle était capable de tenir une demi-journée supplémentaire et surtout si l'AVS pouvait aussi assurer cette demi-journée supplémentaire pour être avec Salomé. Il a bien fallu toutes les vacances scolaires de l'été 2002, plus tout le mois de septembre pour aboutir à une solution. Mais le 15 octobre 2002 elle put finalement intégrer la moyenne section, accompagnée de son AVS de l'année précédente, à mi-temps avec une autre A.V.S. Un bel exploit quand on sait que cette école maternelle publique accueillait 5 enfants avec un handicap et donc devait pouvoir caser tout le monde. Ce fut une année scolaire de 3 demi-journées par semaine à la grande joie de Salomé et de ses ami(e)s.

Cette année nous avons déménagé dans un autre village, ce qui signifiait un changement d'école. Alors re belote, en juin réunion au sommet pour voir comment accueillir Salomé, dans cette nouvelle

école où il n'y avait pas d'AVS en place cette fois-ci, puisque Salomé était la seule enfant à avoir un handicap.

Nous avons encore passé l'été 2004 à attendre. Puis fin août j'ai appelé le directeur de l'école pour savoir s'il avait des nouvelles. Rien. Il était très embêté car les maîtresses et lui étaient favorables à l'intégration de Salomé dans l'école. J'ai eu finalement confirmation par la secrétaire de la CCPE qu'un jury se réunissait le 10 septembre pour nommer une AVS, et que le lundi 13 septembre Salomé pouvait faire la rentrée. Youpi ! J'ai donc passé le jeudi 2 septembre après-midi avec Salomé dans sa classe, avec ses camarades et sa maîtresse. Elle était ravie, les enfants ont posé des questions et la maîtresse s'est bien impliquée durant ces quelques heures passées ensemble. Salomé avait à nouveau goûté à l'école et s'énervait de voir son frère y aller le lendemain et les jours suivants mais pas elle. La veille du 13 septembre au soir, je lui redis que le lendemain elle irait à l'école, elle était toute contente. Le lundi 13, à 8h15, je passe un coup de téléphone à l'école pour savoir si c'était ok pour l'arrivée de Salomé. On me répondit avec embarras que personne n'en savait rien. J'appelai la secrétaire de la CCPE, qui me dit que l'AVS avait été nommée le vendredi précédent comme prévu mais que les papiers et le contrat prendraient bien une semaine encore. Par conséquent que Salomé n'irait pas à l'école avant le lundi 20 septembre.

Je vous passe mon énervement... puis j'ai dû expliquer à Salomé qu'elle devrait patienter encore une semaine. Et bien merci ! La semaine a été torride, elle s'est transformée en vraie pile WONDER !

Donc, ce lundi 20, nous sommes arrivés à

l'école ... pas d'AVS !!! Alors là je suis sortie de mes gonds, le directeur aussi qui lui était pendu au téléphone pour obtenir une solution "rapidos" et "dare dare". Nous voilà partis tous les deux trouver la secrétaire de la CCPE dont le bureau est juste en face de l'école, pendant que Salomé était accueillie avec son papa dans sa classe. Arrivés là-bas, bien évidemment tout le monde s'est renvoyé la balle, "c'est pas nous c'est ...", autant dire que nous nous moquions des explications, nous voulions juste que les engagements soient tenus. Il ne leur manquait en fait qu'un feu vert qui aurait dû être donné 3 jours avant par une personne qui avait dû partir en week-end un peu plus tôt. Ils ont finalement appelé l'AVS pour lui demander de venir et attaquer la matinée avec Salomé.



Maintenant que la machine est lancée, nous n'aurons plus de soucis et Salomé pourra profiter de l'école de notre nouveau village, au même titre que son frère et les autres élèves. Tout cela pour vous dire que même l'école est un combat, au même titre que la maladie, que le handicap, que le regard des autres ... bref, il faut toujours aller de l'avant et se battre pour nos p'tits et grands lous sur tous les fronts.

Karine LARGY, maman de Salomé



Vie de l'AMMI

Au cœur de la tourmente, de la solidarité

GASTROSTOMIE : SOLUTION SALINE, ATTENTION DANGER !



Depuis août 2003, notre petite fille a une gastrostomie avec un "Nissen"*. Les médecins nous ont dit que ce serait un confort pour elle et pour nous. Or le ballonnet éclate environ une fois par mois et il faut donc le remplacer. En général, un même bouton de gastrostomie peut rester posé un an. Nous interrogeons alors le corps médical qui n'a pas d'explication à nous fournir. Nous nous adressons alors à l'association qui nous livre les boutons. Enfin une réponse !

La texture du ballonnet ne supporte pas le contact avec une solution saline. Nous comprenons mieux pourquoi le ballonnet de notre fille a éclaté plusieurs fois après une journée à la mer. Bien sûr, il ne faut pas non plus remplir celui-ci avec du sérum physiologique ! Attention, si le ballonnet éclate et se sauve de l'orifice, reposez-le immédiatement car la peau de l'estomac se referme en 1 h 00 à 1 h 30. Si c'est trop tard, allez voir votre chirurgien qui le reposera. Cela peut être douloureux pour l'enfant car aucune anesthésie locale n'est possible. Parfois, une mauvaise série de boutons de gastrostomie peut expliquer l'usure prématurée. Relevez alors les numéros de série.

Une autre question reste également posée : est-ce que l'acidité de l'estomac peut faire éclater le ballonnet ?

Corinne ALEXANDRE, maman de Prisca, 2 ans et demie.

* Le "Nissen" est une opération chirurgicale qui consiste à réaliser une valve autour du tube digestif avec le diaphragme (muscle respiratoire qui sépare les poumons des viscères). Cette valve se situe à l'entrée de l'estomac, au niveau du cardia (séparation entre l'œsophage et l'estomac) et empêche ainsi les aliments de remonter. Elle est souvent réalisée sous coelioscopie. Cette intervention est préconisée quand il existe une béance au niveau du cardia ou lorsque le traitement médical est inefficace et que les vomissements itératifs, les douleurs de type brûlures empêchent l'enfant de se nourrir et de prendre du poids.

Le 13 juillet dernier notre petite Anaïta, que certains d'entre vous connaissent, a été hospitalisée en urgence suite à de violentes convulsions. Nous étions en vacances dans l'Hérault et Anaïta a été dirigée vers l'hôpital le plus proche. Devant mon insistance, les urgences pédiatriques ont pris contact avec le service de neurologie de l'hôpital Purpan et une prise en charge a pu être mise en place. Deux jours plus tard, alors qu'Anaïta sortait de son coma, on nous a dit que nous pouvions partir dès le lendemain car pour le service son état était stabilisé. Or elle souffrait de migraines insupportables et était atteinte de cécité !

24 heures plus tard elle retournait dans le même service, en urgence, car elle ne s'alimentait plus, ne s'hydratait plus et sombrait dans le sommeil. Je savais qu'il y avait un grave problème mais pour la neuro-pédiatre du service, il n'y avait aucune inquiétude à avoir. Fort heureusement, elle a pu être hélicoptérée sur Toulouse grâce à l'intervention de son médecin référant à l'hôpital Purpan, M. Decramer, et c'est ainsi que le diagnostic a pu être établi : un stroke-like ou pseudo-accident vasculaire cérébral dans la région occipitale. Son état se dégradait très rapidement aussi me suis-je tournée vers M. Pierre Rustin, (en vacances à des milliers de kilomètres de là), Dr Pascale de Lonlay et M. le professeur Munnich. Ils ont tous répondu présent !

Je tiens à les remercier du plus profond du cœur pour la sollicitude qu'ils ont su manifester à l'égard d'Anaïta. Leurs paroles ne sont pas vaines lors des assemblées générales de l'AMMI et leur intérêt n'est pas feint.

Je remercie également l'équipe de l'hôpital Purpan qui suit régulièrement ma fille, pour la prise en charge dans ces moments très critiques, pour sa grande disponibilité et son écoute. Et merci également à tous ceux qui m'ont soutenu, au sein de l'AMMI, dans cette terrible épreuve.

Anaïta va mieux, elle semble récupérer tout doucement.



Brigitte VAHED, maman d'Anaïta.

Vive la rééducation fonctionnelle !!

Malade atteinte d'une pseudo-MNGIE (ou MNGIE-like) depuis environ 15 ans, j'ai recours à des séances de kinésithérapie depuis longtemps. Comme tous les malades atteints d'une cytopathie mitochondriale, j'ai une intolérance à l'effort et des douleurs musculaires conséquentes.

Mon médecin généraliste me prescrivait alors des séances de massage chez un kiné, renonçant à me préconiser aussi des exercices physiques, par peur de provoquer une augmentation des douleurs et peut-être aussi une destruction ou une altération des mitochondries.

Ainsi, trois fois par semaine, je me suis fait masser le corps.

2001 fut pour moi une année difficile : construction d'une maison, démarches d'adoption, difficultés familiales. Bref, tout un ensemble de facteurs qui contribuèrent à m'affaiblir et je finis par souffrir d'une asthénie sévère. Mes muscles qui ne travaillaient pratiquement plus se mirent à fondre comme neige au soleil.

En 2002 je me suis retrouvée en fauteuil

roulant et nourrie parentéralement. En 2003, de plus en plus faible, je fus victime d'une encéphalopathie qui aggrava encore mes possibilités motrices par une perte du sens de l'équilibre.

C'était dit : je ne marcherai plus.

Et puis en juin 2003, je fus transférée à l'hôpital Lariboisière à Paris. Un kiné formidable (merci Julien !) entreprit de me faire faire de la rééducation fonctionnelle. En douceur, en fonction de mes possibilités et de mes besoins. Pour la 1^{ère} fois, un kiné parait de mes propres besoins pour me faire progresser : comment me relever si je tombe par terre, comment faire pour monter des escaliers, etc. Petit à petit je fis des progrès. De retour chez moi, les kinés qui me suivaient prirent le relais.

Aujourd'hui je marche à nouveau, je fais du vélo avec ma petite fille, je conduis à nouveau (avec un véhicule adapté). Qui sait, peut-être qu'avant la fin de l'année, je jouerai à la marelle?

Sandrine ANDRÉ



Echos des recherches

UN PEU D'ESPOIR !

La dernière AG s'est terminée par une note d'espoir : Pierre Rustin nous a annoncé la découverte d'un modèle de souris très prometteur, puisqu'il s'agit d'un modèle viable, qui peut se reproduire, atteint d'une maladie mitochondriale, la souris Harlequin, (Harlequin Mouse en anglais) qui porte ce nom par l'atteinte de son pelage ! vous le découvrirez ci-joint. Une autre découverte, venue de Suède concerne la mise au point dans le laboratoire dirigé par Nils Larsson de l'Institut Karolinska d'un modèle de souris atteinte de vieillissement précoce, et qui là encore est riche en futures découvertes des mécanismes qui agissent sur la mort cellulaire et impliquent la chaîne respiratoire !

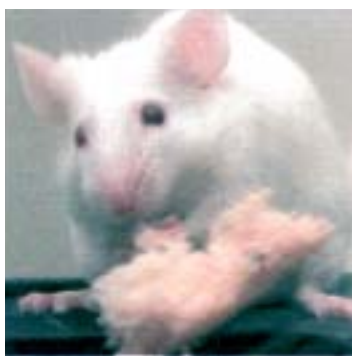
*Michel CERBELLE
Groupe de travail "Recherche"
de l'AMMI.*



un bon modèle pour étudier les maladies mitochondriales : les souris Harlequin



Il y a 2 ans, les chercheurs d'un laboratoire américain, le "Jackson Laboratory", décrivaient un mutant naturel de souris appelé Harlequin en raison de son pelage, ou plutôt des anomalies observées dans celui-ci très tôt après la naissance. De façon très intéressante, cette souris présente des atteintes qui évoquent fortement une maladie mitochondriale. Aux environs du cinquième mois survient une ataxie (perte de contrôle des mouvements volontaires) qui progresse avec l'âge, ainsi qu'une dégénérescence progressive de la rétine et une cardiopathie. Chez cette souris, s'est produite une mutation naturelle due à l'insertion d'une séquence d'un gène d'un provirus dans le gène appelé AIF (pour Apoptosis Inducing Factor ; facteur d'induction de l'apoptose, un type particulier de mort des cellules). La mutation conduit à une diminution de l'expression de la protéine AIF de 80%, ce qui laisse une activité résiduelle non négligeable. Le rôle connu de AIF jusqu'alors n'expliquait pas la clinique rapportée chez cette souris. Récemment, nous avons, en collaboration avec l'équipe de G. Kroemer à l'Institut Gustave Roussy de Villejuif, montré que la baisse d'AIF entraînait une atteinte de l'activité de la chaîne respiratoire des mitochondries (déficit important en complexe I) et cela uniquement dans les tissus cliniquement atteints de la souris Harlequin. Cette atteinte de certains tissus, alors que le gène AIF s'exprime dans tous les tissus, représente une image exacte de ce que l'on observe chez de nombreux patients.



Cette souris constitue de fait le premier modèle réaliste, disponible en France (et dans le monde...) de maladie mitochondriale, et cela, avec toutes les caractéristiques requises pour un tel modèle : identité des atteintes et caractère progressif de la maladie. Dès maintenant, nous engageons un travail de recherches (toujours en collaboration avec divers équipes en France et de part le monde) avec deux étapes devant être menées de front : d'une part, caractériser mieux encore les atteintes chez la souris Harlequin, depuis la naissance jusqu'à un âge avancé ; d'autre part, tenter de bien discerner, pour chacun des tissus et organes atteints, les conséquences du déficit de la chaîne respiratoire. Et tout ceci avec un seul objectif : utiliser ce modèle unique pour tester des substances susceptibles d'enrayer la maladie.

Ainsi, avec ce tout nouveau modèle, nous disposons enfin d'un outil précieux qui faisait défaut dans notre combat contre ces maladies. L'avenir seul dira si nous sommes capables de l'utiliser à bon escient, et suffisamment inventifs pour imaginer et identifier les molécules capables de contrer la maladie !

Paule Bénit, Jean-Jacques Brière et Pierre Rustin



Echos des recherches

Euromit 6

6^e rencontre européenne sur les pathologies mitochondriales, qui s'est tenue du 1 au 4 juillet 2004 à Nijmegen (Pays-Bas), chez le Pr Jan Smeitink (qui dirige le centre pour les pathologies mitochondriales et qui a également le leadership du programme "Euromitocombat" de recherche médicale contre ces pathologies dans le cadre du 6^e PCRD (Programme Cadre de Recherche et Développement européen)).

A/PREMIÈRE IMPRESSION :

Une communauté scientifique internationale en pleine dynamique :

- 400 participants, des intervenants de haut niveau. La majeure partie des grandes nations (hormis la Chine) était représentée par leurs meilleurs spécialistes.
- Un programme attractif, avec un large spectre couvert (du fondamental à certaines méthodes de traitement en passant par les diagnostics)

Quelques raisons à ce succès :

- le travail de l'équipe de Jan Smeitink
- la confirmation scientifique de l'importance du métabolisme énergétique mitochondrial dans un champ de plus en plus large de maladies graves et/ou fréquentes (en tous cas, plus que la définition initiale et restrictive des maladies dites "mitochondriales")

Parmi les français présents :

Dr Anne Lombes
Dr Cécile Marsac
Pr Arnold Munnich
Dr Agnes Rötig
Dr Pierre Rustin
Pr Pascal Reynier
Dr Vincent Procaccio (venu avec son patron : Pr Doug Wallace)
Dr Thierry Letellier
Dr Abdel Slama
Pr Jean-Jacques Briere

Et plus d'une dizaine d'autres participants français (cf liste sur le site : www.euromit.org)

B/LES GRANDS THÈMES ABORDÉS :

1/ Cadre des maladies mitochondriales et exposés sur le tableau clinique et l'évolution de certaines de ces maladies (dont une intervention du Pr A. Munnich)

2/ Diagnostics (pathologiques et biochimiques) : méthodes, pertinence... (dont interventions de A. Rötig, A. Lombes, et V. Procaccio pour les biopuces à ADNmt)

3/ Approche génétique

Dans l'esprit d'une information récente de Orphanews, des études sur les gènes impliqués permettent de mieux définir les liens entre les différents gènes (nucléaires et/ou mitochondriaux) et les types de maladies causées par un dysfonctionnement mitochondrial.

Ce travail est d'autant plus complexe que 2 types d'ADN sont concernés (avec parfois des imbrications fonctionnelles) et qu'on se trouve dans une

situation d'hétéroplasmie pour l'analyse mitochondriale.

Dans le détail, certaines présentations portaient d'un gène identifié pour comprendre la cascade en chaîne des dysfonctionnements, jusqu'à un tableau clinique connu, à partir d'une mutation/déletion de ce gène.

Idem pour des études sur le déficit d'une "sous-unité" biochimique (enzymes, autres protéines...).

On retrouve l'importance des gènes/protéines d'assemblage (que Agnès Rötig nous avait présentées lors d'une intervention à Necker)

Une autre approche portait sur la répllication de l'ADNm et les problèmes qui peuvent s'y rapporter (avec pour objectif de mieux comprendre comment la maladie peut se déclencher)

4/ Études in vivo de déficits (protéines, ions...) spécifiques

- sur des modèles "classiques" (levure, rongeurs, drosophile, nématode ...) où on introduit le déficit pour en étudier les conséquences

- à partir des tableaux cliniques chez des sujets dont le complexe déficient a été identifié

Avec une tentative de "classification" entre les grands types de problèmes d'origine mitochondriale et les principaux types de maladies (cytopathies mitochondriales mais également maladies neurodégénératives, cancers...)

5/ Je n'ai pas participé à la dernière journée mais le programme mettait l'accent sur des interventions liées :

- au développement de la modélisation
- aux stratégies de traitement (apparemment davantage orientées sur les symptômes plutôt que sur les causes) ; dont une étude sur l'intérêt d'un entraînement physique contrôlé et une sur l'intérêt d'un environnement cétogène pour réduire la proportion d'ADNm mutés.

C/ POUR ALLER PLUS LOIN :

- L'adresse du site : www.euromit.org
- le recueil des résumés des interventions (qui existe en version papier).

Patricia JEANDEL, maman d'Yves.

Merci Patricia d'être allée aux Pays-Bas pendant 3 jours pour nous représenter, c'était important que l'AMMI prenne place dans cette organisation, porteuse de bien des espoirs pour nous tous...





Echos des recherches

Le 26 juin lors de notre AG, M. le Pr. Francis Veyckemans, chef de service d'anesthésiologie à la clinique universitaire St-Luc de Bruxelles nous communiquait le fruit de ses recherches au profit de nos malades.

Voici un court extrait de son exposé dont la totalité vous sera envoyée à chacun en additif du Petit AMMi. Nous vous conseillons vivement d'en faire une photocopie que vous garderez sur vous comme un vade-mecum, avec un double à remettre en cas de nécessité à la personne qui anesthésiera votre enfant ou vous-même.

Nous envisageons de faire passer ce texte dans les Annales françaises d'anesthésie, sous le patronnage de M. le Pr François Sztark, chef de service d'anesthésie au CHU de Bordeaux et membre du jury de ces publications. En attendant cette parution, concernant 5000 anesthésistes, nous vous conseillons de faire passer vous-même cette information auprès des services concernés que vous pourrez joindre. *Françoise TISSOT.*

PRISE EN CHARGE ANESTHESIQUE DE L'ENFANT SOUFFRANT D'UNE MALADIE MITOCHONDRIALE

Au sens strict du terme, de nombreuses pathologies rencontrées chez l'enfant sont la conséquence d'un problème métabolique. Ainsi, par exemple :

- les cytopathies mitochondriales.

1/RÉFLEXION PRÉANESTHÉSIQUE :

a/ Tout d'abord, pour les professionnels lorsque la maladie est rare ou mal connue, il est utile de consulter la littérature récente ou une des sources d'informations disponibles sur internet.

b/ De plus, les parents possèdent souvent une documentation extrêmement précise sur la maladie de leur enfant, dont l'adresse de sites internet spécifiques.

Cette recherche fournit deux types d'informations :

- d'une part, la physiopathologie, la symptomatologie et l'éventuel traitement de la maladie, ce qui permet d'adapter le bilan préanesthésique en conséquence

- d'autre part, l'expérience de la prise en charge par les spécialistes

c/ En fonction du maximum d'informations recueillies, il faut ensuite répondre aux questions suivantes :

- quelles sont les conséquences directes pour l'anesthésie : voies aériennes supérieures ? fonction cardiaque ? épilepsie ? risque d'hyperthermie maligne ?

- quel est le traitement habituel de l'enfant : médicaments ? régime ?

- quelles sont les conséquences du stress (= catabolisme), de la fièvre et du jeûne périopératoire sur l'équilibre métabolique de l'enfant ?

- quels sont les effets possibles (s'ils sont connus !) des agents anesthésiques sur l'équilibre métabolique et/ou les séquelles de la maladie ?

- quel type de solution de maintenance doit-on administrer en intraveineux : avec ou sans glucides ?

- monitoring métabolique particulier : glycémie ? lactates ? ammoniaque ?

et élaborer un plan d'anesthésie en fonction de la procédure qui va être réalisée : examen de courte durée (biopsie, scanner) ? intervention lourde (fundoplicature, scoliose..) ?

2/ CYTOPATHIES MITOCHONDRIALES :

En réalité, la mitochondrie intervient dans le métabolisme des glucides (cycle de Krebs), des lipides (cycle de la carnitine, (hydroxylation des acides gras, cycle de Krebs, synthèse des corps cétoniques) et des protéines (cycle de l'urée). Seuls les dysfonctionnements de la chaîne respiratoire, et donc de la production d'ATP, seront considérés dans cette approche.

Principes :

Le caractère multiorganique et évolutif des cytopathies mitochondriales implique que leur prise en charge anesthésique doit prendre en compte :

- les pathologies d'organes spécifiques présentées par le patient : épilepsie rebelle, polyhandicap, cardiomyopathie, troubles de conduction intracardiaque, faiblesse musculaire, troubles de déglutition, diabète sucré, insuffisance hépatique ou surrénalienne... De plus, il n'est pas rare que ces enfants souffrent de douleurs de type neuropathique méconnues.

- le fait que tous les agents anesthésiants ont un effet, souvent mal connu, sur le fonctionnement des mitochondries saines

- le fait que tout événement qui augmente la consommation d'oxygène ou les besoins énergétiques du patient (p. ex., fièvre, infection, crise d'épilepsie...) peut entraîner une

détérioration neurologique irréversible.

Connaissances pharmacologiques actuelles :

La conclusion commune à toutes les études sur les produits que vous trouverez cités dans le document qui vous sera adressé est que la plupart des agents anesthésiques diminuent l'activité mitochondriale et que la NADH ubiquinone réductase (= complexe I) est la partie de la chaîne respiratoire qui y est la plus sensible. Cependant, les agents intraveineux et inhalatoires ont tous déjà été utilisés sans problème chez des patients souffrant d'une cytopathie mitochondriale connue ou méconnue...

Recommandations :

Les enfants souffrant d'une maladie mitochondriale sont anesthésiés pour des procédures :

- diagnostiques : CT-scan, IRM, biopsies ...
- thérapeutiques : fundoplicature, gastrostomie percutanée, soins dentaires, orthopédie...

Les risques de morbidité ou de mortalité associés à l'anesthésie ou à la sédation réalisée pour permettre ces procédures sont essentiellement liés à l'état préopératoire de l'enfant (notamment le nombre d'organes atteints) et à l'expérience de l'anesthésiste impliqué : d'où la nécessité de lui communiquer le cas échéant l'article complet.

A la lumière des cas rapportés dans la littérature, des précautions particulières (que vous trouverez dans le document complet joint) sont à prendre et sont actuellement recommandées pour le patient chez qui une pathologie mitochondriale est connue ou soupçonnée.

*Pr. Francis VEYCKEMANS
(extraits de sa communication)*

Il est bien évident qu'il est hors de question de vous inquiéter mais plutôt de vous rassurer avec une prise de connaissance des recherches effectués.

Merci à M. le Pr. Francis Veyckemans pour ses travaux et sa bienveillante et généreuse collaboration avec l'AMMi.



Echos des
recherches

interview

L'AMMi suit depuis plusieurs années les travaux du réseau maladies mitochondriales. Le bureau de l'AMMi a décidé en juillet d'aider le réseau à organiser sa prochaine réunion qui a eu lieu le 17 novembre dernier, ce qui se traduit par un soutien financier de 2500 euros. Pour en savoir un peu plus sur ce réseau qui est aujourd'hui un vrai partenaire pour l'AMMi, Vincent Guiot a posé quelques questions à Pascal Reynier professeur de biochimie et de biologie moléculaire au CHU d'Angers qui anime maintenant ce réseau.



À propos du réseau "Maladies mitochondriales", Vincent Guiot a rencontré Pascal Reynier :

Qui est à l'origine du réseau "Maladies Mitochondriales" ?

De 1991 à 1996, un premier réseau sur les maladies mitochondriales soutenu par l'INSERM avait été coordonné par Patrick Lestienne (Directeur de Recherche à l'INSERM, Université Bordeaux 2, qui travaillait à Angers à cette époque). Après quelques années d'interruption, le réseau s'est réorganisé, sur l'initiative d'Anne Lombès (Directeur de Recherche à l'INSERM, CHU Pitié-Salpêtrière), Joël Lunardi (professeur de Biochimie et Biologie Moléculaire, CHU de Grenoble) et Jean-Pierre Mazat (professeur de Biochimie, Université Bordeaux 2). Joël Lunardi a été le premier coordonnateur entre 2000 et 2001 puis Anne Lombès lui a succédé de 2001 à 2003. Durant cette période le réseau a été soutenu tout d'abord par l'AFM puis par un contrat AFM-INSERM. En ce qui me concerne, j'assume la coordination du réseau depuis janvier 2004 pour les deux prochaines années.

Qui regroupe-t-il ?

Le réseau "Maladies Mitochondriales" regroupe l'ensemble des biologistes français impliqués dans le diagnostic des maladies mitochondriales et effectuant des recherches sur ces pathologies. Les représentants des associations de patients participent aussi à ce réseau. A l'heure actuelle, il compte une vingtaine d'équipes et les représentants de 3 associations de malades (AMMI, AFM, Ouvrir les yeux).

Quels sont les objectifs du réseau ?

Les principaux objectifs du réseau sont de favoriser les collaborations entre les différentes équipes, d'organiser le diagnostic moléculaire des maladies mitochondriales sur le plan national, de coordonner des actions spécifiques telles que la mise en place d'un contrôle de qualité ou d'un registre des maladies mitochondriales et de favoriser l'émergence de projets de recherche innovants et collectifs.

Comment fonctionne-t-il ?

Nous nous réunissons deux fois par an, à l'Institut de Myologie de la Pitié Salpêtrière. Chacune de ces journées est l'objet d'un programme précis et détaillé qui nous permet de faire le point sur l'avancée de nos projets, de débattre sur l'évolution des connaissances et d'initier de nouvelles collaborations. Des groupes de travail sur une

question spécifique peuvent être mis en place et occasionner des réunions plus fréquentes. A côté de ces réunions "institutionnelles", le réseau permet aux biologistes de mieux se connaître favorisant ainsi les interactions dans le cadre de leurs activités de recherche ou de diagnostic. De manière concrète, la mise en place d'une nouvelle technique peut être ainsi rapidement diffusée à l'ensemble des laboratoires et les problèmes techniques sont plus rapidement résolus grâce à ces collaborations.

De quels moyens dispose-t-il ?

Chacun de nos laboratoires est soutenu par le centre hospitalier et/ou le centre de recherche auquel il est rattaché. Le réseau n'est actuellement l'objet d'aucun soutien financier particulier. Nous avons travaillé au cours des derniers mois pour répondre à un appel d'offre du "GIS - Institut des Maladies Rares" sur lequel nous fondons l'espoir d'être à nouveau labellisé et financé.

Qu'est-ce que le réseau a déjà permis de faire avancer ?

Depuis 2000, le réseau s'est structuré et a adopté une méthode de travail efficace. Un important travail a été réalisé sur les analyses biochimiques de la chaîne respiratoire mitochondriale ce qui a permis d'établir des protocoles consensuels et la mise en place d'un contrôle de qualité. L'élaboration du registre national des maladies mitochondriales a été initiée et va se poursuivre au cours des prochaines années. Par ailleurs, cette organisation en réseau a favorisé l'individualisation de l'activité de diagnostic moléculaire des maladies mitochondriales au sein du groupe "Maladies Neuromusculaires" de l'Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire (ANPGM). Cette reconnaissance a permis à certains laboratoires de recevoir un financement spécifique de la Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS) pour les activités diagnostiques.

Le réseau se relance pour un cycle de 2 ans. Quels sont vos objectifs pour ces deux prochaines années ?

Les principaux objectifs du réseau au cours des deux prochaines années seront l'amélioration du contrôle de qualité de nos analyses, la mise en œuvre du registre national des maladies mitochondriales, l'évaluation de la technologie des MitoChip et le soutien aux actions de communications sur les maladies mitochondriales.



Echos des recherches

Le contrôle de qualité est très important en biologie. Il permet aux cliniciens et aux patients d'avoir l'assurance que les laboratoires qui y participent réalisent les analyses dans les meilleures conditions possibles. L'organisation d'un contrôle de qualité en biologie est une tâche délicate qui nécessite d'établir des protocoles utilisables par tous, de définir les valeurs normales et pathologiques et de donner les moyens aux laboratoires de contrôler régulièrement la qualité de leurs analyses. Pour donner un exemple concret le dosage du nombre de molécules d'ADN mitochondrial prend une place de plus en plus importante dans la démarche diagnostique des maladies mitochondriales. Lors de notre prochaine réunion nous allons travailler sur ce dosage délicat afin de proposer une démarche collective et contrôlée.

Le diagnostic des maladies mitochondriales peut nécessiter la recherche de mutations dans de nombreux gènes dont la liste ne cesse de s'accroître. Pour analyser tous ces gènes, le travail en réseau devient indispensable, aucun laboratoire ne pouvant assurer ces analyses à lui seul.

La mise en place du registre des maladies mitochondriales est l'un des points forts de notre projet qui a largement été initié lors du mandat précédent. Il s'agit de créer une base de données répertoriant l'ensemble des patients atteints de maladies mitochondriales qui ont été diagnostiqués dans nos laboratoires. Les données confidentielles recueillies dans les laboratoires seront rendues anonymes avant d'être intégrées dans la base de données sécurisée. Ce registre permettra pour la première fois en France de mettre en place les outils pour effectuer l'étude épidémiologique de ces maladies.

De nouvelles technologies permettront dans les prochaines années d'analyser beaucoup plus de gènes que nous ne pouvons le faire à l'heure actuelle. Parmi ces techniques, les puces à ADN devraient être l'objet d'un fort développement. Nous souhaitons évaluer cette technologie pour étudier de manière plus approfondie l'ADN mitochondrial.

Les actions de communication sont aussi très importantes. De très nombreuses disciplines médicales sont concernées par les maladies mitochondriales, mais il devient très difficile "d'être à jour" dans ces connaissances. Nous souhaitons donc avec le réseau aider à la diffusion des nouvelles

données sur les aspects biologiques des maladies mitochondriales et proposer des arbres décisionnels diagnostiques.

Qu'est-ce qui vous paraît le plus manquer aujourd'hui pour avancer sur les pathologies mitochondriales ?

Les régions prennent progressivement une place importante dans l'organisation de la recherche. Il me semble que les collectivités territoriales devraient être informées de la nécessité de prendre en compte la recherche sur les maladies rares, ce en quoi les associations de patients pourraient jouer un rôle important de sensibilisation. Un autre centre de décision politique important est évidemment l'institution européenne qui dispose de budgets conséquents pour la recherche. Il faudrait dans les prochaines années pouvoir accéder à ces subventions en collaborant avec des équipes d'autres états membres.

Les progrès dans la connaissance des pathologies mitochondriales ont été nombreux au cours des dernières années. Par exemple, la découverte de nouveaux gènes responsables de pathologies et la création de modèles animaux permettent progressivement de mieux cerner les mécanismes qui sont à l'origine de ces maladies. Ces progrès sont encore malheureusement peu perceptibles dans leurs applications médicales concrètes mais ils sont une étape importante vers la recherche de nouveaux traitements.

Enfin, pour avancer sur les pathologies mitochondriales il me semble essentiel que les biologistes et les associations de patients telles que l'AMMi collaborent étroitement afin de favoriser l'émergence de nouveaux projets collectifs.

*Interview de Pascal Reynier,
Coordinateur du Réseau
en 2004-2005*

La recherche avance, l'AMMi s'agrandit :

Après le départ en octobre 2002 de leur petit Mattéo à l'âge de 15 mois, Florence et Arnaud Poissonnier ont choisi de faire confiance en la vie. Soutenus par le Professeur Munnich et son équipe, la maternité de Florence fut très bien surveillée : 2 amniocentèses pour dosage enzymatique, car le gène mutant de Mattéo n'est à ce jour toujours pas connu.

Le 11 août 2004, pour la plus grande joie de Roxane (10 ans) et Méline (8 ans), et sous la protection bienveillante de Mattéo, Adrien a montré le bout de son nez.

Florence et Arnaud sont à la disposition de tous les parents qui souhaiteraient échanger sur cette expérience, à la fois génératrice d'inquiétudes, mais aussi source de si grandes joies.



Roxane et Méline vous présentent Adrien.

Dimriti et Gabriel ont eux aussi pointé le bout de leurs petits nez cet été par cette méthode proposée par le Professeur A. Munnich à certains parents.

Nous sommes ravis de ces naissances inespérées il y a encore peu de temps.

Bienvenue à ces p'tits Lous.



Gabriel

Gwenaël présente son petit frère Dimriti.





Echos des recherches

Un rayon de soleil nommé David



L'ADN est composé de nucléotides. Il existe quatre nucléotides appelés adénosine (A), thymidine (T), guanosine (G) et cytidine (C). Quand une cellule se divise, l'ADN se réplique et on se retrouve dans chaque cellule fille avec la même quantité d'ADN que dans la cellule mère. On passe alors d'une molécule d'ADN à deux molécules d'ADN. La réplication de l'ADN nécessite d'avoir un stock de nucléotides qui vont progressivement s'intégrer à la molécule d'ADN qui est en train de se former (Figure 1). Ces nucléotides sont produits par une succession de réactions enzymatiques faisant intervenir un très grand nombre d'étapes. Bien évidemment, le bon fonctionnement de toutes ces étapes est indispensable pour avoir une réplication correcte de l'ADN.

L'ADN présent dans la mitochondrie, l'ADN mitochondrial (ADNmt), se réplique lui aussi régulièrement pour maintenir une quantité précise d'ADNmt. La réplication de l'ADNmt est à peu près du même type que celle de l'ADN du noyau et nécessite aussi la présence des quatre nucléotides. La synthèse des nucléotides mitochondriaux est en partie commune à celle des nucléotides qui serviront pour l'ADN nucléaire à l'exception des dernières étapes. Ces dernières étapes ont lieu dans la mitochondrie et font intervenir des enzymes spécifiques à la mitochondrie. Elles consistent à ajouter de façon séquentielle trois phosphates aux nucléotides pour qu'ils soient sous la forme chimique qui permet de les intégrer à l'ADNmt (Figure 2). L'addition du premier phosphate est réalisée par deux enzymes mitochondriales, la déoxyguanosine kinase (DGUOK) et la thymidine kinase (TK2). D'autres enzymes assurent l'addition du deuxième puis du troisième phosphate. Toutes ces enzymes sont codées par des gènes nucléaires.

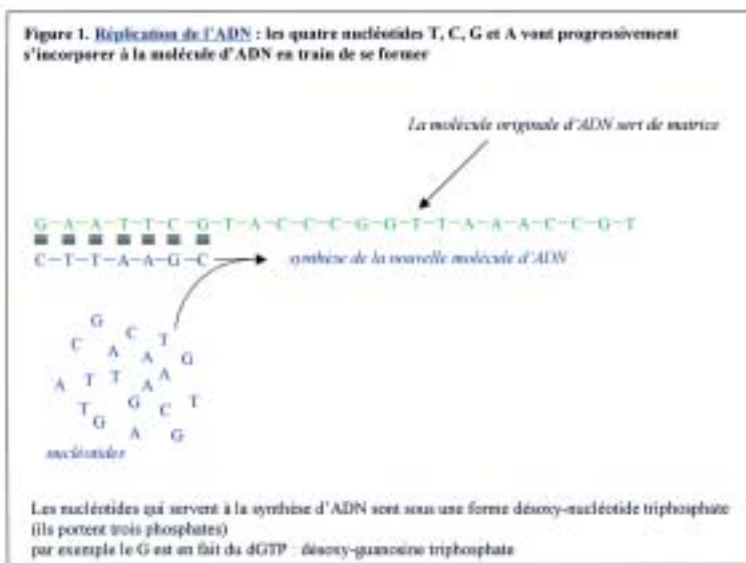
On connaît maintenant des mutations de TK2 et de DGUOK (gènes nucléaires) qui sont responsables de maladies mitochondriales. La conséquence de ces mutations est relativement facile à comprendre : les enzymes ne fonctionnent pas ou mal et synthétisent une trop petite quantité de nucléotides. Le stock des nucléotides est alors trop faible pour que la synthèse de

l'ADNmt soit correcte. Il en résulte une diminution très importante de la quantité d'ADNmt (Figure 3). Ceci s'appelle une déplétion de l'ADNmt. Cet ADNmt est en qualité normale (il n'y a pas de mutation) mais en quantité très diminuée puisqu'il n'y a plus que 5 à 20% de la quantité normale. Cette diminution conduit alors à une réduction de la quantité des protéines codées par l'ADNmt et à une réduction des activités de la chaîne respiratoire. Le plus souvent, le résultat est soit un déficit des complexes I et IV soit un déficit généralisé de la chaîne respiratoire. Et malheureusement, tout ceci conduit à une maladie mitochondriale. Les mutations du gène DGUOK donnent lieu à une atteinte hépatique et à une atteinte neurologique qui apparaît chez le nourrisson. Les mutations du gène TK2 résultent en une myopathie très sévère de l'enfant.

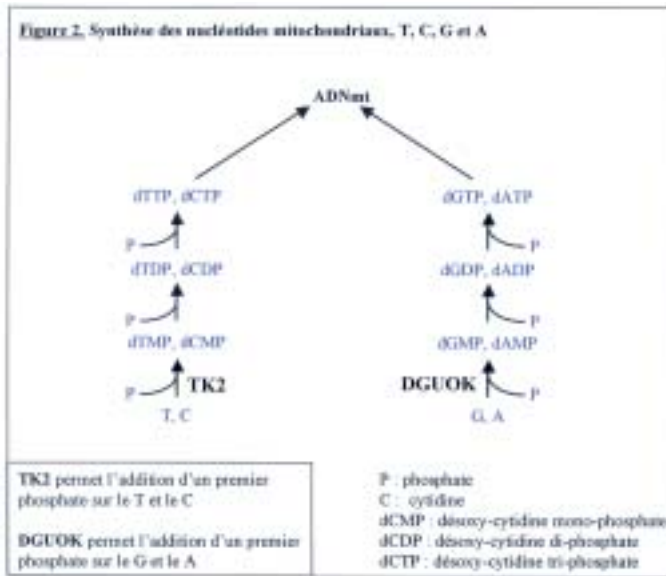
Les gènes DGUOK et TK2 étant des gènes nucléaires les mutations de ces gènes suivent une transmission autosomique récessive. Les parents sont porteurs sains de la mutation et

à chaque grossesse il y aura un risque sur quatre que l'enfant ait hérité des mutations provenant de ses parents et soit atteint.

Le dépistage de ce type d'anomalies consiste d'une part à rechercher une déplétion de l'ADNmt et si ce résultat est positif, à étudier soit le gène DGUOK, dans le cas d'une présentation neurologique et hépatique, soit le gène TK2, dans le cas d'une présentation myopathique. Si l'étude de ces deux gènes peut se faire à partir de n'importe quel tissu, la recherche de déplétion doit se faire à partir d'un organe qui exprime la maladie, le foie ou le muscle. En effet, la déplétion de



Echos des recherches



M^{me} Agnès Rötig, Chercheur diagnostic-génétique à l'hôpital Necker

l'ADNmt n'est pas forcément présente dans tous les tissus et pour être sûr de ne pas passer à côté de l'anomalie, il est nécessaire de travailler sur le bon tissu.

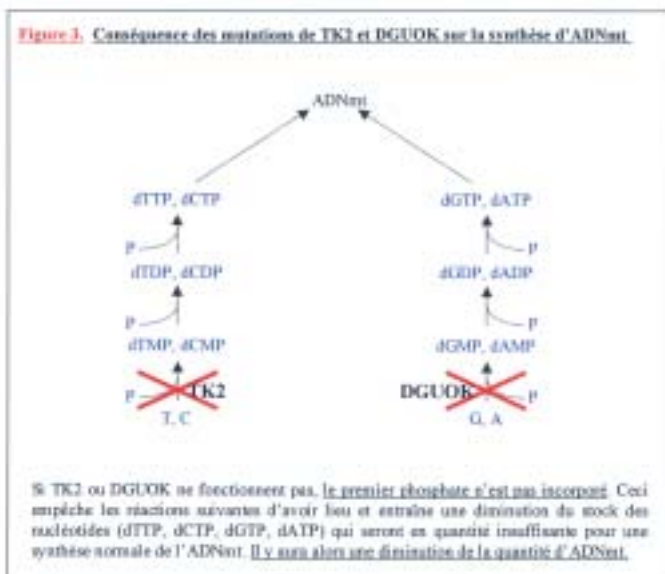
Pour l'instant, les deux gènes DGUOK et TK2 sont les seuls gènes connus responsables de déplétion. Ils rendent compte de la majorité des cas de déplétions de l'ADNmt, mais ne sont pas les seuls. En effet, certains patients présentent une déplétion de l'ADNmt dans le foie ou le muscle, mais n'ont pas de mutation de DGUOK ou de

TK2. On peut espérer que le ou les autres gènes seront identifiés dans les années à venir, car plusieurs groupes travaillent sur ce sujet.

Les mutations de DGUOK et de TK2 rendent compte de quelques pourcents des maladies mitochondriales, comme d'ailleurs les mutations des autres gènes connus de maladie mitochondriale. Cela peut paraître dérisoire, mais en mettant bout à bout les quelques pourcents de mutations trouvées dans les différents gènes nucléaires et mitochon-

driaux, on se dit qu'on avance très doucement, certes, mais sûrement dans la compréhension et le diagnostic de ces maladies. Mais pour revenir à un cas qui concerne l'AMMI, nous avons entrepris, avec l'aide d'Abdel Slama à l'Hôpital du Kremlin-Bicêtre, la recherche de mutations du gène DGUOK chez les patients présentant un déficit multiple de la chaîne respiratoire et une atteinte hépatique associée à une atteinte neurologique. Ceci a permis d'identifier chez Marjorie, une petite fille malheureusement décédée, une mutation de DGUOK. Cette nouvelle a permis de proposer à la famille un conseil génétique et bien entendu un diagnostic prénatal. L'analyse du gène DGUOK sur liquide amniotique a montré que le fœtus était sain. Le bébé est né, il s'appelle David et va très bien !!! Tout le monde espère qu'on pourra faire d'autres heureux.

Agnès RÖTIG



Le petit Ammi n°7 annonçait la grossesse de Marie-Josée Rabim. David est arrivé faisant le bonheur de tous ; de ses parents, de Geoffrey, son frère aîné et de tous leurs proches l'AMMI y compris. Je profite de cet événement pour remercier l'entourage de José et Marie-Josée qui œuvre sans relâche pour l'AMMI. Chaque occasion qui leur est donnée : mariage, fêtes religieuses, concours de pétanque annuel incontournable donne lieu à des récoltes de fonds pour l'AMMI. Merci à Tous et une pensée particulière pour Marjorie source de cette générosité, de cette solidarité et de cet amour....

Cécile



Echos des recherches

L'AMMI à l'école de l'ADN

Du 27 au 29 septembre dernier, une session de sensibilisation à la biologie moléculaire et à la biochimie a été organisée à l'instigation de notre déléguée du sud-est Virginie Antoine. Cette session était conçue, organisée et présentée par l'Ecole de l'ADN, installée au cœur du Campus scientifique et technologique de Luminy à Marseille, dans les tout nouveaux bâtiments de l'INMED (Institut de Neurobiologie de la Méditerranée.) Le stage était animé par M. David Karlin, virologue et M^{me} Marion Mathieu, cancérologue, tous deux chercheurs et formateurs à l'école de l'ADN. Les participants, membres de l'AMMI, étaient venus de la région mais aussi de plusieurs coins de France.

LES OBJECTIFS ÉTAIENT :

- d'acquérir les bases de la biologie moléculaire et de la biochimie afin de favoriser le dialogue entre membres d'associations de malades, chercheurs et médecins.
- de comprendre les problématiques de dépistage, de recherche, et de traitement des maladies mitochondriales.
- de mieux appréhender l'échelle de temps des chercheurs.

Ces trois jours de travaux pratiques intensifs devaient aider les participants à saisir les processus de fabrication, de reproduction, de fonctionnement du vivant en général pour ensuite aborder la théorie, les grands principes. Nous avons ainsi observé puis broyé des cellules d'oignon, puis nous avons extrait notre propre ADN à partir de notre salive ; Nous avons réalisé des mini-empreintes de nous-mêmes, histoire de comprendre le principe et les limites du dépistage génétique ; nous avons fabriqué un O.G.M pour remplacer une protéine défectueuse, en la faisant fabriquer par des bactéries transgéniques. Nous avons procédé au dépistage du bon "état de santé" des mitochondries en mesurant l'activité biochimique d'une des protéines, appelées aussi enzymes, servant à la conversion

d'énergie dans les mitochondries.

Nous avons enfin revu très sérieusement nos notions de transmission des maladies.

Au cours du stage, le professeur Véronique Paquis, généticienne et praticienne hospitalière à l'AP des hôpitaux de Nice, est venue pour dresser un état de l'avancée des recherches et elle a répondu aux questions des participants. Comme d'habitude ce fut très intense, très émotionnel car on entrait là dans le vif du vécu.

Nous ne le dirons pas assez : les conditions étaient parfaites. Un grand labo avec tout le matériel adéquat pour chacun des participants : pipettes, micro-tubes, instruments de transformation, substances chimiques diverses et variées pour chauffer, agiter, dissoudre, révéler, etc.

Nous avons dû faire un gros travail d'assimilation même si certains d'entre nous "surfaient" avec facilité sur ce qu'ils entendaient. Indéniablement les expériences et les manipulations ont facilité notre compréhension. "Ca s'appelait comment déjà ?" "Qu'est-ce que vous avez retenu ?" Impression de trop-plein, de bouillonnement cérébral, neurones grésillants. Les informations circulent, passent, en masse et pourtant clairement ordonnées, classées. Qui aura le courage d'écrire les résultats d'une manip' au tableau ? Qui sera sûr de ré-expliquer aussi clairement ? "Et pourtant j'ai compris. Enfin je crois bien que j'ai compris"... Rendu de l'ambiance et de notre état d'esprit durant les pauses.

Rassurez-vous, il y avait des moments de détente et de relaxation : par exemple la balade dans la colline de Luminy sous le

Mont Puget, un pique-nique au-dessus d'un des plus beaux sites de la Méditerranée. Ce n'est pas une galéjade, c'est vrai de vrai pour ceux qui ne connaissent pas les calanques de Sugiton et de Morgiou. Ces petits moments de bonheur nous avaient été proposés par nos instructeurs qui non seulement évoluaient avec aisance dans les méandres de la biologie moléculaire, de la biochimie, des biotechnologies mais se révélaient également fins connaisseurs de Marseille et ses environs ! Tout ça par un temps de fin d'été doux et euphorisant.

Plein de projets, plein d'envies, des tas de pistes à entamer après une expérience pareille. Beaucoup d'entre nous se sont sentis privilégiés d'avoir pu bénéficier de cette formation.

Comment faire partager ça ? Proposer d'autres stages ? Sûrement. Sauf qu'il faut pouvoir quitter la famille, le travail, se déplacer assez loin, se loger. Bref une vraie mobilisation. Mais foi de participant, ça valait vraiment le déplacement !

L'idée d'organiser des journées invitant plusieurs spécialistes - médecins et chercheurs qui ont à faire aux maladies de la cellule. Idée suggérée par David Karlin, reprise par certains des membres du bureau. Si l'idée est reprise, voilà un gros et excitant chantier en perspective.

Merci encore à Virginie pour nous avoir organisé cette session.

*Ysabel DE ROQUETTE
mamie de Sarah Lisa. Marseille*





Infos pratiques



Marche des maladies rares le samedi 4 décembre 2004 Mobilisez-vous !

Comme chaque année, nous nous retrouverons à l'occasion de la Marche des maladies rares le premier samedi de décembre. N'oubliez pas d'inscrire cette date dans vos publications, dans votre agenda et de mobiliser vos proches, vos familles, vos voisins. Outre son côté convivial et festif, la Marche a pour objectif de témoigner de l'existence des maladies rares et de sensibiliser le grand public et les pouvoirs publics sur leurs principales problématiques. Sa réussite dépend essentiellement de la mobilisation de tous.

La marche partira de l'hôpital Broussais (96 bis rue Didot, Paris 14ème) à 15h et arrivera au Trocadéro (Paris 16ème) en fin d'après-midi, où seront situés le plateau de télévision et une tente d'accueil.

Alors, rendez-vous à l'hôpital Broussais le 4 décembre !

Pour plus de renseignements sur les horaires, le parcours, les lieux de départ et d'arrivée, merci d'appeler Cécile (02 54 26 18 13) ou de consulter le site de l'Alliance des Maladies rares : www.alliance-maladies-rares.org

Coordonnées de l'AMMI :

AMMI

15 Rue du 14 Juillet
36000 CHATEAUROUX

02 54 26 18 13

a.m.mi@wanadoo.fr

<http://www.orpha.net/associations/AMMI/>

Ce jour là

*C'est derrière la porte blindée
De mon cœur bouleversé
Que si délicate et gaie une fée
Sait qu'il est temps d'apparaître.*

*Il s'agit de ma petite folie
Lumière joyeuse survenue
Du fond de ma conscience
Pour adoucir les jours pesants.*

*Aujourd'hui, j'ai de la peine
Elle va surgir et je l'attends
Elle va changer les couleurs du temps
Elle va éclairer ces délicats instants.*

*Ma petite folie est cette amie
Qui partage sans façon ma vie
Je l'abrite au plus profond de moi
Et chaque jour je peux compter sur elle.*

Dominique MOYNOT dite Ysère



PETIT A.M.M.I N° 8
JOURNAL DE L'ASSOCIATION
CONTRE LES MALADIES
MITOCHONDRIALES « A.M.M.I. »
15 Rue du 14 Juillet
36000CHATEAUROUX
Tél : 02 54 26 18 13
E-Mail : a.m.mi@wanadoo.fr
Site
<http://www.orpha.net/associations/AMMI/>
Directeur de la Publication :
Vincent Guiot,
président de l'AMMI
Rédaction : Corinne Dalancon,
Cécile Moncayo
Réalisation, impression :
Mediris et Spirale

Infos pratiques

MOTS D'ENFANTS :

Léo, 6 ans, qui a perdu son petit frère Adrien, devenu un ange, dit à son papa :
- "Quand je serais grand, je serais pilote d'hélicoptère ou d'avion, comme ça je pourrai aller très très haut dans le ciel et voir mon frère."

LA C.D.E.S.

La C.D.E.S. est une instance départementale d'aide aux enfants et adolescents handicapés, de la naissance à l'âge de 20 ans ou à l'entrée dans la vie active. Elle dépend à la fois de l'Inspecteur d'Académie de la Gironde et du Directeur des Affaires Sanitaires et Sociales. Elle peut déléguer certaines de ses missions (décisions sans incidence financière) aux Commissions de Circonscription Pré-élémentaires ou Secondaires.

LES MISSIONS ESSENTIELLES

L'Allocation d'Éducation Spéciale

Elle statue sur le handicap et définit un taux d'invalidité puis attribue selon les cas :

La Carte d'Invalidité

La carte de stationnement européen

Intégration en milieu scolaire ordinaire

La C.D.E.S. propose des orientations à l'enfant ou à l'adolescent vers les établissements ou services dispensant une éducation spéciale correspondant aux besoins du jeune et en mesure de l'accueillir.

Orientation vers l'éducation spéciale

L'A.E.S. est destinée à aider les familles assurant la charge d'un enfant handicapé.

La demande doit être formulée par la famille auprès de l'organisme payeur (C.A.F., M.S.A., etc.). Elle est accordée aux enfants et adolescents dont l'incapacité permanente est au moins égale à 80 %. Elle peut être accordée sous certaines conditions (soins spéciaux, frais spéciaux, éducation spéciale) si le taux est compris entre 50 et 75 %. Il existe six compléments à l'allocation spéciale, accordés après étude et sous certaines conditions. L'A.E.S. est versée par les organismes de prestations familiales (C.A.F., M.S.A., etc.).

La carte d'invalidité est attribuée sur demande aux enfants et adolescents atteints d'un taux d'invalidité d'au moins 80 %. La demande d'attribution de la carte d'invalidité est faite par la famille auprès de la C.D.E.S. Elle ouvre certains avantages dans le domaine :

- des transports (places réservées dans les transports en commun, avantages tarifaires sous certaines conditions par la S.N.C.F. et certaines compagnies aériennes),
- fiscal (demi-part supplémentaire dans le calcul de l'impôt sur le revenu, exonération de la taxe télévision sous certaines conditions).

La carte de stationnement européen permet au titulaire ou à l'accompagnateur d'utiliser les emplacements réservés, sans exclure le paiement de la place de stationnement. La demande d'attribution est faite par la famille auprès de la C.D.E.S.

L'ORIENTATION

Une question essentielle : l'intégration en milieu scolaire ordinaire ou l'orientation vers l'éducation spéciale ?

L'intégration semble possible en milieu ordinaire :

La famille ou les personnes intervenant auprès de l'enfant peuvent saisir les commissions de circonscription pour en discuter les modalités :

- pour le premier degré, C.C.P.E. (Commission de Circonscription Pré-élémentaire et Élémentaire),
- pour le second degré, C.C.S.D. (Commission de Circonscription du Second Degré).

L'intégration vers une section d'éducation spéciale d'un établissement scolaire est nécessaire :

La mise en place d'un projet pédagogique spécifique s'avère impossible dans une classe ordinaire, les commissions de circonscription peuvent proposer une orientation vers :

- les C.L.I.S. (Classes d'Intégration Scolaire), pour le premier degré.
- les U.P.I. (Unité Pédagogique d'Intégration), les S.E.G.P.A. (Section d'Enseignement Général et Professionnel Adapté), les E.R.E.A. (Établissements Régionaux d'Enseignement Adapté), pour le second degré.

Dans ces cas, la prise en charge a lieu dans le cadre de l'Éducation Nationale.

Lorsque l'enfant nécessite une prise en charge plus globale, la C.D.E.S. peut proposer une éducation spécialisée dans le cadre de l'assurance maladie.

Vers un service d'éducation spéciale qui assure un soutien à l'intégration scolaire et à l'acquisition de l'autonomie des enfants :

- S.E.S.A.D. (Service d'Éducation Spécialisée et Soins à Domicile).
- S.A.F.E.P. (Service d'Accompagnement Familial et d'Éducation Précoce), pour déficients auditifs.
- S.S.E.F.I.S. (Service de Soutien à l'Éducation Familiale et à l'Intégration Scolaire), pour déficients auditifs.
- S.A.A.A.I.S. (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à l'Intégration Scolaire), pour déficients visuels.

Ces services peuvent intervenir dans les établissements scolaires et / ou à domicile

Vers un établissement médico-social en internat ou en semi-internat :

- I.M.E. (Institut Médico Éducatif).
- I.R. (Institut de Rééducation).
- I.E.M. (Institut d'Éducation Motrice).
- I.M.C. (Institut pour Infirmités Motrices Cérébrales).
- C.D.A.D.V. (Centres pour les Déficiants Auditifs et Déficiants Visuels)

Dans ces cas, la prise en charge a lieu dans le cadre de l'assurance maladie.

NOTRE AMI ET ADHÉRENT DU NORD SERGE BOUZIN, PAPA DE LAURA, A MIS EN PLACE L'OPÉRATION "CARTOUCHES" :



Une entreprise spécialisée organise le ramassage de toutes les cartouches, **gratuitement** et reverse à l'association **AMMi** la valeur des cartouches réhabilitées. Les autres cartouches non valorisées ou cassées sont détruites selon les normes de la législation en vigueur. Il suffit de :

- collecter toutes les cartouches usagées de votre société (sans leur emballage d'origine) et de les déposer dans des cartons.

Pour les petites quantités :

(minimum 20 cartouches, moins de 30 KG)

- Contactez la société: "ABCARTOUCHES" qui vous enverra des étiquettes collissimo, à vous de les déposer au bureau de poste le plus proche (si passage d'un postier dans votre société, le colis peut lui être remis directement).

L'opération a permis à l'AMMi en 2003 de récupérer 2 000 euros

Pour les grandes quantités : (palette)

- Remplir et envoyer le Bon de Retour, il constitue votre demande d'enlèvement. Dès réception de ce bon, l'entreprise chargée du ramassage vous confirmera les modalités de transport.

Aucun frais de port n'est à votre charge.

Pour effectuer l'enlèvement (précisez que votre demande concerne l'association AMMi).

ABCARTOUCHES vous rappelle dans les plus brefs délais pour organiser l'enlèvement.

ABCARTOUCHES :

Tél : 01 64 37 02 90 - Fax : 01 64 37 88 77

Port : 06 74 41 08 04

Par mail : karl@abcartouches.com ou maria.guelpa@abcartouches.com

Infos pratiques

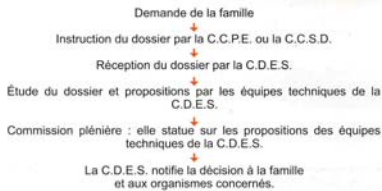
QUI SAISIT LA C.D.E.S. ?

La C.D.E.S. peut être saisie par :

- les parents, la personne ayant autorité parentale ou ayant la charge du jeune.
- le chef d'établissement scolaire fréquenté par l'enfant ou l'adolescent.
- le responsable de tout centre, établissement, service médical ou social concerné.
- le directeur de la DDASS.
- l'organisme d'assurance maladie compétent.
- l'organisme ou le service appelé à payer l'allocation d'éducation spéciale.
- la commission de circonscription.

Dans tous les cas, les parents ou la personne responsable doivent être informés de la saisine.

CIRCUIT DE LA DEMANDE D'ORIENTATION



RECOURS

Les parents ou les personnes exerçant l'autorité parentale ou ayant la charge effective de l'enfant peuvent contester la décision en formulant :

- un recours gracieux auprès de la C.D.E.S. dans un délai d'un mois.
- un recours contentieux auprès du Tribunal Contentieux de l'Incapacité dans un délai de deux mois.

CAS PARTICULIERS

Dans le cas, où le jeune est orienté dans un établissement spécialisé en dehors du département où il réside habituellement, la C.D.E.S. du département d'origine prend la décision d'orientation. Cette décision est notifiée à la C.D.E.S. du département d'accueil qui émet ensuite un avis d'orientation.

AUTRES COMPÉTENCES

La C.D.E.S. émet des avis sur :

- l'aménagement des conditions d'examen ou de tiers temps supplémentaires aux examens.
- des demandes d'auxiliaire d'intégration scolaire ou d'auxiliaire de vie scolaire.

Il y a sûrement des parents à la recherche de bodys pour leurs enfants à partir de 6 ans.

Naissance d'une gamme de bodys conçus pour les filles et les garçons de 6 à 14 ans, facile d'utilisation, y compris pour les enfants ayant une gastrostomie. Ce body t-shirt est disponible depuis octobre.

Pour tout renseignement :

Handimode 5, chemin des Groux de la Selle
78750 MAREIL MARLY
Tél : 01.30.61.06.03
courriel: contact@handimode.com
site : <http://www.handimode.com/>

Hommages :

Marie-Louise Largy, grand-mère de Karine et Jean-Philippe, arrière-grand-mère de Salomé et Ivan, nous a quittés en septembre. Cette dame, âgée de 92 ans, était adhérente à l'AMMi depuis plusieurs années.

Une de ses dernières volontés a été de remplacer fleurs et couronnes lors de ses obsèques, par des dons à l'AMMi.

Nous remercions toute sa famille, surtout ses enfants, qui ont exaucé son souhait.

Merci.



De plus nous ne pouvions évoquer ce douloureux sujet sans avoir une pensée pour Thomas qui nous a quitté cet été et dont les parents ont beaucoup œuvré pour l'AMMi.

Malgré un diagnostic jamais établi, le sourire de Thomas restera.

Nos pensées vont également vers tous les enfants et les adultes que la maladie a vaincus et qui nous manquent tant.

Références d'ouvrages :

Adoption : "Parents de cœur" Sherrie Eldridge, Ed. Albin-Michel.

Une psychologue, elle-même adoptée, aide les familles à décoder les besoins d'un enfant marqué par la cicatrice de l'abandon.

"Au risque de l'adoption", Cécile Delannoy, Ed. La Découverte

Certains enfants adoptés ne posent aucun problème, d'autres réagissent par des comportements excessifs à l'adolescence. Car la plupart des parents qui adoptent oublient que s'ils ont décidé d'adopter, ces enfants n'ont pas choisi de l'être : témoignages et reflet de la vie de ces familles.

"Vivre avec un enfant différent", Pauline Restoux, Handicap International, Ed. Marabout.

"Grands-parents aujourd'hui. Plaisirs et pièges", Francine Ferland, Ed. de l'hôpital Sainte-Justine, Coll. Pour les parents, université de Montréal.

*Ces livres vous sont recommandés
par Corinne ALEXANDRE*

"Un merveilleux malheur" par Boris Cyrulnik
"On s'est toujours émerveillé devant ces enfants qui ont su triompher d'épreuves immenses et se faire une vie d'homme, malgré tout. Le malheur n'est jamais pur, pas plus que le bonheur".
C'est un livre sur la résilience.

Définition de la résilience : vient de la physique: c'est la caractéristique qui définit la résistance aux chocs des matériaux. Par analogie s'applique à la psychologie.

Françoise TISSOT

MATÉRIEL À VENDRE

- Une poussette Ormesa, Réf 819 Bug réglable en largeur, en profondeur, repose-pied, une capote, une ceinture, des coussins d'abduction, des brides, possibilité face à soi ou face extérieure, etc...

Prix neuve 2591 Euros, vendu 610 Euros.

- Donne fauteuil roulant âge minimum 5ans, tubes rouge et noir.

Se renseigner auprès de Cécile 02 54 26 18 13

FAITES UN DON ET ALLÉGEZ VOS IMPÔTS

Si vous souhaitez faire un don profitez en avant la fin de l'année. En plus de faire des heureux, cela vous permettra de réduire vos impôts. En effet, la loi a élargi les avantages fiscaux pour les dons. Désormais, la déduction fiscale autorisée est de 60% du montant des dons, dans la limite de 20% du revenu imposable.



Liste des délégués régionaux de l' AMMI 2004/2005

| Prénom nom | départements | adresse | tél | E-mail |
|---------------------|-------------------------|---|-------------------|---------------------------------------|
| Brigitte VAHED | 31 09 32 82 12 | 3, impasse Henri Ebelot- Appt 14-31200 TOULOUSE | 05 61 63 98 75 | brigitte.vahed@wanadoo.fr |
| Isabelle ARENILLAS | 46 81 | 145, avenue des Minimes 31200 TOULOUSE | 05 61 13 31 80 | isabelle.arenillas@club-internet.fr |
| Marie-Josée RABIM | 71 21 58 89 | 66, rue de Verdier 71160 DIGOIN | 03 85 88 59 01 | |
| Sandra DARDEENNE | 59 62 | 6, rue Louis Blériot 59790 RONCHIN | 03 20 88 21 75 | carpentier-dardenne.sandra@wanadoo.fr |
| Martine GOUDARD | 01 69 38 71 | 9, avenue de Grande Bretagne 69000 LYON | 04 78 93 12 29 | MARTINEGOUDARD@aol.com |
| Karine LARGY | | 214 B, chemin des Callets 01340 ATTIGNAT | 04 74 30 96 84 | jpklargy@aol.com |
| Virginie ANTOINE | 13 84 83 05 06 30 34 | 250, chemin de Montauban 13450 GRANS | 04 90 55 72 34 | virginieantoin3@aol.com |
| Christelle JOBARD | | 65, allée de Bourgin 13270 FOS/MER | 04 42 05 57 07 | c.jobard1@chello.fr |
| Jacques HOUEL | 72 49 53 | 11, rue des Tilleuls 72550 LA QUINTE | 02 43 27 76 34 | houel.j@wanadoo.fr |
| Véronique LABBEY | 50 53 61 | 11, rue des Sources 50700 VALOGNES | 02 33 95 04 22 | labbeyhiena@aol.com |
| Corinne ALEXANDRE | 37 41 | 31, rue de la Poste 37360 ST ANTOINE DU ROCHER | 02 47 40 95 10 | priscapuce@cegetel.net |
| Michel LENNE | 85 et 44 | 18, rue du Clos de la Cour 85600 LA GUYONNIERE | 02 51 41 70 08 | m.lenne@wanadoo.fr |
| Philippe CHOIGNARD | 92 | 160, av.Jean Jaurès 92140 CLAMART | 01 41 08 99 36 | philippe.chognard@wanadoo.fr |
| Valérie JUMELLE | 77 | 3, rue Emile Laux 77580 PIERRE LEVEE | 01 60 22 13 18 | jumellejpv@aol.com |
| Clarisse PROD'HOMME | 35 56 | 3, rue Bertrand Robidou 35000 RENNES | 02 99 63 73 15 | clarisse.prodhomme@wanadoo.fr |
| Karine DE BIBIKOFF | 60 80 | 1789, rue Victor Hugo 60750 CHOISY AU BAC | 03 44 42 15 36 | karha@wanadoo.fr |
| Maria AFONSO | 93 | 10, chemin de Savigny 93270 SEVRAN | 01 43 83 76 88 | |
| Françoise TISSOT | 33 16 17 40 47 64 24 | 9, place des Cèdres 33000 BORDEAUX | 05 56 24 70 20 | alantissot@yahoo.fr |
| Virginie SAUSSEZ | Belgique Luxembourg | Rue Achille Danneau 15 7332 SIRAUT | 00 32 65 75 50 50 | knl@skynet.be |
| Dominique MOYNOT | Déléguées Adultes | 138, bd de Créteil 94100 ST MAUR | 01 43 97 09 76 | dmoynot@wanadoo.fr |
| Sandrine ANDRE | Déléguées Adultes | 3, rue de la Perdrix 68310 WITTELSHEIM | 03 89 55 38 68 | philippe.merillon@wanadoo.fr |

Nous espérons que ce petit a.m.mi vous a plu. Merci à tous ceux qui ont bien voulu écrire un article : malades, parents, famille, scientifiques ... ce petit a.m.mi est riche de vos émotions, de votre savoir et de votre générosité. Qu'il apporte l'espoir, le sourire et l'amitié là où il sera lu. Merci aussi à Cécile qui a porté la réalisation de ce numéro tout au long de sa "difficile genèse". Merci à monsieur Duranton et Sophie pour leur rapidité dans la réalisation de ce journal et à Médiris Spirale pour son indéfectible soutien à l'AMMI. N'hésitez pas à nous envoyer des articles, des suggestions pour notre prochain numéro, nous les attendons avec impatience. A vos stylos ... ou vos claviers...

Corinne DALANÇON