

# CSC

Connaître les Syndromes Cérébelleux

## **Bulletin d'Information 2020**

---



Association Connaître les Syndromes Cérébelleux

Siège Social : 3, allée de Saint Estèphe

33127 Martignas sur Jalle



Editorial	Page 4
<b>LA VIE DE CSC DANS LES RÉGIONS ET LES ANTENNES</b>	
Carte des Antennes CSC en Régions	Page 6
Les différentes Antennes CSC	Page 7
Retour sur l'AG 2019	Page 12
Antenne Pédiatrique Nationale : Les Enfants CSC	Page 15
<b>DOSSIER 25 ANS</b>	
Historique, Création et Association	Page 17
Témoignage d'un Trésorier	Page 22
Avancées de la Recherche	Page 23
<b>LES INFOS MÉDICALES ET SCIENTIFIQUES</b>	
Zoom sur la Recherche Mondiale	Page 26
Brain-Team Compte rendu des Associations du 26 octobre 2019	Page 28
<b>RUBRIQUE « VIVRE AVEC ET BIEN-ÊTRE »</b>	
Recettes de cuisine avec des aliments bons pour la santé	Page 30
<b>RUBRIQUE PRATICO-PRATIQUE</b>	
Le site CSC et ses articles à ne pas manquer	Page 32
Glossaire	Page 33
Bulletin d'Inscription	Page 37

**A l'heure où nous rédigeons ce bulletin, nous sommes confinés et nous avons une pensée toute particulière pour les malades. Prenez soin de vous et de vos proches en restant chez vous.**

Chers adhérents, chers amis

Ce numéro marque les 25 ans d'existence de notre association. Durant toutes ces années, nos bulletins ont retracé les activités associatives et les informations médicales. Cette source d'information a été réalisée grâce à l'engagement de nos bénévoles que je remercie chaleureusement, au nom du bureau.

De nouveaux bénévoles ont rejoint notre conseil d'administration ou se sont engagés au sein des régions. Le responsable régional reste un lien indispensable entre les adhérents et l'association.

En effet, c'est avec une grande satisfaction que nous voyons arriver ces responsables car notre bureau est composé à 70% de personnes malades, la fatigabilité étant un des facteurs handicapants. De nos jours, nous devons être réactifs, pour répondre aux multiples sollicitations.

Pour être en accord avec le Règlement sur la Protection des Données (RGPD), en vigueur depuis le 25 mai 2018, tous nos

fichiers adhérents sont protégés par des mots de passe. Notre Règlement Intérieur a été réécrit pour tenir compte de tout ce changement.

### **La recherche, les enjeux.**

En Europe, plusieurs pays ont commencé à intégrer la médecine génomique dans leur système de santé. La médecine génomique est déjà une réalité. Elle peut transformer la manière dont on prévient, diagnostique, soigne et pronostique l'évolution d'une maladie. Nous devons être à l'écoute pour ne pas louper le coche.

Cette année nous avons pu tenir nos engagements et répondre à 4 dossiers d'appels d'offres, malgré la baisse des dons.

Deux études, CERMOI et READISCA, ayant pour objectif d'identifier des marqueurs cliniques, biologiques et d'imagerie chez certains patients, sont en cours d'élaboration.

Nous envisageons pour 2020, une ouverture à projets de recherche européens, voire internationaux.

Un appel d'offre touchant au domaine des ataxies en général et paraparésies pourra être soutenu par les trois associations

sœurs. Les thèmes retenus pourront être : Fatigabilité, Spasticité, problèmes urinaires ou réadaptation.

### **Notre visibilité.**

Cette année, notre association a signé des conventions avec le CHU du Mans et le CHU de Rouen. Ces signatures nous permettent d'être connu auprès des services hospitaliers et de bénéficier de prestations particulières. Nous jouons la carte du : « gagnant-gagnant ».

Nous avons signé l'avenant pour l'année 2020 sur le Mécénat de Compétence avec la société Altran, ce qui nous permet d'éditer notre « **News à la Loupe** » que vous recevez, maintenant tous les mois.

Nous avons également signé la convention avec le CNRS étude LPP (Laboratoire de Phonétique et Phonologie).

Notre bilan pour 2019 est positif. Nos engagements sont tenus. La troupe a le moral, prête à concrétiser de nouveaux projets.

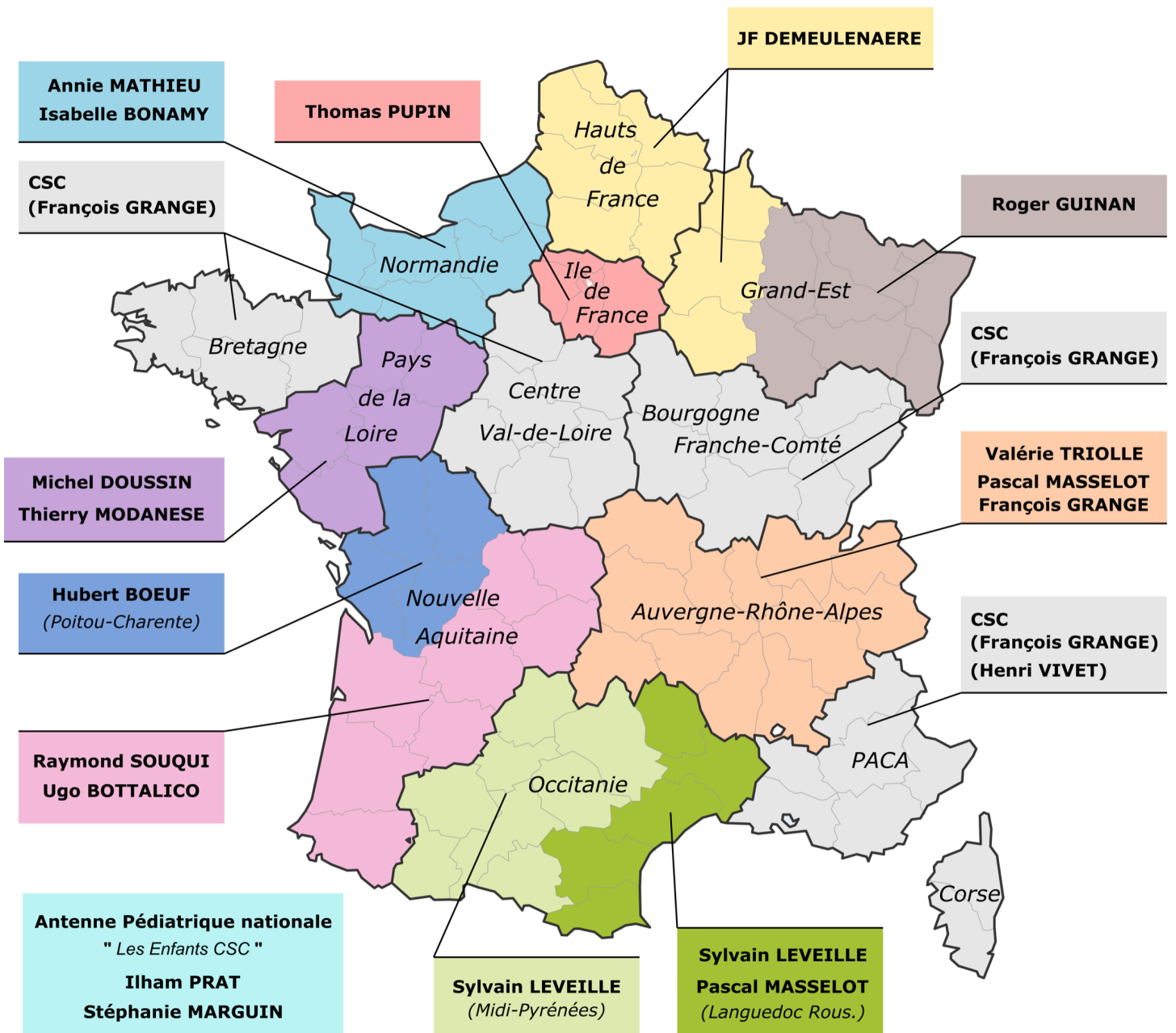
Bonne lecture.

Raymond SOUQUI

Président de CSC

*Il est à noter que Le Conseil d'Administration se réunit 4 fois par an et les Responsables d'Antennes 1 fois par an, en Décembre ou Janvier de l'année suivante. Il en découle que les personnes intéressées peuvent candidater et occuper le poste « d'administrateur stagiaire » afin de mieux connaître la fonction d'administrateur pour l'association CSC.*

# LA VIE DE CSC DANS LES RÉGIONS ET LES ANTENNES



---

## Responsable des Régions et Régions Orphelines

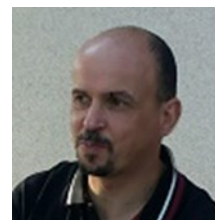
**François GRANGE**

16 rue de la visitation

42000 Saint Etienne

E-mail: françois.grange0@orange.fr

06 23 04 78 03



---

### Région Alsace Lorraine



**Roger GUINAN**

57000 Metz

Tél : 06 48 72 53 46

E-mail : arguinan@yahoo.fr



---

### Régions Aquitaine, Dom-Tom et International



**Raymond SOUQUI**

33127 Martignas S/Jalle

Tél : 05 56 78 06 16

E-mail : vincentsoouqui@gmail.com



**Ugo BOTTALICO**

33127 Martignas S/Jalle

Tél : 06 14 23 44 36

E-mail : ugobottalico@sfr.fr



---

### Région Midi-Pyrénées et Région Languedoc Roussillon

(Occitanie)



**Sylvain LEVEILLE**

31120 Portet sur Garonne

Tél : 05 61 72 62 43

E-Mail : sylvain.levaille@dbmail.com



## Région Ile de France



**Thomas PUPIN**

92100 Boulogne

Tél : 06 03 33 74 21

E-Mail : csc.iledefrance@gmail.com



## Région Nord Pas de Calais, Picardie, Champagne-Ardennes (Hauts de France)



**Jean François DEMEULENAERE**

62790 Leforest

tél : 06 48 55 43 11

E-Mail : marjorie.demeu@gmail.com



## Régions Basse et Haute Normandie



**Annie MATHIEU**

9, rue d'Écosse

76000 Rouen

Tél : 06 73 64 43 70

E-Mail : csc.basse-haute.normandie@hotmail.com



**Isabelle BONAMY**

10 rue Marcel Carné

50120 Cherbourg-en-Cotentin

Tel : 06 32 78 81 15





---

## Région Pays de Loire



### Michel DOUSSIN

5 bis rue du pélican

49670 Valanjou

E-mail: miludoussin@sfr.fr

02 53 57 25 96



### Thierry MODANESE

167 rue des Maillets

72000 Le Mans

02 43 81 30 44



---

## Région Poitou-Charentes



### Hubert BOEUF

17190 St Georges d'Oléron

Tél : 05 46 76 54 94

E-Mail : csc.h.boeuf@gmail.com



---

## Région PACA, Corse et Monaco



### Henry Vivet

La Ciotat

Tel : 06 11 82 31 59

E-Mail : henry.vivet@gmail.com



## Régions Rhône Alpes, Auvergne



### Valérie TRIOLLE

69 005 Lyon

E-Mail : [csc.valerie@yahoo.fr](mailto:csc.valerie@yahoo.fr)



### Pascal MASSELOT

07170 Saint-Germain

Tél : 04 75 94 29 58

E-Mail : [masselot.pascal@sfr.fr](mailto:masselot.pascal@sfr.fr)



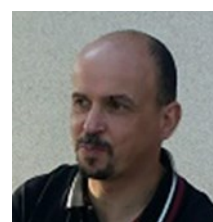
### François Grange

16 rue de la visitation

42000 Saint Etienne

Tél : 06 23 04 78 03

E-Mail : [françois.grange0@orange.fr](mailto:françois.grange0@orange.fr)



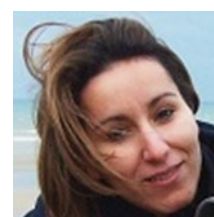
---

## Antenne Pédiatrique Les Enfants CSC

### Ilham PRAT (78) et Stéphanie MARGUIN (92)

Tél (numéro unique pour les 2 mamans) : 09 70 440 451

E-Mail (email unique pour les 2 mamans) : [antennepediatrique@csc.asso.fr](mailto:antennepediatrique@csc.asso.fr)



Les familles sont souvent démunies et isolées face à la maladie de leurs enfants. L'antenne pédiatrique de CSC propose de les aider en leur proposant de l'écoute, des échanges entre familles et des réponses aux questions pratiques du quotidien.



En bref, l'antenne pédiatrique vise à :

- Permettre aux familles de partager leurs expériences, leurs interrogations, leurs soucis, mais aussi leurs victoires.
- Fournir aux familles des informations pratiques (structures de soins, aides pour l'intégration scolaire, allocations, textes législatifs...)
- Faire une synthèse des principaux problèmes rencontrés par les familles dans le but de remonter les problèmes vers les contacts établis par CSC (instances médicales, régionales, etc.) pour tenter d'améliorer la situation.

### **Annie Mathieu (Antenne Normandie)**

- Participation à la journée internationale des maladies rares à Caen
- Plusieurs rencontres avec une personne des affaires juridiques et le Professeur Nicolas (neuro généticien) afin d'établir la convention entre le CHU de Rouen et CSC signée en décembre 2019.
- Nombreux échanges téléphoniques avec une psychologue en vue d'un Groupe de Parole à venir au CHU de Rouen.
- Rencontre avec les adhérents normands lors d'un repas le 20 octobre 2019 à St Aubin sur Mer dans le Calvados.

### **Sylvain Léveillé (Antenne Occitanie)**

- J'ai pu, grâce à un mécénat de compétence avec mon employeur ALTRAN faire une Newsletter (NEWS A LA LOUPE) qui était bimensuelle en 2019 et devient mensuelle en 2020
- J'ai organisé, cet automne une rencontre multi-associative (AFAF, ASL, CSC) riche en échanges et diverses informations pour une vingtaine de personnes et deux présentations très intéressantes. Le CR de cette rencontre est sur le site de l'association et un succinct résumé a été fait dans NEWS A LA LOUPE de décembre.
- J'ai pu me rendre à Nîmes, en mars 2019, à une réunion régionale organisée par Alliance Maladies Rares : Cette réunion m'a permis de rencontrer quelques adhérents de CSC et ASL, ainsi que de nouer quelques contacts avec l'équipe d'Alliance Maladies Rares.

### **V. Triolle, P. Masselot et F. Grange (Antenne AURA)**

Nous avons essentiellement transmis les différentes informations liées à nos maladies aux adhérents (43) et représenté l'association lors de différentes manifestations (programme PAMPERO, colloque APIC) dont cette réunion inter-associative qui fut co-organisée avec MC Joguet de l'AFAF le 28 septembre 2019 à Villeurbanne (69).

Lors de cette rencontre, une trentaine de personnes dont de nombreux adhérents de CSC et quelques « électrons libres » (mais sûrement futurs adhérents ! ) était présente. Parmi elles, on trouvait les 3 co-responsables de la région et 3 des 4 participants au programme actuel PAMPERO de l'hôpital Henry Gabriel.

### **Raymond Souqui et Ugo Bottalico (Antenne Aquitaine)**

Cette année, notre temps fort était plutôt axé sur la participation aux forums des associations et des réunions locales (mairies, invitations associatives,...) où nous en profitons pour distribuer des flyers et échanger sur notre pathologie.

Le 7 septembre 2019 : forum des associations à Mérignac,

Le 27 septembre 2019 : forum des associations à Bordeaux. En mars 2019, nous étions présents à la Journée Maladies Rares au CHU Xavier Arnoz (33) et le 11 mars, à la journée URPS (Union Régionale des Médecins Libéraux).

### Assemblée Générale Ordinaire et Colloque de CSC samedi 18 mai 2019 à MARTIGNAS sur JALLE (33)

Après l'accueil des participants et la signature de la feuille de présence (93 adhérents présents), notre président Raymond SOUQUI ouvre les travaux de notre association, en remerciant ceux et celles qui sont venues de loin.

L'Assemblée Générale et ses questions diverses ont été suivies par deux ateliers fructueux («Gestion au quotidien de notre parcours de vie» et «Yoga sur chaise»).



Sachant que le total des votants (pouvoirs y compris) était de 186 et que tous les adhérents avaient reçu les documents nécessaires aux différents votes. Plusieurs sujets ont été débattus et votés, ainsi que le prévoient les statuts de CSC.

Après le repas pris sur place, le colloque s'est déroulé avec les interventions :

- de Marisol Corral-Debrinsky INSERM qui nous a parlé du Traitement des ataxies cérébelleuses avec la neuroglobine, pour bénéficier de son effet protecteur sur la fonction mitochondriale.
- de Jamilé HAZAN (chercheur au CNRS) qui nous a fait part de l'importance du Conseil Scientifique pour les associations de malades et des résultats des travaux de la recherche médicale actuelle.



Deux ateliers riches en émotions, échanges et informations ont permis aux participants de cette AG de se retrouver et de dialoguer ; une synthèse, forcément réductrice, vous est proposée :

### Atelier Yoga sur chaise

Cet atelier, animé par Annie Mathieu, a réuni 14 participants, en cercle, dans la bonne humeur, mais aussi dans une écoute attentive de chacun.

A noter la participation active de deux personnes du CA et de l'une des deux psychologues du Service d'Ecoute Psychologique.

Des exercices de respiration, suivi par des étirements ont permis aux participants d'abandonner leurs propres contractions musculaires, d'ouvrir leur cage thoracique et de libérer leurs articulations.

Ces exercices ont été suivi par des rires et des mouvements.

Ce dernier exercice entraine la libération d'endorphines (petites molécules secrétées par le cerveau), c'est notre morphine naturelle. **C'est elle qui induit ces sensations de bien-être et lutte très efficacement contre la douleur.**

Le yoga est avant tout une voie de sagesse qui permet de traverser la vie en conscience et tentant de diminuer la souffrance. Accepter ce qui vient et laisser

partir ce qui part pour pouvoir accueillir sereinement cette adversité de la vie.

Le yoga ne va pas guérir mais aider à mieux supporter le quotidien.

**Le yoga sur chaise est à « consommer » sans modération.**

### Atelier «Gestion au quotidien de notre parcours de vie »

Cet atelier, animé par Jean-François PIOTROWSKI à partir de l'expérience vécue au travers de son épouse Marie-France, a permis de partager les expériences de chacun à l'annonce de la maladie, aux différents stades de la maladie, tant du point de vue des malades que des accompagnants.

Le point de départ était :

- Les constats partagés avec les médecins sur les effets de la maladie et comment s'y adapter.
- Pas de traitements connus mais les effets de la maladie le sont ; donc on peut anticiper l'évolution de la maladie.

Deux rappels importants ont permis d'amorcer la discussion :

- Deux évolutions de la maladie : lente et rapide
- Deux origines possibles : génétique ou isolée
- Ces deux éléments changent beaucoup de choses dans la vision et le vécu de la maladie, par les malades comme pour leurs accompagnants.
- Malgré l'évolution de la maladie, le malade conserve toujours ses facultés intellectuelles

La gestion au quotidien est liée à l'anticipation.

Dans la situation de Marie-France, les aidants ont anticipé les solutions possibles pour permettre, une fois que le malade a sollicité ses proches, de mettre en place rapidement quelque chose d'adapté qui permette de poursuivre une vie aussi agréable que possible.

Ainsi, un point crucial qui semble avoir émergé de la discussion concerne le « **timing** » du malade et celui de sa famille, tant dans la prise de conscience de l'évolution de la maladie que la mise en place de solutions y répondant. **Ces**

**« timings » coïncident rarement.**

Au regard des propos des uns et des autres, il semble acquis qu'il ne faut surtout pas forcer le malade mais lui laisser le temps de vivre comme d'accepter (sa maladie, ses « limites », la notion de danger ...), car la perte d'autonomie renvoie à la dépendance et c'est forcément douloureux. L'anticipation de la maladie et de ses solutions est donc essentielle pour finalement laisser à la personne le plus d'autonomie possible. Il apparaît qu'il faudrait mettre à disposition les infos ou les solutions pour le malade et lui laisser le temps (même si c'est long) pour choisir ou décider. La question de la prise de conscience est souvent conflictuelle : la personne est-elle dans le déni ou non ? S'il n'y a pas de déni, qu'est ce qui provoque la prise de conscience et de quelle manière ?

Finalement, on en revient au choix du moment pour amener la discussion sur certains sujets. Il faut donc faire la distinction entre discussion et décision ainsi que sur la notion de danger, tant que ça n'engage que la personne malade et pas des tierces personnes. Il faut donc qu'il y ait une prise de conscience pour amener à une décision.

**Une personne malade, avant et même en étant malade, reste une personne avec des envies et des désirs qu'il convient de respecter.**

### Les Enfants CSC ont connu cette année deux évènements marquants

#### Notre grand défi annuel : La Course des Héros !

La course des Héros est la rencontre, par excellence, qui allie festivité et collecte de fonds pour financer nos projets de Recherche. En 2019, CSC a participé aux courses de Lyon et Paris, pour sa septième participation, mobilisant **24 coureurs** qui ont récolté plus de **15 000 euros** de dons.



*Participants CSC de Lyon*

**Grâce aux dons récoltés**, nous avons pu mener plusieurs projets de recherche qui ont permis de découvrir de nouveaux gènes mais aussi avancer dans la recherche. Voici les appels d'offres financés pour nos enfants en 2019 :

- « Amélioration de la stratégie diagnostique dans les ataxies » - Pr Giovanni STEVANIN (ICM, Hôpital Pitié Salpêtrière).
  - « Identification de nouveaux gènes d'ataxie congénitale par séquençage d'exome et caractérisation des mutations de plusieurs canaux ioniques responsables d'ataxie congénitale », Dr Lydie BURGLEN (Inserm, Groupe de recherche sur les Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet).
- Rejoignez-nous pour relever le défi en 2020 !
- Cette année, sous l'impulsion de 4 familles, nous nous engageons une nouvelle fois sur 2 courses : **à Lyon le 28 juin et à Nantes le 5 juillet 2020**. Nous serions vraiment ravis de voir d'autres familles les rejoindre pour ce super moment de convivialité, indispensable pour poursuivre la recherche médicale pour nos enfants ! ***A l'heure où nous rédigeons et mettons en page le bulletin les dates de la course des Héros sont maintenues. Nous ne manquerons pas de vous informer sur le site de toutes modifications éventuelles. Néanmoins la Course aux Dons doit continuer pour financer la recherche sur les Syndromes Cérébelleux***
- « Identification de nouveaux gènes impliqués dans des anomalies cérébelleuses précoces et congénitales » - Pr Vincent Cantagrel (Institut IMAGINE Necker).

Pour participer, rendez-vous sur la page <http://nosheros.csc.asso.fr/>, choisissez votre course et inscrivez-vous ! Vous pouvez aussi partager ces liens avec votre réseau si vous ne pouvez pas y participer.

### **La Journée des Familles 2019, alliant festivités et information !**

Tant attendue depuis l'édition 2017, cette rencontre a réuni à nouveau, les parents, les enfants et les professionnels de santé, le samedi 23 novembre, à Paris. Nous étions plus de 70 participants adultes et 40 enfants, sans compter les nombreux bénévoles et intervenants : un réel succès !

Cette année encore, cette journée a permis à nos enfants de se revoir autour de plusieurs animations et festivités grâce au concours de nombreux bénévoles.

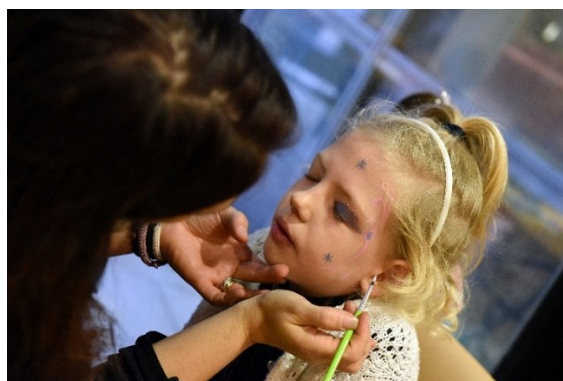
Cette journée dédiée à l'information des familles permet d'aborder les difficultés liées à ce syndrome et on l'espère, mieux comprendre les difficultés auxquels sont confrontés nos enfants.

Pour celles et ceux absents ce jour-là, une retranscription est prévue. Elle est encore en cours de validation par nos experts médicaux mais nous ne manquerons pas de vous la transmettre dès qu'elle sera finalisée !

L'organisation de cette journée nécessite un engagement renouvelé. Nous faisons un appel aux familles souhaitant s'investir

dans l'organisation de la prochaine journée afin de faire perdurer cet événement.

N'hésitez pas à nous contacter afin que nous puissions échanger ensemble sur l'événement.





Par Evelyne, février 2020

L'histoire de CSC est née de l'incompréhension des troubles d'une jeune parisienne, Evelyne Delion, par de nombreux médecins, y compris des spécialistes et d'une certaine colère de ne pas marcher droit, d'avoir des vertiges et des angoisses inexplicables.

**Le 27 juin 1995**, des statuts sont déposés pour se **faire connaître avec toujours ce sentiment d'aller vers le malade pour qu'il ne se sente plus seul**. La responsable de l'antenne de Toulouse, Marie-Christine, fut la première à reprendre la présidence après 10 ans et trouver un nouveau trésorier quelques années plus tard.

Ensuite, CSC a pu prendre une autre tournure avec l'explosion d'Internet, l'édition de nouveaux documents, le développement des antennes régionales, sous une troisième présidence en 2010 avec Cécile.... Enfin, celle-ci a dû aussi se retirer pour laisser sa place à un quatrième, Hubert, puis un cinquième dirigeant, Raymond.

\*\*\*

La nécessité de faire connaître nos maladies rares auprès de tous, soignants, public et malades, nous a conduit à produire un document d'information sous forme de **dépliant** pour expliquer ce que sont nos maladies, indiquer quels sont les médecins, les chercheurs et autres

soignants qui s'intéressent aux maladies rares neurodégénératives du cervelet.

En 1996, avec les conseils de l'AFM, **le premier dépliant** a été réalisé par Sylvie Carbone. **Notre logo** a aussi été pensé par elle-même : **le faisceau pyramidal est la principale voie de transmission des mouvements volontaires**, puis il évolue avec les corrections de la Salpêtrière et l'influence de la National Ataxia Foundation.



Internet n'existant pas encore, des **bulletins d'information** au nombre de deux par an ont été mis en pages et envoyés aux adhérents par les deux fondateurs, Evelyne et son mari. De novembre 1995 à 2000, les photocopies sont délivrées gracieusement par la Mairie de Champs sur Marne où ils habitent.

Le bulletin prendra une autre allure avec le numéro 17 que reprend Laurent, le premier responsable du bulletin. Un CAT (voir glossaire) se chargera alors de leur duplication et de leur envoi jusqu'au N° 25 de janvier 2011.

En 2005, près de 600 **membres** adhérents et donateurs avaient rejoint l'association qui compte maintenant autour de 450 adhérents.

Jusqu'en 2005 avaient lieu **2 réunions nationales par an en Ile de France** : un colloque scientifique vers le mois d'octobre et l'assemblée générale qui se déroulait en avril et à laquelle ne participaient que les adhérents.

Outre les 4 Conseils d'Administration par an et la réunion annuelle de tous les bénévoles de CSC (responsables des antennes et chargés de mission), c'est maintenant entre mi-avril et fin juin que CSC organise l'assemblée générale où sont invités et interviennent les chercheurs et professionnels de santé.

Depuis la création de CSC, les assemblées générales se tiennent partout en France métropolitaine afin que le siège se déplace vers les adhérents de toutes les régions.

Par souci de répondre aux adhérents dans leur région et de les faire éventuellement se rencontrer, des volontaires ont accepté les « étiquettes » et « fonctions » de **responsables régionaux**. Aussi, entre 1998 et 2004, une antenne a vu le jour chaque année. Depuis 2013, la France s'est couverte de 12 antennes régionales.

En 2010 a été créée une **Antenne Pédiatrique Nationale** qui, plus autonome, a remplacé la responsable des parents d'enfants en place depuis 2002.

Afin de rendre plus efficaces les diverses tâches de CSC, d'autres bénévoles

ont entrepris de se responsabiliser sur l'une d'entre elles comme celle des **dons post mortem** créée en 2001, les **groupes de parole** en 2003, la **formation...2008...**

CSC ayant été fondée quand Internet n'existait pas, la **presse écrite** et quelques **émissions télévisées**, par le biais du Téléthon, ont servi de support pour se faire connaître les premières années.

Ce n'est qu'en 2000 qu'apparait un **site Internet** grâce à un autre grand organisme appelé Orphanet. Une **adresse mail** est née. Après Stéphane, Jean-Luc a repris la fonction de Webmaster et Pascal a remplacé Thomas pour assurer la fonction de modérateur du forum.

En 2014, le site s'est embelli. Sa fonctionnalité s'est améliorée et ne cesse d'évoluer.

De nombreux **sportifs bénévoles** accomplissent des exploits en notre nom depuis 2004 : la chaîne à vélo (2 tours de France avec Nathalie), traversée de la Manche à la nage. Nos malades ne sont pas en reste : Alain et Christine ont fait le chemin de St Jacques de Compostelle en tricycle, Patrick accompagné des pompiers de Dourdan au Championnat du monde de Joëlettes, Séverine avec ses amis comme Guy et Caroline dans la Course des Héros et autres exploits sportifs racontés dans les bulletins.

Le **rapprochement de CSC auprès d'autres organismes** proches de ses pathologies lui semble indispensable. CSC a participé à la création d'Alliance Maladies Rares.

L'AFM/TELETHON fut présente dès la

création et lors de tous les évènements qui ont eu lieu et ont permis aux petites associations de se développer au rang national comme avec les créations d'ORPHANET et d'ALLIANCE MALADIES RARES. Puis, participer à des colloques européens a toujours été une préoccupation. CSC participe toujours aux réseaux EURO ATAXIA et SPATAX (paraplégies spastiques et ataxies, créé en juillet 2000) et a longtemps participé à EUROSICA.

Notre rapprochement avec l'AFAF (ataxie de Friedreich) a permis, en 2009, l'ouverture du service d'écoute psychologique et en 2014 (AFAF + ASL paraplégies spastiques), la création d'une aide sociale et de deux services d'accompagnement soutenus de professionnels.

Un premier **Conseil Scientifique de six médecins a été créé en 1999**. Il s'est développé jusqu'en 2004.

Puis, avec la volonté de se regrouper avec deux autres associations, l'AFAF (Association Française de l'Ataxie de Friedreich et l'ASL (Association Strumpell Lorrain), ce conseil s'est transformé. Il réunit maintenant 19 membres qui donnent leur avis scientifique sur les dossiers de demandes de subventions que l'association reçoit chaque année.

Suite à cette transformation qui a lieu en 2005, un **Conseil Médical et Paramédical** est né. 19 autres membres spécialistes des ataxies et paraplégies spastiques se réunissent une fois par an pour parfaire, jusqu'à l'année dernière, la création d'une lettre d'informations aux soignants « Recommandations à dire

d'experts ».

Enfin, un **Comité Médical Pédiatrique** de six membres s'est formé en 2012 pour répondre à la demande de notre antenne pédiatrique où des enfants présentent des syndromes cérébelleux.

Les dons faits à CSC sont destinés au financement de laboratoires de recherches pour des travaux concernant nos maladies. Bonnant malant, en fonction des dons reçus, nous versons entre 35 et 50000€.

Depuis l'année 2000, des chercheurs en ont bénéficié pour un montant de près de 700 000 euros. Depuis 2010, notre participation financière s'y est ajoutée avec 3 autres associations aux dons post mortem de cerveaux.

Six avancées de recherche ont été publiées.

Quatre projets ont remporté un grand succès comme la découverte de deux gènes responsables d'ataxies récessives à Strasbourg et d'une ataxie congénitale à Paris (institut Cochin) en 2007.

Grâce au séquençage d'exome, l'identification de ces gènes se fait plus facilement comme en 2013 (Identification de nouveaux gènes d'ataxie congénitale par séquençage d'exome) par l'hôpital Trousseau.

Les maladies étudiées par CSC sont nombreuses et de différentes causes. Elles ont été développées avec de plus en plus de certitude. Tous les progrès dans la connaissance du génome humain permettent de réduire l'errance de diagnostic qui existe encore pour près de 40% de nos adhérents.

Il y a plusieurs hypothèses comme l'espoir fondé sur une action à trouver, sur différents stades :

- Mutation du gène = Thérapie génique
- Protéine anormale = Remplacement de la protéine
- Fonction anormale ou mort cellulaire = Molécules qui stimuleraient d'autres fonctions ou qui joueraient le rôle de protecteurs neuronaux.

On évolue avec cette certitude qu'une molécule sera un jour à l'essai et permettra à quelques personnes d'être améliorées. On ne doute pas que le chemin sera très long pour d'autres mais le fait de tenter les choses ne permet-il pas d'espérer...

En attendant, les professionnels de santé sont de plus en plus nombreux à connaître ces maladies cérébelleuses et agissent de mieux en mieux sur les symptômes grâce à la rééducation physique et orthophonique ainsi qu'au soutien psychologique.

Enfin, ce que l'association espère avoir apporté, sans prétention car il est toujours possible de mieux faire, juste avec beaucoup d'amour, est un certain « mieux vivre avec une telle maladie » avec ses rencontres d'autres patients, de chercheurs intéressés par nos pathologies, de professionnels de la santé qui se rendent disponibles pour une journée de connaissances pratiques dans des domaines de rééducations diverses ; la connaissance aussi de la « psychologie » aménagée pour les patients et leur famille.

**Espoir et objectivité sur une maladie qui nous persécute mais qui n'est pas nous, voici l'esprit dans lequel nous devons nous efforcer de rester.**



1999 - Evelyne et le Pr Michel KOENING



Un colloque en octobre 1999



24 février 2000, création AMR avec Jean Limonier qui porte la secrétaire des personnes de petites tailles.

« En juin 1995 est née l'association CSC, je me souviens encore de cette aventure, première réunion à Champs sur Marne.

L'association vient d'être créée autour de la table du salon. Deux personnes, Evelyne et moi.

Evelyne, fondatrice, est nommée Présidente d'office sur les statuts. Il faut un trésorier. Je m'y colle. Bien obligé, personne d'autre...

Bon... On va procéder comment ? Il nous faut un cahier comptable, un cahier type Exacompta avec colonnes. On y notera les noms et adresses, comptes, reçus, etc... et renseignements divers qui évolueront au fil du temps.

N'oublions pas le compte en banque. Il faut bien placer les revenus. Notre banque le Crédit Agricole de Champs sera la banque de l'association.

On y notera ce jour nos deux premiers adhérents, Evelyne et moi. Je suis devenu trésorier et loin de penser aux soucis et joies qui viendront plus tard.

Que devons-nous indiquer sur ce cahier ?

Nos recettes : Adhésions, dons.

Et nos dépenses -la liste est longue- : timbres, enveloppes, copies, cartouche d'encre, etc...

Il faudra penser à essayer d'avoir des subventions. Déjà, à cette époque, le sujet de l'argent est posé.

Fin d'année 1995, on boucle l'année fiscale. N'ayant pas de connaissances comptable, premier rapprochement comptable dépenses et revenus, je suis dans l'incertitude. Ouf, les comptes sont bons, un peu de positif, première victoire.

L'association évolue en nombres d'adhérents au fil des années. Les rapprochements bancaires et comptes sont plus importants. On décidera alors d'investir dans un logiciel de compta qui sera façonné à notre goût et qui nous semble logique. Les antennes seront créées et un compte rendu sera édité pour chacune d'elles. Chaque fin d'année a lieu le grand oral en Assemblée et cela passe...

L'association évolue encore. L'argent est là, les projets aussi mais, dans le respect des adhérents, nous voulons la clarté. Nous donnerons nos comptes dans un cabinet comptable pour certifier l'exactitude de nos faits et gestes.

L'éternelle question : comment dépenser moins pour garder pour la recherche sera la question primordiale que je garderai pendant cette longue période et qui reste toujours d'actualité..... »

Jean-Claude DELION

*Giovanni STEVANIN (Professeur d'université, Paris Sciences Lettres -EPHE ; Directeur de recherches, INSERM ; Chef d'équipe à l'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière, Paris)*

Ces dernières décennies ont été marquées par des bouleversements importants à la fois dans les approches techniques et dans les méthodes d'analyses en génétique humaine. Les années 1990, notamment grâce au Téléthon, ont été marquées par l'essor considérable des stratégies permettant d'identifier les gènes en cause. Désormais, depuis le séquençage du génome humain dans les années 2000 puis l'avènement de la technique de séquençage de l'exome (partie des chromosomes qui code pour des protéines) dans les années 2010, l'identification des gènes en cause s'est grandement simplifiée.

Les études génétiques menées au cours des 25 dernières années ont révélé l'extrême hétérogénéité des ataxies génétiques. Nous sommes passé du temps des expansions nucléotidiques avec notamment la découverte des expansions GAA responsables de l'ataxie de Friedreich (25% des cas récessifs), et des expansions CAG

responsables des ataxies de type SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17 et DRPLA (50% des cas dominants), au temps des mutations conventionnelles avec environ 200 gènes qui peuvent porter une anomalie expliquant l'apparition d'une ataxie, comme les gènes GRID2, AOA1, CACNA1G, etc... La disponibilité de l'ensemble des données génétiques de l'exome permet de mettre en évidence l'association de maladies ou de modes de transmission inhabituels avec des mutations de certains gènes. Ainsi, les gènes n'ont désormais plus de frontières et, par exemple, le gène responsable de la troisième forme récessive en termes de fréquence est un gène initialement connu pour donner aussi une paraplégie spastique pure (SPG7).

L'identification des gènes impliqués est loin d'être achevée et les publications sont nombreuses sur le sujet. Malgré le fait que la stratégie d'identification de gènes se soit simplifiée et accélérée ces dernières

années avec le développement du séquençage haut débit de nouvelle génération, seulement 60% des patients sont diagnostiqués. En effet, nous nous heurtons à des limites dues à la rareté des cas, l'absence d'éléments probants pour incriminer un variant génétique, ou l'insuffisance d'information liée aux données d'exome qui ne couvrent pas toutes les régions des chromosomes potentiellement porteuses de mutations.

Plusieurs solutions s'offrent à nous désormais :

Analyser d'autres régions des chromosomes, non couvertes par l'exome.

Ainsi, un gène d'une forme fréquente d'ataxie (CANVAS) vient d'être identifié, là encore avec une expansion nucléotidique (l'histoire se répète...). Cette approche est plus coûteuse mais on peut s'attendre à son développement dans les années qui viennent.

Mettre en commun les données génétiques. Une autre stratégie est de

combiner les données génétiques existantes des patients à l'échelle européenne ou internationale afin de les réanalyser avec de nouveaux outils informatiques plus performants. C'est une stratégie qui marche et qui augmente un peu le pourcentage de diagnostic. Plusieurs équipes françaises participent à un tel projet appelé H2020 SOLVE-RD.

Démontrer l'effet des mutations. Un énorme challenge reste le rendu diagnostic lorsque les mutations ne sont pas convaincantes et requièrent des données biologiques. Le développement d'outils de validation biologique de ces variants revêt donc une grande importance.

Avant de proposer une thérapie, il faut comprendre ce qu'il se passe dans les cellules des patients. D'un point de vue des mécanismes en cause, c'est principalement dans l'ataxie de Friedreich et dans les ataxies dues à des expansions CAG que des progrès considérables ont été réalisés. Il a en effet fallu caractériser le comportement des mutations et leurs conséquences,



modéliser l'effet dans les cellules et essayer des stratégies thérapeutiques dans ces modèles. Plusieurs essais vont débiter chez les patients avec ataxie dominante très bientôt sur le même modèle que pour la maladie de Huntington avec des espoirs très prometteurs en utilisant la stratégie antisens qui consiste à bloquer la production de la protéine anormale et toxique.

Il est clair que la nosologie (Voir glossaire) de ces maladies du système nerveux va être profondément revue à la lumière des gènes qui sont identifiés grâce aux technologies de nouvelle génération de séquençage et les premiers essais thérapeutiques concrets arrivent enfin pour les formes fréquentes. Pour les gènes mutés les plus rares, de plus en plus de projets internationaux et de réunions scientifiques mettent en commun les forces à grande échelle, un espoir réel pour combattre aussi ces formes.

L'association CSC a soutenu beaucoup de projets à toutes ces étapes et peut se féliciter d'avoir aidé concrètement les

chercheurs, parfois en amont de financement plus conséquents à l'échelle européenne ou nationale, afin d'apporter des éléments de base pour le dépôt de projet.



Notre administrateur et ex-président Hubert Boeuf était présent et ce court compte-rendu est fait grâce à lui :

100 à 120 participants, tous chercheurs, (médecins, biologistes, généticiens) tous se connaissent, la totalité du Congrès s'est déroulée dans un anglais très scientifique (biologie, génétique, médecine). Deux associations présentes ASL HSP Europe et CSC. Alexandra Dürr a présenté CSC en anglais. Une adhérente néerlandaise a présenté ASL HSP.

Le nombre de pays et de labos engagés dans SPATAX a encore augmenté : 42 labos, 27 pays ; la reconnaissance internationale de Spatax m'a paru encore plus forte. Le niveau des interventions est très scientifique, en voici quelques exemples :

- Hélène Puccio (France) : récentes avancées sur les dysfonctions cérébelleuses dans la forme ARCA2 (récessive) liée aux mutations de COQ8A/ADCK3.
- Thomas Klockgether (Allemagne): SCA global.
- Matthis Synofzik (Allemagne) : ARCA global.
- Alexandra Dürr (France) : la base de données Spatax pour la mise en place d'un réseau HSP Transnational.
- Lucie Vincent (France) : la danse pour les ataxies et les paraplégies spastiques
- Matthis Synofzik (Allemagne) : entraînement par les jeux et kinésithérapie
- Sander Geurtz (Pays-Bas) : toxine botulique



Des traductions d'études sont disponibles (merci à Marie-Hélène Bassant) à CSC si vous en désirez, n'hésitez pas à nous contacter !

Ci-dessous, une présentation de 2 nouveautés :

### ATAXIA Global Initiatives

#### **Plateforme mondiale pour la recherche clinique sur les ataxies**

SCA Global et de ARCA Global sont 2 initiatives globales sur les ataxies qui se concentrent sur les ataxies à transmission autosomiques dominantes et récessives

	
<p>SCA Global est une initiative mondiale de la recherche clinique sur les Ataxies Spinocerebelleuses (SCA). Il n'existe actuellement aucun traitement pour les SCA et il reste de nombreux points inexplorés avant de parvenir à un traitement médical. C'est pourquoi SCA Global a été conçu comme une plateforme de recherche ouverte et flexible, avec laquelle nous poursuivons les objectifs suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Une meilleure compréhension des mécanismes de l'apparition, de l'évolution et de l'impact des différentes SCA</li><li>• De développer et de valider des biomarqueurs qui pourront être utilisés dans les futures recherches</li><li>• De faciliter l'accès aux patients atteints d'Ataxie et qui veulent participer à des tests cliniques</li></ul>	<p>ARCA Global est une initiative de réseau mondial pour la recherche clinique transnationale sur les Ataxies Cérébelleuses à transmission autosomique récessive (ARCAs), sauf l'Ataxie de Friedreich et l'ataxie télangiectasie pour lesquelles des initiatives séparés existent. Ses principaux buts sont :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Réunir tous les fichiers des patients atteints d'ARCA du monde entier</li><li>• Faire une analyse génétique des patients ARCA dont le gène n'a pas été déterminé, ceci comprenant la mise en évidence de nouveaux gènes et de nouvelles voies</li><li>• Définir un test préclinique des essais standardisé des ARCAs et cartographier l'histoire naturelle des ARCAs</li><li>• Etablir des tests prêts à l'emploi tant au niveau clinique que l'imagerie et la recherche moléculaire pour les ARCAs et mettre en place des essais thérapeutiques sur les humains</li></ul>



Notre association, avec Evelyne DELION, Serge BORN et Jean-François PIOTROWSKI, a participé à cette journée annuelle le 26 novembre 2019. La matinée a permis de présenter cette filière Brain-Team dont dépend CSC, et qui regroupe 26 associations ayant pour dénominateur commun une atteinte du système nerveux central.

Ses objectifs, centrés sur la coordination des actions de recherche, d'enseignement et de formation, visent à faciliter et à développer la prise en charge médico-sociale des patients et de leurs familles, à collecter des données de santé pour en constituer une base de données, à diminuer l'errance et le diagnostic, à diffuser des bonnes pratiques pour faire face à la maladie.

La filière assure également une mission de pilotage et de suivi du développement du PNMR 3 (plan national des maladies rares), et représente nos associations auprès des autorités et des professionnels de santé et de la recherche.

Au cours de cette matinée, la Fondation Maladies Rares a également présenté les modalités d'accompagnement, de conseil et de soutien qu'elle propose aux associations,

dans l'élaboration et la mise en place des appels d'offres qu'elles financent au titre de la recherche.

Tout comme CSC, la Fondation Maladies Rares considère qu'un besoin d'harmonisation et de coordination nationale et internationale des moyens de financement de la recherche est nécessaire, pour être le plus efficace possible.

L'après-midi était essentiellement centrée sur les deux propositions de projet présentées par la filière, dans le cadre des ETP (Education Thérapeutique du Patient), et dénommés « patient-expert » et « expert-aidant ».

Ces projets ayant comme finalité le recueil d'une base de données confidentielles sur l'histoire de vie des patients et de qualité et de parcours de vie, qui s'articule autour des objectifs suivants :

- Une aide au diagnostic précoce susceptible de prendre en compte l'errance, et de répondre à une orientation thérapeutique et/ou de favoriser sa réorientation.

- Créer des arbres décisionnaires à la prise en charge du parcours médical.
- Fournir des indicateurs scientifiques et médicaux incontestables, pour lancer la promotion d'essais thérapeutiques.
- Soutenir les aidants par un accompagnement médico-social, prenant en compte les aspects psychiques, juridiques, professionnels, et de ces conséquences sur la vie familiale.

L'idée principale étant ici de s'appuyer sur des « patients-experts » et des « experts-aidants », représentants les associations de notre filière, qui accepteraient de participer à l'élaboration, dans sa phase préliminaire, d'un questionnaire réaliste, intégrant des items actionnables et réalisables sur les maladies rares.

Partant de ce principe simple, que les patients atteints de maladies rares et leurs aidants (famille), disposent d'une solide expérience et d'une connaissance fine d'expertise de la maladie, et qu'à ce titre, ils sont des interlocuteurs privilégiés et des

personnes ressources pour la communauté scientifique et médicale, les familles et leurs proches.

La participation de CSC à ce travail de recherche et de recueil de données est d'ores et déjà acquise, dans le sens où notre association, depuis sa création en 1995, est reconnue comme étant un partenaire privilégié de la communauté scientifique des maladies neurodégénératives du cervelet.

Jean-François PIOTROWSKI

Membre du conseil d'administration

## Savez-vous que l'alimentation a un impact sur notre cerveau ?

Voici un petit focus sur 6 neurotransmetteurs en lien avec des molécules présentes dans notre alimentation quotidienne, de préférence bio.

**L'acétylcholine** est un neurotransmetteur majeur qui intervient dans le mouvement et la mémoire. Avec l'âge, il diminue. Les aliments qui favorisent sa sécrétion - les œufs, le germe de blé, le soja, les cacahuètes, les amandes et la famille des choux.

**La dopamine** est un moteur dans notre vie. Consommez des œufs, des noix, des avocats, du persil et des épinards.

**La noradrénaline** module notre attention et notre apprentissage. Mêmes aliments que pour la dopamine

**La sérotonine** appelée aussi l'hormone du bien-être. Pour favoriser sa synthèse, il faut manger de l'avocat, du fromage type feta, céréales

**Le gaba** favorise la relaxation. Rajoutez dans votre assiette, les amandes, l'avoine, la banane, le brocoli, les noix et les lentilles.

**L'adrénaline** pour la stimulation. Elle nous permet de réagir au stress, en accélérant notre rythme cardiaque et en contractant nos muscles. C'est grâce à la dopamine

qu'elle est secrétée,

**Ce qui nous rappelle l'importance de la variété dans notre assiette.**

**A nous de faire travailler notre imagination...**

HYPOCRATE (le père de la médecine) disait : « **Que ton alimentation soit ta première médecine** » - (BIBLIO : Dr Jean SEIGNALET « l'alimentation ou la troisième médecine »)

**Et plus particulièrement dans les ataxies cérébelleuses, la VITAMINE E**

**La vitamine E a un effet protecteur particulièrement important vis-à-vis des cellules de l'organisme**

**La vitamine E est essentielle pour limiter le stress oxydatif, responsable du vieillissement prématuré de nos cellules.**

## Où la trouve-t-on ?

- Mangues, Kiwi, Pêches, Mures,
- Huiles (tournesol, noisettes, colza, olive),
- Amandes, Pruneaux, Abricots séchés,
- Avocats,
- Moules, Bigorneaux, Sardines, Maquereaux, Saumon,
- Brocolis, Epinards,
- Œufs

### FINANCIERS

Pour 1 dizaine de gâteaux

- 50g d'amande en poudre
- 2 blancs d'œufs légèrement battus
- 100gr de sucre glace
- 60gr de beurre
- 20gr de farine
- 1 citron lavé

Préchauffer le four à 240°C (th 8)

Mélanger le sucre, la farine, les amandes en poudre et tamisez le tout.

Incorporez ensuite les blancs d'œufs.

Dans une casserole, faites fondre le beurre sur feu moyen jusqu'à ce qu'il mousse.

Ajoutez ce beurre noisette refroidi et mélangez bien

Ajoutez le zeste de citron râpé et 1 cuillère à soupe de jus

Garnir des moules en papier ou autres, beurré, c'est mieux !

Répartissez la pâte aux 2/3.

Enfournez 5 minutes. Baissez ensuite à 200° C (th 6/7)

Et poursuivre 10 minutes



### Autres idées ... :

Quiche Saumon Epinards

Crumble aux Mangues

Œufs durs, mollés, à la coque, en omelette, sur le plat

Amusez-vous, à vos marmites

**Les Enfants CSC, l'antenne qui accompagne les parents d'enfants malades.**



Découvrir que son enfant est atteint d'une maladie rare, d'un syndrome cérébelleux, est souvent une onde de choc pour la famille. CSC s'est organisé pour aider les parents grâce à "Les Enfants CSC", son Antenne Pédiatrique, afin de traiter des sujets spécifiques à l'enfant, son développement, son intégration, son projet de vie.

<https://www.csc.asso.fr/article/aider-parents/48/lesenfantscsc>

\*\*\*

**La NAF propose un protocole de diagnostic des Ataxies Spinocérébelleuses**

Le protocole de la NAF a pour objectif d'informer et de guider les familles et les médecins qui sont amenés à prendre en charge des patients présentant des symptômes ataxiques ou qui ont été diagnostiqués comme ataxiques.

<https://www.csc.asso.fr/article/connaitre/375/>

\*\*\*

**Important : Postez vos questions ou vos billets d'humeur sur le forum internet CSC !**



Ne restez plus isolé(e) ! Le forum Internet CSC est votre lieu où questionnement, ressenti, vécu, sont présents. Exprimez-vous y librement car ce lieu d'échanges est fait pour vous. Vous bénéficierez de réponses de malades et de responsables de l'association CSC.



**AAH** : Allocation Adulte Handicapé

**AEH** : Allocation pour l'Education de l'Enfant Handicapé.

**ADN** : Acide désoxyribonucléique. Grosse molécule en forme de double hélice présente dans toutes les cellules vivantes. Elle porte l'information génétique et constitue le génome des êtres vivants.

**AD'AP** : Agendas d'accessibilité programmés ; Engagements d'un Etablissement Recevant du Public (ERP) à effectuer des travaux d'accessibilité dans un délai déterminé

**ADV** : Assistante de vie aux familles.

**AJPP** : Allocation Journalière de présence parentale.

**AFAF** : Association Française de l'Ataxie de Friedreich

**ALD** : Affection de Longue Durée

**Allèle** : On appelle allèles les différentes versions d'un même gène. Chaque gène possède 2 allèles, l'un provenant de l'information génétique du père, l'autre de la mère ; si les 2 allèles sont identiques, on dit que la cellule est homozygote, s'ils sont différents, on parle d'hétérozygote. L'ensemble des allèles possédés par une personne constitue son génotype.

**Alpha-tocophérol** : Nom scientifique de la vitamine E.

**AMM** : Autorisation de mise sur le marché

**APA** : Allocation personnalisée d'autonomie.

**AMR** : Alliance Maladies Rares.

**ARN** : Acide ribonucléique. Molécule très proche chimiquement de l'ADN, l'ARN peut

remplir de nombreuses fonctions au sein de la cellule, en particulier faire des copies de morceaux d'ADN et les transporter hors du noyau.

**ARS** : Agence Régionale de Santé  
Organisme chargé du pilotage national de santé par le Ministère.

**ASL** : Association de Strümpell Lorrain

**Ataxie** : Absence ou grandes difficultés d'équilibre. La démarche est titubante, l'équilibre debout, voire assis, est fragile. La cause la plus fréquente est une atteinte cérébelleuse où s'ajoutent dans cette forme de paralysie cérébrale des gestes imprécis, mal coordonnés et des tremblements.

**Autosomique** : Qui se rapporte aux chromosomes autosomes, c'est-à-dire qui ne sont pas les chromosomes sexuels.

**AVED** : Ataxie avec déficit isolé en vitamine E : C'est une ataxie héréditaire d'origine génétique très rare et sévère.

**AVS et AESH** : L'auxiliaire de vie scolaire (AVS) est une personne attachée à l'enfant pour l'aider dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de la vie quotidienne (repas, toilette, déplacements) ou des activités scolaires (aide à l'utilisation de l'ordinateur, reprise individuelle des consignes collectives, secrétariat et prise de notes à la place de l'enfant, etc...). Cette personne est attribuée à l'enfant (à temps partiel ou à temps plein) sur avis de la Maison départementale de la personne handicapée (MDPH).

Les **AESH** (Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap) sont directement recrutés par l'Education Nationale.

**CAF** : Caisse d'Allocation Familiale.

**CAT** : Centre d'Aide par le Travail

**CCAS / CIAS** : Centre Communal / Intercommunal d'Action Sociale

**CDAPH** : Les Commissions des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) ont été créées par la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

**Chromosomes** : Formes particulières que l'ADN, situés dans le noyau des cellules, prend au moment de la division cellulaire (reproduction de la cellule). Ils servent de support à l'information génétique

Le corps humain est constitué de 23 paires de chromosomes.

**CLIS** : Classe pour l'inclusion scolaire.

**COMEP** : Comité Médical Pédiatrique commun à CSC, AFAF et ASL.

**Déglutition** : La déglutition est l'action d'avaler. La déglutition correspond à l'ensemble des mécanismes permettant le transport des aliments de la cavité buccale vers l'estomac.

**Dominant** : Un caractère, dit dominant, ne se manifeste que si les deux allèles du même gène sont différents. L'un sera dominant sur l'autre. Autrement dit, un gène dominant est un gène qui manifeste son effet qu'il soit présent sur les deux chromosomes de la paire ou sur un seul. C'est-à-dire qu'il soit à l'état homozygote ou à l'état hétérozygote.

**DPI** : Diagnostic préimplantatoire, réalisé avant l'implantation d'un embryon dans l'utérus de la future maman, dans le cadre d'une fécondation in vitro (FIV).

**DPN** : Diagnostic prénatal, réalisé avant la naissance.

**ETP** : Education Thérapeutique du Patient

**EUCERD** : European Committee of Experts on Rare Diseases

**EURO-ATAXIA** : Euro-ataxia est une association Internationale à but non lucratif dont les organisations membres travaillent ensemble pour aider les personnes atteintes d'ataxie progressive à mener leur meilleure vie et les représenter ; CSC en fait partie

**EURORDIS** : European Organisation for Rare Diseases

**EUROPLAN** : European Project for Rare Diseases National Plans Development

**Exome** : Il s'agit d'une nouvelle méthode consistant à séquencer l'ensemble des parties du gène qui codent pour une protéine.

**ESAT** : Etablissement et Service d'Aide par le Travail : Etablissements médicaux-sociaux qui ont pour objectif l'insertion sociale et professionnelle des adultes handicapés.

**ETP** : Education Thérapeutique du Patient

**Exome** : Il s'agit d'une nouvelle méthode consistant à séquencer l'ensemble des parties du gène qui codent pour une protéine.

**Gène** : Morceau d'ADN correspondant aux plans de montage nécessaires à la fabrication de protéines et responsable de l'hérédité. Près de 25 000 gènes ont été répertoriés chez l'homme grâce au décryptage du génome humain.

**Génétique** : Discipline scientifique qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.

**Génome** : On appelle génome, ou “ matériel génétique ”, l’ensemble des gènes d’un individu, rassemblés dans le noyau des cellules de son organisme. Chaque enfant reçoit une moitié du génome de chacun de ses parents.

**GHPS** : Groupe hospitalier de la Pitié-Salpêtrière.

**HAS** : Haute Autorité de Santé.

**HCSP** : Haut Conseil de la santé publique.

**Hétérozygote** : Une personne qui possède deux versions différentes d’un gène (allèles) est dite hétérozygote pour ce gène.

**Homozygote** : Une personne qui possède deux versions identiques d’un gène (allèles) est dite homozygote pour ce gène.

**Hypermétrie** : Le mouvement est démesuré et dépasse son but, mais la direction générale du mouvement est conservée.

**Maladie rare** : Le seuil admis en Europe pour parler de maladie rare est d’une personne atteinte sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée.

**MDPH** : Maison Départementale des Personnes Handicapées.

**Mitochondrie** : Petites unités responsables de la respiration cellulaire et de la production d’énergie dans les cellules de l’organisme (agissant comme un chargeur de batteries).

**NOSOLOGIE** : Branche de la médecine qui s’occupe d’imposer des noms aux maladies, de les définir et de les étudier dans toutes leurs circonstances.

**Oculomotricité** : Tout ce qui permet le contrôle des mouvements de l’œil.

**OMS** : Organisation Mondiale de la Santé

**Orthopédie** : L’orthopédie est la discipline

chirurgicale relative au traitement des lésions de l’appareil locomoteur.

**Orthophonie** : Rééducation des troubles de l’élocution et du langage écrit et parlé.

**Orthoptie** : Spécialité sous la responsabilité d’un ophtalmologiste dont la vocation est le dépistage, le diagnostic et la stimulation des fonctions visuelles, motrices, sensorielles et cognitives.

**PAI** : Projet d’accueil individualisé. Projet contracté entre la famille et l’école d’accueil, avec l’aide du médecin scolaire ou du médecin de la PMI pour les enfants de moins de trois ans.

**Paraparésie spastique** : Paralysie légère des membres inférieurs. C’est une forme atténuée de paraplégie. Affection héréditaire, elle est rare et évolutive.

**Paraplégie** : Paralysie des membres inférieurs.

**PCH** : Prestation de Compensation du Handicap.

**PMI** : Protection Maternelle et Infantile, est un système de protection de la mère et de l’enfant ; elle est gérée par le Conseil départemental.

**Praxie** : Capacité d’exécuter sur ordre des gestes orientés vers un but déterminé.

**Proprioception** : sensibilité profonde désignant la perception consciente ou non, de la position des différentes parties du corps.

**Protéine** : Les protéines sont des grosses molécules de l’organisme qui remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

**Récessif** : Un caractère dit récessif ne se manifeste que si les deux allèles du même gène sont identiques.

**RGPD** : Le règlement général de protection des données (RGPD) est un texte réglementaire européen qui encadre le traitement des données de manière égalitaire sur tout le territoire de l'Union Européenne. Il est entré en application le 25 mai 2018.

**SEP** : Sclérose en plaque

**Spasticité** : Contraction réflexe des muscles, qui peut durer un certain temps.

**Stress oxydatif** :

Le stress oxydatif est différent du stress psychique que nous connaissons tous.

Il correspond à une oxydation des différents constituants de l'organisme.

Les molécules responsables de cette oxydation sont les radicaux libres. Ils proviennent de l'oxygène contenu dans l'air que nous respirons.

Ainsi, sous l'action des radicaux libres, nos cellules et leurs constituants « rouillent » pareil à un morceau de métal laissé à l'air libre.

Le stress oxydatif qui agresse nos cellules est donc la cause essentielle du vieillissement. Nous vieillissons donc car nous nous « oxydons ».

**TCI** : Tribunal de contentieux de l'incapacité.

**TRANSCRIPTOME** : Le transcriptome est l'ensemble des ARNs (molécules servant de matrice pour la synthèse des protéines) issu de l'expression d'une partie du génome d'un tissu cellulaire ou d'un type de cellule.

**TTPA** : Protéine assurant le transfert et le recyclage de la vitamine E dans la cellule (Tocophérol (Alpha) Transfer Protein).

**ULIS** : Unité Localisées pour l'Inclusion Scolaire. Elles ont remplacé les unités pédagogiques d'intégration (UPI).



Connaître les Syndromes Cérébelleux

Association de type loi 1901  
Reconnue d'intérêt général  
Membre co-fondateur de Alliance Maladies Rares  
[www.csc.asso.fr](http://www.csc.asso.fr)

## Adhésion et don

A envoyer avec votre règlement à l'ordre de CSC à :

Alain DEBONNE - Trésorier CSC  
36, Rue Félicie  
92230 Gennevilliers

Année  
2020

Date :...../...../ 2020

### COORDONNEES

Numéro d'adhérent.....Pseudo forum :.....  
Nom.....Prénom.....  
Adresse.....  
Code Postal.....Ville.....  
Téléphone..... Date de naissance.....  
Courriel.....@.....

### JE SOUHAITE

ADHERER  
 RENOUELER  
Montant =25,00 €

Adulte

Enfant(mineur)

Mode de paiement : Chèque  Virement

(Pour les paiements par virement, n'oubliez pas de préciser la raison : ADHESION ou/et DON)

FAIRE UN DON

10% du don seront statutairement affectés au fonctionnement

Recherche Générale .....€

Recherche Pédiatrique.....€

Total Don.....€

**TOTAL GENERAL** : Adhésion + don .....€

J'accepte de recevoir tous les documents d'information, convocation et le bulletin de vote par e-mail  OUI  NON

Les fichiers de nos membres sont confidentiels et réservés aux membres du bureau. Tout adhérent garde un droit de rectification des informations de ces fichiers, le concernant.

L'association CSC « Connaître les Syndromes Cérébelleux » s'engage à respecter le Règlement Général de la Protection des Données (RGPD), texte de l'UE en vigueur au 25-05-2018.

Je consens à ce que les informations que je communique dans le bulletin d'adhésion figurent dans les fichiers de CSC  OUI  NON

A, .....le.....Signature (obligatoire)

**Vos informations  
personnelles et  
Le RGDP du 25-05-2018**

Toutes les informations figurant sur ce bulletin sont enregistrées dans nos fichiers, elles restent confidentielles et sont protégées par la nouvelle réglementation européenne RGPD (Règlement Générale de la Protection des Données). Ces informations sont facultatives.

Elles seront automatiquement modifiées, supprimées en totalité ou partiellement, si vous en faites la demande écrite au président.

Etes-vous atteint d'un syndrome cérébelleux ?  OUI  NON

S'agit-il d'un enfant ?  OUI  NON Date de naissance : ...../...../.....

Par quelle maladie êtes-vous concerné(é) :

- Ataxie récessive \* .....
- Ataxie héréditaire dominante\*\* .....
- Syndrome cérébelleux d'origine autre que génétique.....
- Syndrome cérébelleux d'origine inconnue.....

\* **Une maladie héréditaire récessive** est une maladie transmise par les deux parents sains, tous les deux porteurs de l'anomalie génétique. La probabilité d'avoir un enfant malade est de 25% à **chaque fécondation**.

\*\* **Une maladie héréditaire dominante** est une maladie transmise par un seul parent, lui-même malade et porteur de l'anomalie génétique. La probabilité d'avoir un enfant malade est de 50% à **chaque fécondation**.

## Information CSC

C.S.C poursuit 4 objectifs essentiels :

- ❖ Informer le public et les médias
- ❖ Soutenir les malades et les familles
- ❖ Promouvoir et soutenir la recherche
- ❖ Représenter nos adhérents

**Rien ne se fera sans vous**

CSC vous remercie pour votre soutien



# ATAXIES et PARAPLÉGIES SPASTIQUES

2 services à votre disposition :  
**soutien psychologique** et **accompagnement social**

## Soutien psychologique

**Tél. : 0970 465 165**

(soutien gratuit - numéro non surtaxé)

**Ouvert tous les mardis  
de 15h à 19h**

**[ataxiepsy@hotmail.fr](mailto:ataxiepsy@hotmail.fr)**

## Accompagnement social

**Tél. : 0970 465 027**

(soutien gratuit - numéro non surtaxé)

**Ouvert tous les mercredis  
de 15h à 19h**

**[spataxie.as@gmail.com](mailto:spataxie.as@gmail.com)**

Plus d'infos sur :  
**[www.afaf.asso.fr](http://www.afaf.asso.fr)** ou **[www.csc.asso.fr](http://www.csc.asso.fr)**  
ou **<http://asso.orpha.net/ASL/index.htm>**



**BULLETIN C.S.C.**

**Editeur :** Association Connaître les Syndromes Cérébelleux

**Siège :** 3, allée Saint-Estèphe, 33127 Martignas sur Jalle -  
[www.csc.asso.fr](http://www.csc.asso.fr)

**Site web :** [www.csc.asso.fr](http://www.csc.asso.fr)

**Directeur de la Publication :** Raymond SOUQUI

**Groupe de Travail :** Annie MATHIEU, Serge BORN, François GRANGE, Sylvain LEVEILLE

**Mise en Page :** Stéphanie MARGUIN

Ce numéro 2020 est tiré à 300 exemplaires, imprimé et relié par l'Imprimerie Beauvoisine à Rouen et financé grâce à une subvention de la CPAM31, que nous remercions chaleureusement.