

JOURNEE DES FAMILLES 25 MAI 2019

Cette réunion des familles a été, une fois de plus, l'occasion de se retrouver, de partager nos questions, nos expériences et de profiter de la présence des cliniciens et chercheurs qui ont su vulgariser leur discours pour nous le rendre accessible.

Ils nous montrent chaque année combien leur présence à nos côtés est essentielle. Au-delà de leurs travaux, leur implication est remarquable, leur fidélité à nos côtés, et leur capacité à nous écouter et à nous comprendre sont exemplaires.

Cette réunion est aussi l'occasion de partager des bons moments. Cette année beaucoup de jeunes patients étaient présents. Ils ont apporté un vent de fraicheur et de bonne humeur à cette journée, merci aux malades (jeunes et moins jeunes) qui nous donnent chaque jour une leçon de vie.

Cher donateur, un grand MERCI de la part de tous les malades et de leur famille, pour votre soutien qui nous porte dans ce combat pour la guérison.

Merci à tous!

Nolwen LE FLOCH

Présidente de l'Association



Les familles, les scientifiques et les médecins réunis ce samedi 25 mai

L'ENQUETE SOMMEIL

Il y a 3 ans, les échanges lors de la réunion des familles avaient permis de mettre en évidence que la très grande majorité des malades présents ou représentés souffraient de troubles du sommeil. Nous avons donc contacté l'équipe de l'hôpital Bichat afin de mettre en place une étude ayant pour objectif de comprendre ce qui se passe dans le syndrome de Wolfram et d'apporter une solution aux malades. Ces troubles du sommeil sont pour certains patients extrêmement difficiles à vivre au quotidien. Une enquête sommeil avait été réalisée et les patients étaient invités à remplir un agenda du sommeil pendant 3 semaines afin de qualifier et de quantifier leur sommeil. Le Dr Frija est venue nous faire une synthèse des premières données. Un grand nombre de patients a rempli le questionnaire et l'agenda. Une dizaine d'entre-eux s'est portée volontaire pour passer une nuit à l'hôpital pour un examen polysomnographique. Les données collectées semblent mettre en évidence un réel trouble du sommeil associé dans certains cas avec des apnées plus fréquentes que dans la population générale. Une nouvelle enquête va être proposée afin de compléter les données et d'élargir encore l'étude avec les nouveaux patients qui nous ont rejoint depuis. Des solutions simples existent et le Dr Frija invite les patients qui n'ont pas fait l'étude polysomnographique à prendre rendez-vous. Pour ceux qui souhaitent faire cet examen ou qui ne peuvent pas se déplacer facilement sur Paris, merci de nous envoyer un message que nous transférerons au Dr Frija qui prendra ensuite contact avec vous.

Si vous souhaitez faire un don:

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

LES CONSULTATIONS PLURIDISCIPLINAIRES WOLFRAM



Quand on dit que la prise en charge des malades a changé grâce à l'association, on pense d'abord aux deux consultations pluridisciplinaires entièrement dédiées au syndrome, une à Paris et l'autre à Montpellier. Le Dr Orssaud a refait un point sur le principe de ces deux consultations.

Elles 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. Elles ont bien les mêmes objectifs même si pour des raisons d'organisation elles fonctionnent sur des modèles différents : La consultation de Montpellier est coordonnée par le professeur Agathe Roubertie, elle se déroule sur deux jours et sur plusieurs sites. Elle est ouverte aux adultes et aux enfants. La consultation de Paris est coordonnée par le Dr Christophe Orssaud, elle se déroule quant à elle sur une seule journée et n'est ouverte pour le moment qu'aux patients âgés de 13 ans et plus.

Pour plus d'informations : rendez-vous sur notre site, rubrique « La Prise en Charge »

L'ESSAI CLINIQUE EUROPEEN TREATWOLFRAM

L'essai a pris du retard pour des raisons liées à un problème de conditionnement du médicament qui sera testé. Le Dr Orssaud et le Dr Peschanski ont rappelé les grands principes de cet essai - Cet essai a pour objectif d'évaluer si le médicament candidat qui sera testé a un effet sur l'évolution de la maladie. Mais pour des raisons techniques, c'est l'évolution de la vision qui sera principalement testée. Pour ce faire, chaque patient inclus dans l'essai devra suivre le traitement pendant 3 ans, période à l'issue de laquelle les scientifiques évalueront s'il a un effet ou pas sur les paramètres étudiés. Dans cet objectif, parmi les personnes incluses dans l'essai, 2/3 auront la molécule active et 1/3 recevra un placebo. Ni le malade, ni le médecin qui donne le traitement ne sauront si la boîte contient le placebo ou la molécule active (étude en « double insu »). Ainsi les analyses seront faites sur des données parfaitement objectives et dénuées de toute interprétation subjective. L'essai a démarré en Angleterre le 7 janvier et la France est en attente de l'accord de l'ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament). Dès cet accord obtenu, l'essai démarrera. 11 patients seront intégrés en France, 6 à Montpellier et 5 à Paris. Le Dr Orssaud a rappelé aussi les critères d'éligibilité : pour être inclus dans l'essai, il ne suffit pas d'être volontaire, il faut remplir plusieurs critères dont avoir le diabète, être diagnostiqué Wolfram, avoir plus de 1/40ème à l'un des deux yeux.

Pour plus d'informations : Vous pouvez nous contacter sur : aswolfram@orange.fr ou via le site internet de notre association

LUCIE CROUZIER: ETUDE SUR LE POISSON ZEBRE



Lucie Crouzier est une jeune doctorante qui a commencé sa thèse le 1^{er} mars à Montpellier. Elle va travailler pendant 3 ans sur le poisson zèbre et nous finançons la moitié du coût total de sa thèse - L'objectif de Lucie est d'identifier des molécules pour un traitement du syndrome de Wolfram, pour ce faire, elle utilise un modèle animal : le poisson zèbre. Ce choix est dû au fait que ce modèle est très connu et apprécié dans les études du développement du système nerveux et très facile à utiliser. Par ailleurs, du matériel de haute

technologie est disponible à Montpellier pour ce genre d'études. Elle a commencé à caractériser ce modèle, c'est-à-dire qu'elle a commencé à tester la vision et l'audition des poissons chez qui on a introduit une mutation Wolfram en la comparant à celles des poissons qui ne sont pas mutés. Ses premiers résultats montrent bien une différence et permettent d'envisager la suite de son étude. La seconde phase sera de tester des molécules et de voir si certaines ont un effet positif sur les modèles mutés.

AXEL SCIAUVAUD: ETUDE SUR UN MODELE CELLULAIRE



Axel Sciauvaud est un jeune doctorant qui a commencé sa thèse le 15 mars à Evry. Il va travailler pendant 3 ans sur des modèles de cellules provenant d'une collecte effectuée chez 3 patients atteints du syndrome de Wolfram et nous finançons la moitié du coût total de sa thèse - L'objectif d'Axel est d'identifier des molécules pour un traitement du syndrome de Wolfram. A cette fin, il utilise des cellules

porteuses de la mutation. Elles sont issues de trois malades Wolfram, leurs cellules ont été reprogrammées pour être ramenées au stade de cellules souches puis différenciées en neurones. Ceux sont ces neurones sur lesquels travaillent Axel. La première phase était d'identifier un défaut caractéristique de la maladie. C'est chose faite depuis quelques mois dans l'équipe où travaille Axel (équipe dirigée par Laetitia Aubry dont faisait partie Axel pour son Master). Ensuite, il faut comprendre le mécanisme moléculaire qui amène à ce défaut. Par la suite, des molécules seront testées pour voir si le défaut peut être réparé.

LE TEMPS DE L'ECHANGE

Nolwen Le Floch a rappelé les objectifs de l'association. Le premier objectif est le même depuis la création de l'association : soutenir la recherche pour aboutir à un traitement. Le second objectif est d'améliorer la prise en charge médicale et l'accompagnement des malades - Sur ce second point, un grand MERCI à Myriam Watbot notre vice-présidente en charge du lien avec les familles.

Pour remplir ces deux objectifs, différents projets sont en cours ou à venir, par exemple :

- Organiser le prochain congrès mondial de chercheurs et de cliniciens début 2020
- Financer notre part des 3 années de thèse d'Axel Sciauvaud et de Lucie Crouzier
- Continuer à financer la recherche
- Trouver une alternative pour les patients non éligibles à l'essai clinique européen
- Soutenir l'étude sur le sommeil pour offrir une solution aux malades
- Rédiger des fiches à l'attention des MDPH et MDA pour faciliter les demandes des familles
- Rédiger un support expliquant la maladie pour faciliter la compréhension et améliorer la prise en charge en milieu scolaire
- Rédiger une fiche pour les hospitalisations avec un numéro à appeler pour les praticiens hospitaliers
- Améliorer le diagnostic (si un traitement se révèle efficace pour stopper l'évolution de la maladie il faudra que les enfants soient pris en charge, donc diagnostiqués, le plus tôt possible)
-

Pour toutes ces actions l'association a besoin d'un budget conséquent et Peio Dufau et Stéphane Michaudel ont expliqué leurs idées et leurs actions afin de permettre à chacun de comprendre comment il peut contribuer à notre budget. Arnaud Catteau a, lui aussi, présenté l'action de collecte réalisée par ses soins cette année.

Chacun a la capacité de contribuer :

- Soit en mobilisant son réseau pour faire des appels à dons
- Soit en sollicitant des associations pour qu'elles dédient des évènements à notre profit
- Soit en organisant soi-même