



Bonjour à tous, nous vous adressons la deuxième newsletter du centre de référence des Démences Rares. Nous vous invitons pour les prochaines newsletters, à nous faire part d'article, d'événement, de projet en cours que vous souhaitez diffuser à l'ensemble du réseau : kantoine.centredereference@yahoo.fr

■ Prise En Charge Psychosociale |

Thierry Hergueta, Psychologue Clinicien

Martine Galipaud, Infirmière référente Education pour la santé

→ **Projet de téléconférence pour les réunions d'éducation thérapeutique**



Nous organisons à Paris des réunions d'éducation thérapeutique pour les patients présentant une DFT, une PSP ou une DCB et/ou leur conjoint et leurs proches. Cette année, nous avons le projet de proposer aux centres de compétence de province, une participation à ces réunions par téléconférence. Ce projet sera financé par la fondation UTB. Ainsi, les personnes ne pouvant se déplacer, ni s'absenter de leur travail ou tout simplement les personnes habitant trop loin, pourront profiter de ces réunions. La démarche est simple, il suffira d'appeler au début de la réunion un numéro que nous vous communiquerons pour rejoindre la téléconférence. Cette participation sera gratuite. Nous vous informerons prochainement de la mise en place du dispositif.

Date des prochaines réunions :

DFT (proches) : vendredi 25 juin à 15h30 au centre de référence (Salpêtrière)

PSP (patients + proche) : rentrée 2010

DCB (proches) : première réunion vendredi 28 mai à 11h au centre de référence (Salpêtrière)

→ **Mise en ligne des synthèses des séances d'éducation thérapeutique**

Les synthèses des réunions et des documents seront disponibles sur le site Internet du centre (www.cref-demrars.fr) afin que les patients et les proches de malades atteints de DFT, PSP, DCB et APP suivis en dehors de la salpêtrière puissent bénéficier des informations délivrés au cours des séances de psychoéducation. Vos patients pourront se connecter pour télécharger les pages qui les intéressent en fonction des thèmes abordés. L'association PSP-France qui participe aux réunions PSP met déjà en ligne sur leur site un résumé (www.pspfrance.fr). Vous pouvez contacter Mme Martine Galipaud pour toutes informations complémentaires : martine.galipaud@psl.aphp.fr

Le premier rapport d'évaluation du plan maladie rare vient d'être publié et peut-être consulté sur le site internet d'Orphanet :

http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2009/doc/hcsp_maladie_srares.pdf

■ Publication d'article |

Vers une prédiction fiable de la nature des lésions neuropathologiques dans les troubles progressifs primaires du langage et de la parole.

V Deramecourt, F Lebert, B Debachy, MA Mackowiak-Cordoliani, S Bombois, O Kerdraon, L Buée, CA Maurage, F Pasquier (Lille)
Les dégénérescences lobaires frontotemporales (DLFT) rassemblent des entités clinicopathologiques hétérogènes. La prédiction ante mortem de la nature neuropathologique des lésions cérébrales est réputée difficile. Cette étude avait pour but de caractériser les corrélations entre (i) les différents variants de troubles progressifs du langage et de la parole, et (ii) le diagnostic neuropathologique. Un diagnostic neuropathologique a pu être obtenu pour 18 patients suivis longitudinalement au CMRR de Lille entre 1993 et 2008. Ces patients avaient un diagnostic clinique d'anarthrie progressive (n=5), d'aphasie progressive agrammatique (n=6), d'aphasie progressive logopénique (n=1), de jargonaphasie progressive (n=2), de démence sémantique typique (n=2) et de démence sémantique atypique (n=2). Tous les cas d'anarthrie progressive avaient une DLFT-tau à l'examen *post mortem*: paralysie supranucléaire

progressive (n=2), DLFT avec corps de Pick (n=2) et dégénérescence corticobasale (DCB) (n=1). Tous les cas d'aphasie progressive agrammatique avaient un diagnostic neuropathologique de DLFT-TDP de type 2 ou 3. Les cas d'aphasie progressive logopénique et de jargonaphasie progressive avaient une maladie d'Alzheimer (MA). Les deux cas de démence sémantique typique avaient des lésions DLFT-TDP de type 1. Les cas de démence sémantique atypique avaient une DLFT-tau: maladie à grains argyrophiles (ADG) pour l'un et DCB pour l'autre. Ces corrélations pourraient s'expliquer par une répartition topographique particulière des lésions neuropathologiques: régions operculaires et sous corticales dans les DLFT-tau avec anarthrie progressive, cortex frontotemporo-pariétal gauche pour les DLFT-TDP de type 2 ou 3, cortex temporal antérolatéral bilatéral dans les cas de démence sémantique avec lésions de DLFT-TDP de type 1 ou d'ADG, et cortex pariéto-temporal gauche dans les cas de MA avec aphasie progressive logopénique ou jargonaphasie progressive. Ces conclusions méritent d'être confirmées dans de plus larges séries.

Congrès, Réunions, Séminaires

- 2ième réunion du Centre de Référence des Démences Rares, Jeudi 17 juin de 10h à 16h, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris
 - The 14th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders. Du 13 au 17 juin à Buenos Aires.
- Web site: www.movementdisorders.org/congress/congress2010

■ Indications génétique |

Recommandations sur les indications du diagnostic moléculaire dans les dégénérescences lobaires fronto-temporales (DLFT)

Les gènes **MAPT (tau)** et **PGRN (progranuline)** sont analysés dans un cadre de diagnostic à l'**UF de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire**. L'existence d'antécédents de démence dans la famille du patient, les pathologies associées (SLA, syndrome parkinsonien...), l'âge de début de la maladie (chez le patient et les apparentés) et les résultats du dosage plasmatique de la progranuline (cf Newsletter n°1-Mars 2010) sont des informations indispensables pour l'orientation des analyses moléculaires, et doivent être fournies avec la demande d'analyse moléculaire (fiche de demande de diagnostic). A titre indicatif :

Chez les patients avec DLFT sans SLA ayant histoire familiale de démence :

Le gène *PGRN* sera analysé par séquençage prioritairement

- si le taux de progranuline dans le plasma est abaissé.
- et si la présentation phénotypique de la démence et l'âge de début (40 à 80 ans) sont divers chez les apparentés

Le gène *MAPT* sera analysé par séquençage prioritairement

- Lorsque le taux plasmatique de progranuline est normal
- et si l'âge de début de la maladie est inférieur à 60 ans.

Chez les patients atteints de DLFT sans SLA sans histoire familiale :

Le risque d'être porteur d'une mutation *PGRN* n'est que de 3%, celui d'être porteur d'une mutation *MAPT* est presque nul. Le recours au dosage plasmatique est indispensable dans ce cas.

- Le gène *PGRN* ne sera séquençé que chez les patients ayant un taux de progranuline abaissé.
- Le gène *MAPT* ne sera séquençé que si l'âge de début est très précoce (< 55 ans) ou en cas de censure familiale.

Chez les patients ayant une DLFT avec SLA, l'analyse des gènes *PGRN* et *MAPT* n'a pas d'indication. (Dans l'état actuel des connaissances, seule l'analyse de l'exon 6 du gène *TARDBP* peut être proposée dans cette indication, cependant cette analyse n'est effectuée que dans un cadre de recherche).

Ces recommandations sont données à titre indicatif. Toute demande d'analyse peut bien sûr être discutée au cas par cas avec le Dr F Clot, qui peut être contactée pour tout renseignement au :

01 42 17 84 13

fabienne.clot@psl.aphp.fr

Modalités de prélèvements : 2 tubes de 7 ml de sang total sur EDTA (vacutainer bouchon violet) à adresser à : UF de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire, Fédération de Génétique et Cytogénétique, Bâtiment 6 rue la Peyronnie, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, 47/83 boulevard de l'Hôpital, 75651 PARIS cedex 13

Documents à joindre obligatoirement

- la fiche de demande diagnostique dûment remplie (2 pages),
- la fiche clinique des DLFT ou un compte-rendu d'hospitalisation,
- le bon de commande de l'établissement prescripteur (hôpitaux hors AP-HP, Paris).

Ces documents sont téléchargeables sur le site de l'UF de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire : <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique26>