

Les projets :

Grâce au soutien d'associations comme « Génétique Actions », la recherche sur les amyotrophies spinales distales pourra se poursuivre cette année. De nouvelles mutations ont récemment été identifiées et des études complémentaires sont en cours, permettant de mieux comprendre et donc d'imaginer de nouvelles stratégies thérapeutiques.

Parallèlement, un essai thérapeutique franco-américain visant à tester l'efficacité dans l'amyotrophie spinale d'un médicament qui facilite la neurotransmission au niveau du motoneurone est prévu. Les résultats obtenus sur le modèle animal (souris) sont encourageants et ce médicament devrait avoir une action sur la fatigue musculaire, particulièrement importante dans l'amyotrophie spinale, comme notamment chez Willy Besard (Président de l'association Génétique Actions)

De 2008 à fin 2011, notre collaboration avec le docteur Viollet et ses recherches menées conjointement entre l'institut Necker et l'université de l'Utah a permis de verser la coquette somme de 62 834 €. Nous avons pu réaliser cette somme en organisant tout au long de l'année différentes actions comme des lotos, randonnées pédestres et VTT, dîner dansant, vide grenier, bourses aux jouets, spectacle musical, thé dansant, etc... Chaque association, entreprise, comité d'entreprise ou particuliers qui le souhaitent peut contacter notre association afin de proposer une action au profit de « Génétique Actions ». Nous avons besoin de vous pour réussir cette lutte qui malheureusement peut tous nous concerner.

Nous existons grâce à vous donateurs, aux fidèles sponsors mais surtout grâce aux nombreux bénévoles qui se mobilisent tout au long de l'année !

Chez nous l'adhésion c'est avant tout le cœur et l'envie mais surtout pas votre porte-monnaie. Alors qu'attendez-vous pour nous rejoindre ?

Quel avantage à t'on à soutenir les travaux du docteur Viollet directement ?

En agissant de la sorte, nous avons un lien direct et privilégié avec un chercheur, ce qui nous permet d'être tenu informés de l'avancée de ses recherches. En 2008 et 2012, le docteur est venu en personne animer une conférence à Azay le Rideau et répondre aux questions du public. Ce suivi va même plus loin car par notre intermédiaire, des malades ou leur famille peuvent entrer en rapport avec le docteur afin de lui poser des questions concernant différentes maladies génétiques sur lesquelles il travaille. En faisant un don à notre association, chaque euro est reversé intégralement au service du docteur Viollet. Nous délivrons également des reçus fiscaux déductibles de vos impôts.

Génétique ACTIONS

15 Allée des Tamaris -
37190 Azay le Rideau

Téléphone : 02 47 45 31 47
Portable : 06 10 97 19 73

Adresse Mail : willy@genetique-actions.fr
Site : www.genetique-actions.fr



Génétique Actions en quelques chiffres :

Environ 60 sympathisants qui se relaient toute l'année pour nos actions.

13 animations en 2011.

330 710 € remis à l'A.F.M en 17 ans de 1991 à 2007.

22 212 € remis au docteur Viollet en 2011 pour continuer ses recherches.

10 ans de négociations pour rendre un bureau de poste accessible aux personnes à mobilité réduite

En 4 ans, 62 834 € remis à Necker

Réalisé par lgauweb.com
02 47 93 27 85 - CHINON

Génétique ACTIONS

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 se compose de personnes bénévoles, toutes différentes les unes des autres, issues 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 seront déductibles de vos impôts



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 aux 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.

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.

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.

Le Centre de Génétique de l'Hôpital Necker-Enfants malades

**Comprendre
Accompagner
Guérir**

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

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

Depuis 2010, l'équipe de recherche sur les amyotrophies spinales travaille en collaboration avec le Pediatric Motor Neuron Disorder Program de l'University l'Utah aux USA.

Ce centre de recherche dirigé par le Dr Kathryn Swoboda, est spécialisé dans la recherche clinique et thérapeutique dans l'amyotrophie spinale. Le rapprochement de ces deux équipes hautement spécialisées et la mise en commun des compétences de chacun a permis cette année l'identification d'un nouveau gène d'amyotrophie spinale distale. En étudiant l'ADN d'une grande famille, une mutation dans un gène codant pour une protéine neuronale (Heat Shock Protéine) a été mise en évidence. Il s'agit d'une découverte importante car elle met en évidence le rôle neuroprotecteur des Heat Shock Protéines dans les motoneurones.

Maladies du Motoneurone Ou en est-on ? Quel espoir ?

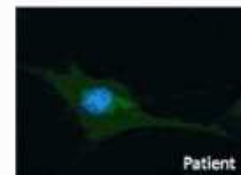
Le point de vue du Pr Louis VIOLLET, Médecin et Chercheur à l'hôpital Necker Enfants Malades à Paris.

Récentes avancées de la recherche sur les maladies des motoneurones

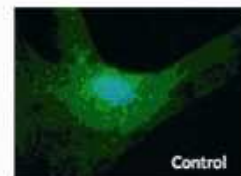
Les motoneurones sont les cellules nerveuses qui sont à l'origine des nerfs.

Situés dans la moelle épinière, ils sont connectés d'une part aux neurones du cerveau qui initient la commande du mouvement et d'autre part aux muscles qui l'effectuent. Véritables "relais électriques" ils jouent un rôle majeur dans le mouvement.

Leur fonctionnement très complexe reste encore non élucidé. Dans plusieurs maladies génétiques, comme l'amyotrophie spinale (ou maladie de Werdnig-Hoffmann), ou les neuropathies (maladies de Charcot Marie looth), les motoneurones dégénèrent, créant des paralysies et une atrophie musculaire. Cette dégénérescence est aussi responsable chez l'adulte, de la sclérose latérale amyotrophique (ou maladie de Charcot)



Patient



Control

Afin de mieux en comprendre les causes, des chercheurs ont étudié les étapes les plus précoces de la dégénérescence. Ils ont démontré que dans l'amyotrophie spinale, les transmissions d'informations entre les motoneurones et le muscle (la jonction neuro-musculaire) et les autres neurones de la moelle épinière (les synapses) serait perturbées très précocement. La perturbation de ces zones de contact très élaborées empêcherait la transmission d'informations vitales pour le motoneurone. Ces découvertes récentes aident à mieux comprendre le mécanisme de ces maladies et ouvre de nouvelles perspectives thérapeutiques, notamment l'utilisation à visée thérapeutique de substances facilitant la neurotransmission.

