

Madame, Monsieur,

Le service de Neurologie du Centre Hospitalier Universitaire d'Angers, en collaboration avec l'Université d'Angers, mène une étude clinique, « MetaDLM\_CMT2A », promue par le CHU d'Angers et coordonnée par le Dr. Cassereau.

L'objectif de notre étude est d'explorer le métabolome (ensemble des petites molécules qui peuvent être retrouvées dans un échantillon biologique) et d'analyser les lipides chez des patients présentant une maladie de Charcot-Marie-Tooth ayant une mutation dans le gène *MFN2*.

Les analyses sont réalisées grâce à une technique permettant de détecter et d'identifier ces molécules par mesure de leur masse, et de caractériser leur structure chimique : la spectrométrie de masse. Les résultats des patients seront comparés à ceux obtenus chez des témoins.

**Pour les besoins de cette étude, nous recherchons des patients majeurs présentant une maladie de Charcot-Marie-Tooth ayant une mutation dans le gène *MFN2* et sans antécédents médicaux de calculs rénaux ou de facteurs de risque cardiovasculaire (Hypertension artérielle non contrôlée, dyslipidémie connue, diabète, obésité sévère (IMC >35 kg/m<sup>2</sup>)).**

La participation à cette étude nécessite de venir une fois en consultation de neurologie dans l'un des centres participants\* durant laquelle un examen clinique de routine et une prise de sang à jeun seront réalisés. Un prélèvement cutané superficiel vous sera également proposé.

La durée de participation est de 15 minutes, et peut aller jusqu'à 1h30 pour ceux acceptant le prélèvement cutané (ce temps comprend la durée de pose de l'anesthésiant).

Les frais de déplacement sont indemnisés selon un forfait kilométrique établi en fonction de la distance parcourue.

Si vous souhaitez participer ou bien si vous voulez des informations complémentaires, merci de contacter l'équipe de recherche clinique d'un des centres participant\*.

\*Liste et coordonnées des centres participants :

CHU d'Angers  
Service de Neurologie,  
4 rue Larrey, Angers  
Attachée de Recherche Clinique :  
02.41.35.56.15

AP-HP, G-H Pitié-Salpêtrière  
Institut de myologie, Bâtiment  
Babinski  
47-83 Bd de l'hôpital, Paris  
Secrétariat: 01.42.16.37.76

AP-HM  
Centre de référence pour les  
maladies neuromusculaires et la SLA  
265 rue St Pierre, Marseille  
Secrétariat : 04.91.38.65.79

CHU de Nantes, Hôtel-Dieu  
Centre de référence des maladies  
neuromusculaires  
1 place Alexis-Ricordeau, Nantes  
Secrétariat : 02.40.08.33.33

CHU de Saint Etienne, Hôpital Nord  
Service de Neurologie  
Saint-Étienne  
Secrétariat : 04.77.12.78.05  
Attaché de Recherche Clinique :  
04.77.82.93.23

CHU de Limoges  
Service de Neurologie,  
2 av Martin Luther King, Limoges  
Attachée de Recherche Clinique :  
05.55.08.70.52

