



Association  
**Syndrome**  
de **Wolfram**

# 8<sup>ème</sup> JOURNÉE ANNUELLE DES FAMILLES

8 avril 2017

La 8<sup>ème</sup> Journée Annuelle des Familles s'est déroulée à la Plateforme Maladies Rares, à Paris. Elle a réuni quelque 32 personnes : familles, médecins et professionnels paramédicaux. Cette année encore, le programme fut très riche : les résultats préliminaires de l'enquête sommeil, le premier essai thérapeutique européen, l'ouverture de la deuxième consultation pluridisciplinaire et la méthode pour augmenter ses chances d'obtenir des aides médico-sociales adaptées. L'après-midi a été consacré à un échange entre les familles.

V. P.



Mme Fouzia Studer, de la filière Sengène, présente la manière dont il faut argumenter son dossier MDPH pour renforcer ses chances d'obtenir une compensation.



Les familles et les médecins présents à notre 8<sup>ème</sup> journée des familles.

## SOMMEIL : UN SYMPTÔME INSUFFISAMMENT PRIS EN COMPTE DANS LE SYNDROME DE WOLFRAM

70% des personnes atteintes d'un syndrome de Wolfram présentent des troubles du sommeil. C'est ce que révèle une enquête menée par le **professeur Marie-Pia d'ORTHO<sup>1</sup>**, en collaboration avec le **Dr Christophe ORSSAUD<sup>2</sup>** et avec le soutien actif de l'Association - En Janvier 2017, nous avons sollicité toutes les familles de notre réseau, afin qu'elles acceptent de répondre à divers questionnaires cliniques permettant de caractériser une éventuelle atteinte du sommeil chez les malades. Ce fut un succès, car 31 personnes (soit 57% de nos contacts), âgées de 10 à 66 ans, ont bien voulu participer, soit en répondant à nos questions par téléphone, soit en renvoyant directement leurs réponses au Dr Orssaud. Bien que les résultats soient encore très préliminaires, ils montrent chez beaucoup des troubles du sommeil importants. Ceux-ci peuvent se manifester par des problèmes pour se lever le matin (69%), un délai d'endormissement le soir (90%), un sommeil agité (64%), et un retentissement diurne avec une somnolence importante et des siestes fréquentes (50%). Afin de raffiner ces résultats, le professeur D'Ortho et le Dr Orssaud proposeront aux personnes qui le souhaitent de faire enregistrer leur sommeil. Ceci devrait permettre de mieux comprendre leurs problèmes spécifiques et de leur proposer une prise en charge adaptée qui devrait contribuer à une nette amélioration de leur qualité de vie.

1 : Service de Physiologie - Explorations Fonctionnelles, Hôpital Bichat, Paris.

2 : Centre de référence OPHTARA, Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris.

## COMPENSATION MEDICO-SOCIALE : BIEN PENSER SES DOSSIERS DE DEMANDE DE PRISE EN CHARGE POUR BENEFICIER D'AIDES ADAPTEES

C'est bien connu, la prise en charge médico-sociale sur le territoire est hétérogène, et beaucoup de situations critiques ne sont malheureusement pas résolues. L'Association est régulièrement sollicitée pour ce type de



Les Missions de la MDPH

problématique. C'est pourquoi elle a invité **Mme Fouzia STUDER<sup>3</sup>**, orthoptiste, qui aide les patients du Centre de référence CARGO à constituer leurs dossiers de demande de prise en charge. Mme Studer nous indique que, afin de maximiser ses chances d'obtenir des compensations adaptées et d'être orienté efficacement, il est important de construire un dossier bien étayé et réfléchi - C'est pourquoi l'une des missions principales de Sensgène, la filiale de santé dédiée aux maladies sensorielles, est de recenser les carences en terme de prise en charge (aides techniques, optique, prothétique), d'identifier les points aidant à la bonne reconnaissance des handicaps sensoriels et d'améliorer la transition enfants-adultes. Elle travaille pour cela entre autres avec la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH). Elle a en outre mis au point un outil de liaison (disponible sur demande) permettant de lister l'ensemble des informations clé concernant la personne porteuse du handicap (y compris par exemple son emploi du temps, les aides quotidiennes dont elle a besoin, les transports, les surcoûts liés au handicap ou le retentissement de celui-ci sur la famille).

3 : CARGO, CHU de Strasbourg & Filière Maladies Rares Sensgène, France.

## AVANCEES THERAPEUTIQUES : LE PREMIER ESSAI CLINIQUE EUROPEEN VA ETRE LANCE DES CETTE ANNEE

Ca y est ! Comme nous l'avons déjà annoncé, le premier essai clinique européen destiné à évaluer l'innocuité et l'efficacité d'un médicament candidat pour traiter le syndrome de Wolfram est lancé ! Le **professeur Timothy BARRETT<sup>4</sup>**, coordinateur de l'étude, commencera l'inclusion des premiers patients en novembre 2017, en Grande-Bretagne. Si tout se passe comme prévu, les premiers patients français pourront être inclus au printemps 2018 - Au cours de cet essai, le médicament candidat, ou un placebo, sera administré à 70 patients européens sur une période de trois ans. Les recrutements français se feront au sein des deux consultations pluridisciplinaires dédiées au syndrome de Wolfram, à Paris (Dr Christophe Orssaud) et à Montpellier (professeur Christian Hamel). Les personnes qui participeront devront répondre à des critères d'inclusion stricts, basés sur un diagnostic précis et le niveau d'acuité visuelle. L'efficacité du médicament candidat sera évaluée en mesurant l'évolution de l'acuité visuelle et le volume du tronc cérébral.

Le professeur Barrett a tenu à remercier l'Association qui a financé pendant deux ans les recherches qui lui ont permis d'atteindre cette étape cruciale dans la lutte contre la maladie. Pour en savoir plus, vous pouvez consulter notre site, onglet « La Recherche », rubrique « Essais Cliniques ».

4 : Université de Birmingham, Birmingham, Grande-Bretagne.

## PRISE EN CHARGE MEDICALE : LA DEUXIEME CONSULTATION PLURIDISCIPLINAIRE CONSACREE AU SYNDROME DE WOLFRAM OUVRE SES PORTES A MONTPELLIER

C'est chose faite ! C'est avec une grande satisfaction que le **professeur Christian HAMEL<sup>5</sup>** a annoncé l'ouverture en juin prochain de la deuxième consultation pluridisciplinaire française entièrement dédiée au syndrome de Wolfram au sein du centre de référence MAOLYA à Montpellier - Cette consultation se fera sur deux jours (mercredi et jeudi) et permettra de voir l'ensemble des praticiens nécessaires à un bon suivi (ophtalmologiste, ORL, endocrinologue spécialisé, neuropédiatre, neuroradiologue, urologue, etc) ainsi qu'un psychologue et une assistante sociale. Aucune nuit à l'hôpital n'est à prévoir. Pour prendre rendez-vous : 04 67 33 02 78 (secrétariat médical) ou <http://wwwold.chu-montpellier.fr/maolya/contact.html>

5 : Centre de référence MAOLYA, CHU de Montpellier, France.



Le professeur Timothy Barrett présente l'essai clinique européen.