



Compte-rendu Journée Annuelle des Familles à Paris, le 26 Septembre 2015

La Journée Annuelle des Familles s'est déroulée à la Plateforme Maladies Rares, Hôpital Broussais à Paris, le 26 septembre 2015 sous un beau soleil d'automne. Elle a réuni plus de 41 personnes, dont six professionnels médicaux et médico-sociaux. Au même moment, Bruno Beulen, un ami de l'Association, courait le Trail des Hautes Fagnes en Belgique en portant nos couleurs. Son initiative, relayée par internet et sur Facebook a permis de collecter 660 € qui ont permis d'offrir un déjeuner à tous les participants.



La matinée a été consacrée aux présentations de différents professionnels de santé et du secteur médico-social. Après des interventions d'une vingtaine de minutes, les familles ont pu leur adresser leurs questions et leur exposer leurs problématiques spécifiques. Chacune des interventions est résumée ci-dessous :

Le professeur Christian Hamel, de l'Institut des Neurosciences de Montpellier a présenté les travaux réalisés dans son laboratoire de Montpellier pour le **développement de nouvelles thérapies**. Son équipe a récemment démontré que dans les neurones, la communication entre le réticulum endoplasmique et la mitochondrie sont affectés, altérant ainsi les fonctions de cette dernière. Cette découverte permet d'envisager de nouvelles stratégies thérapeutiques. L'équipe de Montpellier s'attache aussi depuis quelques années déjà à développer une thérapie génique de l'œil, qui consiste à rétablir dans les cellules malades de l'œil

l'expression de la protéine Wolframine, par injection d'un gène WFS1 non muté. Après des recherches longues, une lignée de souris en provenance d'Estonie, quoiqu'imparfaite, a pu être utilisée pour de premiers tests d'efficacité. Les résultats de ceux-ci se sont avérés mitigés, montrant un ralentissement de la perte visuelle à la fois chez les souris traitées et chez les souris contrôle. Des analyses complémentaires sont en cours. La thérapie génique sera testée dans un troisième modèle animal mis au point au laboratoire et reproduisant la forme dominante de la maladie.

Le Dr Annabelle Chaussonot, du Centre Hospitalo-Universitaire de Nice a quant à elle dressé le bilan du **registre de patients atteints de diabète rares, Euro-WABB**. Sept pays européens y participent. Ses objectifs sont d'améliorer la compréhension de l'évolution de la maladie, d'améliorer la disponibilité des analyses génétiques à travers

l'Europe, d'établir des correspondances entre les mutations et la sévérité de la maladie, d'établir des protocoles européens de diagnostic et de prise en charge et de soins, d'informer les patients et enfin de faciliter le recrutement de patients pour les essais cliniques à venir. Le registre collecte des données anonymes de type clinique et génétique ou concernant la qualité de vie. Avant tout enregistrement, le consentement du patient ou de ses représentants légaux est demandé. Ils peuvent en outre avoir accès aux données qui les concernent ou répondre à des enquêtes. A ce jour, 300 fiches « patient » ont été enregistrées, dont celles de 70 personnes atteintes d'un Wolfram (31 français, soit 44%). Des recommandations de prise en charge clinique ont été établies et sont disponibles (en anglais) sur le site internet du registre (www.euro-wabb.org/fr/), ainsi que diverses informations à disposition du public. **Toutes les familles souhaitant voir leurs données médicales enregistrées dans Euro-WABB doivent en parler à leur médecin et contacter le Dr Chaussonot. L'ensemble des informations pour ce faire seront mises en ligne sur le site de l'Association.**

Le professeur Christophe Orssaud de l'Hôpital Européen Georges Pompidou à Paris, a présenté la création de **consultations pluridisciplinaires pour le Syndrome de Wolfram**. Ces consultations n'ont pas pour but de couper les patients de leurs médecins habituels, mais de permettre la réalisation d'un bilan complet et centralisé, de donner des informations à l'ensemble des personnes concernées, d'être référents auprès des médecins de ville et de faciliter la recherche et le recrutement des patients pour des essais cliniques. Le bilan réalisé en hospitalisation de jour sera complet et adapté à chaque patient. Eventuellement, une Assistante Sociale pourra être mobilisée. Une consultation typique à l'HEGP débutera à 8h le matin et finira vers 15-16h. Deux dates ont été définies, en novembre et en décembre, qui permettront de voir deux patients avant la fin de l'année. Ces deux

consultations permettront d'établir la faisabilité du projet sur le long terme. En 2016, si tout se passe bien, il y aura deux consultations par mois. Ces consultations ne s'adresseront d'abord qu'aux adultes. Une consultation ouvrira ses portes également à Montpellier avant la fin de l'année, pour les enfants et les adultes. **La procédure à suivre pour obtenir un rendez-vous a été mise en ligne sur le site de l'Association et a fait l'objet d'un courrier à l'ensemble des familles.**



Le professeur Orssaud pendant son intervention.

L'ouverture de ces consultations pluridisciplinaires est une grande victoire pour l'Association, qui milite pour leur création depuis de nombreuses années.

Mesdames Isabelle Robin et Sandrine Carabeux des **Equipes Relais Handicap Rares** du Languedoc Roussillon et d'Ile-de-France ont rappelé la définition du Handicap Rare qui réunit plusieurs déficiences retentissant sur la vie quotidienne et sociale. Il combine trois types de rareté : des personnes touchées, des combinaisons de déficiences et des technicités à mettre en œuvre pour améliorer les conditions de vie des malades. Les missions des quatorze Equipes Relais Handicaps Rares régionales sont d'améliorer la qualité, la continuité des parcours de vie des personnes en situation de handicap rare et favoriser l'accès aux aides disponibles à tous les âges de la vie. Elles assurent la coordination du réseau de prise en charge et d'accompagnement (Centres de Ressources, MDPH, médecins, malades et familles).



L'assemblée des familles et les intervenants.

Après un déjeuner pendant lequel les discussions sont allées bon train, les familles se sont retrouvées entre elles pour faire le point sur la vie de l'Association et partager leurs expériences, remarques et questionnements.

Madame Nolwen Le Floch, ancienne présidente de l'Association nouvellement élue vice-présidente recherche a d'abord informé les familles de la **nouvelle composition du bureau**. Elle en a profité pour rappeler en quelques phrases l'histoire de l'Association, les succès engrangés et les défis à venir. Elle a exprimé son souhait de **voir les familles percevoir l'Association comme la leur et contribuer activement à son développement**. En effet, il est aujourd'hui indispensable de conserver l'élan acquis et même de l'amplifier, dans l'objectif de trouver un traitement contre le Syndrome. **Un kit de levées de fonds, composé de brochures, d'un rapport d'activité pour les années 2013 et 2014 et d'un dossier de financement est en cours de finalisation. Il sera à la disposition de toute personne souhaitant s'impliquer dans la collecte de l'argent nécessaire au financement des missions associatives.**

Madame Virginie Picard, chargée scientifique de l'Association, a de son côté fait un rapide compte-rendu du dernier colloque international et est revenue sur la découverte

de deux médicaments candidats, dans des laboratoires britannique et américain. Le premier a été trouvé grâce au financement octroyé par l'Association à l'équipe du professeur Tim Barrett de l'Université de Birmingham. Elle a toutefois spécifié qu'il ne fallait pas s'arrêter là et qu'il **est nécessaire de trouver des fonds pour lancer des programmes alternatifs** pour le cas où ceux en cours n'aboutiraient pas. Elle a mentionné le souhait de l'Association de lancer une **enquête sur les troubles du sommeil**. Les familles ont répondu de manière très enthousiaste, la grande majorité d'entre elles étant confrontée à de tels troubles. Elle a aussi brièvement exposé un projet à visé étudier l'**impact du double handicap de cécité et de surdit  sur l'autonomie des personnes et de ses r percussions sur la vie quotidienne**. Enfin, la plaquette de la **Plateforme R gionale d'Information et d'Orientation des maladies Rares** des Pays de Loire a  t  pr sent e.

Les sujets abord s   l'initiative des familles ont  t  nombreux. Elles sont revenues longuement sur l'**errance diagnostique**. Il n'est pas rare que des parents posent eux-m mes le diagnostic en faisant des recherches sur internet, ce qui est intol rable. Elles ont aussi fait part de la brutalit    laquelle elles sont parfois expos es lors de l'**annonce de la maladie**. En outre, les m decins, qui, en raison de la raret  du Syndrome de Wolfram, voient peu ou pas de personnes atteintes, sont la plupart du temps ignorants de la maladie. C'est une souffrance de devoir r p ter   chaque consultation le parcours de sant , les sympt mes et expliquer le Syndrome lui-m me. Ceci souligne l'**int r t majeur des consultations pluridisciplinaires**. Les familles ont finalement exprim  leur souhait de voir une enqu te organis e sur les **probl mes intestinaux**, fr quents et d'en savoir plus sur les **aspects psychologiques et psychiatrique**.