

LES ANALECTES

DE

L'A.P.R.A.T.



ASSOCIATION POUR LA RECHERCHE SUR L'ATAXIE-TELANGIECTASIE

n°24
2011

L'Aventino - 1 avenue Massenet - 63400 Chamalières - France
Tél : 04.73.36.76.75 / Fax : 04.73.37.90.80
e-mail : aprat-aventino@wanadoo.fr
site internet : aprat.fr

SOMMAIRE

■ RECHERCHE

❑ “European AT Workshop”, Frankfort les 28-29 janvier 2011	3
■ JOURNÉE DES FAMILLES AT, 12 novembre 2011 à Clermont-Ferrand.....	10
■ TÉLÉTHON AT, AUX ÉTATS-UNIS DANS LE WISCONSIN	11
■ COLLECTES & DONS EXCEPTIONNELS	13
■ ANNONCES – PARUTIONS	18
■ AUTRES PUBLICATIONS	19
■ NUMÉROS UTILES	20



Tout d'abord une nouveauté précieuse : l'APRAT a un site propre que l'on peut facilement et directement trouver sur internet : aprat.fr

Ce site et ce fascicule de printemps des Analectes de l'APRAT vous fournissent :

- des informations sur la vie de l'association et nos activités. Nous sommes heureux de souligner le très généreux dynamisme que les amis de l'association déploient pour l'aider à poursuivre ses actions. Entre autres, vous lirez qu'à Rome, un couple de jeunes mariés, amis de David Gervasoni, a demandé aux parents et amis de ne pas leur faire de cadeaux de mariage mais des dons pour l'APRAT. Au Luxembourg, des voisins de Loris Zanier, au lieu de recevoir un cadeau pour leur départ à la retraite, ont préféré suggérer des dons pour notre association. À Lomme, dans le département du Nord, l'un de nos fidèles adhérents, M. Delobea a organisé une collecte, sur plusieurs semaines. D'autres initiatives ont été prises, hélas, dans le cadre de deuils, en privilégiant des dons à l'APRAT plutôt que des fleurs. Nous sommes très touchés par ces actions qui, en outre, ont permis un bel afflux de chèques qui redonnent un peu de tonus à nos finances très malmenées en 2010 par la baisse des dons, phénomène constaté en France dans toutes les associations.
- l'annonce de la Journée des Familles de l'APRAT qui aura lieu le 12 novembre 2011 à Clermont-Ferrand. Il s'agira d'un échange de vues sur divers problèmes pratiques de la vie quotidienne des familles et de leurs enfants, après une mise à jour sur l'historique et l'état des recherches sur l'A-T en 2011. Nous sommes heureux d'annoncer que des représentants de l'association italienne *Gli amici di Valentina* et de l'AT Society britannique avec lesquelles nous collaborons étroitement seront présents.
- des nouvelles sur la recherche. En janvier 2011, un très important workshop a réuni à nouveau des chercheurs du monde entier qui ont confronté leurs vues sur l'ataxie télangiectasie. L'initiative est remarquable car ce colloque européen a été organisé par des chercheurs allemands de l'Université de Frankfort, et il est très encourageant de constater cette volonté d'Européens de faire avancer scientifiquement les connaissances sur l'A-T. D'autres rencontres périodiques sont programmées par ces scientifiques en Europe avant le *XVe Workshop International* de 2012 qui se déroulera en Inde. Vous trouverez *infra* le programme de la rencontre de Frankfort mais aussi la traduction en français de deux résumés qui se complètent et qui ont été élaborés par William Davis, Chief Executive Ataxia Telangiectasia Society, et par Cynthia Rothblum-Oviatt de l'AT Children's Project. Nous sommes très reconnaissants envers ces associations A-T amies qui nous ont permis de traduire et diffuser ce texte qui permet aux familles francophones de constater les progrès accomplis chaque année dans la recherche et dans des tentatives de thérapie, sans pour autant cacher les problèmes non résolus dans une maladie qui reste hélas incurable à ce jour.

Bonne lecture !

LES RESPONSABLES DE PUBLICATION

Mireille Gervasoni, Lucette Tardieu & Christine Lamoine

European A-T Workshop

Clinical Science for A-T:
Status Quo and Future Directions

SCIENTIFIC PROGRAM



Goethe-Universität
Frankfurt

January 28-29, 2011
Inside Hotel Niederrad
Frankfurt am Main
Germany

WORKSHOP PROGRAM

Friday 28th January

12:00 – 13:00	Lunch - Come Together
13:00 – 13:15	Opening <i>Stefan Zielen and Ralf Schubert</i> (Goethe-University, Frankfurt)
13:15 – 14:00	Plenary Session - Clinical Science I <i>Richard Gatti</i> (UCLA, Los Angeles)
14:00 – 15:30	Workgroups
	Neurology Chair: <i>Matthias Kieslich</i> (Goethe-University, Frankfurt) and <i>Tom Crawford</i> (Johns Hopkins Hospital, Baltimore)
	Immunodeficiency and Laboratory Chair: <i>Asbjorg Stray-Pedersen</i> (University of Oslo) and <i>Stefan Zielen</i> (Goethe-University, Frankfurt)
	Biologics: Cancer and ATM Function Chair: <i>Thilo Doerk-Bousset</i> (Medizinische Hochschule Hannover) and <i>Malcolm Taylor</i> (School of Cancer Sciences, Birmingham)

16:00 – 17:30	Plenary Session – A-T Registry and Clinical Centres Chair: <i>Luciana Chessa</i> (University La Sapienza, Roma)
16:00 – 16:15	Italian Registry for Ataxia Telangiectasia (RIAT) <i>Luciana Chessa</i> (University La Sapienza, Roma)
16:15 – 16:30	The ESID Online Database for Primary Immunodeficiencies: A platform for research on Ataxia Telangiectasia <i>Benjamin Gathmann</i> (Uniklinikum Freiburg)
16:30 – 16:45	Ataxia Telangiectasia National Clinic: Israeli experience <i>Berkun Yaacov</i> (Edmond and Lily Safra Children Hospital Tel Hashomer)
16:45 – 17:00	Connecting patients and scientists in the quest for understanding and improving motor outcomes in patients with ataxia in Australia. <i>Kate Sinclair</i> (Royal Children's Hospital Brisbane)
17:00 – 17:15	Ataxia Telangiectasia - a model for cooperation between a National Disease Center and an Assistive Technology Unit <i>Efrat Shenho</i> (A-T Children National Clinic, Tel Ha Shomer)
17:15 – 17:30	A German questionnaire about Live Quality of A-T patients <i>Hermann Stimm</i> (German Heredo-Ataxie Society, Speyer)
17:30 – 18:30	Poster Session

Saturday 29th January

- 08:15 – 09:00** **Plenary Session – Clinical Science II**
Tom Crawford (Johns Hopkins Hospital, Baltimore)
- 09:00 – 10:15** **Therapeutic Approaches – Pre-Clinical Trials**
Chair: Richard Gatti (UCLA, Los Angeles)
- 09:00 – 09:15** Proteomic analysis of the cellular response to ionizing radiation in ATM-mutation carriers
Sophie Schirmer (University of Regensburg)
- 09:15 – 09:30** Bone marrow transplantation improves outcome of Atm-deficient mice by recruitment of ATM positive cells.
Julia Pietzner (Goethe-University, Frankfurt)
- 09:30 – 09:45** Analysis of the peripheral B-cell compartment of patients with A-T reveals class switch recombination and proliferation defects
Marcel van Deuren (Radboud University Nijmegen)
- 09:45 – 10:00** A model of Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2): The (CAG)₄₂-SCA2 knock-in mouse
Ewa Damrath (Goethe-University, Frankfurt)
- 10:00 – 10:15** Residual ATM kinase activity does not influence the occurrence of disturbed patterns of T-cell receptor repertoire in patients with A-T
Elizabeth McDermott (Nottingham University Hospitals)
- 10:15 – 10:30** **AT Europe:** A new charity tool to help everyone concerned with AT get involved
Cédric Anchisi (AT Europe, Paris)
- 13:45 – 14:00** How consistent are cognitive impairments in patients with congenital cerebellar disorders with specific focus on AT
Franziska Hoche (Goethe-Universität, Frankfurt)
- 14:00 – 14:15** Characteristics of women related with a children affected by Ataxia-Telangiectasia according to their genetic status: CoF_AT study
Nadine Andrieu (INSERM U794, Paris)
- 14:15 – 14:30** Evaluation of Effects of Intra-Erythrocyte Dexamethasone Sodium Phosphate on Neurological Symptoms in Ataxia-Telangiectasia Patients (IEDAT)
Luciana Chessa (University La Sapienza, Roma)
- 14:30 – 15:30** **Discussion**
 Future European Studies and Applications
Workgroup Leaders
- 15:30** **End of Meeting**

11:00 – 12:00

Workgroup Reports and Discussion

Neurology

Chair: Matthias Kieselich (Goethe-University, Frankfurt) and Tom Crawford (Johns Hopkins Hospital, Baltimore)

Immunodeficiency and Laboratory

Chair: Asbjorg Stray-Pedersen (University of Oslo) and Stefan Zeien (Goethe-University, Frankfurt)

Biologics: Cancer and ATM Function

Chair: Thilo Doerk-Bousset (Medizinische Hochschule Hannover) and Malcolm Taylor (School of Cancer Sciences, Birmingham)

12:00 – 13:00

Lunch Break

13:00 – 14:30

Therapeutic Approaches – Clinical Trials

Chair: Tom Crawford (Johns Hopkins Hospital, Baltimore)

13:00 – 13:15

Amatadine sulphate for treatment of movement disorder in A-T
Andreea Nissenkorn (National A-T Clinic, Ramat Gan)

13:15 – 13:30

Assessment of humoral immunity and viral markers in polish patients with A-T
Barbara Pietrucha (Children's Memorial Health Institute, Warsaw)

13:30 – 13:45

Mixed extrapyramidal syndromes in adulthood as presenting feature of variant A-T
Mijke Vermagen (University Medical Centre Groningen)

Des pas en avant à Frankfort

Par William Davis, Directeur général de l'AT society

Le dernier week-end de janvier 2011, à Frankfort, plus de 65 spécialistes de l'Ataxie-Télangiectasie sont venus du monde entier pour un colloque de deux jours sur la recherche clinique. Organisé par Stefan Zielen et Ralf Schubert de l'université Goethe, l'événement a attiré d'éminents cliniciens et chercheurs dont certains venaient même des Etats-Unis et d'Australie.

Le colloque était organisé en trois ateliers, donnant aux participants une chance de se concentrer non seulement sur l'aspect neurologique de l'A-T mais aussi sur les questions d'immunologie et de prédisposition au cancer. Etant donné le nombre limité de patients A-T que peuvent voir la plupart des médecins, c'était une précieuse occasion de partager leur expérience, de discuter des différents cas rencontrés et de comparer les méthodes de traitement et les résultats.

Il y avait aussi la présentation d'un certain nombre de projets de recherche récents et en cours. Il a été question notamment des projets suivants :

Le professeur Richard Gatti a présenté ses travaux de recherche sur ce qu'on appelle les mutations « nonsense ». Dans l'A-T, le gène qui commande la production et la régulation de la protéine ATM est endommagé par l'une des différentes mutations. Dans le cas de mutations dites « nonsense », l'organisme peut lire les instructions codées sur le gène jusqu'à l'endroit de la mutation mais après il reste bloqué. Sans l'ensemble complet des instructions, la production de la protéine est incomplète. L'équipe du professeur Gatti recherche des médicaments qui peuvent aider à franchir l'obstacle de la mutation afin de permettre une lecture complète (ou pratiquement complète) des instructions.

Trouver un médicament qui peut faire cela implique effectivement de nombreux tests à réaliser et des échecs à envisager. Toutefois, ils progressent et espèrent pouvoir commencer des essais cliniques vers 2012-2013.

Le professeur Luciana Chessa a parlé d'un essai qui va commencer cette année, en deux endroits, en Italie, sur l'usage d'un cortico-stéroïde, le Dexaméthasone. Dans une étude précédente, les stéroïdes ont montré qu'ils avaient un impact positif sur des symptômes neurologiques, mais ils produisent habituellement des effets secondaires. Cet essai vise à essayer et obtenir les mêmes résultats tout en évitant les effets secondaires avec l'emploi d'une nouvelle méthode. De petites quantités de médicament sont insérées dans des cellules sanguines, lesquelles sont alors transfusées directement dans le système sanguin. Dans d'autres traitements, cette méthode a évité de nombreux effets secondaires.

Hermann Stimm de l'association allemande sur les ataxies a présenté des résultats de recherches qui ont montré une corrélation positive entre l'indice de masse corporelle (le Body-Mass-Index) et la bonne santé de personne A-T. Autrement dit, des personnes qui ont l'A-T qui sont bien nourries tendent à avoir une meilleure santé, particulièrement au niveau des fonctions pulmonaires.

Le Dr Kate Sinclair de la clinique A-T de Brisbane a décrit le travail qu'elle fait avec son équipe sur l'étude des dommages de la matière blanche du cerveau et les effets potentiels apportés par la stimulation du cerveau profond. Cette stimulation implique l'utilisation de minuscules électrodes qui envoient des impulsions électriques vers des régions spécifiques du cerveau. Cela a été très efficace pour traiter de nombreux autres cas de tremblement et de dystonie.

Le Dr Liz McDermott de la clinique A-T de Nottingham est en train d'étudier par quel mécanisme le dysfonctionnement de la protéine ATM provoque des problèmes immunitaires. Constatant que les problèmes immunitaires sont réduits chez les individus dont la protéine ATM a une activité kinase, ils étudient les récepteurs sur les cellules T qui reconnaissent les anomalies, pour voir

s'il y a une chaîne normale de variation et ils identifient toutes différences entre les protéines qui ont une activité ATM et celles qui n'en ont pas. Les premiers résultats n'ont pas montré une grande différence entre les différents groupes étudiés mais d'autres échantillons vont être étudiés pour voir si cela reste vrai sur une plus grande échelle.

Un certain nombre de présentations ont insisté sur la complexité de la situation. En particulier, le professeur Tom Crawford des Etats-Unis et le Dr Michel Willemsen de Nijmegen ont souligné la complexité de la composante neurologique. Alors que cet aspect est traditionnellement associé à l'atteinte du cervelet, ils ont insisté sur le fait qu'il y avait de nombreux éléments qui jouent un rôle dans la situation neurologique des personnes souffrant d'A-T que l'on ne retrouve pas dans d'autres formes d'ataxies et qui ne sont pas liés au cervelet.

Il y avait aussi un certain nombre de travaux très intéressants présentés par de jeunes chercheurs allemands témoignant ainsi du dynamisme des recherches menées sur l'A-T et de l'émergence aussi d'une nouvelle génération de chercheurs.

Il y avait malgré tout beaucoup de choses positives à la fin de ce colloque notamment lorsque l'AT Society et de l'AT Children's Project ont proposé une continuation de ce type de rencontres pour assurer une plus grande coordination de la recherche clinique à l'avenir. Tous les participants étaient d'accord sur le fait qu'un réseau sur la recherche clinique sur l'A-T devrait être développé mais aussi que d'autres colloques sur la recherche clinique devraient être programmés à l'avenir. Cela serait très bénéfique pour le partage des connaissances et pour la création et l'application d'une nouvelle recherche sur l'A-T.

Le prochain colloque se tiendra au Royaume-Uni soit à la fin de 2011 soit dans la première moitié de 2012.

Le colloque européen galvanise les médecins spécialistes de l'A-T

Par Cynthia Rothblum-Oviatt de l'AT Children's Project

A la fin du mois de janvier 2011, une soixantaine environ de spécialistes de l'ataxie-télangiectasie (A-T) venus du monde entier étaient rassemblés à Frankfort en Allemagne pour un colloque de deux jours sur les aspects cliniques de l'A-T. Organisé par les Drs Stefan Zielen et Ralf Schubert de la clinique de l'Université Johann Wolfgang Goethe, l'événement avait attiré d'éminents cliniciens et chercheurs dont certains venaient même des Etats-Unis et d'Australie.

Participant tous à l'un des trois ateliers mis en place, ils ont été amenés à discuter des atteintes neurologiques, des anomalies immunitaires et des prédispositions au cancer associés à l'A-T. Etant donné le nombre limité de patients affectés par cette maladie, il s'agissait d'une précieuse occasion de partager son expérience clinique, de comparer les essais thérapeutiques et leurs résultats et de discuter des futures orientations que devra prendre la recherche.

Le colloque comprenait aussi des présentations de travaux de recherche pré-clinique et clinique réalisés aussi bien par des cliniciens que par des jeunes chercheurs. On peut retenir les présentations suivantes :

- Le développement d'une petite molécule capable de lire à travers des composants (SM-RTCs) pour corriger les mutations « nonsense » primaires, par le Dr Richard Gatti, de la faculté de médecine de l'Université de Los Angeles (UCLA) aux Etats-Unis.
- Associer les patients et les scientifiques dans la recherche d'une meilleure compréhension des résultats chez les patients souffrant d'ataxie en Australie, par le Dr Kate Sinclair de l'Hôpital Royal des Enfants en Australie.
- Le sulfate amantadine pour le traitement de l'incoordination des mouvements dans l'A-T, par le Dr Andreea Nissenkorn de l'Hôpital des Enfants à Safra en Israël.
- L'évaluation de l'immunité humorale et les marqueurs viraux chez des patients A-T polonais, par le Dr Barbara Pietrucha, de l'Institut Mémorial de la Santé des Enfants en Pologne.

En conclusion de cette rencontre, les Drs Zielen et Schubert ont proposé de rédiger un rapport qui permettra de développer un protocole de soins pour les patients A-T. Egalement, deux organisations engagées dans la lutte contre l'Ataxie-Télangiectasie, l'AT Society en Grande Bretagne et l'AT Children's Project aux Etats-Unis, se sont montrées favorable à l'idée de développer un réseau de recherche clinique sur l'A-T. Ce réseau pourrait impliquer un forum de communication pour les chercheurs cliniciens ou scientifiques travaillant sur l'A-T, de même que la mise en place et la programmation de nouveaux colloques sur la recherche clinique. Une telle initiative ne pourrait être que profitable pour partager et améliorer les connaissances et générer de nouvelles recherches cliniques sur l'A-T.

Nous remercions les Drs Zielen et Schubert pour l'organisation de ce colloque riche d'enseignements qui aura convaincu les médecins et chercheurs spécialistes de l'A-T d'aller vers une meilleure collaboration, essentielle, pour les travaux de recherche en cours et à venir.

Les participants à cette rencontre attendent avec impatience le prochain colloque consacré à la recherche clinique sur l'A-T qui aura lieu au Royaume-Uni.

(Nous remercions Nathalie Le Conte-Good et Christine Lamoine pour la traduction)

TEXTES ORIGINAUX

By William Davies, Chief Executive of AT Society

Steps forward in Frankfurt

The last weekend in January, some 65 of the world's experts on A-T gathered in Frankfurt for a two-day workshop on clinical research. Organised by Stefan Zielen and Ralf Schubert from the Goethe University, the event attracted leading clinicians and researchers from as far as the United States and Australia.

The workshop split into 3 streams, giving participants a chance to focus on either the neurology of A-T, its immunology or susceptibility to cancer. Given the limited number of patients that most doctors see, this was an extremely valuable opportunity to share experience, discuss cases and compare treatment approaches and outcomes.

There were also presentations on a number of recent and ongoing research projects. These included the following:

Professor Richard Gatti presented research he is doing into so-called nonsense mutations. In A-T, the gene which gives instructions to produce and regulate the ATM protein is damaged by one of a number of different mutations. In the case of nonsense mutations, the body can 'read the instructions' codified on the gene until it reaches the mutation, but then gets blocked. Without the full set of 'instructions' the resulting protein is incomplete. Professor Gatti's team is looking at drugs that can help to 'read across' the mutation to enable the complete (or virtually complete) instructions to be read.

Finding a drug that can do this effectively involves a lot of testing and rejecting. However they are making progress and hope to be in a position to start clinical testing by 2012 – 2013.

Professor Luciana Chessa spoke about a trial due to start later this year, at 2 sites in Italy, on the use of Dexamethasone, a cortico-steroid. Steroids have been shown in a previous trial to have a positive impact on neurological symptoms, but usually produce significant side-effects. This trial aims to try and achieve the same effects while avoiding the side effects through a novel method of delivery. Small quantities of the drug are encapsulated inside red blood cells, which are then transfused directly into the bloodstream. In other treatments, this delivery method has avoided many side effects.

Hermann Stimm of the German Ataxia Organisation presented the results of research he had carried out which shows that there is a positive correlation between Body-Mass-Index and good health in people with A-T. Put simply, people with A-T who are well nourished, tend to have better health, particularly with regard to lung-function.

Dr Kate Sinclair from the A-T clinic in Brisbane described the work they are doing to study the damage to white matter in the brain and potentially make use of deep brain stimulation. Deep Brain Stimulation involves the use of tiny electrodes which send electrical impulses to specific parts of the brain. It has been very effective in treating a number of other conditions involving tremor and dystonia.

Dr Liz McDermott of the A-T clinic in Nottingham is studying the mechanism by which malfunctioning ATM proteins cause immune problems. Noting that immune problems are reduced in individuals who have some ATM kinase activity, they are looking at the receptors on T cells, which recognise bugs, to see if there is a normal range of variation and identify any differences between those who have some and those who have no ATM activity. Early results have not shown a big difference between the groups but they are analysing more samples to see if this remains true with bigger numbers.

A number of presentations stressed the complexity of the condition. In particular Professor Tom Crawford from the USA and Dr Michel Willemsen from Nijmegen underlined the complexity of the neurological component. While this is traditionally associated with damage to the cerebellum, they stressed that there are many elements to the neurological condition of people with A-T which are not typical of other ataxias and are not associated with the cerebellum.

There were also a number of presentations from young German researchers which were exciting in that they demonstrated the amount of research into A-T that is going on and also the emergence of a new generation of committed researchers.

And there were yet more positives at the end of the conference when those present agreed to proposals put forward by the A-T Society and the A-T Children's project to build on the successes of this Workshop and ensure greater co-ordination of clinical research in the future. Participants agreed that a formal A-T Clinical Research Network should be set up and also that there should in future be a continuing and planned series of clinical research workshops. These would maximise the opportunities for shared learning and collaboration in designing and carrying out new research.

The next workshop will be held in the UK either at the end of 2011 or in the first half of 2012.

European Workshop Galvanizes Clinicians Focused on A-T

*Based on an article written by William Davis,
Chief Executive, A-T Society in the UK*

At the end of January, approximately 60 of the world's experts on ataxia-telangiectasia (A-T) gathered in Frankfurt, Germany for a two day workshop on the clinical aspects A-T. Organized by Stefan Zielen, MD and Ralf Schubert, PhD from the Klinikum der Johann Wolfgang Goethe Universitaet, the event attracted leading A-T clinicians and clinician/scientists from as far as the United States and Australia.

All attendees participated in one of three working groups to discuss the neurological deficits, immunological abnormalities or cancer predisposition associated with A-T. Given the limited number of patients with this disorder, this was an extremely valuable opportunity to share clinical experiences, compare treatment approaches and outcomes and discuss future directions for research.

The workshop also included presentations on preclinical and clinical research studies from both established as well as young clinicians and investigators. Of note were the following presentations:

- Development of small molecule-read through compounds (SM-RTCs) to correct primary nonsense mutations by Richard Gatti, MD, UCLA School of Medicine, USA
- Connecting patients and scientists in the quest for understanding and improving motor outcomes in patients with ataxia in Australia by Kate Sinclair, MD, Royal Children's Hospital, Australia
- Amantadine sulphate for treatment of movement disorder in A-T by Andreea Nissenkorn, MD, Safra Children's Hospital/Sheba Medical Center, Israel
- Assessment of humoral immunity and viral markers in Polish patients with A-T by

Barbara Pietrucha, MD, The Children's Memorial Health Institute, Poland

Meeting outcomes: Drs. Zielen and Schubert plan to generate a final report from the workshop which will help develop standards-of-care for patients with A-T. Also, two advocacy organizations, the UK A-T Society and the US A-T Children's Project, proposed a well-received concept to develop an A-T Clinical Research Network. This network would include a communication forum for clinicians and clinician/scientists dealing with A-T, as well as the establishment of a continuing and planned series of clinical research workshops. Such an initiative will maximize the opportunities for shared learning and collaboration in designing and performing new clinical studies for A-T.

We thank Drs Zielen and Schubert for organizing a stimulating workshop that motivated A-T clinicians to form collaborations and focus on future studies. Participants of this meeting are looking forward to the next A-T Clinical Research Workshop which will take place in the UK.



Journée des Familles AT de l'APRAT Novembre 2011 à Clermont-Ferrand

La journée des familles de l'APRAT **du samedi 12 NOVEMBRE 2011** prend forme et nous sommes en mesure de présenter un programme plus abouti.

Une rétrospective des recherches et des découvertes sur l'A-T sera présentée avec le point sur l'état actuel des travaux. Des chercheurs donc mais aussi des rééducateurs (kinésithérapeutes, ergothérapeutes...) seront là pour répondre à toutes les questions. René Cassou de St-Mathurin que nombre de familles connaissent bien a généreusement accepté une nouvelle fois d'être le modérateur de cette journée des familles 2011. Des amis italiens et britanniques représentant les associations *Gli Amici di Valentina* et *AT Society* seront présents également.

RAPPEL DES MODALITÉS :

RÉUNION + HÉBERGEMENT : Nous avons choisi un hôtel très agréable qui nous a proposé un tarif de groupe très intéressant et dont les chambres très vastes permettront un meilleur confort avec des fauteuils roulants et qui a l'avantage de se situer près des sorties d'autoroutes, à 500 mètres d'un aéroport et 3 km de la gare : le **NOVOTEL de Clermont-Ferrand**.

ARRIVÉE : le 11 novembre dans la journée, un dîner réunira les familles.

L'APRAT prendra en charge pour tous les participants

- la location de la salle de réunion et du matériel pour projections (à l'hôtel *Novotel*)
- les pauses cafés-thé du matin et de l'après-midi du samedi

et pour les FAMILLES ADHÉRENTES (la personne AT + au maximum 2 personnes -ses parents ou accompagnateurs-).

- la chambre + petit déjeuner pour la personne AT et les personnes qui l'accompagnent
- nuit du vendredi 11 novembre (départ le 12) + éventuellement nuit du 12 (départ le 13)
- le dîner du 11 novembre, le déjeuner du 12 (et le dîner du 12 pour ceux qui ne repartiront que le 13).

(les personnes non-adhérentes sont les bienvenues mais devront régler directement leurs frais de séjour et de repas à l'hôtel)

PARTICIPATION AUX FRAIS : 100 euros par famille vous sont demandés (50 € à l'inscription et 50 € lorsque vous arriverez) (seulement 50 € à l'inscription si personne seule) ; il est toujours possible de différer ce règlement.



Aux Etats-Unis, dans le Wisconsin THE AT TELETHON



Un groupe d'étudiants inscrits dans la spécialité « Radio/TV/Film » de l'université du Wisconsin, Oshkosh, National Broadcasting Society (NBS) a organisé à la fin de l'année 2010 leur neuvième téléthon A-T. A l'origine de cette généreuse initiative se trouvent trois étudiants : Kylie Hodges, Kevin Cushing et J.-P. Russel qui produisent ce téléthon.



Le programme est diffusé sur la station de télévision de l'université « TitanTV » et l'émission dure six heures non stop. Il y a de la musique et des interviews avec des familles touchées par l'A-T. Des fonds sont recueillis par le biais de mises aux enchères de divers objets. Un stand avec de la documentation, des affiches présentait cette année également L'APRAT. En effet, Brian Urbanek, un des actifs bénévoles de ce téléthon avait pris contact avec nous au moment des préparatifs de l'émission et nous avait demandé de la documentation que nous lui avons transmis avec plaisir.



Ils ont réussi, cette année à réunir pour la recherche sur l'A-T plus de 3 700 dollars (soit 2 760 Euros). Tout l'argent a été donné à la fondation américaine « AT Children's Project » (www.atcp.org).

Vous pouvez consulter leur site internet : www.uwosh.edu/attelethon/



COLLECTES & DONNÉS EXCEPTIONNELS

■ Nous adressons de chaleureux remerciements à nos fidèles amis de *l'association des locataires de la résidence Sèvres-Bellevue*, à Boulogne-Billancourt, qui, en juin 2010, après avoir décidé la dissolution de leur association nous ont adressé un dernier don de 170 euros.

■ Le comité d'entreprise de la société SOFRADIR à Veurey-Voroize qui, sous l'impulsion de Mme Reynon, maman d'un enfant AT, nous soutient fidèlement depuis plusieurs années nous a adressé, en novembre 2010, un nouveau don de 100 Euros. Nous savons gré à tous les membres du comité pour leur générosité.

■ L'APRAT a pu, cette année encore, compter sur l'aide précieuse du comité Puy-de-Dôme de la *Ligue contre le Cancer*. C'est un don de 1500 Euros qui nous est parvenu en novembre 2010. Nous renouvelons notre infinie reconnaissance et nos remerciements à tous nos amis de la Ligue et tout particulièrement au Dr François Deméocq et Christine Perret, respectivement Président et Directrice du comité Puy-de-Dôme.

■ Un grand merci à l'un de nos fidèles adhérents, M. Bernard Delobea, de Lomme (Nord), père d'Elodie disparue en 1998, qui a entrepris cet hiver une grande collecte, tenant un stand chaque dimanche à la sortie de l'église et prenant le temps d'expliquer ce qu'était l'A-T, et la lutte à mener contre cette maladie rare en soutenant notamment la recherche. Il a pu recueillir ainsi de nombreux chèques de soutien pour les actions de notre association et nous a fait parvenir en décembre 2010 la coquette somme de 535 Euros.

L'hirondelle

Tu es dans mon cœur
Tu es un bouquet de bonheur
Tu es l'élue de mon cœur
Tu es une femme parfaite
Tu es la plus jolie
Tu es douce comme une mirabelle
Tu es fine comme une gazelle
Tu es la plus belle à mes yeux

Elodie



● *In memoriam* du grand historien et académicien, Claude Nicolet, très lié à David Gervasoni et à ses parents, sa famille a demandé qu'au lieu d'offrir des fleurs pour ses funérailles, des dons soient adressés à l'APRAT, association que Claude Nicolet a fidèlement soutenu depuis sa fondation. La somme de 500 Euros a ainsi pu être collectée et nous exprimons encore une fois nos remerciements émus à la famille ainsi qu'à tous les donateurs.

● La somme de 1 340 Euros nous est parvenue du Luxembourg en février dernier. Un grand merci à Suzette et Raymond, des voisins et amis de la famille Zanier-Ebel, qui, pour leur départ à la retraite, ont demandé à tous leurs collègues et amis ne pas leur offrir de cadeaux mais d'envoyer plutôt des dons à l'APRAT. Ils ont été très nombreux à répondre favorablement à l'appel et nous leur exprimons notre profonde gratitude.



● Federico, le meilleur ami de David Gervasoni, s'est marié, en février, à Rome avec Cristiana et en guise de cadeaux de mariage, ils ont prié leurs proches et tous leurs amis de faire des dons à l'APRAT ; 3 890 Euros ont ainsi été récoltés. Nous leur sommes infiniment reconnaissants et remercions chaleureusement tous les généreux donateurs.

● C'est avec beaucoup de tristesse que nous avons appris le décès de Noémie Penon. Sa famille nous a fait parvenir la somme de 900 Euros collectés lors des obsèques. Nous sommes extrêmement touchés par cette marque de solidarité envers toutes les familles frappées par l'A-T et ce soutien à notre action. Nous exprimons à nouveau notre reconnaissance émue à la famille de Noémie et à ses amis pour leur geste généreux.

(Vous trouverez, page 17, un poème dédiée à Noémie par sa maman.)

Talence, le 02 Avril 2011

Monsieur et Madame PENON Marc
16 rue Georges Bizet
33400 Talence
05 56 36 76 60
Mail marc.penon@orange.fr

APRAT
A l'attention de MME GERVASONI
Chamalières

Madame,

Il me faut prendre mon courage pour vous faire parvenir ce courrier et j'espère qu'il ne sera pas trop tard pour la publication.

Noémie est née le 30 Janvier 1997, elle nous a quitté le 13 Janvier 2011.

Malgré son incroyable envie de vivre, sa combativité, son sourire, la maladie a été cruelle, impitoyable jusqu'au bout, jusqu'à l'empêcher de fêter ses 14 ans.

Il n'existe pas de mot pour exprimer le chagrin, la douleur qui nous accable d'avoir perdu l'Amour de notre vie et ce sentiment d'injustice qui nous arrache leur cœur chaque instant, chaque jour que nous vivons encore.

Nous vous transmettons les chèques émis par de nombreuses personnes qui ont aimé notre Noémie, qui gardent dans leur cœur gravé son sourire exceptionnel et sa personnalité hors du commun.

Ils ont souhaité transmettre leurs dons en geste d'Amitié et de Soutien à l'Association APRAT et au-delà de la peine, soutenir en souvenir de NOEMIE, tous les enfants atteints par cette terrible maladie.

Nous les remercions très sincèrement de leur générosité.

- Le Personnel du S.E.S.S.A.D. de Bordeaux qui a assuré l'accompagnement scolaire et à domicile de Noémie depuis 1999.

- L'ensemble des Salariés de la Société AGUILA MECANIQUE ainsi que la Famille LUQUET où travaille Marc PENON, papa de Noémie, depuis 1984.

- La MJC de L'ARUAN - Section Arts Plastiques - Dirigée par Sylvianne - où la Mamie de Noémie entourée de nombreuses amies étudie le dessin. Elles ont de nombreuses fois accueillie amicalement Noémie au sein du groupe pour des moments de plaisirs partagés (dessin, expos, pique-nique...)

- Et nos meilleurs amis Christine et Pascal LACAMPAGNE et leurs enfants ainsi que Mireille SCALPELLI merci de leur soutien inconditionnel, ainsi que Claire, Valérie Le Bihan, Mimi et Claude BRUGERE, Josette et Bernard DAURIAC, notre famille...

J'aimerais remercier toutes les personnes qui se sont manifestées par un appel téléphonique, un mot, une visite, une photo, une pensée dans un élan d'humanité, de sympathie extraordinaire et d'amour pour Noémie et notre Famille.

A tous mes collègues de l'Institut d'Education Motrice de Talence (APF) où je travaille depuis 1995, les chauffeurs de taxis M. BERTRAND, Viviane, les différents personnels hospitaliers de l'Hôpital des Enfants de Bordeaux, l'Hôpital de Jour et l'Association des « Blouses Roses » Annie, Rose-Marie, le Personnel Infirmier de l'Hôpital à Domicile de Bagatelle de Talence, David, Sophie, l'Ecole Maternelle « Les Lucioles », Marie-France et tout le personnel, Fabienne et Philippe, M. FALIZE Directeur de l'Ecole « Rambaud » de La Brède, et les maîtresses Nathalie MAZAURY, Emilie, Martine FLECHEUX, Tous les parents amis, Mme CAUCHOUA Chef d'Etablissement du Collège « Alain Fournier » à Bordeaux et l'ensemble du personnel ainsi que le Personnel de l'UPI, Adeline et tous les AVS, les Professeurs Marie, M. JOURDAIN... et ainsi que tous les Camarades de tous ces établissements scolaires où Noémie a été si bien accueillie durant sa scolarité et a partagé tellement de Très Heureux Moments : Laura Marie, Margot... Hugo, Sophie, Eléa, Justine Gaud, Milène, Edgar, Léo, Tiphaine... et tous les autres qui ont tellement compté dans le Cœur et la Vie épanouie de NOEMIE PENON.

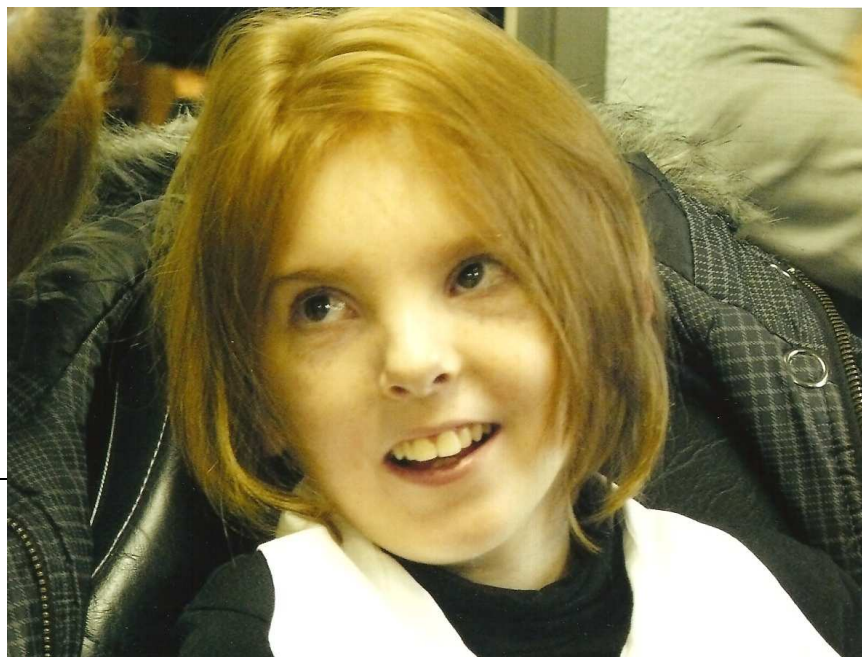
La maladie ne lui a pas laissé l'opportunité de saluer tous ces êtres qui lui ont tant donné mais j'aime à croire que chacun des sourires dont tout le monde était si admiratif valait pour

UN IMMENSE MERCI POUR CHACUN D'ENTRE VOUS.

Avec toute notre Reconnaissance.

Nous vous remercions infiniment si vous pouvez éditer cette lettre et le poème que j'ai recueilli auprès de l'Association Jonathan PIERRES VIVANTES (Association de Parents Endeuillés) qui m'aide à apprivoiser l'absence physique de notre Fille Adorée, Noémie.

Recevez, Madame, nos amitiés sincères.



Je voudrais te dire
Tout ce que je n'ai pas su te dire
Quand tu étais là !
Te chanter la plus belle chanson,
Te réciter le plus beau poème,
Te serrer si fort contre moi !

Je voudrais te dire
Les mots d'amour les plus tendres,
Te dire que tu es toujours là,
Toujours là tout contre mon cœur...

Je voudrais te dire
Que mille souvenirs bercent ma mémoire,
Que ton visage, ton sourire,
Je les revois sans cesse,
Que tes paroles, tes mots, ta voix,
Je les entends toujours,
Te dire que si tu nous a quittés, Moi je ne te quitte pas...

Je voudrais te dire
Que ma solitude n'est pas solitude
Parce que je vis dans un rêve... Un rêve de Toi !

Je voudrais te dire
Que souvent les larmes perlent à mes paupières,
Que souvent mon cœur est serré à l'extrême
Et je lève les yeux vers le ciel... Et je ne pense qu'à Toi...

Je voudrais tellement te dire
Un seul instant, une seule seconde
Pour te dire tout ! Pour te dire rien !
Pour te dire combien je t'aime !

Poème emprunté à une maman endeuillée
que je ne connais pas mais qui a pu trouver
les mots longtemps après le décès de son fils.

ANNONCES

➡ Le 10^{ème} Colloque International de Radiobiologie Fondamentale et Appliquée se tiendra du 11 au 16 septembre 2011 à Anglet (Pyrénées atlantiques). Deux prix APRAT seront décernés à cette occasion à de jeunes chercheurs par un jury international.

➡ Après Redondo Beach à Los Angeles, l'année dernière, le XVème Workshop International sur l'A-T aura lieu en Inde en février 2012

PARUTION

Jean-Jacques Oberson, hémiparétique et aphasique à la suite d'un angiome au cerveau et d'un coma a ressenti le besoin de raconter non seulement son histoire personnelle mais aussi de parler plus largement du handicap.

Vers le papillon...
Ma vie
Après mon voyage à la limite de la mort

M. Oberson assure lui-même
la vente de son ouvrage.
17 Euros + 3 Euros de frais d'envoi

Jean-Jacques Oberson
Résidence Les Peupliers
02 rue Joseph Roumanille
84000 Avignon

AUTRES PUBLICATIONS

PROGRESS REPORT

Découvertes cliniques - Recommandations aux patients A-T

Chamalières, mars 1994

(épuisé)

KINÉSITHÉRAPIE ET A-T

Synthèse des deux rencontres organisées par l'APRAT à Clermont-Ferrand en 1995

Chamalières, juin 1996

ATAXIE-TÉLANGIECTASIE ET RÉÉDUCATION

Table Ronde organisée par l'APRAT à Nice, les 20 et 21 novembre 1999

Chamalières, mars 2000

LES PROBLÈMES DU QUOTIDIEN

Rencontre des familles A-T organisée par l'APRAT à Nantes, les 28 et 29 avril 2001

Chamalières, juillet 2001

AU CŒUR DE L'EUROPE

Rencontre A-T organisée par l'APRAT en collaboration avec les associations A-T européennes DHAG (Allemagne) et GLI AMICI DI VALENTINA (Italie) au Luxembourg, les 7, 8 et 9 mai 2004

Chamalières, novembre 2004

JOURNÉE APRAT 2007 DES FAMILLES A-T

Compte rendu de la Rencontre des familles organisée à Clermont-Ferrand, le 5 mai 2007

Chamalières, janvier 2008

JOURNÉE APRAT 2009 DES FAMILLES A-T

Compte rendu de la Rencontre des familles organisée à Clermont-Ferrand, le 16 mai 2009

Chamalières, décembre 2009

(version PDF du CR disponible par e-mail)

LES ANALECTES DE L'APRAT

Bulletin d'information de l'association : n°1 (mars 1998) à 24 (mai 2011)...

► À VOTRE DISPOSITION :

- des photocopies d'articles scientifiques dont la synthèse sur l'A-T proposée par Jacques-Olivier Bay (réunion de deux articles scientifiques) :

Jacques-Olivier Bay, Nancy Uhrhammer, Dominique Stoppa-Lyonnet, Janet Hall, *Rôle du gène ATM dans la prédisposition génétique aux cancers*, Bull Cancer 2000 ; 87 (1) : 29-34.

Jacques-Olivier Bay, Nancy Uhrhammer, Janet Hall, Dominique Stoppa-Lyonnet, Yves-Jean Bignon, *Fonctions de la protéine ATM et aspects phénotypiques de l'ataxie-télangiectasie*, médecine/sciences 1999 ; 15 : 1086-95.

- des photocopies d'articles sur la rééducation (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie) concernant l'ataxie de Friedreich. Les techniques de rééducation utilisées pour ces deux pathologies différentes ont de nombreux points communs (nous remercions l'Association Française pour l'Ataxie de Friedreich).

► POUR INFORMATION :

- Association Française pour l'Ataxie de Friedreich (A.F.A.F.) :

Juliette DIEUSAERT, 12 place Brisset, 02500 HIRSON

Tél.03.23.58.61.65 Fax.03.23.58.64.01 e-mail. bdieusaert@nordnet.fr site www.afaf.asso.fr

- Association Connaître les syndromes cérébelleux (C.S.C.) :

Marie-Christine BONNASSIE, Le Pastel, 55 rue Martini, 31500 TOULOUSE

Tél. 05.62.16.05.51 e-mail. bonnassiecsc@yahoo.fr site. www.chez.com/csc

Christine Lamoine, documentaliste-secrétaire de l'APRAT, depuis 1999, reste à votre disposition pour vos demandes de renseignements et de documentation.

APRAT, L'Aventino, 1 avenue Massenet, 63400 Chamalières, France & Fax n°04.73.37.90.80

aprat-aventino@wanadoo.fr & site internet : aprat.fr



NUMÉROS UTILES

APPEL DEPUIS L'ÉTRANGER => FAIRE PRÉCÉDER L'INDICATIF : 00.33

👉 ÉCOUTE MÉDICALE :

- **PR. JACQUES-OLIVIER BAY :** TÉL. 04.73.75.00.74
jobay@chu-clermontferrand.fr
Hémato-oncologue au CHU de Clermont-Ferrand, il est toujours disponible pour répondre aux questions des familles et des professionnels de santé qui s'occupent de personnes AT.
- **DR. JEAN-MICHEL PEDESPAN :** TÉL. 05.56.79.56.41 FAX. 05.56.79.60.54
jean-michel.pedespan@chu-bordeaux.fr
Neuropédiatre au CHU de Bordeaux (Hôpital Pellegrin), il suit plusieurs enfants AT et est disponible pour répondre à toutes vos questions.

👉 AIDE PSYCHOLOGIQUE

- **DR. RENÉ CASSOU DE ST-MATHURIN** TÉL. 05.46.99.22.89
renecassou@gmail.com
médecin pédopsychiatre à La Rochelle, est prêt à discuter avec les familles et à partager son expérience de parent.

👉 KINÉSITHÉRAPIE

- **PHILIPPE ROUSSET** TÉL. 04.73.35.59.91
travaille depuis 26 ans avec un jeune AT et accepte toujours d'échanger des points de vue avec ses collègues chargés de la rééducation de personnes atteintes par cette maladie.

👉 INTÉGRATION SCOLAIRE

- **ROLAND LABRANDINE** TÉL. 04.73.62.88.38 / 06.08.63.61.88
labrandine@wanadoo.fr
ancien Directeur des classes spécialisées de l'Éducation Nationale, a suivi, pendant 14 ans, l'intégration scolaire d'un jeune AT (du CM1 à l'Université). Il est disponible pour dialoguer à propos de ce parcours pédagogique réussi.

👉 MALADIES RARES INFO SERVICES

Plateforme Maladies Rares – Hôpital Broussais – 102, rue Didot, 75014 PARIS
Numéro Azur : 0 810 63 19 20 - info-services@maladiesrares.org

👉 ORPHANET : www.orpha.net

👉 FÉDÉRATION DES MALADES ET HANDICAPÉS : www.fmh.asso.fr

👉 SITE INTERNET DU LABORATOIRE DU PROFESSEUR RICHARD GATTI

À l'UCLA, source d'informations pour les patients AT et leurs familles, les médecins, les chercheurs et toutes les personnes intéressées
www.pathnet.medsch.ucla.edu/departement/perdir/people/faculty/gatti/gattimain.htm
rgatti@mednet.ucla.edu

LES ANALECTES DE L'APRAT

MAI 2011

Bulletin tiré et diffusé à 700 exemplaires