

Le groupe de recherche sur les amyotrophies spinales

Dirigé par le Dr Louis VIOLLET neuropédiatre spécialiste des maladies du muscle et généticien moléculaire dans le Centre de Génétique de l'hôpital Necker, ce groupe étudie depuis plus de 15 ans les amyotrophies spinales infantiles.

Ces maladies qui apparaissent à ces âges variables entraînent des paralysies progressives avec une perte de la masse musculaire (amyotrophie) gênant ou empêchant l'acquisition de la marche chez l'enfant et l'adulte.



Le gène responsable de cette maladie a été identifié en 1995 par le groupe de l'hôpital Necker. A l'heure actuelle, le travail se poursuit car les mécanismes responsables de la maladie ne sont pas encore totalement élucidés et font l'objet de nombreux projets de recherche.

D'autres gènes responsables d'amyotrophies spinales plus rares, telles que les amyotrophies spinales distales, ont pu être identifiés grâce à la coopération des patients suivis à l'hôpital Necker et à

l'hôpital Raymond Poincaré de Garches.

A l'heure actuelle, des essais de médicaments ont débuté dans l'amyotrophie spinale dont les résultats suscitent de grands espoirs pour stabiliser la maladie ou redonner de la force aux muscles déficients.



GÉNÉTIQUE

C
T
I
O
N
S

Génétique Actions
15 Allée des Tamaris
37190 Azay le Rideau
Téléphone : 06 10 97 19 73
Adresse Mail : willybesard@msn.com
Site : <http://genetiqueactions.free.fr/>



IRNEM
Docteur Louis Viollet
Institut Fédératif de Recherche
Necker - Enfants Malades
7 Tour Lavoisier
149 rue de sèvres
75743 PARIS Cedex 15
Téléphone : 01 44 49 40 00



Grand Moulin de BALLAN



GRAPHÈME

GÉNÉTIQUE

C
T
I
O
N
S

Informier
Collecter
Vendre
Agir

Vos dons et nos actions
trouvent un sens pour l'avenir.

Une association qui œuvre pour le bien de tous...les recherches sur les maladies génétiques et l'amélioration de la vie au quotidien pour les personnes handicapées.

Le Président : Willy Besard

Atteint d'une amyotrophie spinale « La werdnig Hoffman » fait partie des Maladies rares et correspond à une dégénérescence de la moelle épinière et plus précisément des neurones (cellules nerveuses) qui innervent les muscles. Cette pathologie débute dans les premiers jours ou dans les premiers mois de la vie et se caractérise par une diminution du volume des muscles s'accompagnant d'une dégénérescence des fibres musculaires dont l'évolution se fait de la racine des membres vers l'extrémité. C'est aussi pour prouver que même cloué dans un fauteuil et démuné de force physique, nous pouvons véritablement trouver une place et être utile pour les autres dans notre société.

Notre équipe : Elles se compose de personnes bénévoles, toutes différentes les unes des autres, issus de milieux sociaux et culturels très diversifiés, chacun apportant son expérience, sa richesse d'esprit et sa bonne humeur.

Notre groupe s'est constitué en 1991 mais notre association a seulement vu le jour en 2002, et depuis tout ce temps, notre groupe s'est étoffé et nos motivations n'ont cessé d'augmenter.

Tous les dons versés au nom de notre association seront remis ensuite à l'Institut Fédératif de Recherche Necker - Enfants Malades que nous soutenons et déductibles de vos impôts.

Nous avons besoin de toutes les bonnes volontés, alors venez nous rejoindre et vous amuser pour la bonne cause.

L'Institut Necker

Un organisme voué à aider la recherche publique française sur le site de l'hôpital Necker Enfants Malades.

La recherche sur les maladies rares est très dépendante des fonds privés. En effet, les fonds publics représentant une part de plus en plus modeste dans le budget global, les chercheurs doivent soumettre chaque année leurs projets à des financeurs privés, telles que les associations de malades, les laboratoires pharmaceutiques, etc.

Afin de pouvoir disposer de ces fonds en toute clarté et dans le plus profond respect des souhaits de donateurs, des médecins et chercheurs de l'hôpital Necker ont créé un organisme officiel de gestion : l'Institut Necker (association régie par la loi de 1901).



L'institut Necker a pour mission le développement et le soutien des activités de formation et de recherche clinique et biologique au sein de l'hôpital Necker Enfants Malades. Il gère l'achat des fournitures et matériels nécessaires aux

projets de recherche ainsi que les personnels de laboratoire recrutés grâce aux fonds recueillis. L'institut Necker finance ainsi plus de 30 groupes de chercheurs de renommée internationale depuis plusieurs années.

Soumis au contrôles fiscaux habituels de toute association de gestion, l'Institut Necker offre, tant pour les donateurs que pour les chercheurs la garantie d'une gestion rigoureuse des fonds alloués.



Maladies du Motoneurone

Où en est-on ? Quels espoirs ?

Le point de vue du Dr Louis VIOLLET, Médecin et Chercheur à l'hôpital Necker Enfants Malades à Paris.

Les maladies du motoneurone (cellules nerveuses de la moelle épinière qui commandent les mouvements) peuvent toucher les enfants (c'est le cas de l'amyotrophie spinale infantile dont la fréquence est de 1/6 à 10 000 individus) mais aussi les adultes (sclérose latérale amyotrophique dont la fréquence est de 1/30 à 50 000 individus). Elles entraînent des paralysies souvent progressives et définitives et leur cause est le plus souvent génétique.

Au cours des 20 dernières années, et sous l'impulsion des associations de malades, de très nombreuses équipes de recherche se sont mobilisées pour lutter contre ces maladies. Aujourd'hui, la connaissance des mécanismes de ces maladies a considérablement augmenté. Plusieurs équipes se tournent maintenant vers la réalisation d'essais thérapeutiques de nouvelles molécules neuroprotectrices, dont le nombre est croissant. Au niveau européen et mondial, des réseaux scientifiques se sont créés et permettent maintenant d'échanger des informations qui font avancer les recherches à grands pas.

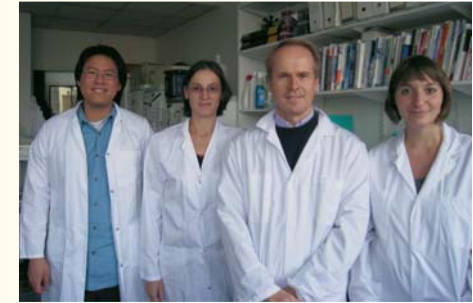
Il est très important que la poursuite de l'effort de recherche puisse continuer afin que de nouveaux traitements puissent permettre de stopper ces maladies et d'améliorer le quotidien des malades. Les équipes médicales et scientifiques sont extrêmement reconnaissantes de l'aide apportée par l'équipe de Génétique Actions et de la générosité des donateurs et des bénévoles.



Le centre de génétique de l'hôpital Necker-enfants malades

Comprendre - Accompagner - Guérir

Situé au cœur du plus grand hôpital pédiatrique d'Ile de France, le Centre de Génétique dirigé par le Pr Arnold MUNNICH est un lieu unique où deux mondes se rencontrent :



Dr Louis Viollet et son équipe

Le monde du handicap et des maladies génétiques

L'unité clinique de diagnostic et de prise en charge est ouverte aux patients porteurs de maladies rares et à leur famille. L'histoire de la maladie, les symptômes, l'évolution au cours du temps font l'objet d'une étude approfondie par les médecins spécialistes qui posent un diagnostic. Cette première étape indispensable permettra d'orienter au mieux la prise en charge des malades.

Le monde de la recherche scientifique

L'unité de recherche, située dans le même espace que l'unité clinique, s'est fixée pour objectifs de mieux comprendre les mécanismes moléculaires responsables des maladies génétiques et de mettre au point de nouveaux traitements.

Les interactions entre ces deux structures sont permanentes, favorisant les échanges entre médecins et chercheurs.

Patients et familles collaborent directement à des projets de recherche qui permettent l'identification de nouveaux gènes responsables de maladies rares.

