

4e journée nationale Maladies neuromusculaires (en régions)

La 4e Journée nationale Maladies neuromusculaires aura lieu cette année le 1er avril, sur le thème des essais cliniques.

Initiées par l'AFM tous les ans, ces journées ont pour principe d'organiser pour les malades et leurs familles, dans les consultations spécialisées maladies neuromusculaires qui le souhaitent, des rencontres avec les professionnels de la santé sur un même thème.

Face à la mise en place actuelle de nombre d'études et d'essais cliniques dans différentes pathologies, cette journée devrait répondre aux multiples questions des personnes concernées. Plus d'une vingtaine de régions participeront à cette 4e Journée. Le lieu reste encore à déterminer pour quelques-unes d'entre elles (attention, pour la région Provence-Alpes-Côte d'Azur et Corse, la date retenue est le 25 mars avec la consultation de Marseille et le 1er avril pour celle de Nice; pour la région AFM - Auvergne, la journée se déroulera le 15 avril 2006).

Pour tout renseignement, contactez votre service régional.

>> [En cliquant ici, vous trouverez le bulletin d'inscription à renvoyer à votre service régional ainsi que la liste des régions.](#)

Agenda

Colloque Dystrophies musculaires des ceintures

L'AFM organise, les 12 et 13 mai prochains au Génocentre d'Evry, un colloque consacré aux Dystrophies Musculaires des Ceintures.

Ses objectifs : faire le point des dernières avancées de la recherche fondamentale et clinique dans ce domaine complexe et favoriser l'émergence de projets et de réseaux pour ces pathologies.

Ce colloque est réservé aux chercheurs.

>> [Consulter le programme et s'inscrire.](#)

En ligne

La main à la pâte

La main à la pâte est une action visant à promouvoir l'enseignement des sciences à l'école primaire.

Parmi les ressources du site : des activités pédagogiques à réaliser en classe, un forum des enseignants, des dossiers scientifiques...

La main à la pâte est intégrée comme pôle innovant du plan de rénovation de l'enseignement des sciences et de la technologie à l'école.

En savoir plus : www.inrp.fr/lamap/

A lire

Un livre sur la fratrie

À l'initiative de l'AFM vient de paraître un ouvrage collectif intitulé La Fratrie à l'épreuve du handicap, aux Éditions Érès. Destiné en particulier aux thérapeutes, il réunit des témoignages de frères et sœurs et des contributions de psychologues sur l'analyse du lien fraternel, l'impact du handicap sur la fratrie et les aides possibles.

La Fratrie à l'épreuve du handicap - Éditions Érès - 272 pages, 25 euros. Disponible en librairie ou chez l'éditeur - tél.: 05 61 75 15 76

e-mail : eres@edition-eres.com - www.edition-eres.com (commande en ligne)

- [L'actualité des maladies neuromusculaires](#)
- [Le point sur...](#)
- [Vos droits](#)
- [Dossier](#)
- [Publication AFM](#)
- [Téléthon sur Internet : Visionnez l'émission Télévisée du 4 décembre 2005](#)
- [Ouverture du nouveau site AFM le 1er mars](#)

□ L'actualité des maladies neuromusculaires

- Le tréhalose : une nouvelle piste thérapeutique dans la DMOP

Le tréhalose est une molécule existant naturellement chez certaines espèces. C'est une protéine chaperonne qui a pour rôle de stabiliser certaines protéines dans la cellule. Elle peut également empêcher l'agrégation de protéines dénaturées. Cette fonction s'avère être intéressante pour différentes pathologies dans lesquelles des agrégats toxiques se forment dans les cellules : la maladie d'Alzheimer, la maladie de Huntington ou encore la DMOP. Dans une étude publiée en janvier 2006, une équipe anglaise a montré que le

tréhalose réduisait les agrégats et la toxicité dans un modèle cellulaire de DMOP.

- Dystrophinopathies et cardiomyopathie dilatée : intérêt des marqueurs génétiques

Dans une étude publiée en novembre 2005, une équipe américaine a cherché à déterminer si 1) un diagnostic et un traitement précoces de la CMD pouvaient entraîner un remodelage ventriculaire, 2) il existe des facteurs génétiques prédictifs de l'atteinte cardiaque dans la DMD et la DMB.

- Inclusions de types IBM dans un syndrome du canal lent

Dans une étude collaborative américano-polonaise publiée en novembre 2005, des chercheurs ont décrit pour la première fois l'association d'un syndrome du canal lent à des signes histologiques caractéristiques d'une IBM.

- Inclusion d'exon réussi dans la SMA : une nouvelle piste thérapeutique prometteuse

Après le succès de l'approche par saut d'exon dans la dystrophie musculaire de Duchenne, les scientifiques ont souhaité appliquer cette technique à la SMA. Le but n'est plus d'induire un saut d'exon mais de réintégrer l'exon 7 dans l'ARN messager de SMN2 et de produire ainsi la protéine SMN fonctionnelle en quantité suffisante.

- Dystrophie musculaire de Duchenne : essai de Phase II avec le PTC124

L'entreprise de biotechnologie PTC Therapeutics a annoncé le 27 janvier dernier, le lancement d'un essai clinique de Phase II testant l'effet du PTC124 chez des patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). Le PTC124 est un nouveau composé utilisé dans le traitement des maladies génétiques dues à des mutations non-sens.

- Altération de la force de préhension de la main dans la CMT

Dans une étude publiée en juin 2005, une équipe italienne a évalué la force de préhension de la main (pour chaque classe) dans une population plus importante de patients CMT.

- Atteinte cardiaque dans les DMC : l'expérience sicilienne

Dans une étude publiée en octobre 2005, une équipe italienne a évalué par échocardiographie-Doppler l'état cardiaque de 10 patients atteints de DMC mérosine positive et 100 enfants sains.

- Essais thérapeutiques et maladie de Steinert : l'iPlex entre en phase II

L'entreprise de biotechnologie Insmad, l'Université de Rochester et la MDA (Muscular dystrophy Association) ont annoncé le 4 janvier 2006, le lancement d'un essai clinique de phase II dans le traitement de la maladie de Steinert (ou DM1) avec la molécule iPlex.

[>> En savoir plus sur ces publications.](#)

- Laminopathies : Prévention de la mort subite grâce à la pose d'un défibrillateur cardiaque

Une équipe de chercheurs coordonnée par Denis Duboc (Hôpital Cochin - Paris, Université René Descartes Paris V) vient de démontrer l'intérêt de l'implantation préventive d'un défibrillateur cardiaque pour les personnes atteintes de laminopathies, des maladies rares d'origine génétique pouvant causer une mort subite suite à un trouble du rythme cardiaque. Ces résultats montrent que les progrès réalisés en génétique permettent, par la précision du diagnostic moléculaire, de faire profiter aux maladies rares d'innovations technologiques développés pour des affections fréquentes comme l'infarctus du myocarde. Ces travaux sont soutenus notamment par l'AFM grâce aux dons du Téléthon.

[>>Lire le communiqué de presse.](#)

□ Le point sur...

Retrouvez tous les mois sur le site un article faisant la synthèse sur un sujet de recherche.

Ce mois-ci : **Bilan 2005 et orientations 2006 de la mission Guérir de l'AFM** (l'article sera en ligne à partir du mardi 28 février 2006).

Depuis sa création, l'objectif de l'AFM n' a pas varié : guérir les maladies neuromusculaires. Du premier Téléthon en 1987 à aujourd'hui, la recherche scientifique et médicale a énormément progressé dans la compréhension de ces pathologies. Les pistes thérapeutiques foisonnent et les essais cliniques se multiplient. En 2006, l'AFM a décidé d'aller plus loin : transformer l'essai... en médicament. Quelles sont les orientations prioritaires et le choix stratégiques en 2006 ? Explications et précisions avec Serge Braun, responsable de la Direction du développement des thérapeutiques à l'AFM.

[> En savoir plus.](#)

□ Vos droits

Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé (ex AES), modalités, compléments et affiliation vieillesse

Un service régional AFM a saisi le service juridique à propos de l'application de l'Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé (ex AES) et a posé deux questions.

1/ Une maman percevant l'AEEH et le 6ème complément envisage de retravailler à mi-temps et d'embaucher une personne à mi-temps pour s'occuper de sa fille âgée de 4 ans.

La CAF répond que c'est la CDES qui doit statuer pour déterminer si, oui ou non, la personne continuera de percevoir le 6ème complément. Est-ce exact ?

2/ Comment fait-on pour faire affilier à l'assurance vieillesse les personnes percevant AEEH et un complément quand la CAF dit qu'il n'y a aucun texte l'obligeant à le faire ?

A télécharger, les réponses et conclusions du service juridique de l'AFM.

[>>En savoir plus sur cette question.](#)

□ Dossier

Frères et sœurs face à la maladie : Comment trouver sa place ?

Souvent, la fratrie peine à trouver sa place face au jeune malade et à des parents nécessairement mobilisés par les soins qu'il requiert.

Souvent aussi, elle tait les sentiments douloureux auxquels la confrontent la maladie au long cours et le handicap qui en découle.

Or ce silence peut être source de souffrances psychiques, qui risquent d'avoir des répercussions jusqu'à l'âge adulte.

Longtemps, les psychologues ne se sont guère penchés sur cette question.

Mais les temps changent. Les recherches, les publications, les colloques se multiplient. Et les thérapeutes prennent davantage en compte les difficultés de la fratrie face au handicap. Peu à peu, les frères et sœurs sortent de l'ombre.

Vous pouvez retrouver ce dossier dans le magazine VLM n°120 ou [le consulter en ligne.](#)

□ Publication AFM

Si vous êtes médecin, kinésithérapeute, ergothérapeute, infirmière, psychologue, professionnel du secteur médical ou psycho-social, l'AFM vous propose **Myoline, un bulletin d'information médico-**

scientifique sur les maladies neuromusculaires gratuit qui paraît tous les deux mois.

Le n° 82 (janvier-février 2006) est en ligne sur le site.

Au sommaire :

- Etude prospective : sommeil et forme infantile de la maladie de Steinert
- MNM et fratrie : identité et affectivité
- DMD et douleur : haute fréquence
- Les malades s'interrogent sur... la chirurgie du rachis
- Laminopathies : un défibrillateur cardiaque pour prévenir de la mort subite
- Flash Sciences
- Annonce

>> [Consulter ce numéro.](#)

□ **Téléthon sur Internet : Visionnez l'émission Télévisée du 4 décembre 2005**

Pour la première fois, visionnez sur le site du Téléthon, www.telethon.fr, l'intégralité de l'émission du « Journal du Téléthon », diffusée sur France 2 le dimanche 4 décembre dernier. Retour sur l'émission présentée par Marie-Ange Nardi, composée des vidéos envoyées par les bénévoles du Téléthon.

Au total, se sont 35 minutes d'images qui nous font revivre la générosité, la solidarité mais aussi l'humour et le sens de la fête des français. Choisissez parmi les 6 thèmes qui composent l'émission, soit un total de 77 mini-reportages.

En voir plus sur http://www.telethon.fr/ewb_pages/t/telethon_emission_tv.php

□ **Ouverture du nouveau site AFM le 1er mars**

Le 1er mars, c'est un tout nouveau site AFM qui verra le jour : de nouvelles couleurs, une organisation de l'information plus claire, des rubriques faciles d'accès et rapidement identifiables.

Pour des raisons techniques, le site sera peut-être inaccessible quelques heures, veuillez nous en excuser.

Nous espérons que le site AFM continuera à répondre à vos attentes. N'hésitez pas, en tout cas, à nous faire part de vos remarques et suggestions.

Si vous voulez en savoir plus sur ce nouveau site et découvrir en avant première la page d'accueil et les différentes rubriques, [cliquez ici.](#)

[→ Site Web](#) | [Se désabonner](#)

Cette newsletter est la lettre d'actualité de l'AFM et de son environnement médico-scientifique et social. Elle est publiée tous les mois.

Directeur de la rédaction : Samia Ghozlane

Rédacteur en chef : Alexandra Brienne

Contact : afm@afm.genethon.fr

ISSN : 1772-9874

Comité éditorial :

Jean-Claude Cunin

Aurélia Reis (DEA)

Nathalie Loux Ph.D.

J. Andoni Urtizberera M.D., Prof

© 2006 - Association Française contre les Myopathies.