



Bonjour,

Je remplace Mlle Murlon en tant qu'ARC du centre de référence des démences rares.

Je vous adresse ci-joint la 9^{ème} Newsletter du réseau Centre de Référence et de Compétence des Démences Rares, et vous invite à me faire part de tout article, événement, projet, informations, outils d'évaluation, etc que vous souhaiteriez voir diffuser à l'ensemble du réseau par le biais de cette newsletter. N'hésitez pas à me contacter à l'adresse suivante : alexandre.dautin@icm-institute.org

■ Protocole thérapeutique |

Etude DIAN-TU – Formes génétiques de maladie d'Alzheimer | Coordinateur : Pr D. Hannequin - Rouen

Un essai thérapeutique concernant les familles atteintes de forme génétique de maladie d'Alzheimer va débuter prochainement. Cet essai multicentrique auquel participent de nombreuses équipes internationales est coordonné par le Pr Bateman -Université de Washington et, en France, par le Pr Hannequin – CHU Rouen.

Cet essai s'adresse aux personnes à risque de porter une mutation des gènes *PSEN1*, *PSEN2*, *APP* identifiée chez un de leurs apparentés du premier degré. Il s'agit d'une étude de phase II/III randomisée, en double-aveugle, contrôlée par placebo et multicentrique, évaluant la tolérance et l'efficacité du Solanezumab et du Gantenerumab pendant la phase présymptomatique de la maladie d'Alzheimer ou à un stade débutant (CDR 1). Les porteurs recevront le traitement selon un ratio ¾ versus ¼ placebo, les non porteurs recevront uniquement le placebo. Les personnes éligibles soit ne connaissent pas leur statut génétique, soit se savent porteuses de la mutation causale.

La durée du protocole sera de deux ans pour chaque participant. Les traitements seront administrés par perfusions IV ou injections sous-cutanées mensuelles, réalisées à domicile ou à l'hôpital. Les investigations incluront : une IRM tous les 3 mois, une évaluation cognitive tous les 6 mois, une hospitalisation de 4-5 jours tous les ans (pour prélèvements biologiques, TEP-FDG, PIB/AV45, IRM, test cognitifs, ponction lombaire).

Au total, 210 personnes seront incluses dans cette étude à travers l'ensemble des centres participant dans le monde. En France, 5 centres participent à ce protocole auxquels peuvent être référées les personnes souhaitant plus d'informations.

Contact pour information : dian-tu@alzheimer-genetique.fr

Téléphone : 06 23 65 12 49

Le site français de l'étude DIAN-TU : <http://www.alzheimer-génétiq.ue.fr>

Centres français participant à cet essai :

Rouen : Pr Hannequin (Didier.Hannequin@chu-rouen.fr); Dr Wallon (david.wallon@alzheimer-genetique.fr)

Lille : Pr F Pasquier (florence.pasquier@chru-lille.fr)

Paris-GH Pitié-Salpêtrière : Pr Dubois, Dr Le Ber (isabelle.leber@upmc.fr); Mr Nyasse (francis.nyasse@psl.aphp.fr); Mr Dautin (alexandre.dautin@icm-institute.org)

Toulouse : Pr Pariente (jeremie.pariante@inserm.fr)
Lyon : Dr M Formaglio (maite.formaglio@chu-lyon.fr)



Brochure d'informations pour les familles concernées

Brochure DIAN-TU Fr finale.pdf

■ **Projet de recherche** |

Etude PREV-DEMALS | Coordinateur : Dr Isabelle LE BER - Paris

ANR translationnelle : 'Prédire pour prévenir les démences frontotemporales et la sclérose latérale amyotrophique'

Contacts pour information :

alexandre.dautin@icm-institute.org/ isabelle.leber@upmc.fr

Le gène *C9orf72*, est la cause génétique la plus fréquente de DFT et de SLA. La phase présymptomatique de ces deux maladies est mal connue. Ce projet concerne les familles dans lesquelles une mutation du gène *C9orf72* a été identifiée. Il a pour objectif d'étudier la phase présymptomatique des DFT et SLA chez des personnes non symptomatiques, à risque d'être porteuses de la mutation *C9orf72* car issues d'une famille dans laquelle la mutation a été identifiée. Cette étude devrait permettre d'identifier des marqueurs biologiques, d'imagerie fonctionnelle et structurale de la phase préclinique et de la progression de la maladie. L'identification de ces marqueurs est un prérequis indispensable pour la mise en place d'essais thérapeutiques ciblés au stade le plus précoce de la maladie.

Personnes éligibles

Personnes majeures, asymptomatiques, sans maladie neurologique connue et apparentées au 1^{er} degré à un patient porteur de mutation. Les personnes participant ne connaissent pas leur statut génétique, ou se savent porteuses de la mutation causale.

Déroulement de l'étude

Les participants seront évalués à 3 reprises (inclusion, 18 et 36 mois plus tard). A chaque visite seront effectués les mêmes examens permettant un suivi longitudinal incluant des tests cognitifs, une IRM, un TEP FDG, des prélèvements biologiques. Chaque visite durera une ou deux journées. La durée totale de l'étude pour chaque participant est de 36 mois.

Date de début du projet : Milieu de l'année 2015

Centres participants à ce projet :

Paris : Dr I Le Ber (isabelle.leber@upmc.fr), Mr Dautin (alexandre.dautin@icm-institute.org)

Lille : Pr F Pasquier (florence.pasquier@chru-lille.fr)

Limoges : Pr P Couratier (philippe.couratier@unilim.fr)

Rouen : Pr Hannequin (Didier.Hannequin@chu-rouen.fr)

— | **Prochains congrès** | —

PSP	Munich	10 -11 Octobre 2014	http://www.movementdisorders.org/MDS/Education/Upcoming-Courses/50-Years-of-Progressive-Supranuclear-Palsy.htm
FTD conference	Vancouver	23 -25 Octobre 2014	http://www.ftdvancouver2014.com/

CENTRE DE REFERENCE DES DEMENCES RARES

| IMMA – Pavillon Lhermitte, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, 47 boulevard de l'hôpital | 75651 PARIS cedex 13 |
| <http://www.cref-demrares.fr> | centredereference_demrares@yahoo.fr |