



Chers amis,

Nous souhaitons vivement que le réseau national formé par le Centre de Référence des Démences Rares et les centres de compétence soit vivant et actif. Dans ce but, nous inaugurons la première newsletter du réseau dont l'objectif est de favoriser la communication et la diffusion d'informations au sein du réseau, et d'établir des liens étroits entre les centres. A terme, nous envisageons de publier une newsletter tous les 3 à 6 mois. Nous attendons vos retours sur cette newsletter et ce que vous souhaitez y voir apparaître. N'hésitez pas à nous faire part des informations que vous voudriez y voir diffuser telles que des propositions de projets, des informations sur des congrès, sur des actualités, des commentaires d'articles etc ... Nous espérons la participation de tous à cette newsletter témoignant d'un réseau vivant et dynamique ! **Bruno Dubois**

## ■ Informations sur le dosage plasmatique de la progranuline |

### → Indications

Pour toute suspicion de mutation **du gène PGRN (progranuline)**, la réalisation d'un test génétique peut être précédée d'une demande de dosage plasmatique de la progranuline. Le taux de progranuline dans le plasma est en effet fortement abaissé chez les patients porteurs de mutation du gène de la progranuline (Finch et al., 2009). Le dosage plasmatique de la progranuline permet ainsi d'identifier facilement les patients susceptibles d'être porteurs d'une mutation de ce gène et qui sont candidats à une analyse génétique.

Ce dosage est maintenant réalisé en routine au laboratoire de biochimie métabolique du groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière (Pr Bonnefont Rousselot) par Foudil Lamari, et Claude Jardel, en collaboration avec Fabienne Clot à **l'UF de Neurogénétique** dans le cadre du Centre de référence.

L'unité fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire propose le diagnostic moléculaire d'une vingtaine d'affections neurodégénératives héréditaires, dont les démences fronto-temporales (DFT). Pour les DFT, les gènes PGRN et MAPT sont analysés à partir d'un échantillon de sang et permettent un diagnostic de la maladie selon une procédure réglementaire stricte expliquée par le neurologue.

**Site Internet de l'UF de Neurogénétique moléculaire et Cellulaire :**  
<http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique26>

### → Modalités de prélèvements



- Prélèvement sur un tube EDTA de 6 ml conservé à température ambiante
- Transport dans les 48 heures
- A adresser à Foudil Lamari, laboratoire de biochimie métabolique, Bâtiment Pharmacie 1<sup>er</sup> étage, GHPS.
- Pour toute information contacter : [foudil.lamari@psl.aphp.fr](mailto:foudil.lamari@psl.aphp.fr)

**Il est fortement conseillé d'informer le patient que cette analyse pourra aboutir à l'identification d'une cause génétique à sa maladie, et de réaliser simultanément un prélèvement génétique, pour analyser le gène PGRN à la suite du dosage lorsque celui-ci est bas (prélèvement à adresser à Fabienne Clot, UF de Neurogénétique).**

**ATTENTION, ce dosage n'a pas d'indication chez des individus à risque non symptomatiques.**

### → Documents à joindre

- **Une fiche de demande de dosage** doit accompagner le prélèvement (**information et documents téléchargeables sur le site du centre de référence : <http://www.cref-demrars.fr/spip.php?article57>**)
- **Un bon de commande** de votre hôpital pour un dosage plasmatique de la progranuline

## ■ Proposition de projet de recherche

### Les DLFT temporales droites, une entité à part ? | Dr Frédéric BLANC - Strasbourg

La littérature concernant les formes temporales droites de DLFT a commencé à se développer à partir des années 2000 mais uniquement grâce à l'étude de quelques cas cliniques. Récemment, nos collègues de la Mayo Clinic (Josephs et al., Neurology, 2009) et une équipe anglo-hollandaise (Chan et al., Brain, 2009), ont étudié la question de façon rétrospective en recherchant systématiquement dans leurs banques d'images IRM, tous les patients avec une atrophie temporale droite isolée ou quasi isolée. Les résultats de ces deux études sont parfois contradictoires et le type de tests utilisés peu ou pas cités. Ils semblent cependant exister des troubles mnésiques, une désorientation spatiale, une « prosopagnosie » (que l'équipe de Mathieu Ceccaldi avait rapporté à une origine sémantique, Joubert et al., J Neurol, 2006), des modifications comportementales sous la forme d'une désinhibition, d'une hyposexualité, de plaintes somatiques. Par ailleurs, Josephs et al., ont montré que ses formes temporales droites quand elles sont associées à un syndrome parkinsonien orientent vers une mutation MAPT.

L'étude que nous proposons a pour but de mieux cerner le profil clinique, neuropsychologique et comportemental des patients atteints de DLFT à début temporal droit. Ainsi nous proposons que soit pratiqué un bilan cognitif (mémoire visuelle, verbale, topographique, fonctions exécutives, attention, mémoire de travail, visuo-construction, reconnaissance des visages...), des échelles comportementales, de modification de personnalité et une étude des émotions (émotions faciales, émotions primaires...). Les résultats seront corrélés aux résultats de la scintigraphie cérébrale (PET au FDG via VBM) et de l'atrophie en IRM (T1 3D, via VBM).

Vous pouvez nous contacter si vous souhaitez participer à cette étude : [frederic.blanc@chru-strasbourg.fr](mailto:frederic.blanc@chru-strasbourg.fr)

## ■ Création de l'association France-DFT |

C'est au cours des réunions de psychoéducation dédiés aux proches de patients atteints de DFT qui sont organisés par Mr T Hergueta au Centre de Référence qu'est apparue la nécessité de créer une association dédiée aux DFT. Le projet de créer une association nationale pour les DFT est ainsi né de la rencontre de proches de malades avec le soutien des membres du centre de référence, qui se sont réunis régulièrement depuis le début de l'année 2009, pour organiser la création de cette association en partenariat avec France Alzheimer.

L'association France-DFT a vu le jour fin 2009. L'association est présidée par Mme Dominique de Blanchard. Le bureau est constitué de deux vice-présidentes (Mme Suzy CHARBONNEAU, Mme Solange DEMAREST), deux secrétaires (Mme Chantal MARECHAL, Mme Joelle SWARTVAGHER) et une trésorière (Mme Catherine BARAUT). L'association prévoit de monter rapidement plusieurs projets d'aide et de soutien aux personnes atteintes de DFT et à leurs proches : site Internet, écoute téléphonique, brochure etc..

Pour toute demande de renseignement complémentaire, vous pouvez envoyer un message à l'adresse suivante : [contact@france-dft.org](mailto:contact@france-dft.org)

## ■ Congrès, Réunions, Séminaires |

- 7th International Conference on Frontotemporal Dementias, 6-8 octobre 2010, Indianapolis USA  
(<http://www.ftd2010.org/>)

- Fourth International research Workshop on GFrontotemporal dementia in ALS. 18-23 Juin 2011, London Ontario, Canada ([www.ftdalsconference.ca](http://www.ftdalsconference.ca))

### Evaluation du centre de référence – Echancier 2010-2012 !

**Août à Novembre 2010** : Auto-évaluation du centre avec un rapport à transmettre en novembre prochain

**Février 2011** : Recommandations émises par le ministère chargé de la santé et validation ou pas du plan d'actions proposé par le centre à l'issue de son auto-évaluation

**Novembre à Décembre 2012** : Visite des experts dans le centre de référence

**Janvier 2013** : Décision sur le renouvellement du centre de référence