

Bonjour,

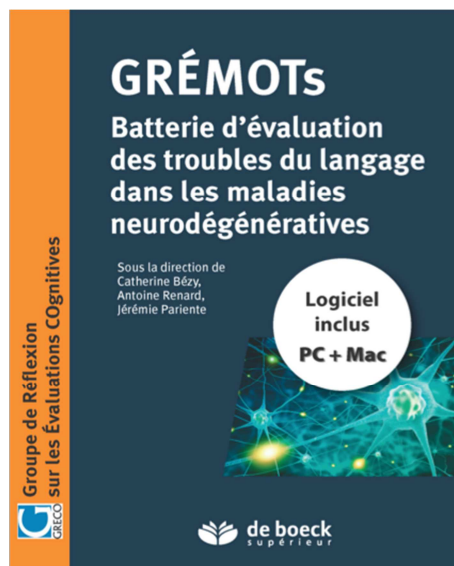
Nous avons le plaisir de vous adresser la 13^{ème} Newsletter du réseau Centre de Référence/Centres de Compétence « Démences Rares ». Cette newsletter a pour objectifs de diffuser des informations, outils d'évaluation, proposer des projets collaboratifs sur les DLFT, etc... à l'ensemble des partenaires du réseau. N'hésitez pas à me contacter si vous souhaitez participer à la prochaine newsletter.

Mme Daisy Rinaldi, ARC du Centre de Référence des Démences Rares, daisy.rinaldi@aphp.fr

La batterie du GREMOTS pour l'évaluation des troubles du langage dans les maladies neurodégénératives | Mme Catherine Bezy, M. Antoine Renard et Pr Jeremie Pariente – Toulouse

Certaines maladies neurodégénératives débutent par un trouble du langage. Ceci est typiquement le cas dans les aphasies primaires progressives. Dans d'autres cas, le trouble du langage n'est pas isolé mais entraîne également un handicap de communication. Afin de mener une analyse précise et adaptée du langage dans les maladies neurodégénératives, nous avons élaboré la batterie GREMOTS sous l'égide du GRECO. Cette batterie exhaustive est la première dans ce domaine et est le fruit d'une réflexion commune et d'une collaboration entre orthophonistes, neurologues, linguistes, cliniciens et chercheurs.

Nous espérons que ce nouvel outil permettra un diagnostic précis des troubles du langage dans les maladies neurodégénératives et aussi qu'elle permettra un meilleur accompagnement des personnes malades et de leurs proches.



DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DES DFT | Dr Fabienne CLOT – Paris

L'Unité Fonctionnelle de Neurogénétique de la Pitié Salpêtrière - Charles Foix réalise le diagnostic moléculaire des dégénérescences lobaires fronto-temporales (DFTL). Jusqu'à présent, l'exploration des patients atteints des DFTL se limitait à l'analyse du gène C9ORF72 par PCR quantitative et Repeat primed PCR et l'analyse par séquençage Sanger des séquences codantes des gènes les plus

fréquemment impliqués (GRN, MAPT et VCP). Aujourd'hui, l'émergence du séquençage de nouvelle génération (NGS) permet d'envisager des stratégies plus ambitieuses visant à analyser en une seule fois un plus grand nombre de gènes.

L'UF de Neurogénétique propose actuellement un panel d'une dizaine de gènes connus pour être impliqués dans la pathologie, et figurant ci-dessous :

Gène	Mode de transmission	Pathologie OMIM
<i>CHMP2B</i>	AD	Amyotrophic lateral sclerosis 17 ; Dementia familial non specific
<i>CSF1R</i>	AD	Leukoencephalopathy diffuse hereditary with spheroids
<i>DCTN1</i>	AD	Perry syndrome
<i>FUS</i>	AD	Amyotrophic lateral sclerosis 6 with or without frontotemporal dementia
<i>GRN</i>	AD	Frontotemporal lobar degeneration with ubiquitin-positive inclusions
<i>HNRNPA2B1</i>	AD	Inclusion body myopathy with early-onset Paget disease with or without frontotemporal dementia 2
<i>MAPT / TAU</i>	AD	Frontotemporal dementia with or without parkinsonism ; Supranuclear palsy progressive
<i>SQSTM1</i>	AD	Frontotemporal dementia and/or amyotrophic lateral sclerosis 3 ; Paget disease of bone 3
<i>TARDBP</i>	AD	Amyotrophic lateral sclerosis 10 with or without FTD
<i>TBK1</i>	AD	Frontotemporal dementia and/or amyotrophic lateral sclerosis 4
<i>TREM2</i>	AR	Nasu-Hakola disease
<i>UBQLN2</i>	XD	Amyotrophic lateral sclerosis 15 with or without frontotemporal dementia
<i>VCP</i>	AD	Inclusion body myopathy with early-onset Paget disease and frontotemporal dementia 1

La stratégie diagnostique est la suivante :

- o si le taux plasmatique de la progranuline est \leq à 80 ng/ml, recherche de mutation du gène GRN réalisée avec la méthode Sanger ou recherche de grand réarrangement réalisée avec la MLPA
- o en cas d'absence de mutation ou de grand réarrangement du gène GRN, recherche d'expansion dans le gène C9ORF72 par PCR quantitative et Repeat primed PCR
- o en cas d'absence d'expansion du gène C9ORF72, recherche de mutation par NGS.

Pour que les analyses puissent être réalisées, il est indispensable que le prélèvement du cas index soit systématiquement accompagné de :

- o le résultat du taux plasmatique de la progranuline
- o un consentement où ne figure aucune mention de gène : seule la pathologie doit être indiquée
- o la fiche de renseignement clinique remplie ou un compte-rendu détaillé de la consultation
- o si possible, un prélèvement des apparentés cliniquement atteints de DFLT permettant d'étudier la ségrégation de variants rares dans la famille. Les apparentés doivent auparavant bénéficier d'un conseil génétique approprié.

Pour tout renseignement, contacter le Dr. Fabienne CLOT au 01 42 17 84 13, fabienne.clot@aphp.fr

— | Prochains événements | —

Journée Langage et
Pathologies
neurodégénératives

Toulouse

23 septembre 2016

<http://cref-demrares.fr/Journee-Langage-et-Pathologies-neurodegeneratives-le-23-septembre-2016-a>

1^{ère} Journée d'information PSP
dans la région Sud-Ouest

Bordeaux

26 septembre 2016

<http://cref-demrares.fr/Premiere-reunion-de-rencontre-entre-familles-et-professionnels-de-sante>

2^{ème} Journée Française des
Dégénérescences Fronto-
Temporales

Paris

28 septembre 2016

<http://cref-demrares.fr/Deuxieme-edition-de-la-Journee-Francaise-des-Degenerescences-Fronto-Temporales>

Symposium de recherche
internationale sur la PSP -
Association « Cure PSP »

Jersey City,
USA

27-28 octobre 2016

<http://www.psp.org/events/research-symposium-2016.html>