**Le point de vue de Dominique Poncelin, représentant des patients, de retour de Gênes où se sont tenus les ateliers réunissant les généticiens du monde entier impliqués dans la recherche de l'origine génétique de l'hémiplégie alternante :**

Pour Dominique, représentant des patients français, 4 requis sont indispensables afin que cette recherche puisse avoir lieu :

**1.** Support financier :

• France: formulaire de demande (soumis au vote par le bureau) à demander à l’AFHA – par courriel à d.poncelin@libertysurf.fr) – les projets collaboratifs sont très appréciés – subvention maximum accordée 40.000 €

• Italie: support financier principalement des recherches italiennes (génétique ou clinique ‐ en cours)

• Autres organisations de familles (Espagne, Allemagne, Hollande, Danemark, Angleterre, Islande) : moyens de financement limités à ce jour; à développer…

**2.** Matériel humain : ADN, banques de sang et d’échantillons, base de données clinique = participation des familles)

Italie :

1. I.B.AHC (www.ibahc.org) composé d’une partie registre Clinique et banque de matériel humain (Biobank), crée afin de collecter, organiser, conserver et pouvoir fournir les données et le matériel nécessaire aux chercheurs sur demande et avec l’accord des familles (ADN, ARN et lignes cellulaires des patients atteints d’hémiplégie alternante)

2. 38 cas validés sont actuellement disponibles, ils sont complets (données cliniques + échantillons) et peuvent être mis à disposition des chercheurs sur l’HA exclusivement.

France:

1. Participation des familles françaises à la banque de sang en partenariat avec INSERM (S. Nicole/ AFM Genethon / AFHA)

2. 32 cas validés sont disponibles à ce jour

Europe: Quelques cas sporadiques ou d’HA avérés, banques plus petites.

USA:

Banque d’ADN AHC (Salt Lake City K. Swoboda), environ 103 cas validés disponibles

**3.** Technologie avancée (séquençage « Full exome » ou « Whole génome »)

**4.** Volonté et détermination Scientifique (résultats positifs rapides ne peuvent être garantis – i.e. USA SLC)

Le futur de la recherche génétique sur l’HA dépendrait de la capacité des scientifiques et des organisations de patients à combiner dans un même temps ces 4 variables et qui (peut être) pourraient nécessiter la collaboration entre les équipes de recherche impliquées

**La recherche collaborative est elle envisageable ?**

¬ Approche scientifique (All exome – Whole genome) semble être la même pour les généticiens Européens et Américains

¬ Plusieurs équipes engagées dans la recherche génétique en Europe (Italie, Hollande, France)

¬ Support des familles de patients AHC disponible (ADN – et support financier (limité))

¬ Les généticiens Américains ont les moyens de mener cette recherche seuls (103 échantillons d’ADN – 250.000 USD alloués par la Fondation AHCF)

**La question des familles est donc: Quelle est la meilleure approche ?**

¬ Une collaboration scientifique internationale permettant d’économiser du temps et de l’argent en partageant les subventions, le matériel génétique (ADN), et le travail avec des règles claires concernant les résultats et la publication… ou

¬ Un travail indépendant de “compétition” et pouvant dans une certaine mesure aussi activer la recherche?

¬ Le future de la recherche génétique européenne sur l’AHC est peut être liée à une réponse claire à cette question en incluant les scientifiques eux‐mêmes

¬ Les associations de patients soutiendront la solution “optimisée” en favorisant la participation des familles (ADN) et un support financier (limité).

**Comment les organisations de patients peuvent‐elles aider ?**

**La collaboration entre chercheurs est elle une option ?**

**Session des généticiens:**

¬Dr Sophie Nicole (France):

* Présentation de la banque ADN Française,
* Présentation des résultats négatifs,
* Echange qui a eu lieu entre le groupe Néerlandais et français (échantillons d’ADN)

¬Dr Arn Van Maagdenberg (Hollande):

* Présentation des moyens de son laboratoire (travaux sur

la migraine hémiplégique)

* Propositions concrètes d’extension de la recherche aux généticiens Italiens (confiance en premier lieu, échange de séquences, de résultats et publication commune permettant une économie financière et la limitation du risque d’aller dans la mauvaise direction)

¬Dr Rotstein (Israël):

* 10 cas AHC ‐ a accepté de les inclure au projet commun

¬Pr Neri (Rome)

* En accord avec la proposition Hollandaise d’établir une collaboration de recherche génétique sur l’HA basée sur un accord officiel (consortium)
* le Dr Fiorella Gurrieri est en charge de rédiger l’accord de projet approuvé par les généticiens participants. Les participants ont demandé une « revalidation » des diagnostics HA avant de commencer le séquençage.

¬Dr S. Nicole (France):

λ Quelques échantillons ADN sont en Amérique et en France => contact du Dr Swoboda afin de déterminersi elle a séquencé ces échantillons là ou pas.

¬D.Poncelin (représentant des patients):

* A suggéré qu’il serait utile d’informer les familles européennes de ce travail commun via les organisations de patients (les généticiens sont favorables)
* Question: Cette collaboration concerne les équipes de généticiens de 3 pays réunissant 70 ADN. Qu’en est- il des patients des autres pays européens ? Réponse à confirmer.
* L’organisation Française est favorable pour financer ce projet commun (séquençage du Génome, analyse des données, sessions de « brainstorming » si nécessaire)
* Les autres organisations Européennes seront encouragées à étendre l’effort de collecte de fonds afin de financer de tels projets.

**Le conseil d’administration de l’AFHA a voté fin 2011 une subvention de 10.000 Euros pour permettre à l’équipe de recherche en génétique italienne de poursuivre ses travaux de séquençage du génome en collaboration avec les généticiens français et hollandais impliqués dans ce partenariat.**