



Bonjour,

Nous avons le plaisir de vous adresser la 23^{ème} Newsletter du réseau Centre de Référence/Centres de Compétence « Démences Rares ou Précoces ». 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, Chef de Projet daisy.rinaldi@aphp.fr

■ NOUVELLES MODALITES DE DOSAGE DE LA PROGRANULINE PLASMATIQUE

Pour rappel, 30 à 50 % des patients atteints de DFT présentent une forme familiale. Aujourd'hui, presque toutes les causes génétiques sont identifiées, il ne reste que peu de formes familiales dans lesquelles le panel de gènes n'identifie pas de mutation.

Le taux de progranuline (PGRN) plasmatique est fortement abaissé chez les patients porteurs de mutation du gène de la progranuline : gène plus souvent impliqué dans les formes familiales de DFT (Finch et al., 2009).

Un taux inférieur à **85pg/mL** nécessite la poursuite des explorations par une analyse moléculaire du gène PGRN (Dr Fabienne CLOT, UF de Neurogénétique du groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière).

Des valeurs normales 85-300pg/mL permettent d'écarter une anomalie du gène PGRN. Ce dosage est réalisé dans l'UF des maladies neurométaboliques et neurodégénératives (Dr Foudil LAMARI) du service de Biochimie Métabolique du groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière (Pr BONNEFONT ROUSSELOT). Il s'agit d'un dosage par ELISA manuel avec désormais **un délai de rendu de résultats de 2 semaines en moyenne.**

Modalités de la demande de dosage de PGRN :

- Prélèvement sur un tube EDTA de 6ml conservé à température ambiante
- Transport dans les 48 heures
- A adresser à Foudil LAMARI / Benoit RUCHETON, laboratoire de biochimie métabolique, Bâtiment Pharmacie 1er étage, Hôpital Pitié-Salpêtrière, 47-83 Bd de l'Hôpital, 75013 Paris

Pour toute information contacter : benoit.rucheton@aphp.fr

■ JOURNEE NATIONALE DES DLFT | 25 SEPTEMBRE 2019 | PARIS |

Il s'agit d'une journée de diffusion d'information autour de la DFT destinée avant tout aux familles et patients, co-organisée par l'association France-DFT et le Centre de Référence des Démences Rares ou Précoces.

Chaque année deux ou trois centres de compétence sont invités par l'association France-DFT pour rencontrer les membres et adhérents de l'association et faciliter les futures collaborations.

Cette année, pour la cinquième édition de cet évènement, les Docteurs Benjamin Cretin, Maïté Formaglio et Francesca De Anna représenteront respectivement les centres de Strasbourg, Lyon et Marseille. Le programme et les informations sont en PJ.

■ SENSIBILISATION SUR LA PARALYSIE SUPRANUCLEAIRE PROGRESSIVE

L'association PSP-France a le plaisir de vous communiquer le lien de la vidéo sur la Paralyse Supranucléaire Progressive (2min46).

Il s'agit d'un projet porté par une aidante et réalisé par l'agence OneHeart, grâce au soutien de la Fondation BNP PARIBAS.

La vidéo est accessible via ce lien : <https://www.youtube.com/watch?v=7y69pB9OJ5M>

■ RECIT SUR LA SURVENANCE DE L'APHASIE PRIMAIRE PROGRESSIVE

[Mme Béatrice Meunier-Truchet](#) a publié son récit sur la dégénérescence neuronale qui a frappé son mari, meurtrissant au passage ses proches. Si vous pensez que ce récit peut intéresser vos patients, voici les références : **Nous ne deviendrons jamais comme eux.**

« Années soixante. Rencontre de deux adolescents passionnés de communication, orale et épistolaire, de mots, scientifiques pour lui, étrangers pour elle, d'amour pour tous les deux. Ils se promettent de ne jamais cesser de se parler.

C'est sans compter, quarante ans plus tard, sur l'aphasie primaire progressive, une démence fronto-temporale non encore étiquetée à l'époque, qui vous prive de ces mots, des noms propres comme des communs, et vous en cache le sens pour finir par vous couper du monde. Elle s'immisce subrepticement entre eux, au point de mettre leur couple en péril.

Sans compassion ni dramatisation, l'auteur a voulu restituer à sa propre mémoire la trajectoire d'un homme exceptionnel de gentillesse, richesse intellectuelle et authenticité. Ce livre est comme un itinéraire ou un fleuve, nourri de chemins ou de ruisseaux qui sont aussi partie intégrante de cette histoire de vie. Il dépeint des émotions pures débarrassées de tout, des savoirs, de la raison... Il vise également à divulguer cette dégénérescence neuronale, peu connue non seulement du grand public mais aussi du corps médical, pour faciliter le parcours d'autres patients et de leurs familles. »

Toute l'équipe du Centre de Référence vous souhaite une bonne rentrée !