# LES ANALECTES

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



Association Pour la Recherche sur l'Ataxie-Telangiectasie

n°27 2014

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	3
■ La Journée des Familles 2013	12
■ Evénements	
Naissance de FIALCAT (FÉDÉRATION INTERNATIONALE DES ASSOCIATIONS DE LUTTE CONTRE L'AT)	22
Participation de Laurent Poursoubire au Family Day de l'AT Society, 27-29 Juin 2014, Heathrow, Grande-Bretagne	
■ COLLECTES & DONS EXCEPTIONNELS	29
■ CARTES POSTALES	33
■ AUTRES PUBLICATIONS	34
■ LIENS AVEC ASSOCIATIONS AT AMIES	35
■ Numéros Utiles	36

# Chers amís de l'APRAT.

Les mois qui se sont écoulés depuis un an ont été très fructueux en événements de diverses natures.

L'APRAT a fait partie des sponsors du 15<sup>e</sup> workshop A-T international organisé les 28/31 juillet 2013 à Birmingham. Ce colloque réunit à chaque édition les meilleurs spécialistes mondiaux de l'Ataxie-Télangiectasie ce qui permet un avancement scientifique évident pour une meilleure connaissance de la maladie.

Les 7/8 novembre 2013, notre association a promu et organisé un workshop international sur la question cruciale « Radiations et AT » qui a permis à des chercheurs et cliniciens français, anglais, américains et italiens de confronter leurs expériences. Le compte rendu en a été présenté par plusieurs de ces scientifiques aux familles lors de la Journée des familles APRAT du 9 novembre 2013. La matinée de cette journée était consacrée aux recherches actuelles et les sujets abordés l'aprèsmidi étaient réservés au quotidien des personnes AT. Les familles présentes ont pu admirer les performances de Fost, le chien de Loris, et pu ainsi mesurer combien un chien d'assistance était précieux. La démonstration de Loris a d'ailleurs convaincu une des familles présentes à faire des démarches pour obtenir un chien d'assistance pour leur fille Léna qui a depuis avril 2014 un nouveau compagnon nommé Horus. Les familles ont également été impressionnées par les nouvelles aventures sportives de Laurent Poursoubire qui avec Cécile Arcis a présenté un panel de toutes les activités auxquelles il s'adonne avec passion. Un engagement que Laurent nous fait régulièrement partager sur la page Facebook de l'APRAT. Celle-ci réunit désormais de nombreuses familles qui nous disent leur satisfaction à échanger des vues. Tous apprécient les reportages et les nombreux films ou photos que Laurent nous livre. Son courage, son dynamisme et sa passion sont un réconfort pour nombre d'entre nous. Lors de cette rencontre, les familles ont pu également partager leur expérience concernant la rééducation ; une kinésithérapeute était présente pour répondre à toutes leurs questions.

Nous sommes heureux d'annoncer que, le 9 mai 2014, l'APRAT a signé une charte de coopération avec l'association marocaine HAJAR. De nombreux parents connaissent bien la secrétaire générale de HAJAR, Bouchra Benhayoun qui était venue avec sa fille Rita à la journée des familles 2011 et qui publie très souvent des photos ou commentaires sur notre page Facebook. APRAT et HAJAR sont les deux premières signataires de la Fédération Internationale des Associations de Lutte contre l'Ataxie-Télangiectasie (FIALCAT), fédération ouverte à d'autres associations qui devraient bientôt les rejoindre.

Du 13 au 15 novembre 2014, une conférence internationale va réunir à Nimègue aux Pays-Bas médecins et chercheurs sur les problèmes cliniques rencontrés dans l'Ataxie-Télangiectasie. Des français vont y participer et faire pour l'APRAT un compte rendu des travaux.

C'est grâce à vous si nous pouvons soutenir des projets.

Nous sommes reconnaissants envers tous ceux et celles qui nous encouragent, renouvellent leurs adhésions et font connaître l'association. Un remerciement tout particulier est dû à plusieurs familles qui ont suscité l'organisation d'événements en faveur de l'APRAT: celles d'Elodie, d'Angelina, de Tanguy, de Solenn et d'Emeline. Un grand merci également à toutes les personnes, voisins, connaissances, collègues de travail ou camarades de classes, qui s'investissent à titre personnel ou collectivement via une association, un établissement scolaire, ou une entreprise avec les familles dans ces actions.

Mercí de renouveler votre adhésion et vos dons.

Avec nos plus cordíales salutations,

### LES RESPONSABLES DE PUBLICATION

Míreille Gervasoni, Lucette Tardieu & Christine Lamoine



L'APRAT a fait partie des sponsors du 15<sup>e</sup> workshop international sur l'A-T organisé les 28/31 juillet 2013 par le professeur Malcom Taylor à Birmingham. Ce congrès international réunit, à rythme régulier, tous les spécialistes au monde de l'AT. Le prochain workshop aura lieu en 2015 en Chine.

Les 7/8 novembre 2013, l'APRAT et Nicolas Foray de l'UMR 1052 INSERM, groupe de radiobiologie du Centre de Recherche en Cancérologie de Lyon, ont organisé, à Clermont-Ferrand, le Workshop international « AT and Radiation ». Cette rencontre a réuni des spécialistes internationaux de l'AT, de la cancérologie ou de la radiobiologie et en sera issue une fiche de recommandations pour les familles et leur médecin à propos de l'extrême sensibilité des patients AT aux radiations ionisantes. Un compte rendu compréhensible pour les familles a été présenté par les participants scientifiques au colloque le 9 novembre au matin lors de la journée des familles ; un résumé en a été fait par Nancy Uhrhammer dans le compte rendu de la journée des familles que nous avons publié en mai (PDF en ligne sur notre site aprat.fr). Plusieurs associations amies ont participé à cette rencontre : Gli Amici di Valentina (Italie) représentée par Mimma et Rossano Tugnolo, l'AT Society (Grande-Bretagne) représentée par son Directeur Général, William Davis et l'association allemande DHAG, représentée par Hermann Stimm accompagné de sa fille Dagmar qui depuis nous a quittés. Son décès survenu en décembre nous a profondément bouleversés car depuis 1997, Dagmar et son père ont participé à la plupart des manifestations organisées par l'APRAT en France et au Luxembourg.

Un hommage particulier a été rendu au début du colloque scientifique et de la journée des familles par la Présidente de l'APRAT à une famille adhérente d'Alger: Mme Fatima Taourit et ses filles dont une des deux est une enfant AT. En effet, grâce à cette famille, un don exceptionnel de 25 000 euros nous avait été remis fin 2012 par le comité d'entreprise de la société Adia ce qui a permis partiellement le financement de ces journées. Nous avons dédié ces travaux à la mémoire de Mohammed Taourit aujourd'hui décédé qui, avec son épouse et sa fille, participa à la Journée des familles APRAT de 2009.

Nos remerciements vont également à des sponsors qui ont collaboré à la bonne réalisation de cet événement : le comité du Puy-de-Dôme de la Ligue contre le cancer, la ville de Clermont-Ferrand, la société de transport en commun de l'agglomération clermontoise, T2C, et les pianos Gardelle. Nous avons une reconnaissance toute particulière envers William Davis, Directeur général de l'AT-Society, qui nous a apporté tout son concours.

# PROGRAMME du workshop "AT and Radiation"

# 7<sup>th</sup> November 2013

15:00 Welcome - Introduction

(M Gervasoni; R Cassou de Saint-Mathurin; N Foray

# SESSION 1: AT and human radiosensitivity

Chair: N. Foray (Inserm, Lyon, France)

15:10 History of AT and ATM

R Gatti (UCLA, USA)

# **SESSION 2: Molecular aspects of ATM**

Chair: J-O Bay (CHU Clermont, France)

15:50 The radiation-induced nucleo-shuttling of ATM: towards a classification of radiosensitivity?

N Foray and L. Bodgi (Inserm, Lyon, France)

16:30 Break

### 17:00 ATM expression and abnormal localization

G Rieunier (Institut Curie, Paris, France)

17:40 Interaction between INT6/EIF3E and ATM: impact on breast cancer

P Jalinot (ENS, Lyon, France)

18:20 Discussion

18:40 End of session

19:30 Reception at the Town Hall

# 8<sup>th</sup> November 2013

# SESSION 3: Epidemiological and genetic aspects of ATM

Chair: L Izatt (NHS, London, UK)

9:00 Genetic aspects of ATM and its partners

N Uhrhammer, (CJP, Clermont, France)

### SESSION 4: Clinical management

Chair: RA Gatti (UCLA, USA)

9:40 Overview of the diversity of clinical AT features and some cases of adverse effects

AMR Taylor (Birmingham, UK)

10:20 Treatment recommendations for immune deficiency

A Exley (NHS, Cambridge, UK)

11:00 Break

### SESSION 5 : Clinical aspects of AT – High doses

Chair: AMR Taylor (Birmingham, UK)

11:20 Elements of radiopathology

M Benderitter (IRSN, Fontenay, France)

12:00 Adipocyte-derived stem cells in treatment of cutaneous radiation syndrome

F Forcheron (French Army Health Services, Lyon, France)

12:20 Lunch

# SESSION 6 : Clinical aspects of AT – Low doses

Chair: Michel Bourguignon (ASN, France)

14:00 ATM and the hypersensitivity to low-dose phenomenon

MC Joiner (USA)

14:40 Breast Cancer Screening in England

L Izatt (UK)

15:20 Mammography and high-risk patients

C Colin (HCL, Lyon)

16:00 Break

# SESSION 7: Consensual radioprotection for AT?

Chair: MC Joiner (USA)

16:30 Taking into account individual radiosensitivity? The scheme for a future approach

M Bourguignon (ASN, France and CIPR)

17:10 Discussion

17:30 End of session

# WORKSHOP INTERNATIONAL AT and Radiation

CLERMONT-FERRAND, les 7-8 NOVEMBRE 2013

# ORGANISÉ PAR L'APRAT

Association Pour la Recherche sur l'Ataxie-Télangiectasie 1 avenue Jules Massenet 63400 CHAMALIÈRES



# et le groupe de radiobiologie UMR1052 INSERM

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





# Programme disponible sur:

www.aprat.fr

### Contacts:

aprat-aventino@wanadoo.fr 04.73.36.76.75











# COMPTE RENDU du colloque « A-T AND RADIATION » organisé les 7 et 8 novembre 2013 à Clermont-Ferrand

# Par Nancy UHRHAMMER

Après les mots de bienvenue de **Mireille Gervasoni** et de **René Cassou**, le professeur **Richard Gatti** nous a présenté l'historique des connaissances cliniques de la maladie, la recherche du gène responsable, et les avancées récentes. Il propose un regroupement des syndromes similaires nommé « XCIND », ce qui peut aider à classer et comprendre de nouvelles maladies très rares et parfois surprenantes.

**Nicolas Foray** et l'un des chercheurs de son laboratoire, **Larry Bodgi,** ont ensuite expliqué comment le comportement de la protéine ATM dans les cellules irradiées pouvait être utilisé comme indicateur pour la sensibilité aux radiations ionisantes. Ils ont développé alors un modèle mathématique qui explique toutes les réponses possibles de radiosensibilité – de la résistance à la sensibilité extrême.

**Pierre Jalinot** a continué sur le sujet des partenaires cellulaires de la protéine ATM, en décrivant un nouveau partenaire, INT6. Cette protéine semble importante dans la bonne localisation d'ATM et lui permet de fonctionner normalement.

Guillaume Rieunier parlait de certains variants du gène ATM associés à une présentation de la maladie atypique. Les tests des variants au laboratoire montrent certes une déficience dans la réparation de l'ADN (comme les mutations 'classiques'), mais aussi une meilleure gestion du stress oxidatif ailleurs dans les cellules. Il est possible que la réparation des cassures de l'ADN ne soit pas la seule fonction de cette protéine.

La présentation de **Malcom Taylor** allait dans le même sens, avec l'exposé sur deux homozygotes ATM avec peu ou pas de symptômes. Il semble que certaines mutations qui produisent, soit une petite quantité de protéine normale, soit une protéine anormale mais semi-fonctionnelle, soient associées à une évolution plus lente de la maladie, voire l'absence de symptômes évidents.

Andrew Exley a présenté des avancées dans l'imagerie médicale qui peuvent être utilisées à la place des techniques radiologiques actuelles pour le diagnostic des maladies pulmonaires. Les infections pulmonaires sont fréquentes et potentiellement très graves chez les patients A-T, et il faut absolument les diagnostiquer. Il nous a rappelé que, même si les patients A-T sont sensibles aux rayons ionisants, les doses diagnostiques sont faibles et bien tolérées, et le bénéfice d'un diagnostic précoce et précis est très positif.

**Fabien Forcheron** nous a parlé ensuite de quelques éléments de radio-pathologie pour la santé publique, dans le cadre des accidents nucléaires, actes terroristes, etc. Il semble qu'une stimulation des cellules souches ou une greffe peut aider des personnes ayant subi une forte dose accidentelle.

**Michael Joiner** a démontré que la façon de délivrer une dose d'irradiation ionisante (telle qu'une dose de radiothérapie) peut être plus ou moins toxique selon le débit de la dose. En effet, les doses entre 0.1 et 0.5 Gy (moins qu'une radiothérapie classique, mais toujours bien au-delà d'une dose diagnostique) semblent ne pas provoquer une réaction de la part de la protéine ATM, et sont donc plus toxiques. D'une certaine façon, dans cette gamme de dosage « sous le radar », tout le monde réagit comme des patients A-T.

Le cancer du sein est un souci majeur des femmes porteuses d'une mutation ATM, et les porteuses de mutation sont fréquentes parmi la population. Louise Izatt nous a présenté une étude réalisée en Grande-Bretagne sur les risques et bénéfices des programmes de dépistage de cancer du sein chez les porteuses de mutation, et Catherine Colin a fait de même pour la population française. Les bénéfices incluent une diminution de mortalité de ce cancer, une moindre incidence de cancer avancé, et un effet psychologique positif. Le côté négatif inclut la possibilité que l'irradiation liée aux mammographies provoque une tumeur future, les faux-positifs, et soit donc une charge pour le système de santé. La recommandation pour les porteuses de mutation ATM de se faire dépister régulièrement de 40 à 50 ans, en faisant une seule image et non deux, est en discussion. Remplacer la mammographie par l'IRM est une autre possibilité, mais cette autre technique, non-radiologique, propose beaucoup plus de faux-positifs (signalant un problème lorsqu'il n'en a pas).

Nancy Uhrhammer a présenté la recherche sur les gènes en cause dans le risque héréditaire de cancer du sein. Ce risque, très fréquent dans la population, est partiellement expliqué par le gène ATM, notamment lorsqu'une personne porte un allèle muté et un allèle normal du gène. ATM n'est pas simplement un gène impliqué exclusivement dans une maladie rare mais est aussi au cœur d'un réseau de gènes qui sont tous impliqués dans le risque héréditaire de cancer.

En conclusion, **Michel Bourguignon** a présenté son point de vue de commissaire de l'Autorité de Sûreté Nucléaire, en rappelant qu'en général, les personnes sont exposées aux rayons ionisants non par les sources naturelles, les centrales, les accidents, ou les rayons cosmiques, mais dans un contexte de diagnostic médical, et que ces diagnostics se multiplient. Il est conscient que 10 à 15 % de la population est particulièrement sensible aux effets de l'irradiation, mais que les recommandations sont les mêmes pour tous. Il propose une étude nationale pour évaluer les différences d'exposition, de réponse, et de risque, et d'adapter les recommandations selon les caractéristiques réelles des personnes.

NB : d'intenses discussions parfois passionnées ont permis des échanges de vue fructueux entre ces scientifiques de haut niveau.

Une fiche de recommandations sur l'AT et les radiations est actuellement en cours d'élaboration par Michel Bourguignon de l'Autorité de Sûreté Nucléaire (ASN) et Nicolas Foray du groupe de radiobiologie, UMR 10052 INSERM du centre de recherche en cancérologie de Lyon. Elle sera à la disposition des familles sur le site web de l'APRAT.

Le jeudi soir, l'ensemble des participants a été reçu par la municipalité de Clermont-Ferrand pour un buffet dînatoire dans les salons de l'hôtel de ville. Durant ces heures détendues et agréables, les échanges informels n'ont pas cessé.

# Réception à l'hôtel de ville de Clermont-Ferrand pour les participants au colloque « AT and Radiation »





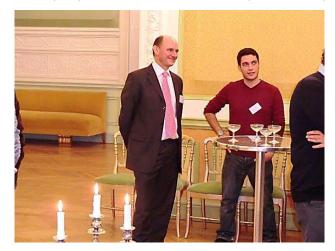
Mireille Gervasoni, Présidente de l'APRAT, avec Nicolas Foray du groupe de radiobiologie au Centre de Recherche en cancérologie de Lyon et Michel Bourguignon de l'Autorité de Sureté Nucléaire accueillis par Manuela Ferreira de Sousa, adjointe au maire de Clermont-Fd





Richard Gatti (UCLA) avec René Cassou et Guillaume Rieunier (Institut Curie, Paris)





William Davis de l'AT Society et Larry Bodgi (groupe de radiobiologie au centre de recherche en cancérologie de Lyon)

Le 16 décembre 2013, l'APRAT, représentée par Mireille Gervasoni, a été invitée par Michel Bourguignon, Commissaire de l'Autorité de Sûreté Nucléaire (ASN) à participer au premier séminaire organisé par l'ASN sur la thématique: Radiosensibilité individuelle, une notion ancienne et son avenir. Le but était de faire le point sur la variabilité de la sensibilité individuelle aux rayonnements ionisants (RI), autant aux fortes doses avec les effets secondaires et les complications de la radiothérapie, qu'aux faibles doses avec les risques potentiels notamment de cancers secondaires liés aux explorations médicales utilisant les RI.

De nombreuses avancées ont été faites récemment dans la compréhension des phénomènes radio-induits et la caractérisation des populations à risque. Les possibles conséquences juridiques et éthiques ont été abordées et au-delà, l'évolution des bonnes pratiques et de la règlementation ont été discutées. L'extrême sensibilité des malades A-T à ces radiations avait mis ATM et l'A-T au centre de ces débats.

Le prochain colloque international « AT Clinical Research Conference », organisé à Nimègue aux Pays-Bas, par les chercheurs hollandais en collaboration avec *l'AT Society*, réunira, du 13 au 15 novembre 2014, à partir de thématiques cliniques, médecins et chercheurs spécialistes de l'AT. Des représentants médicaux et scientifiques de notre association y assisteront et rédigeront un compte rendu à l'attention des familles.

# PROGRAMME PROVISOIRE

# 13/11, Chair: Malcom Taylor, UK

Mild phenotypes, Bart van de Warrenburg, NL

Cerebral MRI abnormalities

Immunodeficiency, Mirjam van de Burg, NL

Oncology: retrospective study of treatment, Jan Loeffen, NL

# 14/11, Chair: Richard Gatti, USA

Growth Hormone, Stefan Zielen, DE

Effects of steroids, Luciana Chessa, IT

Introduction to workshop 1A: bone marrow transplantation, Marek Ussowicz, PL

Introduction to workshop 1B: Multidisciplinary Respiratory Management of AT, Jayesh Bhatt, UK

Introduction to workshop 2A: ATM carriership, literature review beyond malignancies, Nienke van Os, NL

Introduction to workshop 2B: Ivig, general indications and complications, Asgeir Haraldsson, IS

# Workshop 1A, Treatment of malignancies, BM transplantation

Chair: Malcom Taylor or Tatjana Stankovic, UK

Workshop 1B, Treatment (resp. muscle training, swallowing, gastrostomy)

Chair: Howard Lederman, USA

Workshop 2A, ATM carriership: guidelines for counseling

Chair: Nicoline Hoogerbrugge, NL

Workshop 2B, Antibiotic profylaxis and Ivlg: indications

Chair: Marcel van Deuren, NL

# 15/11, Chair: Michel Willemsen, NL

Reports of the four workshops

Telangiectasia, a vascular anomaly, Jolanda Schieving, NL

AT behond 30, Marcel van Deuren, NL

Presentation of best poster and closing remarks

# ☐ Aide financière à la Recherche :

Le professeur Richard Gatti de l'UCLA, pionnier de la recherche sur l'Ataxie-Télangiectasie, a honoré de sa présence et de contributions scientifiques le Workshop « AT et Radiation » ainsi que la « Journée des Familles » organisés en novembre 2013 par l'APRAT. Comme chaque année, depuis 1992, l'APRAT a donné en 2013 une subvention au laboratoire spécialisé sur l'AT à l'UCLA dirigé par Richard Gatti.

Publication dans le journal d'Orphanet (le 20/02/2014) des résultats des essais cliniques (étude de phase 2) réalisés en Italie auprès d'une vingtaine de jeunes AT traités avec le système Erydex (traitement avec dexaméthasone par infusion dans les globules rouges mis au point par la société Erydel).

L'objectif de ces essais était de démontrer une amélioration significative des symptômes neurologiques sans les effets secondaires typiques associés généralement à l'administration de stéroïdes. Luciana Chessa, généticienne et chercheur à l'origine de cette étude était venue, le 12 novembre 2011 à Clermont-Ferrand, à la journée des familles APRAT pour parler de ces essais et en avait présenté les premiers résultats devant les familles italiennes le 25 février 2012 à Rome lors de la rencontre organisée par l'association Gli Amici di Valentina (v. le compte rendu de la journée des familles et celui de l'exposé de Luciana Chessa à Rome dans les Analectes 25). A l'occasion de la Journée des Familles 2013, le 9 novembre, Luciana Chessa nous a expliqué qu'à partir de 2014, cette étude serait poursuivie à une plus grande échelle par la société Erydel.

NB: A la suite de diverses sollicitations de familles de l'APRAT intéressées par les résultats obtenus par le traitement par infusion mis au point par Erydel, Mireille Gervasoni a rencontré, le 7 avril 2014 à Rome, l'administrateur délégué d'Erydel pour un rendez-vous d'informations. L'APRAT suit avec attention la mise en place dans divers pays des nouveaux essais thérapeutiques qui débuteront bientôt et ne manquera pas d'en informer les familles.

# Voir page suivante :

annonce de la publication dans le journal d'Orphanet, en date du 20 février 2014 des résultats de l'étude de phase 2 menée durant six mois auprès de patients souffrant d'ataxie-télangiectasie (avec l'aimable autorisation de la société Erydel).





# Phase II results in Ataxia Telangiectasia published in Orphanet Journal of Rare Diseases

Urbino, Italy – February 20, 2014 - EryDel SpA (www.erydel.com), a Drug Delivery Company specialized in the development of drugs and diagnostics delivered through autologous red blood cells, today announced the publication in Orphanet Journal of Rare Disease (Chessa et al. 2014) of the results of a Phase II six-month study in Ataxia Telangiectasia patients showing that treatment with EryDex led to a significant improvement in neurological symptoms without association with the typical steroid side effects.

An improvement in the primary end-point, as measured by the ICARS scale (reduction of the score) was detected in the intention-to-treat (ITT) population (n = 22; p = 0.02) as well as in patients completing the study (per protocol PP) (n = 18; p = 0.01), with a mean reduction of 4 points (ITT) or 5.2 points (PP). When compared to baseline, a significant improvement was also observed in VABS (p < 0.0001, ITT, RMANOVA), with statistically significant increases at 3 and 6 months (p < 0.0001). EryDex was well tolerated; the most frequent side effects were common AT pathologies.

The complete electronic version of this article can be found at http://www.ojrd.com/content/9/1/5.

# About Ataxia Telangiectasia

Ataxia Telangiectasia (AT) is a rare autosomal recessive disorder with onset in the first years of life. AT is characterized by progressive cerebellar ataxia and oculomotor apraxia, oculocutaneous telangiectasias (90% of patients), recurrent sinopulmonary infections (70%), predisposition to cancer, increased alpha-fetoprotein levels (95%), and reduced or absent IgA levels (70%) and ATM protein (98%) (data from the Italian Registry for AT). The causative defective gene, ATM, cloned in 1995, encodes a PIK3 protein shown to play a pivotal role in the response to DNA damage and in the cell cycle control. As a consequence of the DNA repair deficiency, infections are the most common cause of death, and cancer the second most common. Most patients with AT die in the second decade of life, although some individuals survive longer. Neurological degeneration is the major contributor to the severe outcome of the disease. No established therapy is currently available; treatments are symptomatic and supportive only.

#### About EryDel

EryDel SpA is a Drug Delivery Company specialized in the development of drugs and diagnostics delivered through red blood cells (RBCs) by using a proprietary medical device technology. The most advanced product, EryDex (Dexamethasone Sodium Phosphate delivered through autologous RBCs), has potential for the treatment of Ataxia Telangiectasia, a rare autosomal recessive disorder for which no established therapy is currently available. EryDel has recently completed a  $\[Delta 15m$  series B financing led by Genextra SpA. The proceeds will be used to progress the planned development, discussed with regulatory agencies, of EryDex in the treatment of neurological symptoms of Ataxia Telangiectasia.

EryDel is planning a single, comprehensive, confirmatory, placebo-controlled trial that will determine the efficacy and safety of EryDex in AT. A recently completed pilot Phase II trial demonstrated statistically significant efficacy of EryDex on both the primary and secondary efficacy measures. EryDel has obtained Orphan Drug designation for EryDex in the treatment of AT both from the FDA and the EMA.



# **PROGRAMME**



# Journée des Familles AT de l'APRAT 9 novembre 2013 à l'Hôtel Novotel de Clermont-Ferrand

9 h 00 : Accueil des Familles et Présentation du programme

René Cassou (pédopsychiatre à la Rochelle et parent AT), modérateur de cette journée

9 h 15 – 12 h 30 : Synthèse des travaux du Workshop des 7 et 8 novembre 2013 « AT and Radiation ». Recherches. Essais thérapeutiques.

Jacques-Olivier Bay (CHU Clermont-Ferrand), Nicolas Foray (INSERM, UMR 1052, Lyon) et Nancy Uhrhammer (Centre Jean Perrin, Clermont-Ferrand): compte rendu des résultats scientifiques du workshop des 7/8 novembre et recommandations à propos des radiations.

Pause-café

**Richard Gatti** (MD, UCLA School of Medicine, Los Angeles), présentation de ses travaux en cours pour des recherches thérapeutiques sur l'AT.

Luciana Chessa (*Université La Sapienza*, *Rome*), exposé du résultat d'essais cliniques thérapeutiques en Italie.

avec la participation de **Malcom Taylor** (*School of Cancer Sciences*, *University of Birmingham*) organisateur du dernier colloque international sur l'AT qui s'est tenu les 28/31 juillet 2013 à Birmingham.

12 h 30 : Déjeuner sur place

14 h 30 : Soutien au quotidien. Intégration, Activités sportives, Rééducation...

Questions diverses sur la kinésithérapie. L'ergothérapie...

**Isabelle Feildel**, éducatrice de chiens d'assistance pour handicapés du Centre Handichien d'Alençon: démonstration avec le chien, Fost, de Loris (adolescent AT de 14 ans) des services au quotidien remplis par ce précieux auxiliaire.

**Cécile Arcis**, spécialiste de l'intégration par le sport auprès de l'établissement de rééducation de *Turriers dans les Hautes-Alpes* : présentation du sport adapté auquel un jeune ou un adulte AT peut prétendre.

**Laurent Poursoubire** (*adulte AT*) : aperçu de toutes les activités sportives qu'il pratique avec passion, depuis quelques années et témoignage du bienfait qu'elles lui apportent.

**Corinne Joly**, kinésithérapeute d'un jeune homme A-T, à Clermont-Ferrand: partage de son expérience et échange avec les personnes présentes sur les questions relatives à la rééducation, *Pause-thé*, café....

**Joachim Ferreira**, responsable de la section matériel de l'Association des Malades Handicapés d'Aubière (AMH): présentation et exposition sur place du matériel utile (pris en charge par la Sécurité sociale) pour la vie quotidienne des personnes A-T.

Retrouvez le compte rendu de la Journée des Familles 2013 sur notre site internet : aprat.fr

# Journée des familles, 9 novembre 2013 I. LE POINT SUR LA RECHERCHE SUR L'A-T

Malcom Taylor, organisateur du 15e colloque international sur l'AT, les 28/31 juillet 2013 à Birmingham et Richard Gatti qui ont participé à cette journée des familles du 9 novembre ont volontiers exposé leurs travaux de recherche menés actuellement sur l'AT.

Richard Gatti a su montrer dans son intervention la complexité de la maladie mais, surtout, nous a permis de constater que la recherche s'oriente de plus en plus, avec plus de possibilités de résultats, vers des thérapies.

# COMPTE RENDU de l'exposé de Richard GATTI,

# Par Nancy UHRHAMMER

# 1) HISTORIQUE

Dans une première partie, Richard Gatti a fait brièvement l'historique des connaissances sur la maladie. Il est revenu sur la première description par Syllaba et Henner en 1926 et les travaux de Boder et Sedgwick qui, en 1958, ont donné un nouveau nom au syndrome de Louis-Bar : l'Ataxie-Télangiectasie. Ensuite, il a expliqué les efforts menés par différents laboratoires et notamment le sien à l'UCLA pour localiser le gène responsable. Le gène ATM a été isolé finalement par l'équipe de Shiloh, en 1995, ce qui a permis l'identification des mutations responsables dans les familles atteintes. Ces mutations sont très diverses et se retrouvent dans n'importe quelle région de ce très grand gène, ce qui ne simplifie pas leur recherche chez de nouvelles familles.

# 2) L'AT ASSOCIÉE A D'AUTRES MALADIES RARES

Dans la deuxième partie de sa présentation, Richard Gatti a expliqué comment la maladie A-T était regroupée actuellement avec d'autres maladies rares ayant certaines caractéristiques en commun. Le syndrome proposé, « XCIND », associe une dizaine de maladies, toutes avec une sensibilité aux rayons X, prédisposition au cancer, immunodéficience, anomalies neurologiques, et cassures double-brins de l'ADN. Les gènes en cause de ces maladies sont tous impliqués dans la réparation de l'ADN. Les différentes maladies du syndrome XCIND, pourtant, ont toutes leurs symptômes spécifiques. Leur regroupement permet une appréciation plus profonde des causes de diverses manifestations des maladies et des fonctions biologiques des gènes. De plus, une fois qu'un réseau de fonctions biologiques est identifié, un nouveau gène membre de ce réseau est plus facilement associé à une maladie jusque-là sans cause génétique connue.

# 3) OBJECTIFS DE LA RECHERCHE

Finalement, Richard Gatti nous a parlé de la possibilité de thérapie personnalisée pour l'A-T mais il a insisté sur les difficultés à mettre une telle thérapie en œuvre. En effet, certaines mutations peuvent être « corrigées » lors d'une étape particulière dans la production cellulaire de la protéine ATM. Si ces molécules donnent beaucoup d'espoir pour arrêter la progression de la maladie, deux difficultés majeures sont présentes :

- les mutations du gène ATM sont très diverses, et chaque mutation susceptible à ce type de correction exige une molécule parfaitement adaptée (1 mutation = 1 médicament à développer)
- le développement d'un médicament est un processus très long (plusieurs années), compliqué (des milliers de molécules à tester non seulement pour mesurer leur efficacité mais aussi et surtout pour garantir l'absence de toxicité), et coûteux (des millions de dollars ou d'euros). Il y a donc peu d'intérêt de la part de l'industrie pharmaceutique.

Le développement de ces médicaments et une vraie thérapie pour les personnes atteintes d'A-T est actuellement l'objectif principal de Richard Gatti, aussi bien dans les essais en laboratoire, que dans la recherche des financements nécessaires pour mener à bien ses travaux. Une affaire à suivre...

# Discussion entre les familles et les participants au colloque « AT and Radiation » restés pour la journée des familles du 9 novembre 2013

Nous sommes extrêmement reconnaissants envers Nancy Uhrhammer, Nicolas Foray et Jacques-Olivier Bay, pour leur résumé du colloque « AT and Radiation » des 7 et 8 novembre 2013 et pour l'exposé des premières conclusions qui pouvaient en être tirées. Chacun d'entre eux a su trouver les mots pour exposer aux familles la complexité de la maladie et faire ainsi mieux comprendre les difficultés que rencontrent les chercheurs.

Les familles ont pu poser des questions au sujet de la radiosensibilité, thématique centrale du colloque mais aussi sur les travaux de recherche menés actuellement dans le monde sur l'A-T ou sur le gène ATM. La présence pour cette journée de Richard Gatti (Université de Los Angeles) et de Malcom Taylor (Université de Birmingham), a permis aux familles de dialoguer avec d'éminents spécialistes internationaux de l'AT.



Isabelle Feildel (Centre Handi chiens d'Alençon) et Luciana Chessa (Université de Rome)



William Davis (AT Society) et Cécile Arcis (Centre de rééducation fonctionnel de Turriers)



Nicolas Foray, (groupe de radiobiologie, Lyon)



Larry Bodgi et Mélanie Ferlazzo (groupe de radiobiologie, Lyon)

# Journée des familles, 9 novembre 2013 II. VIVRE AU QUOTIDIEN AVEC L'A-T ET LE HANDICAP

Les thèmes abordés l'après-midi concernaient le quotidien vécu par les personnes AT et leurs familles, l'assistance technique ou animale, les activités de sport adapté et la rééducation.

I. C'est avec beaucoup de fierté que Loris Zanier nous a fait une démonstration ludique de toute l'aide que son compagnon Fost lui apporte au quotidien. Avec Isabelle Feildel, éducatrice de chiens d'assistance au centre Handichien d'Alençon, il nous a montré différents exercices illustrant tout ce que Fost était capable de faire (ouvrir une porte, apporter des objets...). A cette aide précieuse, il faut ajouter toute l'affection et la complicité qui se sont nouées entre Fost et Loris depuis plus d'un an. Fost accompagne Loris au lycée mais aussi dans toutes ses sorties. Plus qu'un assistant, il est devenu son meilleur ami. Une opinion partagée par les familles AT qui assistaient à la présentation de Loris avec leurs compagnons à quatre pattes certes moins disciplinés mais tout aussi affectueux. Sur notre site, aprat.fr, vous pouvez voir la vidéo de tous les exercices qui ont été montrés aux familles cette après-midi du 9 novembre.

Démonstration avec Loris et son chien Fost de toutes les tâches que peut faire un chien d'assistance























Fost a montré comment il aide Loris à la maison et à l'extérieur (rues, commerces, lycée) pour rapporter des objets, ouvrir des placards...

II. L'après-midi s'est poursuivie avec Cécile Arcis, spécialiste de sports adaptés à Turriers dans les Hautes-Alpes, et Laurent Poursoubire qui ont donné un aperçu de tous les sports que l'on peut pratiquer malgré le handicap, sur la neige (ski, luge, kart ski, tandem...), sur l'eau (voile, kayak, pêche...), sur terre (joëlette, handbike, tir à l'arc, foot fauteuil, quad, pétanque...) et dans les airs (vol libre, tyrolienne...). Laurent avec l'humour qu'on lui connaît a démontré, de nombreuses photos à l'appui, qu'il avait quasiment essayé toutes ces activités et qu'il avait encore de nombreux projets. Il s'investit avec beaucoup de cœur et d'énergie au sein de l'association Handisports de Gap qui met en place des activités sportives adaptés dans sa région.









Handbike



Sarbacane



Tyrolienne



Natation



Joëlette



Tir à l'arc





Luge







Les plaisirs de la glisse sur la neige et sur l'eau





kayak

III. Les questions relatives à la rééducation ont été abordées ensuite avec Corinne Joly, kinésithérapeute à Clermont-Ferrand qui a pour patient un jeune homme AT. Elle a fait part de son expérience et a répondu à toutes les questions posées dans la salle permettant ainsi un échange fructueux entre les familles. Le guide « AT et Rééducation » édité par l'APRAT était à la disposition de toutes les familles intéressées.

Ce guide, très précieux pour les rééducateurs et les familles, a été publié à la suite des premières rencontres familles/rééducateurs organisées par l'APRAT; le kinésithérapeute de David, Philippe Rousset, en avait été la cheville ouvrière et il s'est beaucoup investi dans l'élaboration de ce document. Via les numéros utiles de l'APRAT, Il a également aidé nombre de ses confrères et de familles pour aborder les questions de rééducation.

C'est avec une profonde tristesse que nous avons appris son décès fin mai 2014, emporté par le cancer contre lequel il se battait depuis deux ans. Au-delà de l'implication de Philippe Rousset dans l'APRAT avec le soutien apporté aux rééducateurs ou aux familles, son aide a été encore plus précieuse encore pour David et sa famille qu'il a accompagnés durant vingt-huit ans. Plus qu'un kinésithérapeute, il était pour David un extraordinaire soutien moral qui lui a permis de se dépasser et était devenu, au fil du temps, un ami.

IV. Pour clore cette rencontre, une démonstration de matériel (fauteuil, poussette, verticalisateur..) était présentée par Joachim Ferreira, responsable de la section matériel médical de l'Association des Malades et Handicapés de la Région Auvergne (AMH, amh63.fr). Les familles ont pu essayer tranquillement les modèles exposés et poser toutes les questions qu'elles souhaitaient sur les modalités d'attribution et les coûts éventuels restant à leur charge.









Comme lors de toutes les rencontres A-T, en France ou ailleurs dans le monde, les talents bien connus de pianiste virtuose de Richard Gatti ont été sollicités le vendredi soir. Le piano à queue de l'hôtel Novotel mis à notre disposition avait été accordé deux jours auparavant gracieusement par la société *Pianos Gardelle* de Riom.







# « Naissance » de FIALCAT



Le 9 mai 2014, Mireille Gervasoni, au nom de l'APRAT, a signé à Casablanca une charte de coopération avec la prestigieuse association marocaine de déficience immunologique, HAJAR. Le président d'HAJAR est le Professeur Bousfiha, chef du service d'immunologie pédiatrique de l'hôpital de Casablanca. L'association regroupe les patients atteints d'Ataxie-Télangiectasie et Madame Bouchra Benhayoun, mère de Rita (enfant AT), bien connue des familles de l'APRAT qui l'ont rencontrée à la Journée des Familles 2011 et qui dialoguent avec elle sur Facebook, en est la secrétaire générale.

HAJAR et APRAT sont les deux premiers signataires de la Fédération Internationale des Associations de Lutte contre l'Ataxie-Télangiectasie (FIALCAT), fédération ouverte à d'autres associations qui devraient prochainement les rejoindre.

C'est au cours du gala d'HAJAR dont l'invité d'honneur était, cette année, le Professeur Claude Griscelli, le notoire spécialiste des déficiences immunologiques, que les représentantes des deux associations ont signé solennellement cette charte.



Mireille Gervasoni et Bouchra Benhayoun entourées des Professeurs Ahmed Aziz Bousfiha et Claude Griscelli et de Samia Akariou, marraine d'HAJAR.

















Les journées passées à Casablanca ont permis à Mireille Gervasoni de rencontrer des médecins et de nombreuses familles marocaines dont un ou plusieurs enfants sont atteints d'AT.



Rencontre avec les familles d'enfants AT Dans le service du professeur Bousfiha à Casablanca



# CHARTE ENTRE LES ASSOCIATIONS



# 1. OBJECTIFS:

Le but recherché par les deux associations signataires est de faire mieux connaître l'ataxie télangiectasie afin de mieux la combattre, de favoriser et de promouvoir la recherche sur l'A-T, d'informer et de soutenir les familles, en particulier par la diffusion d'informations sur les recherches récentes, de standard scientifique reconnu.

- 1.1. Un rayonnement élargi dans tous les domaines
- 1.2. Rendre plus efficace la circulation de l'information pour les patients et les familles et au delà pour tous les intervenants médicaux et paramédicaux, quels que soient les pays concernés
- 1.3. Bénéficier des expériences des partenaires, échanger des informations sur des précautions importantes pour des malades AT, comme par exemple dans le cas de radiographies, scanners et radiothérapies
- 1.4. Aider les patients et les familles à faire respecter des règles élémentaires d'éthique, à avoir une écoute en cas de besoin et s'engager à leur fournir des informations qui pourront permettre un meilleur dialogue en cas de problèmes de santé et la nécessité de recourir à des traitements lourds (rappel des précautions à prendre pour les malades AT –homozygotes- et pour les porteurs AT –hétérozygotes- en cas de recours à la chimiothérapie ou à des radiations)
- 1.5. Soutenir des projets scientifiques utiles à la recherche sur l'AT et des projets qui ont pour but d'améliorer la vie quotidienne des patients affectés par l'AT, en mettant éventuellement en commun des moyens financiers selon des modalités à définir à chaque opération programmée
- 1.6. Chaque association mentionnera sur son site web son appartenance à la fédération et s'engagera à faire figurer sur son site les liens vers les associations signataires de la charte
- 1.7. Améliorer la communication avec les autorités locales, nationales et supra-nationales.

# 2. FONCTIONNEMENT:

Les premières associations signataires de la charte seront définies en tant que fondatrices de la Fédération Internationale des Associations de Lutte contre l'Ataxie Télangiectasie (FIALCAT)

- 2.1.; la fédération sera ouverte à toutes les associations A-T qui souhaitent rejoindre la fédération à la seule condition de signer la charte rédigée et acceptée par les associations fondatrices; chaque association de la fédération aura un droit de véto pour l'intégration de tout nouveau postulant
- 2.2.Le texte de la charte sera traduit dans un certain nombre de langues d'usage courant : italien, anglais, espagnol, allemand et arabe.
- 2.3. Critères d'adhésion : l'adhésion est gratuite et sanctionnée par la signature de la charte qui vaut pour acceptation et qui sera tacitement reconduite
- 2.4.Le souhait de sortie de la fédération devra être notifié aux autres partenaires avec quelques lignes qui explicitent la motivation de ce retrait
- 2.5.Des réunions de concertation des responsables seront régulièrement programmées ; dans le cas d'opérations menées conjointement, les projets devront être présentés et acceptés lors des assemblées générales de chaque association. Les possibilités d'échange offertes de nos jours par internet permettent aisément au moindre coût cette concertation

2.6. Chaque association partenaire conservera sa pleine autonomie de gestion et d'organisation de ses propres manifestations et de ses programmes d'aide à la recherche

2.7.Les membres des différentes associations signataires seront avertis des rencontres organisées par les différents partenaires et pourront s'ils le souhaitent y participer à leurs frais, selon les modalités préconisées par chaque association-partenaire, qui reste totalement et sans aucune réserve, souveraine pour tout ce qui est son organisation et le déroulement de la vie de l'association.

La charte a été signée à . Colo la courc a ... le .03/05 J. 3014

Par

Bouchra BENHAYOUN
Secrétaire Générale de l'Association
HAJAR d'Aide aux Enfants Atteints
de Déficits Immunitaires Primitifs

Mireille GERVASONI Présidente de l'APRAT Association pour la Recherche sur l'Ataxie Télangiectasie

be ferm

Sim

# **FAMILY DAY 2014**

27-29 Juin 2014, Heathrow, Grande-Bretagne
ACTIVITÉS PHYSIQUES ADAPTÉES
PRESENTÉES PAR LAURENT POURSOUBIRE ET CÉCILE ARCIS









Le dernier week-end de juin, nous sommes allés à Londres pour témoigner des activités physiques adaptées que l'on peut pratiquer. J'ai parlé de douze «sports adaptés». Les personnes de la salle n'imaginaient sans doute pas que l'on puisse faire autant de choses pour épanouir le corps et le moral, tout en attendant que la médecine trouve le remède contre l'AT.





# BONSEXCEPTIONNELS

Lors de la Journée des Familles, le 9 novembre 2013, Mireille Gervasoni a remercié chaleureusement et exprimé toute la reconnaissance de l'APRAT à deux associations amies pour leur soutien très généreux à la recherche

- La famille Daniellou, fondatrice de l'association « Le sourire d'Elodie » dans le Finistère a remis un chèque de 9 000 euros.
- la famille Géraldes, fondatrice avec des amis de l'association « Trottinons avec Angelina » dans l'Ain a remis un chèque de 1 500 euros.

Association : Le Sourire d'Elodie Mairie annexe de Ploujean 7, rue Gabriel Pierné 29600 Morlaix

site Internet: le sourire de lo die. free. fr







5 mai 2013, La solidarité des motards morlaisiens



Fabienne et Gérard Daniellou remettent un don de 9000 euros à Mireille Gervasoni.





25 Aout 2013, randonnée Henvicoise

# Association: Trottinons avec Angelina route des Perthuisettes 01340 CRAS SUR REYSSOUZE

 $site\ Internet: {\it trottinons avecange lina. fr}$ 



Manuel Géraldes remet à l'APRAT un chèque de 1 500 euros









Dons collectés lors d'un défilé de mode organisé sous l'égide des commerçants de MONTREVEL EN BRESSE et du KIWANIS Marguerite d'Autriche





- Nous remercions chaleureusement la famille Tertrais qui nous a remis, en décembre 2013 la somme de 388 euros collectés lors de la braderie organisée dans leur résidence par un groupe de mamans qui souhaitent soutenir la recherche sur l'Ataxie-Télangiectasie. Un grand merci à toutes ces mamans pour leur initiative généreuse.
- Le comité Puy de Dôme de la Ligue contre le Cancer nous a, cette année encore, apporté un soutien précieux en nous accordant, 500 euros en octobre et 1500 euros en novembre 2013. 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.



Collège Saint-Joseph d'Argenton les Vallées, dans le département des Deux-Sèvres, où est scolarisée Elodie s'est mobilisé pour soutenir recherche sur l'AT. L'équipe de Direction et les professeurs d'Elodie ont organisé avec ses camarades une manifestation sportive. Ils ont collecté 1 984,40 euros qu'ils nous ont remis en décembre 2013.

● A Aurillac dans le Cantal, la maman d'Emeline et l'association de routiers « Truck'Coeur 15 » sont à l'origine d'une exposition de Camions organisée cette année, les 10 et 11 mai 2014 au profit de notre association. Toute l'équipe de l'APRAT accompagnée des familles était présente.









Emeline et sa maman ont été ravies par l'exposition et ce week-end festif.



■ L'APRAT a apporté son aide financière à Elodie du collège Saint-Joseph d'Argenton-Les-Vallées pour lui permettre de partir avec son auxiliaire scolaire en Espagne avec ses camarades. Tous ont été ravis de visiter Santander et ses environs.



■ Une belle journée ensoleillée de juin et un beau souvenir pour Emeline et sa maman Isabelle qui ont participé à une randonnée organisée par la CABA et l'A.P.F. dans les environs d'Aurillac. Les organisateurs avaient mis des joëlettes à disposition pour les personnes handicapées, Emeline en a profité et était ravie.



n°27 Juin 2014



# 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

# JOURNÉE APRAT 2013 DES FAMILLES A-T

Compte rendu de la Rencontre des familles organisée à Clermont-Ferrand, le 9 novembre 2013 Chamalières, mai 2013

### 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 27 (juin 2014)...

# ► 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  $A-1^{er}$  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



- Le sourire d'Elodie : association AT de Morlaix dans le Finistère lesouriredelodie.free.fr

- Trottinons avec Angelina : association AT de Cras-sur-Reyssouze dans l'Ain trottinonsavecangelina.fr

AT-Society: association AT britannique atsociety.org.uk

Gli Amici di Valentina : association AT italienne de Grugliasco (Torino) gliamicidivalentina.eu

- *Noi per Lorenzo* : association AT Italienne de Vérone noiperlorenzo.it

- AIP : association Italienne des déficits immunitaires de Brescia aip-it.org

- AEFAT: association AT espagnole aefat.es

- HAJAR : association marocaine des déficits immunitaires hajar-maroc.org

AT Children's Project: association américaine, Floride atcp.org



#### APPEL DEPUIS L'ÉTRANGER =FAIRE PRÉCEDER 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 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

www.pathnet.medsch.ucla.edu/department/perdir/ people/faculty/gatti/gattimain.htm rgatti@mednet.ucla.edu

# 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 2014**