

L'IMPORTANCE DE VOS DONNS...

La recherche, pourquoi j'y crois !

“ Changement de vie

Des symptômes de la maladie ayant commencé en 1995 lors d'un match de tennis (lenteur et boitements : imaginez pour jouer au tennis !), j'ai donc consulté plusieurs médecins. Entre sclérose en plaques ou possibilité de SLA, le diagnostic, même après de nombreux examens, n'était pas clairement précisé !

Parcours que vous êtes encore nombreux à connaître !

C'est finalement la Salpêtrière qui a donné ce nom de « paraparésie spastique héréditaire » (PSH) ; maladie rare avec 50% de transmission ! Ma vie a basculé dans la peur de transmettre à mes enfants et dans l'incompréhension de mon devenir. Aucun traitement curatif à part des myorelaxants et de la rééducation. Plus exactement en 2005 seulement, le nom de « SPG4 » pour cette PSH.

Puis j'ai commencé à avoir de légers problèmes d'équilibre et d'élocution un peu avant de faire la connaissance d'Évelyne Delion à l'hôpital d'Hendaye en 2016. C'est alors que le nom d'ataxie m'a interpellé et que j'ai voulu adhérer à l'association CSC qu'elle avait fondée.

En 2019, je consulte de nouveau à la Salpêtrière pour des examens complémentaires pour recherche d'ataxie. A ce jour, j'attends toujours les résultats. Cependant, dans les PSH, on pouvait trouver des ataxies selon les gènes impliqués d'où, le travail en commun des 3 associations « sœurs » (AFAF, ASL et CSC).”

Serge Born

1 Voir à l'ASL HSP France (Association de Strumpell Lorrain) pour cette maladie

LES DONNS FINANCIERS



- | | |
|-------------------------------------------------------|-----|
| 1. CSC et la recherche : elle avance grâce à vos dons | 128 |
| 2. Un principe de dons élargi | 129 |

Les dons financiers : notre unique levier pour, un jour, trouver un traitement

Comme vous avez pu le comprendre tout au long de ce livret, l'association CSC s'appuie beaucoup sur le don pour mettre en œuvre ses diverses missions. Si les dons financiers sont essentiels puisqu'ils permettent à CSC de jouer un rôle notable dans l'avancée de la recherche sur les syndromes cérébelleux, les dons de temps, de votre temps notamment, sont tout aussi vitaux puisqu'ils permettent de faire le lien entre nous tous, adhérents de CSC présents un peu partout en France.

1. CSC et la recherche : elle avance grâce à vos dons !

Rappelons que 90% des dons faits à l'association CSC sont destinés à contribuer au financement de la recherche médicale - études, essais et collection de cerveaux - et à cofinancer les services écoute psy et accompagnement social créés avec l'AFAF et l'ASL. 100% des legs sont par ailleurs intégralement reversés à la Recherche. C'est là la mission première de l'association

1.1. Les axes de recherche et les résultats

Les recherches soutenues par CSC se sont développées dans trois directions :

1. Mettre en œuvre la recherche du gène causant une ataxie pour les maladies dont l'anomalie génétique est localisée sur un chromosome particulier (localisations chromosomiques déjà caractérisées).

2. Pour les maladies dont les gènes sont déjà identifiés, comprendre, lorsqu'ils sont mutés, les mécanismes les conduisant à initier une ataxie cérébelleuse. Proposer alors des pistes de traitement.
3. Rechercher l'origine génétique des autres maladies (quel chromosome, puis quel gène ?).

Quatre ans après sa création, CSC adressait son premier appel d'offres aux équipes de recherche se consacrant aux maladies du cervelet. Chaque année depuis 1999, l'association lance ses appels d'offres d'un montant compris entre 35 000 € et 60 000 €, et équivalant à la quasi totalité des dons reçus. **Sur 20 ans, cela représente plus de 850 000 € apportés à 55 projets scientifiques.**

En moyenne, CSC s'engage annuellement sur un ou deux projets. Leur sélection est effectuée après analyse par deux rapporteurs indépendants, suivie

d'une évaluation comparative par le Conseil scientifique de l'association. Le choix final est réalisé par le Conseil d'administration de CSC grâce au compte rendu de la chargée de mission auprès du Conseil scientifique.

Ce choix se fonde sur cinq critères :

- adaptation à l'appel d'offres (intérêt pour l'association) ;
- faisabilité du projet (durée, lieu d'accueil...);
- originalité du projet ;
- solidité des bases scientifiques du projet (chances de succès) ;
- qualité du candidat.

L'aide apportée par CSC aux équipes de recherche a créé un véritable partenariat entre les chercheurs et les malades, qui se traduit par des exposés de suivi de projets présentés lors des assemblées générales de l'association.

Voici quelques exemples des recherches aidées par CSC ces dernières années :

- 2012-2013 : évaluation RNA Antisens pour le traitement de modèles souris SCA7
- 2014 : développement d'un modèle murin d'ataxie cérébelleuse causée par un défaut de glycosylation des protéines
- 2015 : bases génétiques et mécanismes physiopathologiques des ataxies cérébelleuses congénitales
- 2016 : identification de mutations causales chez 40 patients atteints d'ataxies cérébelleuses idiopathiques, sporadiques et de début tardif
- 2017 : validation fonctionnelle de l'effet de mutations du gène RAS2 dans les ataxies congénitales
- 2018 : traitement des ataxies cérébelleuses avec la neuroglobine pour bénéficier de son effet protecteur sur la fonction mitochondriale
- 2019 : développement d'une stratégie thérapeutique pour réduire l'expression des gènes mutés dans les SCA à expansion de CAG
- 2020 : le défi du diagnostic moléculaire des ataxies cérébelleuses

et l'impact d'une stratégie d'analyse par NGS

CSC tient à la disposition de chacun le tableau des localisations chromosomiques et des gènes identifiés à ce jour.

2. Un principe de don élargi

Les dons financiers que reçoit CSC servent également à son fonctionnement, exclusivement assuré par des bénévoles. Il va sans dire que sans ces dons (cotisations, dons, legs...), ce livret pédagogique n'existerait pas, ni les services d'accompagnement proposés, et encore moins les projets initiés par CSC hors du cadre scientifique.

Si, 26 ans après sa création, l'association est toujours très active et à même de proposer une large palette de rendez-vous, d'événements et d'activités, c'est aussi et surtout grâce à l'investissement, au dynamisme et à l'imagination des adhérents bénévoles qui se sont succédé au cours de ce premier quart de siècle d'existence et au temps précieux qu'ils lui ont offert et continuent de lui offrir très généreusement.

C'est un engagement important, essentiel pour une association et c'est pourquoi nous appelons ceux qui en ont la possibilité à rejoindre les rangs des bénévoles. Pour que CSC puisse continuer à tendre la main à tous ceux qui en ont besoin et à donner de l'espoir.

C'est grâce à vous que CSC existe, grâce à vous que CSC peut honorer sa mission d'être partie intégrante de la Recherche sur les syndromes cérébelleux, grâce à vous que CSC peut soutenir efficacement, concrètement et humainement les malades et leurs familles dans un parcours leur demandant déjà beaucoup de courage et de force.