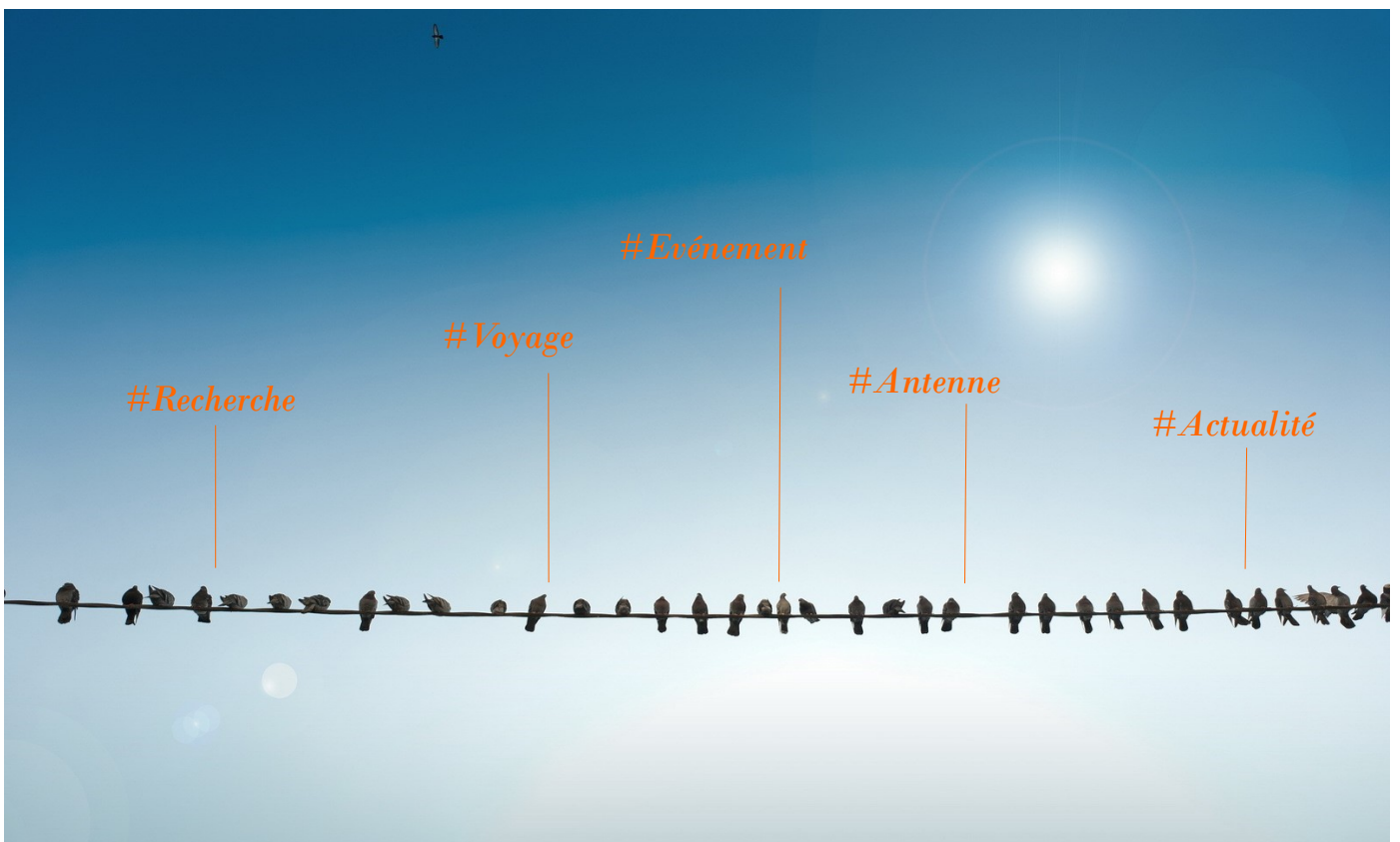




BULLETIN D'INFORMATION 2019



Association Connaître les Syndromes Cérébelleux

Siège Social : 3, allée de Saint Estèphe

33127 Martignas sur Jalle

SOMMAIRE

Editorial	Page 4
LA VIE DE CSC DANS LES RÉGIONS ET LES ANTENNES	
Carte des Antennes CSC en Régions	Page 6
Aquitaine	Page 7
Ile-de-France	Page 8
Hauts de France	Page 9
Midi-Pyrénées	Page 10
AURA	Page 11
Normandie	Page 12
Poitou-Charentes	Page 13
Bretagne	Page 14
Antenne Pédiatrique Nationale Les Enfants CSC	Page 15
Assemblée Générale Ordinaire de CSC	Page 16
LES INFOS MÉDICALES ET SCIENTIFIQUES	
Zoom sur la Recherche dans le Monde	Page 17
Zoom sur les projets de recherche	Page 19
La thérapie génique versus des cellules souches	Page 20
Etat de la Recherche Européenne : Euro-Ataxia	Page 22
VIVRE AVEC ET BIEN VIVRE	
Les Bienfaits du Rire	Page 24
Voyage	Page 25
Témoignage : Un parcours de vie possible	Page 26
RUBRIQUE PRATICO-PRATIQUE	
Le Site CSC et ses articles à ne pas manquer	Page 29
Les Membres du Conseil Scientifique	Page 30
Glossaire	Page 31
Formulaire d'inscription	Page 34

EDITORIAL DU PRÉSIDENT

Chers adhérents, donateurs et amis

Notre bulletin CSC est une source d'information incontournable, permettant de rester en contact avec vous. Il retrace nos activités nationales, régionales, nos projets et les travaux sur la recherche médicale, entre autres.

Je remercie tous les bénévoles et particulièrement le groupe de travail dédié à sa réalisation.

Depuis 24 ans, des hommes et femmes font vivre notre association en donnant leur temps et leur énergie sans compter. Je salue les nouveaux administrateurs qui ont rejoint notre bureau en mai 2018. Ils sont porteurs de nouvelles idées et de modernité pour faire évoluer notre système, tout en gardant l'esprit dans lequel a été créée notre association. L'année 2019 devrait être l'année de grandes décisions sur notre gouvernance. Un virage en douceur mais avec fermeté.

Nos aides financières et les dons sont en nette diminution. Nous devons faire preuve d'imagination et de créativité si nous voulons continuer à aider la recherche génétique au même niveau que les années précédentes (40.000 à 60.000 euros).

Pour continuer à fonctionner, nous avons besoin de vous.

Cette année, nos chercheurs comptaient à leurs actifs 490 nouveaux gènes. Pour mémoire, 370 gènes, il y a deux ans. Nous recherchons des techniciens de laboratoire pour décortiquer ces résultats. Nous avons donc l'espoir de voir un jour un traitement à nos pathologies.

Cette année, nous reprenons notre adhésion à EuroAtaxia (voir article ci-après). Par notre présence, au sein de la filière Brain Team et de l'Alliance Maladies Rares, nous participons au développement des grands projets.

Des conventions sont en cours avec le CNRS (Centre National de la Recherche Scientifique).

Avec le PNMR3 (Plan National Maladies Rares 3^e Edition) l'ensemble des associations membres de l'AMR (Alliance Maladies Rares) poursuit la politique ambitieuse pour l'amélioration de la prise en charge des maladies rares en France.

Trois grands axes :

- ⇒ Labellisation de 131 CRMR (Centre de Référence Maladies Rares)
- ⇒ Structuration des FSMR (Filière Santé

Maladies Rares) et suivi des travaux sur la mise en place de la BNDMR (Banque Nationale de Données Maladies Rares)

⇒ Labellisation 2017-2022 des CRMR et CCMR

Comme vous le constatez, nous sommes dans l'action, avec l'espoir de voir un jour des mesures concrètes répondant à nos attentes.

Proverbe « *Ne perds jamais espoir, on ne sait jamais ce que demain t'apportera* »

Bonne lecture et bonne année 2019 à vous tous

Raymond SOUQUI

Président de CSC



La Composition du Conseil d'Administration est la suivante :

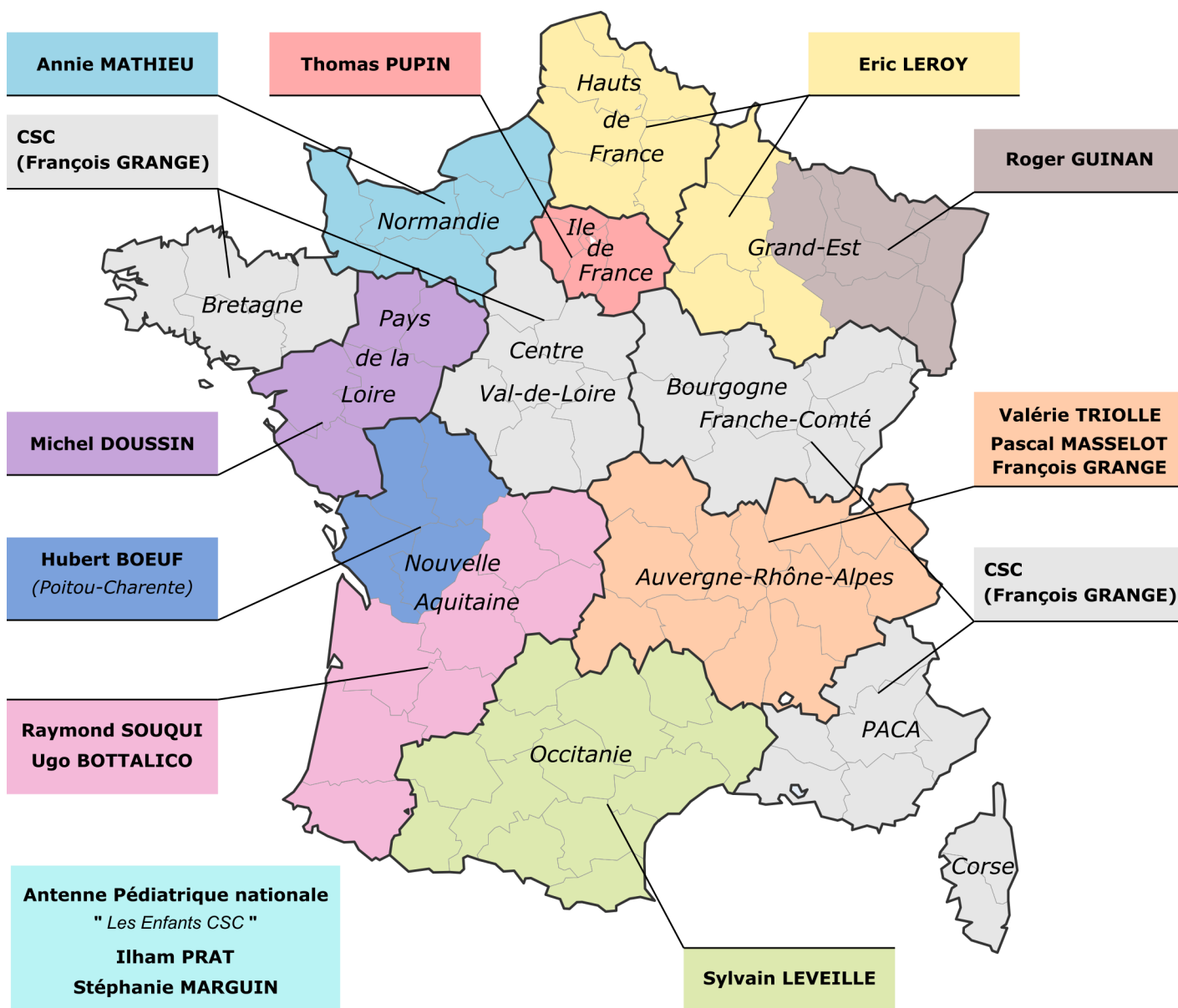
Composition du Bureau :

Raymond SOUQUI	Président
Ilham PRAT	Vice-Présidente
Hubert BŒUF	Vice-Président
Pascal MASSELOT	Vice-Président
Alain DEBONNE	Trésorier
Thomas PUPIN	Trésorier-adjoint
Sylvain LEVEILLE	Secrétaire
François GRANGE	Vice-Secrétaire

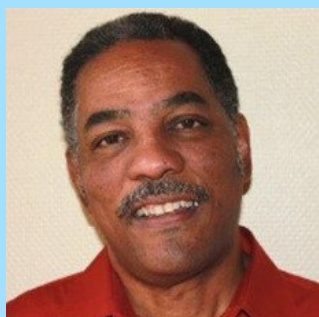
Le CA se compose des membres du bureau et des administrateurs suivants :

Evelyne DELION	Administratrice
Annie MATHIEU	Administratrice
Serge BORN	Administrateur
Frédéric MARCOT	Administrateur
Jean-François PIOTROWSKI	Administrateur (éligible à l'AG 2019)

CARTE DES ANTENNES CSC EN RÉGIONS



COMPTE RENDU D'ACTIVITE ANTENNE AQUITAINE

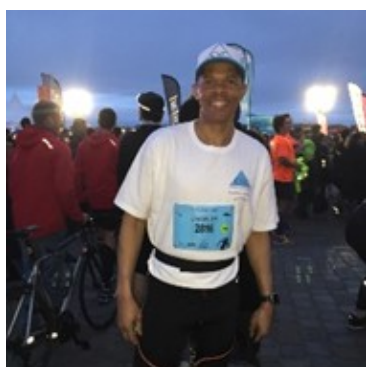


Raymond Souqui
33127 Martignas sur Jalle
Tel : 05 56 78 06 16
vincentsouqui@gmail.com



Ugo Bottalico

Le 9 avril - semi-marathon de Bordeaux



Comme l'année précédente et à l'occasion du semi-marathon de Bordeaux, Charles a porté les couleurs de CSC à travers la ville. Nous avons distribué des flyers tout au long du parcours et discuté avec quelques supporters. Cet événement nous a permis de récolter 430 € de dons.

Le 13 octobre - réunion annuelle antenne



Le Samedi 13 octobre 2018, nous avons réuni 31 adhérents de CSC et de l'AFAP pour notre rencontre annuelle. Nous

sommes heureux de constater que chaque année, le nombre de participants augmente. C'est un signe encourageant. La qualité de nos invités du jour peut expliquer cet engouement.

La journée débute avec un exposé de Mme LEMINTIER, sophrologue. Nous avons été très surpris de constater l'intérêt de la salle à cette technique. Ensuite, durant 2h00, les professeurs GOIZET (Bordeaux) et KOENIG (Montpellier) nous ont expliqué le mécanisme des formes dominantes et récessives, les différentes méthodes d'analyses ainsi que les travaux de la recherche en cours, avec à leur actif, 490 gènes découverts (pour information, ce nombre était de 370 il y a deux ans). Nous devons croire fortement à la thérapie génique ont expliqué ces deux médecins, car c'est une chance pour nos malades.

Raymond Souqui et Ugo Bottalico

COMPTE RENDU D'ACTIVITE ANTENNE ILE DE FRANCE



Thomas Pupin

92100 Boulogne

Tel. : 06 03 33 74 21

csc.iledefrance@gmail.com

Lors de cette année 2018, j'ai participé aux différentes réunions de l'association NeuroCEB pour le don du cerveau. Aussi membre du Conseil d'administration, j'ai pris part à la majeure partie des réunions.

Je reçois beaucoup d'appels téléphoniques de personnes qui sont en errance de diagnostic. Le premier conseil est de se rendre dans les centres de références et d'adhérer à notre association en rappelant les objectifs de CSC.

Cette année, j'ai organisé un déjeuner –

conférence animé par Olivier Gilles.

J'ai également réalisé deux groupes de paroles. Pour m'aider, deux psychologues cliniciennes Cécilia Orblin-Bedos et Sabrina Sayah se sont jointes à moi pour animer ces groupes.

L'année prochaine je vais organiser 3 groupes de paroles et un déjeuner-conférence avec une ergothérapeute.

Thomas PUPIN

COMPTE RENDU D'ACTIVITE ANTENNE HAUTS DE FRANCE



Eric Leroy
59259 Lecluse
Tel. : 06 65 48 74 21
eric.leroy@hotmail.fr

Bonjour à toutes et à tous, voici mon bilan de l'année pour l'antenne régionale des Hauts De France - Champagne – Ardennes. La 11 ème édition Internationale de la journée des maladies rares s'est déroulée à Lille cette année sous la forme d'un village éphémère. Nous avons tenu un stand représentant CSC tout au long de cette journée particulièrement froide. Sur place, se trouvait des activités sportives et ludiques pour sensibiliser aux problématiques liées aux maladies rares et leurs impacts sur la vie des patients. J'en profite pour remercier les bénévoles venus m'épauler pour cette journée : Vraiment un grand merci !! Le village a rassemblé des médecins, des chercheurs, des professionnels hospitaliers, des associations de patients qui travaillent ensemble auprès des malades.

Par la suite, j'ai participé à la rencontre régionale Maladies Rares organisée par des filières de santé. Au programme, nous avons pu discuter en vue de l'amélioration de la communication, les dispositifs d'adaptation scolaire. Cette journée fut très riche en échanges. Je suis toujours en lien avec le professeur Devos, neurologue au CHU de Lille. Cette année, j'ai reçu quelques appels téléphoniques : des personnes malades, conjoints en demande de renseignements. La réunion Inter Associations Grand Nord (AFAF, CSC, ASL) organisée cette année par l'AFAF a été reportée ultérieurement au vu des derniers événements nationaux. (tenue depuis!)

Eric Leroy

COMPTE RENDU D'ACTIVITE ANTENNE MIDI-PYRENEES



Sylvain Léveillé
31120 Portet sur Garonne
Tel. : 05 61 72 62 43
sylvain.leveille@dbmail.com

Il y a une quarantaine d'adhérents. Ce nombre n'a pas trop varié cette année ; quelques adhérents potentiels n'ont finalement pas adhéré comme c'est souvent le cas ...

Je continue le maximum d'activités, afin de fédérer les adhérents, les aider, quand c'est possible (J'ai eu plus de contacts téléphoniques , cette année, venant de personnes touchées, directement ou indirectement par une ataxie) ou faire connaître CSC.

A venir :

Tenue d'un stand lors de conférences dans le cadre de la semaine du cerveau à TOULOUSE ; en Mars 2019

Participation à une collecte pour le NEURODON / La Recherche.

Continuer à rester disponible et à l'écoute, pour des contacts téléphoniques ponctuels, notamment des contacts pour l'antenne pédiatrique.

Organisation d'une rencontre inter associative en Juin 2019 et peut-être à l'automne 2019.

Objectifs :

Continuer à faire connaître les syndromes cérébelleux : J'y travaille et mon but est de continuer de plus belle, aussi bien avec les «spécialistes» médicaux rencontrés qu'avec les autres associations de malades (CIAH31, AMR (Bien sûr)).

A ce propos, une opportunité de renforcer mes actions avec l'association «Tous Chercheurs» de l'INSERM se présente.

Développer l'activité «pédiatrique», notamment avec le GISH local me paraît important.

Soutenir les malades : Je vais continuer à répondre aux sollicitations (voire à les solliciter, aussi) par mail, courrier ou téléphone et surtout organiser une rencontre des adhérents CSC (ou des associations «sœurs», AFAF et ASL).

Promouvoir et participer au financement de la Recherche : Récolter des dons reste une action difficile !

La question se pose d'un dépôt d'un dossier de financement dans le cadre du prix RIAUDO ; malheureusement, je n'arrive pas à développer un projet « régional » !

COMPTE RENDU D'ACTIVITE ANTENNE AURA



Pascal Masselot
07170 Saint Germain
Tel. : 04 75 94 29 58

masselot.pascal@sfr.fr



François Grange
42000 Saint Etienne
Tel. : 06 23 04 78 03

francois.grange0@orange.fr



Valérie Triolle
69110 Ste Foy
les Lyon

Nous sommes 3 co-responsables pour cette vaste région : Valérie Triolle, François Grange et Pascal Masselot. Au 6 décembre 2018, il y avait 54 adhérents.

Outre l'activité principale qu'est la transmission d'informations, que ce soit par mail ou par téléphone, nous avons tenu (François Grange) un stand lors de la journée inter-associative au Centre Médical Germaine Revel (Chabanière, 69) le 16 juin dont voici un petit CR :



« 6 stands étaient installés (5 « SEP » et CSC) ce samedi 16 juin de 9h30 à 14h. Le forum était tenu cette année en même temps que

l'AG afin d'avoir plus de visiteurs (pas vraiment une réussite et moins d'associations présentes, mais plus de politiques... Pour rappel, le forum a eu lieu en octobre l'année passée).

Quelques passants sont venus mais peu « d'internes » à l'établissement (déception de certains), j'en ai profité pour discuter avec le médecin Emmanuela Noce qui a déjà rencontré Hubert et Pascal et qui est très appréciée par les malades avec de nombreux projets, notamment un avec un (e) pneumologue (financé éventuellement par CSC) mais difficile à mettre en place.

Comme objectif pour 2019, nous aimerions refaire une rencontre sur Lyon pour nos adhérents (pas organisée depuis 2017...) entre autres...

L'équipe CSC d'Auvergne-Rhône-Alpes

COMPTE RENDU D'ACTIVITE ANTENNE NORMANDIE



Annie Mathieu

76230 Isneauville

Tel. : 06 73 64 43 70

csc.basse-haute.normandie@hotmail.com

Les groupes de parole voient timidement le jour. Une psychologue, très proche de la maladie est prête à s'investir bénévolement. Il nous faut trouver une salle, de préférence au sein du CHU de Rouen. Ils seront accompagnés de moments de méditation, afin de trouver en soi, la force et le courage nécessaire, pour accepter sereinement l'adversité de la vie.

Le **28 Février**, comme tous les ans à cette époque, a eu lieu « la journée internationale des Maladie Rares » à Caen dont le thème était « regards croisés sur les MR » La question majeure a été l'errance de diagnostic mais aussi la non formation des médecins généralistes pour ces maladies.

Aussi, par une journée ensoleillée, le **1^{er} mai**, certains adhérents se sont retrouvés au bord de la mer dans le Calvados.

Une convention avec le CHU de Rouen sera certainement rédigée en 2019 afin de faire connaitre notre association CSC (chaque année a lieu une journée des associations au CHU de Rouen, nous pourrons donc y participer).

Ensemble, nous sommes plus forts !

Annie Mathieu

COMPTE RENDU D'ACTIVITE ANTENNE POITOU-CHARENTE



Hubert Bœuf

17190 Saint Georges d'Oléron

Tel. : 05 45 36 08 30

csc.h.boeuf@gmail.com

Réunion du 9 juin 2018 à Saint Jean de Niort (Deux-Sèvres)

Nous étions 19 et l'ordre du jour était le suivant :

- ⇒ Présentation de nos centres de référence : La Pitié Salpêtrière (Pr Durr) – Angers (Prs Bonneau et Verny – Hôpital Trousseau pour les enfants (Dr Burglen)
- ⇒ Les centres constitutifs : dans les CHU
- ⇒ Les centres de compétence : pour notre nouvelle région : Poitiers (Pr Houeto) et Bordeaux (Pr Goizet)
- ⇒ Les avancées sur la fonction pulmonaire avec l'intervention du Professeur Jésus Gonzalez



COMPTE RENDU D'ACTIVITE ANTENNE BRETAGNE



Hubert Boeuf

17190 Saint Georges d'Oléron

Tel. : 05 45 36 08 30

csc.h.boeuf@gmail.com

Réunion AFAF-CSC

Le 29 septembre 2018, une cinquantaine de personnes, dont 6 membres de CSC, s'est retrouvée au Centre hélio-marin de Plerin à Saint Laurent sur Mer près de Saint-Brieuc. Après une matinée consacrée à la présentation de l'AFAF, de notre association et de nos différentes pathologies, l'après-midi a été marquée par les interventions de Madame Sabine Prima, orthophoniste et Monsieur Arnaud Entem, kinésithérapeute, qui nous ont apporté de nombreux conseils.

La réunion s'est terminée par une visite du centre hélio-marin : il est situé à proximité de la mer, dans la baie de St Brieuc, un site remarquable et très apaisant.



Hubert Boeuf

COMPTE RENDU D'ACTIVITE LES ENFANTS CSC



Responsable : Ilham Prat
78000 Versailles
Tel : 09 70 44 04 51

antennepediatrique@csc.asso.fr



Responsable : Stephanie Marguin
92100 Boulogne Billancourt
Tel : 06 08 90 60 86

L'année 2018 des Enfants CSC a été riche en événements :

Au mois de mai, La **MMS Cup**, course à vélo connectée inter-entreprises, a permis de récolter plus de 12 000 € lors d'une journée incroyable où la solidarité a été au rendez-vous.

Nous avons ensuite eu le plaisir d'accueillir à **Roland Garros**, trois familles de l'association pour une après-midi en tribune présidentielle, lors de laquelle CSC était mise en avant dans l'enceinte du tournoi.

Et enfin le 17 juin, nous avons joué les sportifs lors de la **Course des Héros**, sur Lyon et sur Paris et récolté près de 30 000 € pour financer la recherche médicale.

En 2019, nous reprendrons le départ de la course le **16 juin à Lyon et le 23 juin à Paris** et espérons que vous serez encore plus nombreux à vous mobiliser pour cette belle journée.

A vos agendas : notre Journée des Familles arrive à grand pas !

Parents d'un enfant malade, vous souhaitez rencontrer d'autres familles, avoir plus d'informations sur les syndromes cérébelleux, faire de belles rencontres, échanger et aussi permettre à vos enfants de passer une journée festive grâce aux différentes activités organisées ? N'hésitez plus, on vous attend le **samedi 23 novembre à Paris** pour la Journée des Familles CSC 2019 !

Nos intervenants ne manqueront pas de vous surprendre par leurs explications accessibles, une approche bienveillante et l'envie de vous aider dans votre quotidien.

Nous réalisons à quel point ces rencontres sont stimulantes pour tous. Elles permettent de puiser des forces et continuer à avancer et c'est ce qui nous motive à continuer. Venez nombreux ! Ce sera une immense joie de vous revoir, petits et grands.

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE ORDINAIRE DE CSC

Le 26 mai 2018 à la Pitié Salpêtrière - Paris XIII

Après l'accueil des participants et la signature de la feuille de présence, 44 adhérents présents, notre ex président Hubert BOEUF a pu remercier les personnes venues de loin, ainsi que les organisateurs de cette AGO à PARIS (Salle Babinsky à l'Hôpital de La Pitié Salpêtrière) :

La journée a pu commencer avec la présentation et les explications de Clotilde MERCIER (assistante sociale de l'écoute AFAF, ASL et CSC) sur le nouveau formulaire des MDPH.

Après le repas pris sur place et les deux ateliers (« la fin de vie, parlons-en ! » et « l'élocution, les fausses routes »), s'est tenue notre Assemblée Générale Statutaire.



Les différents sujets indiqués dans la convocation ont été débattus et votés, comme cela est prévu par nos statuts CSC.

Il a été tenu compte des faits suivants :

- ⇒ Le total des votants (pouvoirs y compris) était de 109.
- ⇒ Tous les adhérents avaient reçu les documents nécessaires aux différents votes

Il est à noter que Le Conseil d'Administration se réunit 4 fois par an et les Responsables d'Antenne 1 fois par an, en décembre. 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.

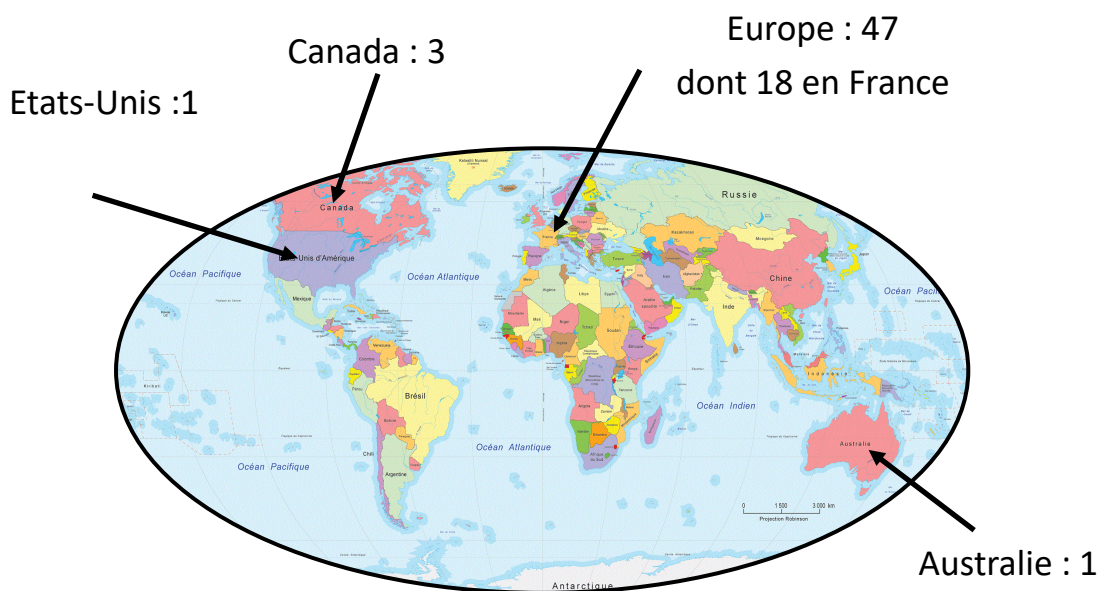


LE MONDE DE LA RECHERCHE

LA RECHERCHE DANS LE MONDE

ORPHANET (www.orphanet.fr) est LE portail d'information de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins ; A titre d'exemple, plus d'un million de pages du site internet d'Orphanet sont consultées depuis plus de 200 pays, et ce tous les mois.

PLATEFORMES ORPHANET DANS LE MONDE



Nous pouvons distinguer plusieurs organisations en fonction de différents pays.

Europe :

En juin 2009, le Conseil de l'Union européenne a voté une recommandation encourageant leurs pays membres à adopter des Plans nationaux sur les maladies rares. Plusieurs associations ou alliances d'associations fédèrent les énergies (Patients, Projets, Programmes, Financements ...); Eurordis, Euroataxia, essentiellement et Alliance Maladies Rares, en France.

La Commission est aussi à l'origine du

Consortium international dédié à la recherche sur les maladies rares (**IRDiRC**). C'est un projet international ambitieux qui vise à mettre en commun les ressources et à harmoniser les politiques pour promouvoir la recherche. A l'origine (2011), il s'agissait d'un projet commun de la Commission européenne et des *National Institutes of Health* des États-Unis d'Amérique ; depuis, d'autres pays s'y sont joints, parmi lesquels le Canada et le Japon.

France :

La France a un Plan national sur les

maladies rares depuis 2004. Le 3ème plan (2018-2022) décline 55 mesures groupées en 11 axes. Il vise notamment à :

- Assurer à chaque patient un diagnostic plus rapide, réduire l'errance diagnostique avec un objectif quantifié réduit à 1 an ;
- Renforcer la structuration des bases de données pour accroître le potentiel de recherche ;
- Accroître le rôle des filières pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés et accompagner certaines étapes clés, comme l'annonce du diagnostic ;
- Assurer un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage ;
- Encourager l'innovation et la rendre accessible ;
- Mettre en place de nouveaux dépistages néonataux ;
- Conforter le rôle moteur de la France dans la dynamique européenne.

Canada :

Le Canada est doté d'un réseau national pour les organismes représentant toutes les personnes atteintes de maladies rares (CORD, comme Canadian Organization for Rare Disorders), et surtout le Centre de Recherche de l'Institut Neurologique de Montréal qui est le second plus grand centre de recherche médicale au Canada et affilié à l'une des plus prestigieuses universités au pays (l'Université McGill). Il est le plus grand centre de recherche sur les maladies neurologiques au Canada et l'un des plus importants au monde.

Etats-Unis :

Ce grand pays est aussi doté d'un centre

d'information sur la génétique et les maladies rares (GARD) qui est un programme du National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) et est financé par deux parties des National Institutes of Health (NIH) : le NCATS et l'Institut National de Recherche sur le Génome Humain (NHGRI).

La Recherche est organisée suivant les National Institutes of Health (NIH) comprenant 27 Instituts et Centres de Recherche et plus de 18 000 employés. Ainsi, l'enveloppe budgétaire est destinée à seulement 27 institutions (là où les européens ont tendance à s'éparpiller avec beaucoup plus d'organismes). Par ailleurs, seulement 10% du budget est dépensé à l'intérieur des NIH. Le reste de la somme est allouée aux scientifiques nationaux et internationaux qui présentent des recherches prometteuses.

Notamment, 83% des fonds sont destinés à financer 50 000 bourses et aides, pour plus de 325 000 chercheurs, dans plus de 3 000 universités, écoles médicales et autres, de tous les états du monde. 10% du budget reste aux projets des 6 000 chercheurs des laboratoires NIH.

Nous pourrions noter qu'à la différence du système français, qui fonctionne du sommet vers la base, les NIH encouragent le «bottom-up», de la base au sommet. En clair, un jeune chercheur présente un projet qui est évalué par ses pairs. Le financement obtenu reviendra directement au chercheur et non à son supérieur hiérarchique ou à l'administration. Le chercheur pourra même quitter son laboratoire pour poursuivre son projet.

LES PROJETS DE RECHERCHE DE CSC

Comment CSC répartit ses fonds dans les projets de recherche

Nous avons un montant de 120 000 euros de disponible en début d'année. Ce dernier été réparti en deux appels d'offres de 60 000 euros entre l'antenne pédiatrique et la recherche générale pour trois projets chacun ne dépassant pas 20 000 euros.

CSC a reçu 4 dossiers de demande pour l'appel d'offres "général" et 1 dossier de demande pour l'appel d'offres "pédiatrique".

Notre Conseil Scientifique du 15 juin 2018 a conduit à la proposition de 2 dossiers répondant à l'appel d'offre sur la recherche générale qui ont été jugés et classés en tête par deux rapporteurs indépendants. En outre, certains points de l'unique dossier de l'appel d'offres « pédiatrique » a été évalué comme ne relevant pas des thématiques en « adéquation avec les attentes de l'Association ».

Ainsi, 2 dons ont été versés pour les projets ayant pour titre :

Traitement des ataxies cérébelleuses avec la neuroglobine pour bénéficier de son effet protecteur sur la fonction mitochondriale

La neuroglobine est une protéine mitochondriale dont l'effet neuroprotecteur a été mis en évidence dans le cadre d'une mitochondriopathie (atteinte de la chaîne respiratoire au sein des mitochondries, qui sont les organites cellulaires responsables de la production énergétique de la cellule), la Neuropathie Optique Héritaire de Leber, par le demandeur. Il s'agit ici de tester les capacités thérapeutiques de cette protéine sur

le cervelet d'un modèle murin d'atteinte cérébelleuse, la souris Harlequin connue pour ses

dysfonctions.
Hôpital Robert Debré

Rôle de Rab3A dans le développement du cervelet et la pathogénèse d'une forme autosomique dominante d'ataxie cérébelleuse

Ce projet, dont la demande est un renouvellement de subventions auprès de notre Association, est axé sur l'implication de la protéine Rab3A dans une nouvelle forme d'ataxie cérébelleuse. Cette étude, établie sous base collaborative entre un laboratoire de génétique allemand et une équipe française, consiste à démontrer l'implication fonctionnelle de variations de séquences du gène RAB3A sur des patients présentant cette forme d'ataxie au cours du développement du cervelet d'un organisme modèle vertébré : le poisson-zèbre. Il s'agit ici de caractériser avec précisions les défauts de développement du cervelet observés lors de l'inactivation du gène de poisson, et en particulier chez une lignée mutante récemment développée.

Université Paris VI

Nous tenons à préciser ici que les membres du Conseil Scientifique qui déposent des dossiers répondant aux appels d'offres d'une de nos trois Associations ne participent pas au processus d'évaluation de l'Association concernée.

OUI JE CROIS EN LA THÉRAPIE GENIQUE NON JE NE CROIS PAS AUX CELLULES SOUCHES

Article d'Hubert Bœuf

après corrections et compléments de Marion Mathieu de « Tous Chercheurs »

La **thérapie génique** consiste à introduire dans le patient dans diverses parties du corps un gène non muté ou une partie de gène non muté, ou un inhibiteur qui a pour fonction, soit de remplacer le gène muté, soit de remplacer une partie du gène muté, soit de rendre inactif la mutation.

C'est ce que vient de réaliser avec succès une équipe de chercheurs à Strasbourg sur des souris modèles pour l'ataxie de Friedreich. Les souris traitées ont retrouvé une locomotion normale, elles ne titubent plus. C'est un succès considérable même si nous n'en sommes qu'au début : il s'agit de ce que les chercheurs appellent « une première preuve de concept », c'est-à-dire la première démonstration formelle du bénéfice d'un traitement par thérapie génique sur un modèle animal (ici la souris) d'ataxie de Friedreich. Il faut maintenant que cette expérience soit reproduite sur d'autres modèles animaux, pour vérifier que l'on obtient des résultats positifs sans effets secondaires sur ces animaux, avant de mettre en place un essai clinique sur des humains. Pour envisager un passage chez l'humain, il y aura dans tous les cas

plusieurs défis à relever notamment arriver à produire une quantité suffisante de vecteur contenant le gène FXN, vérifier que l'introduction de ce vecteur ne conduit pas à une réponse du système immunitaire (et donc une destruction du vecteur « gène-médicament »).

Les **cellules souches** sont des cellules non spécialisées, qui ont la capacité de se multiplier et de se spécialiser (on dit « différencier ») en différents types de cellules (neurone, cellule cardiaque, cellule de foie, cellule musculaire ou d'intestin, etc.) selon les stimuli qu'elles reçoivent. Elles peuvent être prélevées à partir de différentes sources (notamment dans le cordon ombilical). Les chercheurs savent différencier ces cellules en neurones, en laboratoire, dans des boîtes de culture (ce qu'on appelle « in vitro »). Mais à ce jour, les techniques ne sont pas encore au point sur des organismes vivants entiers, notamment dans les cas où l'on souhaite remplacer par des cellules souches, des neurones détruits. Une des difficultés avec les neurones est qu'il s'agit de cellules très

spécialisées, qui doivent en plus être correctement connectées entre elles pour que le cerveau fonctionne correctement. Si on injecte dans le cerveau des cellules souches qui ont été totalement différenciées in vitro, les connections se font mal. Au contraire, si on injecte des cellules souches partiellement différenciées en neurones, elles peuvent se connecter plus facilement avec le risque de continuer à se multiplier dans le cerveau et de donner des tumeurs. De ce fait, lorsque des chercheurs ont appliqué ces cellules souches à des souris présentant une ataxie, les cellules souches ont amélioré la démarche des souris mais ont déclenché une tumeur qui a tué les souris. Voilà pourquoi je ne crois pas encore à une thérapie à base de cellules souches.

Ce qui a été fait avec des souris Friedreich peut aussi être réalisé avec des souris ayant une autre ataxie. Ce premier succès est donc un grand ESPOIR pour tous les malades et leur famille, même si l'application à l'homme prendra encore du

temps.

Que faire devant une offre de traitement par cellules souches ? Avant de s'engager, veuillez poser les questions suivantes :

1°) dans quelles revues scientifiques internationales ont été publiés les travaux démontrant l'efficacité et l'innocuité des cellules souches pour guérir une ataxie ? Demander un tiré à part de cette publication.

2°) vous assurer que le contrat de soins qui vous est proposé relève d'une juridiction française ou au moins de l'Union Européenne car tout contrat relevant d'une juridiction étrangère ne vous permettra pratiquement aucun recours.

3°) obtenir les coordonnées de patients francophones ayant reçu ces traitements **et** se renseigner auprès d'eux.

Si vous n'obtenez pas de réponses positives à ces trois demandes, SVP ne signez rien, ne vous engagez surtout pas, c'est trop dangereux.

EURO ATAXIA

De notre envoyé spécial François Grange

Euro-ataxia est une organisation qui représente les européen(ne)s atteints d'ataxies héréditaires et génétiques au niveau continental.



**Assemblée Générale, 10 novembre 2018,
Francfort.**

J'ai eu la chance d'y participer au nom de CSC. Elle a rassemblé 13 associations européennes, en marge d'une réunion de la Fédération Européenne des Associations Neurologiques (EFNA) et a été une occasion de rencontres entre chercheurs, cliniciens, représentants de laboratoires pharmaceutiques et les associations de patients. CSC était de retour après quelques années d'absence et l'ABAF (belge) y était représentée pour la première fois. (Liste ci-dessous)

La veille, lors de la "réunion scientifique", un atelier confrontant les associations de patients aux chercheurs et laboratoires sur le rôle et les obstacles de leur coopération, a permis de montrer que les points de vue se rejoignent sur l'importance de l'implication des patients et de leurs associations dans la recherche clinique. Nous avons insisté sur l'utilité d'inclure le point de vue des malades dès le début de la

programmation des essais. Les chercheurs ont insisté sur l'importance de l'information et de l'éducation des malades afin de s'assurer qu'ils comprenaient bien les enjeux et les contraintes des essais.

Eurordis a d'ailleurs présenté un projet de création de Community Advisory Boards (CAB, Conseils de Communauté) par domaines de maladies, qui offriraient leur expertise de patients à tous les acteurs de la recherche. Euro-ataxia se propose d'étudier la faisabilité et l'utilité d'un "CAB" pour les ataxies.

Un projet européen piloté par l'Allemagne sur le rôle du cervelet dans les émotions, a sollicité et obtenu l'attention et le soutien d'Euro-ataxia.

Après les discussions habituelles de toute AG, dont celle concernant le futur Brexit qui semble être un gros souci potentiel (le siège étant à Londres actuellement...), les dates des mercredi et jeudi 15-16 mai 2019 ont été retenues pour la prochaine assemblée Générale à Sheffield (Royaume-Uni), en marge de la grande conférence annuelle de la Société pour l'Etude du Cervelet (16-17 mai).

Liste des Participants :

Presents		
Sue Millman	Ataxia UK (GB)	Secrétaire
Julie Greenfield	Ataxia UK (GB)	
Cathalijne Van Doorne	ADCA Vereniging Nederland (PB)	Présidente
Claudie Baleyrier	Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF) (FR)	
Ruth Salvisberg	Association Suisse de l' Ataxie de Friedreich (ACHAF) (Left at 11am) (Suisse)	
William Davis	Ataxia Telangiectasia Society (GB)	Trésorier
Andreas Nadke	Deutsche Heredo Ataxie Gesellschaft (DHAG) (Allemagne)	Admin
Marion Nadke	Deutsche Heredo Ataxie Gesellschaft (DHAG) (Allemagne)	
Juan Carlos Baiges	Federación de Ataxias de España (FEDAES) (Espagne)	Admin
Suni Christie Zaugg	Schweizerische Muskelgesellschaft (Suisse All)	
Roland Zaugg	Schweizerische Muskelgesellschaft (Suisse All)	
Bart Jan Schuman	Spierziekten Nederland; Friedreich Ataxie Förderverein e.V. (PB)	
John Gerbild	Foreningen for ATAKSI HSP (Danemark)	
Tomer Hilliel	Israeli Machado Joseph charity (Israël)	
Efrat Amram	Israeli Machado Joseph charity (Israël)	
Francois Grange	<u>Association Connaître les Syndromes Cérébelleux (CSC)</u> (Fr)	
Jean-Luc Charlier	Association Belge de l'ataxie de /Friedreich (ABAF) (Belgique)	
Excusés		
Filippo Fortuna	Associazione di Lotta alle Sindromi Atassiche (AISA) (Italie)	
Jon Bunnig	Spierziekten Nederland (Bart Jan Schuman representing) (PB)	
Barry Hunt	Ataxia UK (GB)	
Madeleine Schmeder	Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF) (Fr)	
Linda Olsen	Norsk forening for Arvelig-Spastisk Paraparese / Ataksi (NASPA) (Suède)	
Dirk Cornill	Flemish association for neuromuscular disorders (Spierziekten Vlaanderen) (Belge)	

ET SI LE RIRE AIDAIT A ALLER MIEUX ?

Le Clown « Jojo », un adhérent Normand d'un bel âge !!!

90 ans (ou 09 ans à l'envers !)

Faute de traitement médical, aujourd'hui, je prends mes vitamines de rire.

Quand on rit, on oublie tout. Le cerveau ne fait pas la différence entre rire pour de faux et rire pour de vrai ; alors pourquoi se priver de faire des Ho, des Ha, de taper dans les mains, de faire des bruits avec la bouche (style mobylette) ... et en plus, une minute de rire renforce le système immunitaire pendant 24h !

Oui oui, retrouver une énergie nouvelle est possible

Si l'enfant rit de tout avec spontanéité, il semble que l'adulte perd progressivement cette faculté. Dommage car il est désormais démontré que l'humour et le rire sont excellents pour la santé et constituent un bon antidote contre le stress.

Le rire exerce une fonction sociale.

Partager un fou rire, ne pas se prendre au sérieux, relativiser (ne dit-on pas « il vaut mieux en rire »).

Séduire aussi ou se moquer parfois.... Si un bon bailleur en fait bailler sept, un fou rire sera bien plus contagieux encore.

Annie Mathieu



Cette citation de Philippe Bouvard est éloquente ; lisons et rions...

« Rire : la preuve que c'est un sport en même temps qu'un défoulement métabolique : lorsqu'une vague d'hilarité me submerge, elle actionne bien d'autres muscles que les zygomatiques. C'est toute la carcasse qui se trouve secouée. Comme si elle s'époussetait ainsi des miasmes de morosité. »

LES BIENFAITS DU VOYAGE

Reportage exclusif de François Grange pour CSC



Je suis parti du 18 décembre 2018 au 18 janvier 2019 en Asie (Vietnam, Laos et Thaïlande) : gros challenge pour moi et gros stress avant le départ en me demandant si j'en étais capable !... Un des objectifs de ce voyage était de «sortir de ma zone de confort» (kiné, ortho, dodo !) et de reprendre confiance en moi (ma capacité à réaliser des choses de façon autonome) et ce fut un beau succès ! Même si j'ai aussi réalisé quelles étaient mes limites (plutôt une confirmation en fait...), ce fut une expérience extraordinaire que je conseille vivement ! Outre l'organisation d'un tel périple (et le fait que je retrouve mon cousin là-bas, ce qui fut un gros soulagement). Je conseille de prendre la réservation de l'assistance-handicapé(e) aux aéroports lors de l'achat du vol : cela m'a permis de partir plus sereinement (au moins à ce niveau-là !...) « Déjà ça de moins à gérer ! ».

Tout s'est parfaitement déroulé et la fatigue ressentie durant ce séjour fut compensée par la beauté des paysages traversés. J'ai appris également que voyager «à notre rythme» pouvait être très plaisant malgré tout !

Comme l'illustre bien la photo ci-dessous, cette aventure m'a amené gratitude et sérénité. A vous de jouer désormais !!

Conclusion :

**Quel que soit son « état »,
tout est possible !**



MALADIE RARE ET GESTION DU QUOTIDIEN : UN PARCOURS DE VIE POSSIBLE

Comment se préparer au départ d'un proche ?

Un témoignage très touchant de Jean-François, Aurélie et Xavier PIOTROWSKI

Un parcours de vie est possible si l'on accepte bien évidemment, de prendre un peu de temps pour appréhender les aléas du quotidien et si l'on essaie de réfléchir aux solutions disponibles pour continuer de vivre du mieux possible. Ce parcours est possible aussi, si l'on arrive tant bien que mal à anticiper, en temps utile, les perspectives d'évolution connues de la maladie, pour éviter d'avoir à affronter dans l'urgence, ses différentes étapes incontournables. C'est en tout cas l'expérience familiale que nous avons vécue dans l'accompagnement de la maladie de Marie-France, maman d'Aurélie et de Xavier, mais aussi mamy d'Olivier et d'Hugo. Cette aventure a débuté pour elle, pour nous, pour toute la famille, les amis et les proches, en juin 2009 et s'est terminée en juillet 2018.

Notre engagement au sein de CSC correspond d'ailleurs à cette même période, car nous avons, dans le même temps, fait connaissance avec l'association et découvert que les symptômes de ce syndrome cérébelleux correspondaient bien à ceux dont elle était porteuse. Cela

confirmait le diagnostic réalisé par les médecins dans un délai très rapide pour nous, c'est-à-dire, moins de trois mois. Autant dire que nous avons vite appris ce qu'était cette maladie. Nous en avons d'ailleurs connu les différentes étapes, de son annonce ressentie comme un coup de massue, car nous avons vite compris de quoi il était question, aux différentes phases de son évolution et à l'incertitude de son terme, car là aussi, nous en connaissions l'issue, mais pas la date.

Nous avons été bien soutenus par un environnement familial, associatif et médical bienveillant et disponible, que nous avons sollicité et qui a répondu chaque fois que nécessaire à toutes nos interrogations : d'une part, celles que nous avons osées évoquer spontanément, puisque nous nous étions informés du sort que nous réservait cette maladie, mais aussi, celles que les médecins initiaient avec beaucoup de bienveillance, lorsqu'ils sentaient que nous y étions prêts ou que le moment était venu de commencer à les aborder tranquillement.

Ainsi, comme nous savions que « c'était foutu » comme elle le disait souvent, nous n'avons pas cherché le remède miracle qui aurait permis de s'en sortir, car nous savions qu'il n'existait pas, ou tout du moins qu'il n'était pas encore prêt. Mais nous nous sommes évertués à mobiliser notre énergie pour l'installer dans un confort de vie, lui permettre de garder goût à cette vie, lui apporter tous les petits plaisirs de la vie quotidienne qu'elle souhaitait. Tout cela en prenant soin aussi de vivre à son rythme, en réorganisant les temps familiaux, de sorties et de loisirs, avec de belles périodes de repos, devenues nécessaires pour récupérer et repartir de plus belle.

Un parcours de vie est possible avec une approche où le médical était certes un point d'appui, puisque quelques apports lui permettaient de venir réguler et/ou atténuer deux ou trois bricoles, mais pas forcément l'élément essentiel. Nous avons en effet intégré l'idée qu'une « épée de Damoclès » planait au-dessus de notre tête, et qu'en retour, il nous fallait trouver d'autres formes de réponses pour affronter cette fichue maladie. Ainsi, nous avons organisé le quotidien, non pas pour gagner ce combat que nous savions perdu d'avance, mais bien celui dont nous

souhaitions encore rester un peu « les maitres » : celui du confort, de la notion de plaisir et d'une vie à réorganiser, mais aussi, celui d'une anticipation toujours en temps utile de ses effets, pour tenter d'en garder le contrôle jusqu'au bout et ne pas s'en laisser déposséder aussi facilement. Lorsque nous évoquons cette anticipation, nous pensons bien évidemment aux différentes étapes d'évolution de la maladie, étapes que nous avons régulièrement abordées avec les médecins au gré des difficultés naissantes, pour les vivre « le plus sereinement possible » et en toute connaissance, le moment venu.

Cette recherche d'une vie adaptée et confortable, faite d'aménagements permanents, d'aides pour l'équilibre, la motricité, la fatigue, la prise des repas et le maintien des fonctions respiratoires, a rythmé ce quotidien. Mais nous avons aussi abordé les questions qui se précisent au fil du temps, toutes ces questions auxquelles on pense et qu'on a du mal à mettre en mots, pour éviter certainement les malades et la tristesse. Questionnement qui s'installe progressivement comme étant une évidence et qui lorsqu'on les aborde avec pudeur et simplicité, arrivent à prendre sens. Nous pensons ici aux étapes

significatives d'évolution de la maladie, qui bouleversaient encore un peu plus le quotidien, l'acte de générosité du don du cerveau pour favoriser la recherche, mais aussi l'organisation de son départ : celui qu'elle souhaitait, celui dont nous avons pu parler librement le moment venu, entre nous et avec son équipe médicale, c'est-à-dire dans un contexte le plus paisible possible, sans souffrance et sans acharnement.

Nous n'étions pas préparés à ça, mais notre expérience vécue, avec le concours de tous, famille, soignants, association, médecins, service d'aide à domicile et de soins palliatifs, nous permet d'affirmer aujourd'hui que l'on peut s'y préparer. Qu'il est même souhaitable de le faire, tant ces instants permettent de mobiliser des ressources insoupçonnées pour en dépasser les légitimes appréhensions, pour en atténuer un peu la portée. Que l'on peut, que l'on doit en discuter même si c'est difficile. Que cela vaut le coup, y compris dans cette délicate phase d'accompagnement à la fin de vie, pour permettre à la personne aimée, lorsque plus rien n'est possible, de partir dignement, sereinement, paisiblement et rassurée, au côté des siens et auprès d'un univers médical remarquablement humain.

Cette expérience, riche et dense émotionnellement, permet certainement aussi à tous, de mieux vivre les choses, malade, famille et proches. Cela permet également d'être porteur d'une expérience transmissible et de dire que, même si la maladie finit par l'emporter, nous pouvons accompagner ce mouvement pour rester « maître » des conditions de son déroulement, à défaut d'avoir l'antidote pour y remédier. C'est en tout cas la conduite que nous avons expérimentée, dès l'annonce de la maladie, autour de cette envie d'une réorganisation de vie possible, qui implique que l'on arrive aussi, à dépasser cet instant fatal de l'annonce qui bouleverse une vie.

Jean François, Aurélie et Xavier Piotrowski

ARTICLES A NE PAS MANQUER SUR LE SITE CSC

Voici une petite sélection d'articles qui ont retenu notre attention cette année. Ils sont consultables sur notre site aux adresses indiquées en dessous de chaque résumé

Découvrez le quotidien de nos jeunes Héros en images !

Pugnacité, courage, persévérance, résilience caractérisent nos jeunes héros. Découvrez à travers une courte vidéo, le quotidien des enfants atteints de syndromes cérébelleux ! A l'antenne pédiatrique, il s'en passe des choses... Nos petits malades ont décidé de vous montrer ce qu'ils vivent tous les jours... Ils ont joué leur propre rôle pour faire découvrir au grand public les syndromes cérébelleux.

<http://www.csc.asso.fr/article/connaître/313/>

Le rôle des causes génétiques dans les maladies rares neurodégénératives en vidéo

La filière maladies rares BRAIN-TEAM, le réseau au service des maladies rares neurologiques, a réalisé une vidéo très pédagogique sur les maladies rares neurodégénératives : découvrez-la !

Cette vidéo réalisée par le Pr Cyril Goizet pour la filiaire BRAIN-TEAM aborde les causes génétiques des maladies neurodégénératives, le système nerveux et son développement, et explique certaines de ces

maladies, leurs signes cliniques et la prise en charge possible.

Les maladies évoquées dans cette vidéo, sont la maladie de Huntington, les maladies neurométaboliques, les ataxies cérébelleuses, les paraplégies spastiques héréditaires, ou la maladie de Charcot-Marie-tooth.

<http://www.csc.asso.fr/article/connaître/345/>

Cannabis thérapeutique

<http://www.csc.asso.fr/article/avancer/346/>

Et plein d'autres informations (formations, réunion, évolution de la recherche, droits etc) [Sans oublier notre indispensable forum \(réservé aux malades et proches, ça évite les mauvais commentaires !\)](#) [d'une aide précieuse !](#)

"Surtout n'hésitez pas, si besoin ou si vous n'avez pas d'accès Internet, à nous joindre, Annie MATHIEU (Tél : 06 73 64 43 70), François GRANGE (Tél : 06 23 04 78 03) ou Sylvain LEVEILLE (Tél : 06 20 61 51 90), ou le siège de CSC, nous nous ferons un plaisir de vous les adresser".

LE CONSEIL SCIENTIFIQUE DE CSC

**Pour promouvoir la recherche, CSC s'appuie sur son Conseil Scientifique.
Voici sa composition**

Dr Jamilé HAZAN,
Physiopathologie,
Présidente

Pr Odile BOESPLUG-TANGUY,
Neurologie

Pr Alexis BRICE,
Neurologie

Dr Anne BULTEAU,
Biologie

Dr Lydie BURGLEN,
Neurogénétique

Directeur Jordi CASADEMONT,
Neuropathologie

Pr Charles DUYCKAERTS,
Neuropathologie

Pr Michel KOENING,
Biologie

Dr Hélène PUCCIO
Biologie

Dr Pierre RUSTIN,
Biologie

Pr Nathalie SETA,
Biologie

Dr Yvon TROTTIER,
Biologie

Dr J-C VON KLEIST-RETZOW,
Neuropédiatrie

GLOSSAIRE

AAH : Allocation adulte handicapé

ACFP : Allocation compensatrice pour frais professionnels.

ACTP : Allocation compensatrice pour tierce personne.

AEEH : 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

ADVF : 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 en 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 : 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).

CAF : Caisse d'Allocation Familiale.

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

CDAPH : Les Commissions des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées 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.

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 une meilleure vie et les représenter ; CSC en fait partie.

EURORDIS : European Organisation for Rare Diseases

EUROPLAN : European Project for Rare Diseases National Plans Development

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

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 de la Personne Handicapée.

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).

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 : La 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.

SEP : Sclérose en plaque

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

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 : Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire. Elles ont remplacé les unités pédagogiques



Association de type loi 1901
Reconnue d'intérêt général
Membre co-fondateur de Alliance Maladies Rares
www.csc.asso.fr

Adhésion et don

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

Raymond SOUQUI - Siège de CSC
3, allée de Saint Estèphe
33127 Martignas sur Jalle

Année

2019

Date :/...../ 2019

COORDONNEES

Numéro d'adhérent..... Pseudo forum :.....
Nom.....Prénom.....
Adresse.....
Code Postal.....Ville.....
Téléphone..... Année 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 RGPD 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

Association Connaitre les Syndromes Cérébelleux

Siège Social : 3, allée de Saint Estèphe

33127 Martignas sur Jalle

Tel : 05 46 76 54 94

www.csc.asso.fr