

## Comment aider l'association LESCH-NYHAN ACTION ?

### En faisant un don :

Par chèque à l'adresse ci-dessous, par transfert bancaire, ou en ligne, par carte de paiement:

[www.lesch-nyhan-action.org/dons](http://www.lesch-nyhan-action.org/dons)

### En adhérant à l'association :

Cotisation annuelle 20 € / personne

[www.lesch-nyhan-action.org/adhesions](http://www.lesch-nyhan-action.org/adhesions)

Adhésion valable un an, de Janvier à Décembre.

Une copie des statuts de l'association vous sera remise.

Bulletin à compléter et à retourner accompagné de votre règlement à :

ASSOCIATION FRANCAISE  
LESCH-NYHAN ACTION  
8, RUE ANDRE MALRAUX  
40500 SAINT SEVER  
[info@lesch-nyhan-action.org](mailto:info@lesch-nyhan-action.org)

Nom : .....

Prénom : .....

Adresse : .....

Tél : .....

E-mail : .....

Fait, le .....

Signature

Un reçu fiscal vous fera bénéficier d'une réduction d'impôt sur le revenu, correspondant à 66% de votre don dans la limite de 20% du revenu imposable.

## LE CONSEIL SCIENTIFIQUE

Composé de médecins et biologistes reconnus pour leur connaissance de la maladie de Lesch-Nyhan, en France et à l'étranger

Parmi eux :

**Pr. William NYHAN**

**Président du Conseil Scientifique**

Professeur de Pédiatrie et chercheur à l'Université de Californie, San Diego – USA

(Il a découvert la maladie de Lesch-Nyhan)

**Pr. H.A. JINNAH**

Professeur de Neurologie et chercheur à l'Université Emory, Atlanta – USA

Collaborateur du Pr. NYHAN

**Dr. Irène CEBALLOS-PICOT**

Maître de Conférences à l'Université René Descartes et Praticien Hospitalier en Biochimie et Biologie Moléculaire à l'Hôpital Necker, Paris – France

## Informations sur le Net

[www.lesch-nyhan-action.org](http://www.lesch-nyhan-action.org)

Site de l'Association LNA

[www.lesch-nyhan.org](http://www.lesch-nyhan.org)

Site américain du Pr. JINNAH, traduit en français par le Dr. CEBALLOS-PICOT et collaborateurs

[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

Site de l'Alliance Maladies Rares

Rejoignez-nous aussi sur Yahoo Groupes:

<http://fr.groups.yahoo.com/group/grouppassociationfrancaiseLNAaction>

Et sur Facebook:

[www.facebook.com/LeschNyhanAction](http://www.facebook.com/LeschNyhanAction)



*Association Française  
Lesch-Nyhan Action  
Maladie Génétique*

Siège social :

8 rue André Malraux  
40500 SAINT SEVER  
Tél. 05 58 76 40 10

E-mail : [info@lesch-nyhan-action.org](mailto:info@lesch-nyhan-action.org)



Marraine de l'association : Marielle GOITSCHHEL  
(sept fois championne du monde de ski et deux fois championne olympique)

# ASSOCIATION FRANCAISE LESCH-NYHAN ACTION MALADIE GENETIQUE (LNA)

Créée en 1995, regroupe des familles touchées par la maladie de Lesch-Nyhan ainsi que des sympathisants. Cette maladie métabolique d'origine génétique fait partie des nombreuses maladies orphelines, méconnues et tardivement diagnostiquées.

La maladie de Lesch-Nyhan est due au déficit de l'enzyme HPRT (hypoxanthine phosphoribosyl transférase) qui intervient dans le métabolisme des purines.

La maladie de Lesch-Nyhan est une maladie récessive liée au chromosome X, sur lequel le gène HPRT est localisé. Seuls les garçons sont atteints par cette maladie et les mères sont, le plus souvent, conductrices saines. L'hyperuricémie ainsi qu'une activité HPRT inexistante permettent d'établir le diagnostic biochimique de la maladie de Lesch-Nyhan. L'étude moléculaire du gène HPRT permet le diagnostic des femmes transmettrices.

En France, environ 100 cas sont enregistrés. Un diagnostic prénatal est possible.

L'absence d'enzyme HPRT fonctionnelle favorise la formation d'acide urique qui se précipite dans les reins (lithiase) et dans les articulations (goutte). Des troubles neurologiques sévères apparaissent dès la première année de vie. Les patients souffrent d'un handicap moteur important avec des mouvements anormaux (dystonie), des troubles du tonus (hypotonie axiale) et des troubles du comportement, sous forme d'auto-agressivité et d'automutilation compulsive.

**A CE JOUR, AUCUN TRAITEMENT  
SPECIFIQUE N'EXISTE.**

## NOS OBJECTIFS

⇒ *L'entraide et le soutien des familles concernées par la maladie de Lesch-Nyhan.*

Il est fondamental pour l'association de lutter contre l'isolement et l'incompréhension et d'aider les familles désarmées devant cette maladie.

⇒ *La recherche.*

En France, un projet de recherche est coordonné par le Dr. Irène CEBALLOS-PICOT (Laboratoire de Biochimie Métabolique), Hôpital Necker à Paris, ayant pour collaborateur principal le Pr. H. A. JINNAH, Université Emory, Atlanta, USA.

⇒ *Les objectifs de la recherche :*

- Trouver les mécanismes physiopathologiques responsables des troubles neuro-comportementaux;
- Trouver des cibles thérapeutiques pour pallier au déficit en HPRT;
- Trouver les mécanismes qui préservent certains malades de l'automutilation;
- Créer une base de données clinico-biologiques afin de permettre des corrélations génotype/phénotype.

Il est important d'aider la recherche afin de comprendre et corriger le déficit en HPRT et ainsi découvrir un traitement spécifique.

## **AIDER LA RECHERCHE MEDICALE C'EST PARTICIPER A SON FINANCEMENT**

*Vous pouvez aider à financer la recherche en faisant un don à l'association. L'intégralité du don sera affectée à la recherche médicale sur la maladie de Lesch-Nyhan.*

[www.lesch-nyhan-action.org/dons](http://www.lesch-nyhan-action.org/dons)

## NOS MOYENS

- ⇒ Développer le champ d'action de l'association par :
  - Des articles de presse locale et nationale;
  - Des informations auprès des médias;
  - Des organisations de colloques d'informations.
- ⇒ Récouter des dons lors de diverses **opérations ou manifestations organisées** dans le but exclusif d'aider le **financement de la recherche**.
- ⇒ Constituer, avec les membres de notre Conseil Scientifique international (chercheurs, biologistes, professeurs, médecins), un réseau européen.
- ⇒ Le projet de recherche a pu être initié grâce aux associations LNA et Malaury, aux subventions de la Fondation Jérôme Lejeune, de la Fondation Louis D. - Institut de France, puis de l'AFM.

## NOS REALISATIONS

- ⇒ L'appui des médecins qui soignent nos enfants.
- ⇒ Le développement de l'information en France et à l'étranger, grâce aux sites internet.
- ⇒ Le recensement, par nos démarches, de nouvelles familles touchées par cette maladie rare.
- ⇒ Depuis 2008, la maladie de Lesch-Nyhan est intégrée au Centre de Référence pour les maladies métaboliques de l'enfant à l'adulte, coordonné par le Pr. Pascale de Lonlay à l'Hôpital Necker à Paris, et au Centre de Référence pour les maladies neurométaboliques, coordonné par le Pr. Brigitte Chabrol à l'Hôpital de la Timone à Marseille. Ces Centres de Référence réunissent des médecins et des biologistes référents pour le diagnostic et la prise en charge des malades et de leurs familles.
- ⇒ Un bulletin d'information sur la recherche et la vie associative.
- ⇒ Une assemblée annuelle qui permet aux adhérents de se retrouver et d'échanger.
- ⇒ Des bénévoles actifs qui mettent le **"CAP SUR LA RECHERCHE"**