

# Compte rendu du 4<sup>ème</sup> Symposium International sur les maladies liées aux mutations du gène ATP1A3 du Jeudi 27 au Samedi 29 Août 2015 à Washington DC (U.S.A.)

## **Message du Président :**

« Nous avons été récemment pris dans un tourbillon d'activités. De la réunion des familles et du symposium de Bethesda (MD) au succès de la Del's Ride (de Delaney Johnson, 6 ans, atteint d'AHC, course de vélos en montagne dans le but de lever des fonds) aux grandes nouvelles à propos de notre investissement pour la recherche à l'Université de Duke qui rapporte de grands dividendes, vous allez trouver dans cette publication une foule de sujets intéressants.

Sous les projecteurs, vous allez faire connaissance avec James (du Massachusetts), atteint d'AHC. Sa maman a un conseil pour les familles nouvellement diagnostiquées, alors ne le manquez pas!

Comme toujours, nous vous encourageons à visiter notre site Web <http://www.cureahc.org> et nos sites de réseaux sociaux comme Facebook. Nous serons heureux d'accueillir vos commentaires, suggestions et histoires.

Je vous souhaite le meilleur »

Jeff Wuchich [Jeff@cureahc.org](mailto:Jeff@cureahc.org).

## **Les intervenants**

Des familles AHC (et 8 malades AHC) du monde entier se sont rassemblées à Bethesda, Maryland, USA, le 27 Août pour la première réunion des familles de Cure AHC. Plus de 70 personnes ont assisté à cet évènement.

- Jeff Wuchich, Président de Cure AHC les a accueillies et a présenté les objectifs futurs de Cure AHC.
- Dr Mohamad Mikati a présenté la clinique AHC, il a décrit les résultats du modèle de souris et ce qu'ils espèrent faire de plus.
- Dr Joan Jasien a parlé des thérapies réalisables pour divers aspects du développement chez les enfants et adultes atteints de maladies neurologiques, et particulièrement de la manière dont elles pourraient s'appliquer aux enfants AHC.
- Dr Eric Kossof a présenté le régime cétoène et présenté une étude de son utilisation avec succès chez un malade AHC.
- Bill Krenn, LPC & Dr Richard d'Alli ont fait un exposé à propos de la gestion du comportement dans l'AHC.
- Katy Bosserman, M. Ed. ont parlé des projets individuels d'éducation – Connaître vos droits.
- Lyndsey Prange, RN, MSN, CPNP ont fait un exposé sur des médicaments qui pourraient lutter contre l'AHC.

L'évènement a été diffusé sur le Web, avec plus de 20 personnes de par le monde qui ont assisté à tout ou partie des séances. Il y a eu aussi pour les personnes présentes une projection du documentaire sur l'AHC. Les réactions que nous avons reçues ont été massivement positives. Merci à tous nos intervenants.

## **4eme Symposium sur ATP1A3, un énorme succès !**

Les journées du 27 au 30 Août ont rassemblé au Centre de Conférences de Bethesda, USA, plus de 70 chercheurs, cliniciens, et représentants des patients AHC (et autres maladies d'ATP1A3) pour le 4eme Symposium ATP1A3. Le jeudi soir, tous ont eu la chance de pouvoir discuter entre eux lors d'une réception de bienvenue.

Le vendredi, le coup d'envoi a été donné par Walter Koroshetz, Directeur de NINDS qui a prononcé un discours d'ouverture sur la manière dont les NIH (Instituts Américains de Santé) ont développé de nouveaux programmes et mis l'accent sur la recherche sur les maladies rares, et sur la manière dont les chercheurs et les groupes défenseurs comme ceux investis dans la recherche sur ATP1A3 pourraient en tirer parti. Priya Krishnani de l'Université de Duke a fait part du cheminement de ses équipes depuis la découverte du gène jusqu'au traitement de la maladie de Pompe, et donné son avis sur la manière dont les technologies émergentes pourraient aider à raccourcir les délais vers un traitement pour l'AHC et les maladies associées.

Ils ont entamé une solide série de présentations/discussions sur comment l'historique primitif des maladies AHC/ATP1A3 pourrait prendre forme, comment définir les termes, quels critères prendre en compte, comment les prendre, etc.

Le documentaire sur l'AHC a été projeté à l'assistance, il a été suivi de présentations sur les derniers résultats dans la liste qui s'allonge des mutations d'ATP1A3 et les nouveaux phénotypes (ensembles de symptômes). Il y a eu aussi des discussions sur les efforts faits pour trouver la cause de ceux qui présentent la symptomatologie AHC mais qui n'ont pas de mutation dans ATP1A3. La plupart de cette recherche n'est pas publiée, nous ne pouvons donc malheureusement pas vous en dire plus actuellement.

Le 5ème Symposium se tiendra à Londres, du 24 au 26 août. Il y a eu des discussions sur la meilleure façon d'organiser cet évènement et un Comité d'Organisation a été constitué.

Samedi a fait une large place à la dernière recherche sur les études moléculaires sur ATP1A3. Ce sont des études très techniques mais très importantes qui peuvent aider à se diriger vers des objectifs potentiels pour un traitement. Là encore, la plupart de cette recherche n'est pas publiée et ce que nous pouvons en dire est très limité.

Les présidents de la manifestation, le Président de CURE AHC, Jeff Wuchich, et Erin Heinzen de l'Université de Columbia ont conclu l'évènement en dirigeant une séance de réflexion productive pour le financement et les directions futures. Les équipes de chercheurs ont toutes exposé ce qu'elles comptent réaliser au cours de l'année à venir, le IAHCRC s'est engagé à éclaircir dans les deux prochains mois les critères de l'histoire de l'AHC, et l'Alliance Internationale AHC va continuer à coopérer de près avec les équipes de recherche pour déterminer des sources de financement afin que la recherche continue de progresser rapidement.

Merci à toutes les personnes qui se sont impliquées dans ce que beaucoup ont qualifié comme le meilleur symposium à ce jour.