



La recherche scientifique

Février 2011

Rédacteur : Dominique PONCELIN – Président AFHA

Projet français de recherche génétique

Ce projet, qui fait l'objet d'une collaboration entre l'unité INSERM UMR S975 (Paris) et l'AFHA, suit son cours.

1/ Banque de sang et d'ADN : indispensable pour envisager une étude génétique, une demande de participation des familles pour effectuer et envoyer des échantillons sanguins a été faite il y a 2 ans. Sur les 45 familles concernées, 25 ont fait le nécessaire. Certains prélèvements n'ont pu être exploités en raison de la qualité, les familles concernées seront averties individuellement pour refaire un prélèvement si besoin.

Pour les familles n'ayant pas participé, il est possible de le faire (contact : Dominique Poncelin tel 0672835588 / d.poncelin@libertysurf.fr). Cela augmentera d'autant les chances de succès de cette recherche des origines génétiques de l'Hémiplégie Alternante, en comprenant bien qu'il n'y a pas forcément qu'un seul gène concerné, et qu'un gène peut être concerné chez un patient et pas chez un autre (pourtant porteur de la même maladie)

2/ Les objectifs en cours : Les quelques rares généticiens qui font des recherches sur l'Hémiplégie Alternante dans le monde (parmi lesquels on peut citer France, USA, Italie Pays Bas), n'ont encore rien trouvé permettant d'expliquer cette maladie. L'équipe Française envisage de poursuivre ses travaux dans 2 directions :

-- Effectuer un séquençage complet du génome. Cette technique est prometteuse mais récente et encore très onéreuse (76.000 euros) ; ce coût devant sensiblement diminuer dans les années à venir.

-- Recherche d'anomalies génétiques à partir de prélèvements de peau. Ce projet nécessitera la participation des patients (biopsie), le coût est raisonnable mais avec des chances de succès plus hasardeuses.

Etude du ressenti des parents

Ce projet piloté par Dr S.AUVIN (neuropédiatre) et Jessica SAVE (neuropsychologue) a fait l'objet d'un questionnaire envoyé aux familles en 2010, portant sur le ressenti des parents par rapport à l'Hémiplégie Alternante (préoccupations, attentes, conséquences sociales...). 47 questionnaires (pères et/ou mères) ont été reçus, et une synthèse a été faite en collaboration avec l'AFHA. Cette étude a fait l'objet d'un poster (**Ci joint le poster en version pdf**), résumant les grandes lignes des réponses, ce poster a été présenté lors du congrès de neuropédiatrie à Lyon au mois de Janvier 2011, et une présentation est prévue en langue anglaise lors d'un congrès international de neuropédiatrie en Mai.

Projets scientifiques à confirmer

1/ Etude de l'évolution de l'Hémiplégie Alternante à l'âge adulte (Dr S. AUVIN - INSERM Paris)

2/ Etude des Vidéos lors d'exams EEG pendant ou hors crise épileptique (Dr PEDESPAN - CHU Bordeaux)

Financement recherche scientifique

l'AFHA renouvelle en 2011 son appel d'offre pour soutenir tout projet de recherche scientifique en rapport avec l'Hémiplégie Alternante. Le soutien proposé se décompose ainsi :

1/ Aide logistique pour la participation des cas d'Hémiplégie Alternante et de leurs familles si besoin (examens, questionnaires, photos, vidéos....)

2/ Aide financière pour un montant maximum de 30.000 euros par an renouvelable.

La politique de rigueur budgétaire au niveau national et de la recherche scientifique sur les Maladies Rares en particulier limite de manière importante les moyens de financement. Il est donc essentiel que notre association AFHA apporte une capacité de soutien financier suffisant pour garantir aux scientifiques la possibilité de réaliser leur projet d'étude (on imagine bien que sans cette garantie, ils ne s'engagent pas sur des projets devenus aléatoires).

Il faut donc élargir notre recherche de fonds par divers moyens. (Tombola, dons, organisation d'évènements caritatifs, subventions...) Chacun d'entre nous a sa part de responsabilité pour atteindre cet objectif.

Association Française de l'Hémiplégie Alternante

4, chemin de la sablière - 91180 St Germain lès Arpajon

Tél 01.60.84.80.94 / 06.72.83.55.88 / E-mail : d.poncelin@libertysurf.fr / Président : DPONCELIN