# LES ANALECTES

# DE L'A.P.R.A.T.



Association Pour la Recherche sur l'Ataxie-Telangiectasie

n°26 2013

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



■ RECHERCHE, ACTUALITÉS	3
➤ 11 <sup>e</sup> conférence internationale sur les faibles doses, les 17/18 décembre 2012 à Lyon  ➤ convention avec l'INSERM pour le versement d'une bourse à Larry Bodgi, biologiste, étudiant en thèse au laboratoire de radiobiologie : INSERM CR-U1052, Centre de Recherche en Cancérologie de Lyon	
Colloque sur l'hypersensibilité aux radiations les 7/8 novembre 2013 à Clermont-Ferrand	
■ RECHERCHE, 15° COLLOQUE INTERNATIONAL SUR L'A-T, les 28/31 juillet 2013 à Birmingham	4
■ 6 <sup>e</sup> RENCONTRE NATIONALE RECHERCHE & ASSOCIATIONS DEMALADES, le 31 janvier 2013 à Paris Compte rendu de Norbert Spiteri	7
■ ANNONCE - JOURNÉE DES FAMILLES AT, le 9 novembre 2013 à Clermont-ferrand	9
■ EVÉNEMENTS, forum des associations, médaille de la ville de Chamalières	10
■ TÉMOIGNAGE, Loris Zanier, Laurent. Poursoubire	11
■ COLLECTES & DONS EXCEPTIONNELS, association Le Sourire d'Elodie, CE Adia,	16
■ AUTRES PUBLICATIONS	19
■ Numéros Utiles	

# Chers amis de l'APRAT,

Une année fructueuse, 2013, s'est ouverte pour la recherche sur l'ataxie télangiectasie. Les 28/31 juillet 2013 tous les scientifiques venus du monde entier, concernés par cette maladie, se réunissent à Birmingham pour le congrès ATW 2013; l'APRAT fait partie des sponsors de cette manifestation fondamentale pour les contacts au plus haut niveau qu'elle génère et pour faire avancer les connaissances sur l'AT. Les 7/8 novembre 2013, c'est une table-ronde internationale organisée par l'APRAT en collaboration avec Nicolas Foray de l'INSERM qui réunira des spécialistes de radiobiologie et des médecins. L'objectif est de faire le point sur un des problèmes cruciaux, et non abordé lors de ATW 2013, pour les personnes atteintes par l'AT: l'hypersensibilité aux radiations. La Journée des familles du 9 novembre fournira aux participants des informations immédiates sur les résultats et les recommandations issus de ce workshop.

L'APRAT soutient financièrement divers pôles de la recherche, sponsorise ou organise des rencontres scientifiques, offre à de jeunes chercheurs des bourses et des prix APRAT

L'activité de notre petite association de parents est intense dans la mesure des moyens que votre générosité et vos adhésions le permettent. Bien sûr, comme toujours, grâce au système d'écoute des bénévoles, à notre site Internet : <a href="www.aprat.fr">www.aprat.fr</a> et à notre groupe fermé de Facebook APRAT, nous sommes quotidiennement à votre service en tentant de nous aider et de vous informer.

Merci de renouveler votre adhésion et vos dons. Avec nos plus cordiales salutations

LES RESPONSABLES DE PUBLICATION
Mireille Gervasoni, Lucette Tardieu & Christine Lamoine



# **ACTUALITÉS**

# **♦ 11<sup>e</sup> CONFÉRENCE INTERNATIONALE SUR LES FAIBLES DOSES,**

"Les effets de doses faibles et très faibles de rayonnements ionisants sur la santé humaine et biotopes".

# Organisée par Nicolas Foray, radiobiologiste de l'INSERM les 17/18 décembre 2012 à Lyon

L'objectif de cette conférence était de présenter et discuter les derniers résultats de la recherche concernant les effets sanitaires de l'exposition des humains et d'autres organismes vivants à des doses faibles et très faibles de rayonnement ionisant. La conférence visait à présenter les travaux d'éminents experts dans le domaine de la recherche scientifique et à en rendre les conclusions accessibles aux spécialistes et nonspécialistes.

# **BOURSE APRAT**

Depuis janvier 2013, l'APRAT co-finance, en collaboration avec l'INSERM auquel nous lie une convention une bourse attribuée à Larry Bodgi, biologiste, étudiant en thèse au laboratoire de radiobiologie\* où il poursuit, sous la direction de Nicolas Foray, des recherches en rapport avec l'Ataxie-Télangiectasie. L'APRAT avait soutenu en 2012 ce jeune chercheur en lui versant deux mois de bourses (1500 euros pour février et mars 2012).

# \*INSERM CR-U1052

Centre de Recherche en Cancérologie de Lyon Groupe de radiobiologie - bât. Cheney A - 1<sup>er</sup> étage 28 rue Laennec, 69008 LYON

# S PRIX APRAT

Le Colloque International de Radiobiologie Fondamentale et Appliquée organisé tous les deux ans par la SIRLAF (Société Internationale de Radiobiologie en Langue Française), est l'occasion de la remise d'un prix APRAT de 500 euros par un jury international à un jeune chercheur pour ses travaux en rapport avec l'Ataxie-Télangiectasie ou le gène ATM. En octobre 2013, le 12<sup>e</sup> colloque organisé par la SIRLAF et la remise de prix APRAT se tiendront à Montpellier.

# SCOLLOQUE INTERNATIONAL SUR LE THÈME DE L'HYPERSENSIBILITÉ AUX RADIATIONS, les 7-8 NOVEMBRE 2013, A CLERMONT-FERRAND

Organisé par l'APRAT en collaboration avec Nicolas Foray de l'INSERM et avec la participation de scientifiques et de cliniciens sur une question fondamentale qui touche toutes les personnes AT et les porteurs sains du gène ATM muté : la radiosensibilité, les précautions à prendre et les recommandations à suivre.



L'APRAT fait partie des sponsors officiels du colloque international ATW 2013 organisé par le Professeur Malcom Taylor, à Birmingham. Le Logo de l'APRAT est présent sur tous les documents concernant ce colloque international très important car il permet à des chercheurs du monde entier de faire le point sur la recherche sur l'AT et de montrer les avancées de leurs travaux respectifs, étapes essentielles pour envisager de futures thérapies.















En 2013 le workshop international réunit un large éventail de scientifiques et de cliniciens travaillant sur les divers aspects des phénotypes cliniques et cellulaires de l'ataxie télangiectasie et le rôle d''ATM: voies connexes dans la différenciation neuronale, le développement, la tumorigenèse et la réponse aux dommages de l'ADN.

Les objectifs de ce workshop sont les suivants:

Partager et communiquer l'expérience et l'expertise dans la compréhension de la maladie rare, AT,

Fournir un forum interdisciplinaire pour examiner les aspects multiformes de l'AT et la fonction d'ATM,

Comprendre comment ATM fonctionne comme un suppresseur de tumeur,

Promouvoir l'interaction entre les cliniciens, chercheurs en sciences fondamentales,

Permettre aux chercheurs / cliniciens juniors de rencontrer et d'apprendre auprès d'experts internationaux.

Nous avons monté un programme à l'interface des recherches fondamentales et cliniques, couvrant la gamme des disciplines en relation avec l'AT, avec comme thème central la prédisposition et le traitement du cancer.

# PROGRAMME - 15e WORKSHOP INTERNATIONAL SUR L'A-T 2013

# ➤ Neurodegeneration in A-T

Chairman: Tom Crawford

CURRENT UNDERSTANDING OF CEREBELLAR AND NON CEREBELLAR DEFECTS IN A-T CLINICAL ASSESSMENT OF THE SPECTRUM OF NEUROLOGICAL DEFICIENCY

DEFICIENCY

NEUROPATHOLOGY OF A-T, ANIMAL MODELS OF A-T

APPROACHES TO THERAPY OF THE NEUROLOGICAL DEFECT IN A-T

Tom Crawford, Clinical assessment - potential for therapeutic indices

Ari Barzilai, The role of malfunctioning DDR in impaired functionality of neuro-glio-vascular unit

Rick Livesey, Neuronal stem cell development

Peter McKinnon, Animal models of A-T

Gerald Shadel, Mitochondrial stress in aging and A-T: lessons from model systems

Oscar Fernandez Capetillo, A-T related disorders

#### Cancer in ataxia telangiectasia and role of ATM loss in sporadic tumours

Chairman: Dominique Stoppa-Lyonnet and Malcom Taylor

CURRENT UNDERSTANDING OF CANCER RISKS IN BOTH CHILDREN AND ADULTS WITH A-T

ROLE OF ATM IN BOTH LYMPHOID TUMOUR AND BREAST CANCER DEVELOPMENT

TARGETING THE ATM NULL CELLULAR PHENOTYPE IN TUMOURS

Malcom Taylor, Understanding of cancer risks in children and adults with A-T

Louise Izatt, Surveillance for breast cancer in A-T families

Deborah Thompson, Epidemiology of genetic predisposition to breast cancer

Pat Concannon, Genetics of second primary breast cancer following radiotherapy

Tanja Stankovic, Targeting the ATM null phenotype

#### ➤ Immunodeficiency in A-T

Chairman: Corry Weemaes

CURRENT VIEW OF THE CLINICAL IMMUNOLOGICAL DEFICIENCY IN ATAXIA TELANGIECTASIA AND ATM DEPENDENT DEFECT IN VDJ

RECOMBINATION/CLASS SWITCHING

CLINICAL ASSESSMENT OF IMMUNOLOGICAL DEFECT

A-T AND AN AGED IMMUNE SYSTEM

THERAPIES FOR A-T IMMUNODEFICIENCY

Stefen Zielen, Frankfurt Clinical immunology of A-T/therapy of A-T

Howard Lederman, Inflammation and A-T

Andrew Exley, Aging immune system and A-T

Barry Sleckman, ATM dependent defects in VDJ recombination

Shan Zha, DNA damage response and immunodeficiency

# ➤ DNA damage signaling and cancer

Chairman: Penny Jeggo

Susan Lees Miller,

Tej Pandita,

Markus Lobrich, Pathways of double strand break repair during the mammalian cell cycle

Jo Morris, The deSUMOylase SENP7 promotes chromatin relaxation for homologous recombination DNA repair

#### Treatment (therapy and stem cells)

Chairman: Yossi Shiloh

Guest speaker: Richard Gatti, Ataxia telangiectasia - the potential for therapy

Martin Lavin, Use of stem cell models to investigate the neurodegenerative phenotype in A-T Domenica Delia, Functionality of neurons generated from A-T and NBS-derived Ips cells

Luciana Chessa, Steroids in Ataxia Telangiectasia : molecular mechanisms and clinical outcome

### New and breaking aspects

Guest speaker: Yossi Shiloh

EACR Sponsored speaker

Dipanjan Chowdhury, Maria Jasin

# Lessons to be learned from related diseases/genes

Guest speaker: Keith Caldecott

Manuel Stucki, NBS1 and the nucleolar response to DNA double-strand breaks

Vincenzo Costanzo,

Sherif El-Khamisy, Protein-linked Chromosomal Break Repair and Neurodegeneration

#### Non-nuclear functions of ATM

Chairman: Richard Gatti

Guest speaker: Mike Kastan, Non-nuclear functions of ATM

Ester Hammond, Hypoxia-induced activation of ATM in the absence of DNA damage

Karl Herrup, Nuclear accumulation of HDAC4 in ATM deficiency



# Ataxia-Telangiectasia Workshop

286 - 31 July 2013, Birmingham, UK

The 2013 International A-T Workshops will bring together a broad spectrum of scientists and clinicians working on various aspects of the clinical and cellular phenotypes of Ataxia Telangiectasia, ATM null deficient models and the role of ATM and ATM related pathways in neural differentiation, development, tumourigenesis and the DNA damage response.

The deadline for abstract submission is Friday 31" May. Early bird registration (£340) will close on Monday 10th June. The price of registration will then increase to £450.

# Keynote Speakers Include:

Steve Jackson

Head of Cancer Research UK Laboratories - University of Cambridge

Mike Kastan

Duke University School of Medicine

Simon Boulton

Oscar Fernandez Capetillo Spanish National Cancer Research Center

CRUK

Andrew Nuzzenzsweig Center for Cancer Research

Malcolm Taylor
School of Cancer Sciences - University of Birmingham

Karl Herrup Reuters University <u>Yossi Shiloh</u> Sackler Faculty of Medicine - University of Tel Aviv

Rick Livesey
University of Cambridge

Vincenzo Contanzo

Richard Gatti
University of California, LA

Howard Ledermen
Hopskins Children Center

Susan Lees-Miller
University of Calgary

Barry Sleckman Washington University School of Medicine



# ♦ 6EME RENCONTRE NATIONALE RECHERCHE & ASSOCIATIONS DE MALADES le 31 JANVIER 2013, Palais du Luxembourg à PARIS

Sous le haut patronage de M. Jean-Pierre Bel, Président du Sénat Organisée conjointement par la Commission des Affaires Sociales du Sénat et le Groupe de réflexion avec les associations de malades de l'INSERM (GRAM).

#### PROGRAMME:

# SESSION 1: LOIN DES IDEES REÇUES, LES RELATIONS CHERCHEURS-ASSOCIATIONS, MOTEURS D'INNOVATION

- Eric Ogier Denis, Directeur de Recherche Inserm, Centre de recherche biomédicale Bichat-Beaujon,
- Anne Buisson, Association François Aupetit AFA
- Caroline Huron, Chargée de recherche Inserm, Centre de neuro-imagerie cognitive Inserm CEA, Orsay
- Isabelle This Saint-Jean, Vice-Présidente du Conseil régional d'Ile de France, Chargée de l'Enseignement supérieur et de la recherche et des programmes PICRI
- Isabelle Henry, Directrice du Département de l'évaluation et du suivi des programmes de l'Inserm
- Catherine Vergely, Présidente de l'Union nationale des parents et enfants atteints de cancer et de leucémies UNAPECLE
- **Dominique Duménil**, chercheur ScienSAs', le réseau des chercheurs séniors et des associations de malades
- Delphine Hoffmann, Association Laurette Fugain
- Dominique Watrin, Sénateur du Pas-de-Calais, membre de la Commission des Affaires Sociales

# Session 2: CHERCHEURS-ASSOCIATIONS, INTERAGIR ENTRE AVANCEES SCIENTIFIQUES ET PROGRES CLINIQUES: FREINS ET ACCELERATEURS

- Hélène Dollfus, Professeure de génétique, équipe Avenir de l'Inserm, Centre des neurosciences,
   Strasbourg
- Laurent Villard, Directeur de recherche Inserm, Centre de génétique médicale et Génomique fonctionnelle, Marseille
- Lucie Hertz Pannier, Vice-Présidente de la Fondation Motrice, administrateur de l'Association pour l'Education Thérapeutique et la Réadaptation des Enfants IMC-APETREIMC
- Jean-François Malaterre, Vice-Président chargé de la recherche de l'AFM-Téléthon
- **Jean-Christophe Corvol**, Médecin coordonnateur du CIC de la Pitié Salpétrière et co-coordonnateur du réseau thématique Neurosciences NS-Park des CIC.
- Catherine Génisson, Sénatrice du Pas de Calais, Vice-Présidente de la Commission des Affaires sociales

# Session3: LES ASSOCIATIONS: DES EXPERTS ENTRE SCIENCE ET SOCIETE

- **Vololona Rabeharisoa**, Professeure de sociologie au Centre de l'Innovation sociale de l'Ecole nationale des Mines, Paris Tech
- Olivia Gross-Khalifa, Présidente de l'Association des dysplasies ectodermiques
- **Agnès Saint-Raymond**, Responsable de l'évaluation scientifique du Département pédiatrique et médicaments orphelins de l'EMA
- Christophe Demonfaucon, Association des troubles obsessionnels compulsifs AFTOC
- **Jean-François Delfraissy**, Directeur de l'ANRS et Directeur de l'Institut thématique multi organisme Microbiologie et maladies infectieuses de l'Aviesan

Nous remercions chaleureusement **Norbert Spitéri** fidèle adhérent et ami de l'APRAT avec Liliane son épouse et leur fille Muriel pour avoir accepté de représenter notre association lors de cette rencontre « **Recherche & Associations de malades** » et d'en réaliser le compte rendu suivant pour nos Analectes.

Cette 6ème rencontre (organisée conjointement au Palais du Luxembourg à Paris par M. Jean-Pierre Bel, Président du Sénat et le Groupe de réflexion avec les associations de malades de l'INSERM : GRAM) avait pour mission de faire le point sur toutes les initiatives menées par l'INSERM en relation avec les associations de malades. En leitmotiv à toutes les interventions, la volonté d'échanges et partages, apparaissait comme le fil conducteur de toutes les différentes expériences évoquées lors de cette journée. Les intervenants, quel que soit leur statut (chercheurs ou membres d'associations) ont souligné le bénéfice réciproque des échanges montrant à quel point la relation dans les deux sens, était d'égale importance.

Les chercheurs, souvent décriés pour leurs travaux en vase clos, ont largement reconnu à quel point, l'approche pragmatique des associations, leurs expériences concrètes et quotidiennes des manifestations de leur maladie, à travers une observation clinique beaucoup plus fine, leur apportait des informations particulièrement riche. Les chercheurs reconnaissent qu'ils ne perçoivent pas toutes les incidences d'une maladie et que l'expertise acquise par les associations, à travers l'expérience, est fondamentale.

Du coté des associations, certains intervenants ont mis en lumière la difficulté (bien légitime) des malades à appréhender, non seulement la complexité des programmes de recherche, mais surtout à admettre le trop long aboutissement thérapeutique des travaux des chercheurs : « La temporalité des chercheurs n'est à l'évidence pas la même que celle des malades... ». Face à ce dilemme, le rôle pédagogique des associations, soutenues par des chercheurs qui savent vulgariser leurs travaux, contribue à rendre l'impatience des malades plus supportable.

Le GRAM (Groupe de Réflexion avec les Associations de Malades, composé d'associations, de chercheurs et de représentants de l'administration de l'Inserm) repose sur un réseau regroupant 475 associations, dont 376 nationales, dans tout le champ de la pathologie humaine et du handicap. Cet organisme a présenté les résultats de l'enquête CAIRNET chargée de recueillir les opinions des chercheurs sur leur expérience de collaboration avec les associations (échantillon de 650 chercheurs sur 6580 personnes sollicitées).

L'enquête révèle notamment que 82% des chercheurs ont rencontré des associations de malades, 41% ont des relations suivies et que 77% d'entre eux ne considèrent pas qu'il existe un risque de limitation de leur liberté.

Le GRAM a également présenté le réseau ScienSas qui réunit 58 chercheurs à la retraite et 98 associations (inscription via le site - www.sciensas.fr -). Sa présidente, Dominique Duménil (dominique.dumenil@inserm.fr) a souligné l'intérêt de ce réseau d'échanges à travers la mise à disposition de compétences issues de chercheurs ayant une disponibilité relativement plus grande que leurs collègues en exercice. A noter que Dominique Duménil peut guider les associations pour les mettre en relation avec les chercheurs correspondants aux particularités de la pathologie dont elles sont les représentantes. Les chercheurs de Sciensas aident notamment les associations à vulgariser les programmes de recherche. A ce jour, deux groupes de travail ont été constitués, l'un sur la nutrition, l'autre en rhumatologie.

Le GRAM a aussi précisé son rôle en matière d'évaluation de l'activité des chercheurs impliqués dans des collaborations avec les associations. A cet égard, le GRAM peut récompenser des chercheurs qui consacrent du temps aux associations.

La représentante du conseil régional d'île de France, chargée notamment des programmes PICRI (Partenariats institutions-citoyens pour la recherche et l'innovation), a présenté la mission de cet organisme chargé de promouvoir et financer des programmes de recherches fondés sur une collaboration entre les laboratoires de recherche publics et les organisations de la société civile.

Parmi les nombreux intervenants de cette journée, j'ai noté quelques noms de personnes ou d'associations qui pourraient, à mes yeux, être utiles à l'APRAT :

- L'APETREIMC (http://www.apetreimc.org/) dont la présidente est Lucie Hertz Pannier (lucie.hertz-pannier@cea.fr).
- « Tous chercheurs », organisme de formation qui aide notamment les associations à acquérir des compétences pour mieux comprendre le travail des chercheurs. Contact : Marion Mathieu (mathieu@touschercheurs.fr).

En définitive, ce que j'ai pu retenir de cette longue journée de conférences se résume en trois points :

- le premier tient à l'insistance des chercheurs et des représentants de l'INSERM en général, à valoriser le rôle des associations dans leur implication, leur expérience et leur aptitude à dialoguer et à impulser des programmes de recherche.
- le second (qui explique peut-être en partie le premier point) est lié à leur capacité de récolter des fonds qui, sans ces associations, ne pourraient soutenir ou initier des programmes de recherche (c'est manifestement le cas de l'AFM et de Laurette Fugain).
- le troisième concerne l'impression que j'ai ressentie au fil des présentations des différentes associations et de leur activité, par rapport à l'APRAT. Il semble en effet que notre association, malgré sa taille relativement faible, est bien en phase avec la vision de l'INSERM et qu'elle est, sur bien des aspects, à la pointe dans le domaine de la collaboration avec les chercheurs ainsi que dans sa volonté d'ouvrir régulièrement le dialogue entre ces chercheurs et ses membres.

# ➡ JOURNÉE DES FAMILLES AT, Le 9 novembre 2013 à Clermont-Ferrand

Nous organisons une nouvelle journée des familles de l'APRAT, le samedi 9 novembre 2013 à Clermont-Ferrand. Cette rencontre viendra à la suite de l'importante rencontre scientifique internationale, organisée par l'APRAT en collaboration avec Nicolas Foray de l'INSERM les 7/8 novembre sur les mêmes lieux et qui aura réuni un certain nombre de scientifiques et de médecins sur le thème de la radiosensibilité.

# Au programme de cette journée :

En premier lieu, les conclusions des travaux du colloque scientifique seront présentées durant cette journée du 9 novembre aux familles présentes. Des familles qui auront l'occasion, dès le soir de leur arrivée le vendredi 8 novembre et le samedi 9 novembre, de rencontrer les médecins et les scientifiques qui auront participé à cette rencontre internationale et de dialoguer avec eux sur la question de la radiosensibilité, les précautions à prendre et les recommandations à suivre mais également plus largement sur les recherches en cours sur l'Ataxie-Télangiectasie et les progrès constatés.

L'après-midi sera consacré aux problèmes pratiques rencontrés par les personnes AT et leur famille : rééducation, sport adapté, scolarité, problèmes du quotidien....



# FORUM DES ASSOCIATIONS A CHAMALIÈRES



Comme chaque année, l'APRAT a tenu, au mois de septembre 2012, un stand d'information durant le forum des associations de Chamalières. Ce genre de manifestation est l'occasion d'expliquer au public cette maladie rare qu'est l'Ataxie-Télangiectasie et les différentes actions menées par l'APRAT.



# LA MÉDAILLE DE LA VILLE DE CHAMALIÈRES



Chaque année, la ville de Chamalières récompense les différentes associations de la commune en décernant à un ou plusieurs de leurs représentants la médaille de la ville. Sur demande du maire, les responsables de ces associations à vocation sportive, culturelle ou sociale, désigne un bénévole méritant. En cette fin d'année 2012, Christine Lamoine, bénévole de l'APRAT, faisait partie des récipiendaires pour son dévouement et son engagement au sein de l'association.



# Loris Zanier & Fost



Loris et Fost se sont bien habitués l'un à l'autre et sont devenus complices. Fost est un compagnon de tous les instants. Il accompagne Loris à l'école, lors des balades et à la maison, en plus de l'affection qu'il donne, il est d'une aide précieuse pour de nombreux actes de la vie quotidienne.





# LES AVENTURES SPORTIVES DE LAURENT POURSOUBIRE

Ski



Fauteuil tout terrain





HAUTES-ALPES



TEXTE ET PHOTOS: HANDISPORTOS.

e Comité Départemental Handisport des Hautes-Alpes (CDH05) a pour mission la promotion et le développement des pratiques handisports dans notre département Haut-Alpin. Il contribue à offrir aux personnes, adultes et enfants, ayant une déficience motrice, visuelle ou auditive, d'avantage de possibilités de pratiquer des sports adaptés, que ce soit sous forme de découverte, de loisirs ou de compétition.

Le CDH 05 soutient les initiatives en faveur du mouvement handisport, il met en relation les pratiquants avec les associations sportives (club et section handisport), il organise ses propres évènements sportifs (journées Handiride FTT, Ski...) et s'associe aux diverses manifestations sur le département.

Il intervient directement en milieu scolaire ou associatif ainsi qu'en centre spécialisé (APF) pour mettre en place des séances de sport adaptées.

Les possibilités de pratiques sont multiples dans notre département, chacun peut y trouver son épanouissement, aussi bien sur le plan physique, que psychologique ou rela-

# Quels sports pratiquer dans les Hautes-Alpes?

Le CDH 05 regroupe un réseau d'associations, de clubs et de professionnels qui proposent une multitude d'activités sportives. Celles-ci peuvent aller de l'initiation à la compé-

Le Club "Ecrins Handisport" (club partenaire directe du CDH05), basé à Embrun, propose ainsi de s'adonner aux plaisirs des activités sportives de pleine nature en suivant les saisons: L'hiver, il propose toutes les pratiques du ski assis (Dualski, Uniski, Kartski, Tandemski) et des activités nordiques (luge de fond et Pulka).

Au printemps/été/automne, l'accent est mis sur les activités Fauteuil-Tout-Terrain (FTT autonome ou biplace), les randonnées en Joëlette, Handbike... Enfin toute l'année, pratique de la natation à la piscine d'Embrun.

Des sections handisport ont été créés dans des clubs existants afin d'augmenter les possibilités de pratiques: Voile au Club Nautique Alpin de Serre-Ponçon (CNASP), Kayak au Club Eaux-vives-Embrun (EVE). Mais aussi Basket-Fauteuil et natation sur Gap toute l'année.



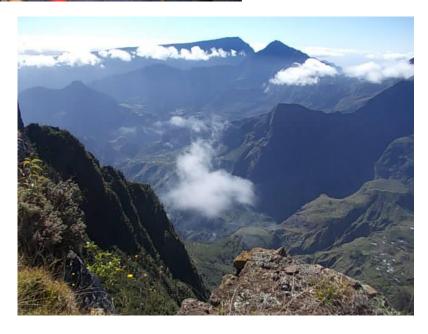


Lordon 212

Balade en vélo à Turriers

Jeux paralympiques 2012 de Londres Rencontre avec William Davis de l'AT Society

Souvenir de l'Ile de La Réunion



# COLECTES & DON'S EXCEPTIONNESS

Nous adressons un grand merci à l'association Le sourire d'Elodie fondée à Morlaix en Bretagne par la famille Daniellou. Une nouvelle fois, nos amis bretons se sont montrés extrêmement généreux en faisant parvenir à l'APRAT, en novembre 2012, un chèque de 6 000 euros pour soutenir la recherche sur l'A-T.

Association « Le Sourire d'Élodie »

<u>Tel</u>. 02.98.72.02.49 <u>mail</u> : lesouriredelodie@laposte.net <u>site</u> : lesouriredelodie.free.fr



TOUTE L'EQUIPE DU SOURIRE D'ELODIE



- Nous remercions chaleureusement la famille Tertrais qui nous a remis 257 euros en mars 2013 récoltés lors de la braderie organisée dans leur résidence par un groupe de mamans qui souhaitaient soutenir la recherche sur l'Ataxie-Télangiectasie.
- Le comité Puy de Dôme de la Ligue contre le Cancer nous a, cette année encore, apporté un soutien précieux en nous accordant, en novembre 2012, une subvention de 1500 euros. Nous renouvelons notre infinie reconnaissance et nos remerciements à tous nos amis de la Ligue et particulièrement au Président, le Professeur François Deméocq, et à sa Directrice, Catherine Sozeau.
- Nous tenons enfin à renouveler ici, notre reconnaissance infinie à Fatima Taourit, la maman de Yousra, qui par sa médiation a permis à l'APRAT de bénéficier d'un don extrêmement généreux (25 000 euros du Comité d'Entreprise de la société de travail temporaire ADIA. Nous adressons, une nouvelle fois nos remerciements les plus chaleureux à tous les membres du comité d'entreprise et particulièrement à Kader. Ce don a été remis à Mireille Gervasoni accompagnée de la famille Spitéri lors d'une cérémonie festive à Disneyland Paris.

Muriel Spiteri avec ses parents et Mireille Gervasoni, le jour de la remise du don à l'APRAT













# PLUSIEURS DE NOS PUBLICATIONS SONT DISPONIBLES EN VERSION PDF SUR DEMANDE PAR MAIL <u>aprat-aventino@wanadoo.fr</u> OU VIA NOTRE SITE INTERNET: aprat.fr

#### 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

### L'ATAXIE-TÉLANGIECTASIE QU'EST-CE QUE C'EST?

Mini-guide à l'usage des jeunes et des adolescents qui ont l'AT, de leurs frères et sœurs et de leurs camarades Chamalières, décembre 2011

#### LES ANALECTES DE L'APRAT

Bulletin d'information de l'association : n°1 (mars 1998) à 26 (juin 2013)...

#### ► 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.

■ la lettre d'information sur les radiations rédigée par Nicolas Foray, radiobiologiste : INSERM CR-U1052 Centre de Recherche en Cancérologie de Lyon Groupe de radiobiologie bât. Cheney  $A-1^{\rm er}$  étage, 28 rue Laennec, 69008 LYON

Christine Lamoine, 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





APPEL DEPUIS L'ÉTRANGER =FAIRE PRÉCEDER L'INDICATIF : 00.33

# F 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 deSt-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.

# SCOLARITÉ

• ROLAND LABRANDINE TÉL.04.73.62.88.38 / 06.08.63.61.88

labrandine@wanadoo.fr

ancien Directeur des classes spécialisées de l'Education 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.

# 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 intéréssées

# **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

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

Cécile HUCHET, CSC MAISON DES ASSOCIATIONS DU XVème 22 rue de la Saïda, 75015 PARIS e-mail. cscpresidence@gmail.com site. www.csc.asso.fr

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

Juliette DIEUSAERT, 12 place Brisset, 02500 HIRSON Tél.03.23.58.61.65 e-mail. contact@afaf.asso.fr site www.ataxie.com

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

# LES ANALECTES DE L'APRAT

**JUIN 2013** 

Bulletin tiré et diffusé à 300 exemplaires