



Association
Syndrome
de **Wolfram**

9^{ème} JOURNÉE ANNUELLE DES FAMILLES - 10 ANS

17 mars 2018

Voilà 10 années que nous nous battons chaque jour contre le syndrome de Wolfram. En 10 ans, les malades sont sortis de l'oubli et peuvent se retrouver, échanger et briser la solitude qui était la leur. En 10 ans, nous avons pu initier deux consultations spécialisées qui offrent désormais une meilleure prise en charge médicale. Et grâce à vous, en 10 ans, les perspectives ont changé. Plus un parent ne peut s'entendre dire « il n'y a pas d'espoir, pas de recherche ».

Grâce à la mobilisation des donateurs, des partenaires qui nous soutiennent, 10 ans plus tard, nous avons soutenu la recherche, mobilisé les médecins et les scientifiques et nous allons entrer en essai clinique !
Merci à tous !

Nolwen LE FLOCH
Présidente de l'association



Le professeur Barrett expliquant le déroulement de son essai thérapeutique



Les familles, les scientifiques et les médecins réunis pour les dix ans de l'Association

L'ESSAI THERAPEUTIQUE EUROPEEN

*Au cours des dix années écoulées, une des grandes actions emblématiques de l'Association a été de financer intégralement un projet de recherche à l'Université de Birmingham. A notre grande satisfaction, cette action s'est soldée par le découverte d'un médicament candidat dont l'efficacité pour traiter le syndrome de Wolfram, et notamment la perte d'acuité visuelle, sera évaluée dans les mois qui suivent chez des personnes malades - L'essai clinique est en train de se mettre en place en Grande-Bretagne, avec un peu de retard car la formulation des médicaments testés doit être validée par les autorités réglementaires. Le professeur Barrett espère toutefois que les premiers patients britanniques seront recrutés dans le courant de l'été. Suite à ce démarrage, l'essai pourra aussi débuter en France, nous espérons à la fin de l'année. Au total, ce sont 11 patients français, âgés de plus de 5 ans et dont le diagnostic de syndrome de Wolfram aura été formellement confirmé, qui pourront être inclus. Les patients devront en outre présenter une acuité visuelle d'au moins 1/40^{ème}. La partie française de l'essai se déroulera à Montpellier (professeur Agathe Roubertie) et à Paris (Dr Christophe Orssaud). L'essai durera trois ans et nécessitera un vrai engagement des malades car il impliquera de fréquentes visites à l'hôpital (7 visites au total). Si l'essai permet de démontrer l'innocuité et l'efficacité thérapeutique du médicament candidat, le médicament pourra être prescrit à l'ensemble des malades et sur tout le territoire européen. **De plus amples informations seront disponibles prochainement sur notre site internet à la rubrique « La Recherche ».** V.P.*

Si vous souhaitez faire un don :

<https://www.association-du-syndrome-de-wolfram.org/faire-un-don.html>



Les Drs Roubertie, Meunier et Orssaud présentent le bilan des consultations pluridisciplinaires Wolfram du Nord et du Sud de la France.

LES CONSULTATIONS PLURIDISCIPLINAIRES WOLFRAM

C'est l'autre grande victoire de l'Association ! La mise en place de deux consultations pluridisciplinaires entièrement dédiées au syndrome, dans le Nord et le Sud de la France. Cette 9^{ème} journée des familles a été l'occasion pour les Drs Roubertie, Meunier et Orssaud d'en présenter le bilan - Les deux consultations ont été pensées afin que les malades puissent voir en un minimum de temps l'ensemble des praticiens nécessaires à la bonne évaluation de leur maladie et à leur bonne prise en charge. Ce sont des consultations de recours, qui ne se déroulent que tous les 18-24 mois et qui ne se substituent en rien au suivi régulier par les médecins habituels des malades. Si elles ont été montées pour répondre aux mêmes besoins, elles ne sont toutefois pas organisées de manière parfaitement identique, car il a fallu s'adapter aux contraintes des hôpitaux locaux. La consultation de Montpellier, ouverte au cours de l'été 2017, est coordonnée par le professeur Agathe Roubertie, qui a pris la suite du regretté professeur Christian Hamel.

La consultation se déroule sur deux jours et sur plusieurs sites. Elle est ouverte aux adultes et aux enfants. La consultation de Paris, coordonnée par le Dr Christophe Orssaud, se déroule quant à elle sur une seule journée et n'est ouverte pour le moment qu'aux patients âgés de plus de 13 ans. **Plus d'informations sur notre site, rubrique « La Prise en Charge ».** V.P.

COMMENT MIEUX VIVRE AVEC UNE ATTEINTE MUTLISENSORIELLE ?

En attendant un traitement qui pourra les guérir, les personnes atteintes d'un syndrome de Wolfram doivent faire face à la constellation de symptômes associés à la maladie, et notamment à l'apparition de troubles sensoriels qui peuvent entraîner des handicaps importants (perte d'acuité visuelle et auditive notamment) - Quelles sont les difficultés rencontrées par les personnes porteuses d'un handicap multisensoriel ? Quelles stratégies d'adaptation ont-elles mises en place pour aller à l'école, travailler, avoir une vie sociale - avoir une vie épanouissante ? Ce sont les questions que pose une enquête montée par des chercheurs de l'université Paris VII. Marine Arcous, psychologue, est venue la présenter aux familles. Elle a tenu à souligner que celle-ci était créée au bénéfice de familles et des malades. Les résultats et conclusion en seront partagés afin que chacun puisse s'inspirer des stratégies mises en place par des personnes souffrant du même type de difficultés et ainsi améliorer leur quotidien et mieux combattre les effets de la maladie. Des informations sur notre site très prochainement. V.P.

S'IMPLIQUER DANS LE COMBAT CONTRE LA MALADIE ?

Après un buffet convivial partagé dans la bonne humeur, le Dr Laetitia Aubry et l'étudiant Axel Sciauvaud nous ont fait découvrir les laboratoires hi-tech d'I-Stem. C'était une bonne manière pour nos membres de se rendre compte du quotidien des scientifiques et des contraintes et des besoins de la recherche. Suite à cette visite, les discussions réservées aux familles sont d'ailleurs allées bon train. Comment multiplier les actions et lever des fonds pour renforcer les moyens de l'Association et soutenir la recherche ? - Nolwen, Myriam, Stéphane et Peio ont présenté des actions qu'ils ont mises en place pour financer l'association : balades solidaires, clubs-service, organisation de concert... Autant d'événements qui ont permis de réaliser en 2017 notre meilleure collecte depuis la création de l'Association. Si vous souhaitez vous-aussi vous investir pour soutenir les missions de l'Association, vous pouvez proposer vos idées à Myriam (myriam.watbot@orange.fr). L'Association vous conseillera.



Wolfy très intéressé par la présentation du professeur Barrett

Stéphane a aussi présenté Wolfy, un petit lapin globe-trotter, pris en photo par son réseau d'amis tout autour du monde. Grâce à Wolfy, notre cause est relayée sur les réseaux sociaux et va nous attirer de plus en plus de soutiens. **Retrouvez Wolfy sur Instragram: https://www.instagram.com/light_for_clara/** V.P.