



JOURNEE DES FAMILLES

19 JUIN 2021

Il y a des réunions dont on se souviendra plus que d'autres. Celle-ci est à marquer d'une pierre blanche dans notre chemin vers un traitement. En effet, depuis la réunion de l'année dernière, l'essai clinique européen a commencé en France, le 23 novembre dernier. Cet essai donne lieu à un véritable espoir même si nous gardons tous la tête froide et savons qu'il faudra attendre 3 années avant de savoir si la molécule testée est efficace ou pas. Le Dr Orssaud est venu faire le point sur cet essai européen et présenter le projet d'Education Thérapeutique du Patient qui a été validé par le Ministère des Solidarités et de la Santé. A ses côtés, le Dr Marc Peschanski était présent à cette réunion des familles pour nous annoncer une autre grande nouvelle qui est à découvrir dans ce résumé 😊

Chaque réunion est l'occasion de réaliser le chemin parcouru, nous avons coché tant de cases déjà. Des pièces de puzzle qui s'imbriquent et viennent toutes contribuer à notre objectif de guérison mais aussi à l'amélioration de la prise en charge médicale. Les pièces sont nombreuses :

- Registre international de patients
- Congrès de chercheurs et médecins pour les faire collaborer
- Consultations pluridisciplinaires
- Financement de la recherche (à chaque fois après expertise des dossiers par des scientifiques)
- PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins : validé par la HAS)
- ETP (Education Thérapeutique du Patient)
- Essais cliniques

Ne jamais oublier notre but : La dernière case à cocher : trouver un traitement !

C'est grâce à vous que nous pouvons annoncer fièrement ce qui suit et c'est grâce à vous que nous pourrons un jour cocher cette dernière case que nous attendons tous avec impatience.

Merci à tous !

Nolwen LE FLOCH
Présidente de l'Association

PROJETS DE GUY LENAERS

Le Dr Guy Lenaers ne pouvait pas être avec nous mais il a tenu à transmettre quelques informations :

- Le projet métabolomique a commencé afin de chercher d'éventuelles carences chez les personnes atteintes du syndrome de Wolfram.
- Le Dr Guy Lenaers relance un projet de thérapie génique de l'œil. A cette fin, il a pris des contacts avec deux structures : une pour le vecteur, une pour le modèle animal et on espère pouvoir en dire plus dans les mois qui viennent 😊

LE PROJET D'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT



Selon l'OMS, l'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) vise à « aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique ». L'éducation thérapeutique permet d'acquérir des compétences utiles pour devenir acteur de sa santé en s'impliquant dans la prise en charge de sa maladie.

Ainsi, à la suite du suivi d'un programme d'éducation thérapeutique, la personne peut être en mesure de :

- mieux comprendre sa maladie et ainsi pouvoir l'accepter*
- connaître les bénéfices et les effets secondaires de ses traitements*
- connaître les mesures préventives à adopter : aménagement de l'environnement, prise d'un traitement préventif*
- reconnaître une aggravation et savoir réagir de manière adéquate*
- identifier les facteurs ou circonstances déclenchant des pics de résurgence de la maladie pour mieux les éviter*
- résoudre les difficultés du quotidien liées à la maladie (améliorer la vie de tous les jours).*

Le Dr Orssaud a déposé un dossier pour obtenir un financement du Ministère des Solidarités et de la Santé pour élaborer un projet d'Éducation Thérapeutique du Patient. L'association a été et restera associée aux discussions sur sa mise en œuvre. Notre action a déjà commencé avec un questionnaire que les familles ont rempli et qui a permis de mieux cerner les besoins et les attentes des patients et de leur entourage.

Les thématiques retenues à ce stade sont l'ophtalmologie, la diabétologie, la neurologie et la neuro-urologie, l'ORL (audition et fausses routes y seront traitées) et le sommeil.

Ce projet est encore en phase de conception et nous suivrons ce dossier avec attention. Nous contribuerons autant que possible, car il est essentiel pour aider les malades et leurs proches pour améliorer leur quotidien.



ESSAI CLINIQUE EUROPEEN TREATWOLFRAM

L'essai clinique européen a enfin commencé en France, le 23 novembre dernier. Nous rappelons que cet essai a pour objectif d'étudier le bénéfice potentiel d'une molécule. Il est mené par l'équipe du Pr Tim Barrett à Birmingham. Le Dr Orssaud a rappelé les grands principes de cet essai clinique européen.



On espère une stabilisation avec cette molécule, mais on peut aussi espérer une légère amélioration.



L'essai durera 3 années. Le premier patient a été intégré le 7 janvier 2019, en Angleterre, le dernier le sera en Pologne à la fin de l'été.



Une soixantaine de patients entre le Royaume Uni, l'Espagne, la Pologne et la France.
14 patients en France.



Des volontaires ayant conservé au moins 1/40^{ème} d'acuité visuelle à l'un des deux yeux



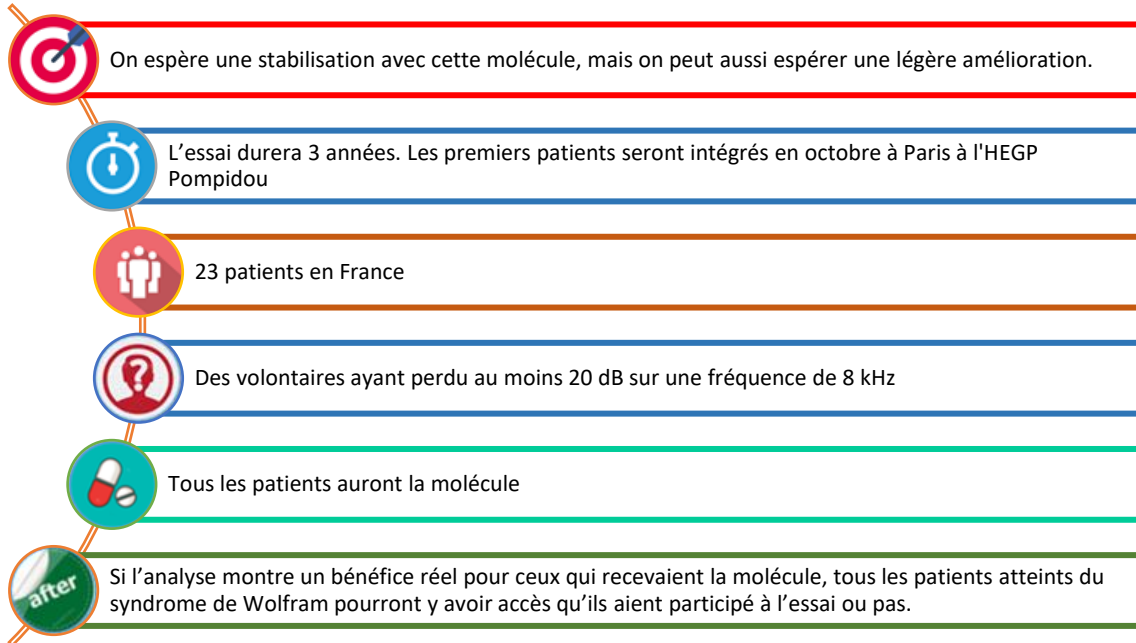
2/3 des patients reçoivent la molécule, 1/3 reçoit un placebo. Ce n'est qu'à la fin de l'essai que les résultats seront désanonymisés afin de faire une comparaison la plus objective possible.



Si l'analyse montre un bénéfice réel pour ceux qui recevaient la molécule, tous les patients atteints du syndrome de Wolfram pourront y avoir accès qu'ils aient participé à l'essai ou pas.

ESSAI AUDIOWOLF

Certains malades ne pouvaient pas être éligibles au premier essai parce que le critère d'évaluation principal retenu est l'acuité visuelle. Pour permettre à tous ceux qui le souhaitent de bénéficier d'un essai avec cette molécule, un projet d'essai complémentaire a été élaboré avec pour objectif de tester la même molécule mais avec pour critère principal l'évaluation de l'audition. Ainsi, les malades qui ne peuvent être éligibles au premier essai pourront l'être sur ce second.



Ce projet d'un deuxième essai a été pensé par le Dr Orssaud, le Dr Marc Peschanski et les équipes de l'AFM-Téléthon, en lien avec le Pr Tim Barrett pour garder une cohérence avec l'essai européen TreatWolfram et, in fine, permettre de synthétiser les résultats et donc de les consolider. Il se déroulera uniquement en France, ce choix a été fait pour des raisons économiques et aussi pour des raisons réglementaires (cela permettait d'aboutir plus rapidement à un accord).

Après plusieurs mois de travail, ce projet a été soumis aux instances compétentes et l'accord a été donné il y a quelques semaines par l'ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament) et le CPP (Comité de Protection des Personnes). ☺

Cet essai sera financé en grande partie par notre association pour 300 000 euros pour les 3 années à venir. Ce nouvel essai s'appellera AudioWolf. Les premières inclusions auront lieu en octobre 2021.

JOURNÉE MONDIALE DU SYNDROME DE WOLFRAM

Nous avons décidé en concertation avec les associations anglaises, américaines, espagnoles et italiennes de créer une journée mondiale du syndrome de Wolfram. Elle aura lieu chaque 1^{er} octobre (jour où avait été publiée la découverte de gène par Alan Permutt en 1998).

Stéphane Michaudel, trésorier adjoint de l'association, en charge du suivi de ce dossier nous a présenté les fruits des premières réunions. L'objectif principal de cette journée est de communiquer sur cette maladie rare afin d'en améliorer le diagnostic.



La photo de groupe 2021 pour une édition pleine d'espoir ☺

Merci pour votre soutien

<https://www.association-du-syndrome-de-wolfram.org/>

