

Bulletin d'Information 2016

LA VIE DE



Association Connaître les Syndromes Cérébelleux

Siège social : 3, allée de Saint Estèphe

33127 Martignas sur Jalle



Course des héros 2014



Journées neurologiques 2012/2015



Bourgogne Franche-Comté 2015



Adhérents Poitou Charentes 2014



Marche Maladies Rares 2013



Charte APHP HENDAYE



Stage ADN EVRY



Nos chercheurs AG Sainte tulle 2012



AG ROYAN 2013



AG ROYAN 2013



Marche maladies rares Paris



AG NANTES 2014



AG des 20 ans juin 2015 PARIS



Les 20 ans de C.S.C juin 2015

En votre nom à tous, j'adresse aux 30 bénévoles vos et mes remerciements les plus chaleureux. Ce sont ces 30 personnes qui assurent le fonctionnement et la pérennité de votre et notre association. Merci à tous les donateurs qui, par leurs dons, permettent à des chercheurs de trouver entre autres de nouveaux gènes défectueux et, ainsi, réduire un peu l'errance de diagnostic dans laquelle vivent quelques-uns de nos adhérents et cela depuis plus de 10 ans pour certains. En 20 ans, la recherche française et la recherche internationale, ont identifié une soixantaine de gènes et une trentaine de zones défectueuses dans les chromosomes de quelques malades. Je remercie tous nos adhérents malades ou valides qui ont signé un consentement de don de leur cerveau; merci pour ce don d'un peu de vous au profit de tous; merci beaucoup pour ce don très précieux pour la recherche. Contrairement à ce que la grande majorité du public croit, ce ne sont pas les fonds qui limitent nos activités: notre plus grand besoin, la ressource dont nous manquons le plus, ce sont les BENEVOLES; sans eux, notre petite association est vouée à la disparition. Nous manquons cruellement de monde. Pendant 3 ans, nous n'avons pu faire paraître le bulletin de l'association; il n'y avait personne pour le faire. Cette année 2016, si vous lisez cet éditorial, c'est que nous y sommes parvenus mais le problème se posera à nouveau pour la fin 2016. Certains souhaitaient que notre site soit plus réactif, plus vivant: nous en sommes conscients. CSC est une association qui existera tant qu'il y aura des syndromes cérébelleux non identifiés ou non guéris. Sans nouveaux volontaires pour seconder

Jean-Luc, Pascal et Evelyne à la tenue de notre site, il ne sera pas possible d'être plus réactif qu'actuellement. Nous sommes conscients que notre absence des réseaux sociaux est préjudiciable; oui, mais comment faire!?! Lors de notre dernier conseil d'administration, nous avons décidé que tant qu'il n'y aurait pas un ou une bénévole qui assure le contrôle et le suivi des réseaux sociaux, CSC en sera absent.

Nous avons un besoin urgent:

- d'un rédacteur, d'un graphiste pour le bulletin «La vie de CSC»
- de 2 bénévoles pour suivre un stage de 2 jours à Paris pour une formation à l'écoute et ensuite assurer une écoute générale complémentaire de l'écoute psy et l'accompagnement social
- d'une ou d'un volontaire pour compléter l'équipe qui s'occupe du site
- d'un ou deux volontaires par région pour assurer l'animation de quelques régions orphelines telles que, Alsace-Lorraine, Auvergne, Bretagne, Centre, Limousin.

Enfin, nous avons besoin d'administrateurs pour assurer le renouvellement de celles ou ceux qui arrêtent du fait de l'évolution de leur maladie ou de leur âge. Les activités effectuées par les bénévoles pour CSC en 2015, correspondent au travail de 2 salariés ½. Croyez, je vous prie tous en mon amitié. SVP aidez-nous à conserver CSC.
Hubert BŒUF (président depuis le 28 juin 2015)

Il y a un peu plus de 20 ans naissait l'association CSC, de la volonté d'une seule personne : Evelyne Delion. Aujourd'hui, CSC rassemble environ 400 adhérents. Quelle progression ! Merci, c'est grâce à vous, si CSC a pu grossir. Car CSC c'est vous. Cette association vous représente : autour d'un thème dont vous vous serez malheureusement bien passé de connaître, mais qui fait partie de vous ou de vos proches : le syndrome cérébelleux.

CSC est une association qui existera tant qu'il y aura des syndromes cérébelleux non identifiés ou non guéris. Car c'est bien cela que CSC cherche, en participant à la recherche. Cette

recherche qui avance, mais pas aussi vite que l'on souhaiterait.

Votre association a fêté ses 20 ans en 2015, c'est aussi l'année qui sonne la fin de ma présidence à la tête de CSC. Je ne vous abandonne pas puisque je sais CSC entre de bonnes mains. Le nouveau bureau est très fiable. Il faut que la roue tourne. A ce propos si vous avez du temps à donner, pourquoi ne pas rejoindre l'équipe des 30 bénévoles de CSC, vous pourrez ainsi être acteur devant ce qui nous touche tous : le syndrome cérébelleux.

Cécile Huchet-Bayer

(présidente du 6 juin 2010 au 28 juin 2015)

Au sommaire

<i>Edito</i>	<i>Page 3</i>
<i>Sommaire</i>	<i>Page 4</i>
<i>La vie de CSC ; vingt ans déjà !!!</i>	<i>Page 5</i>
<u>A - Les missions et objectifs de CSC</u>	
<i>A1 - Les objectifs de CSC pour 2016 -2017</i>	<i>Page 8</i>
<i>A2 - Les chargés de mission</i>	
<i>A2-1 La formation au sein de CSC</i>	<i>Page 9</i>
<i>A2-2 Le forum</i>	<i>Page 10</i>
<i>A2-3 Le pôle traduction</i>	
<i>A3 - La réunion des bénévoles du samedi 28 novembre 2015</i>	<i>Page 11</i>
<i>A4 - L'agenda 2016 de CSC</i>	<i>Page 12</i>
<u>B – La vie de CSC dans les régions et les antennes</u>	
<i>B1 - L'Antenne Pédiatrique Nationale</i>	<i>Page 14</i>
<i>B2 - Aquitaine</i>	<i>Page 15</i>
<i>B3 - Basse et Haute Normandie</i>	<i>Page 16</i>
<i>B4 - Bourgogne et Franche-Comté</i>	<i>Page 17</i>
<i>B5 - Ile de France / B14 - Groupe de parole IDF</i>	<i>Page 18</i>
<i>B7 - Midi Pyrénées</i>	<i>Page 19</i>
<i>B8 - Nord Pas-de-Calais Picardie Champagne-Ardenne</i>	<i>Page 21</i>
<i>B9 - Pays de Loire</i>	<i>Page 22</i>
<i>B10 - Poitou-Charentes</i>	<i>Page 23</i>
<i>B11 - Provence-Côte d'Azur Corse Monaco</i>	<i>Page 26</i>
<i>B12 - Rhône Alpes Auvergne</i>	<i>Page 27</i>
<i>B13 - Les régions orphelines / B6 - Languedoc Roussillon</i>	<i>Page 29</i>
<i>B15 - Les manifestations sportives</i>	<i>Page 30</i>
<u>C - Infos médicales et scientifiques</u>	
<i>C1 - Les projets de recherche de CSC en 2015</i>	<i>Page 31</i>
<i>C2 - Entretien d'un chercheur</i>	<i>Page 33</i>
<i>C3 - La Fonction Respiratoire dans l'ataxie télangiectasie</i>	<i>Page 34</i>
<i>C4 - Les fiches d'informations du Conseil Médical et Paramédical</i>	<i>Page 37</i>
<i>C5 - BRAIN-TEAM INFOLETTRES n°1 et n°2</i>	<i>Page 39</i>
<u>D - Assemblée Générale Ordinaire 2015 / Nos 20 ans</u>	
<i>D1 - Assemblée Générale Ordinaire 2015 / PARIS</i>	<i>Page 40</i>
<i>D1.1 – Les bénévoles de CSC</i>	<i>Page 41</i>
<i>E- Le Conseil Scientifique commun aux 3 associations: AFAF/ASL/CSC</i>	<i>Page 42</i>
<i>F- Le Conseil Médical et Paramédical commun aux 3 associations: AFAF/ASL/CSC</i>	<i>Page 43</i>
<i>G- Synthèse du compte-rendu émanant du service PSY 2014</i>	<i>Page 44</i>
<i>H- Affiche soutien psychologique et accompagnement social</i>	
<i>I- Glossaire</i>	<i>Page 48</i>
<i>J- BI Photos des événements en 2015</i>	<i>Page 51</i>
<i>K- Le bulletin d'adhésion</i>	<i>Page 53</i>
<i>L- Remerciements CPAM 31</i>	<i>Page 55</i>
<i>M- Nos chercheurs, notre avenir</i>	<i>Page 56</i>

Quelques lignes sur ces vingt années d'existence

L'histoire de CSC est née de l'incompréhension des troubles d'une jeune parisienne, Evelyne Delion, par de nombreux médecins, neurologues y compris 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 fut la première à reprendre la présidence après 10 ans et trouver un nouveau trésorier quelques années plus tard. Puis 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.... Enfin, celle-ci vient tout juste de se retirer et de laisser sa place au quatrième dirigeant.

Ses dépliants :

La nécessité de faire connaître nos maladies rares auprès de tous (soignants, public, malades) nous a conduit à produire un document d'information. « Le dépliant » : il s'agit d'une feuille pliée en trois qui explique ce que sont nos maladies, indique quels sont les médecins, chercheurs et autres soignants qui s'intéressent aux maladies rares neuro dégénératives du cervelet. Le premier dépliant a été réalisé par Sylvie Carbone en 1996 avec les conseils de l'AFM. Notre logo a aussi été pensé par elle : 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.

Ses bulletins d'information :

Internet n'existant pas encore, des bulletins d'information au nombre de deux par an sont mis en page et envoyés aux adhérents par les deux fondateurs. De novembre 1995 à 2000, les photocopies sont délivrées

gracieusement par la mairie de Champs sur Marne.

Celui-ci prendra une autre allure avec le numéro 17 que Laurent le premier responsable du bulletin reprend. Un CAT se chargera de leur duplication et de leur envoi jusqu'au N° 25 de Janvier 2011

Nous recherchons actuellement un bénévole qui accepterait cette mission.

Ses membres :

En 2005, près de 600 membres avaient rejoint l'association qui compte maintenant autour de 400 adhérents.

Ses réunions :

Jusqu'en 2005, avaient lieu 2 réunions nationales par an : un colloque scientifique vers le mois d'octobre et l'assemblée générale qui se déroulait en Avril et ne rassemblait 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), CSC organise maintenant entre mi-avril et fin juin, l'assemblée générale où sont invités et interviennent chercheurs et professionnels de santé.

Depuis la création de CSC, les assemblées générales se tiennent partout en France métropolitaine ainsi plus d'adhérents peuvent y participer.

Les antennes régionales et chargés de mission :

Par souci de répondre aux adhérents dans leur région et de les faire éventuellement se rencontrer, des volontaires ont accepté les « étiquettes » et les « fonctions » de **responsables régionaux**.

Aussi, entre 1998 et 2004, une antenne chaque année a vu le jour. Depuis 2013..., la France s'est couverte de 12 antennes régionales et 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 efficace 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** en 2008 et le **pôle traduction** en 2014.

Se faire connaître :

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'apparaît un **site Internet** grâce à un autre grand organisme appelé Orphanet. Une **adresse mail** est née. Après Thomas et 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), 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 le Championnat du monde de Joëlettes, Séverine et ses amis comme Guy et Caroline la course des Héros et autres exploits sportifs relatés dans ce bulletin.

Relations avec les autres associations :

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 événements 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 a longtemps participé aux réseaux EURO ATAXIA ou EUROSCA et participe toujours au réseau SPATAX (paraplégies spastiques et ataxies) créé en juillet 2000.

Ses soutiens scientifiques :

Un premier **Conseil Scientifique** de six médecins a été créé en 1999, qui 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 Freidreich et l'ASL (Association Strümpell Lorrain), ce conseil s'est transformé et 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 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 de petits enfants présentent des syndromes cérébelleux.

Aide à la recherche:

Les dons faits à CSC sont destinés au financement de laboratoires de recherches pour des travaux concernant nos maladies. Bon an mal an en fonction des dons reçus nous versons entre 35 et 50 000€.

Depuis l'année 2000, 32 chercheurs en ont bénéficié pour un montant de près de 600 000 euros et depuis 2010 s'y est ajouté notre participation financière, avec 3 autres associations aux dons post mortem de cerveaux.

Six avancées de recherche ont été publiées et 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 et 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 bientôt à l'essai et permettra à quelques personnes d'être améliorées. 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 et au soutien psychologique.

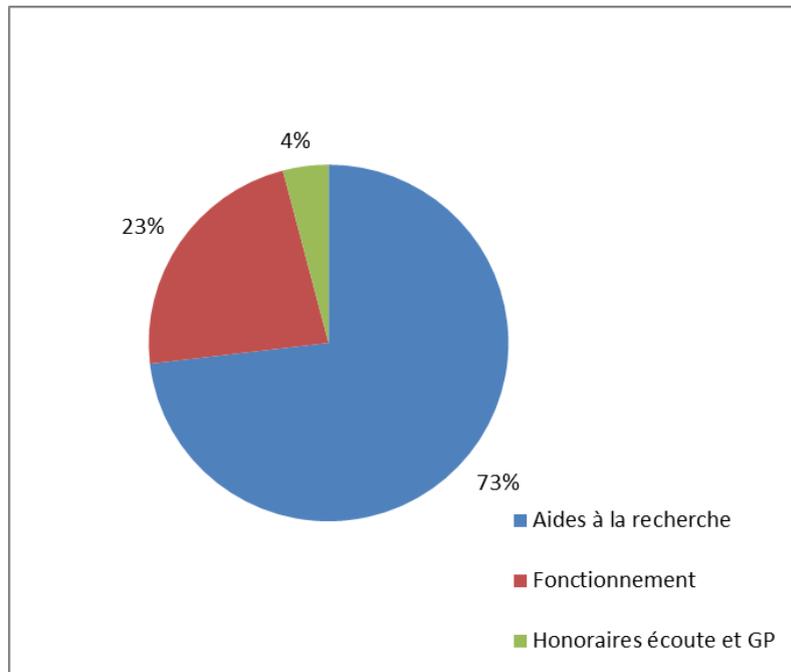
On ne doute pas que le chemin sera très long pour d'autres mais le fait de tenter les choses ne permet-il pas d'espérer.

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 de la maladie » avec ses rencontres d'autres patients, de chercheurs intéressés par nos pathologies, de professionnels de 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.

Cécile, Evelyne, Hubert et Sylvain

A - Les missions et objectifs de CSC



Soutenir la recherche et préserver notre budget de fonctionnement

A1 - Les objectifs de CSC pour 2016 -2017

Les objectifs de CSC n'ont pas changé depuis sa création voilà 20 ans.

1) Informer nos adhérents en produisant chaque année un bulletin, en ayant une actualisation constante de notre site, en ayant chaque année une réunion de chacune de nos antennes.

2) informer les soignants, les enseignants et le public sur ce que sont nos maladies rares neurodégénératives du cervelet et les conséquences de celles-ci sur le quotidien des malades et de leur entourage.

3) Continuer à aider les recherches. Car c'est d'elles que viendront un jour les moyens

d'arrêter l'évolution de nos maladies et de les guérir.

Il appartient à tous nos adhérents et à leur entourage de s'investir dans la recherche de fonds.

Notre objectif est de pouvoir consacrer tous les ans au moins 30 000€ à la recherche de nouveaux gènes pour réduire le nombre de nos adhérents en errance de diagnostic.

50 000€ à la recherche et la compréhension des mécanismes biologiques qui engendrent la mort des neurones du cervelet...

A savoir :

CSC pourrait être une plus grande famille : de nombreuses personnes en France sont atteintes de maladies touchant le cervelet, qu'elles soient neuro dégénératives héréditaires, sporadiques, congénitales ou accidentelles. Mais seulement un petit nombre d'entre-elles se rassemble au sein de CSC... Or plus nous serons nombreux, plus nous serons forts, et mieux nous pourrions faire entendre la voix de nos malades auprès des pouvoirs publics.

A2-1 La formation au sein de CSC

1. Planning 2016 :

Stage « ADN » : Des clés pour comprendre

1. TOTAL PARTICIPANTS : En 2013 :19 participants / En 2014 :19 participants / Pas de stage en 2015,
 2. Lieux des sites de formation : ANGERS / EVRY / LUMINY-MARSEILLE / POITIERS,
 3. CSC invite chacun à participer aux formations ADN « Des clés pour comprendre » organisées par l'association Tous Chercheurs. Ces stages, gratuits pour nos adhérents et accompagnants, sont dispensés dans toute la France chaque année. Ce sont des stages pratiques de biologie, de génétique dont le contenu porte sur nos maladies.
 4. Modalités pratiques : Coût des stages
Les stages sont gratuits (car en grande partie financés par l'AFM grâce au Téléthon), mais il reste à la charge des participants : les frais de déplacement, d'hébergement et de restauration.
- Inscriptions :
Les stages sont conçus pour un groupe de 6 à 14 personnes d'une même association ou éventuellement de

plusieurs associations concernées par le même type de pathologies.

- Pour connaître les disponibilités, les demander par mail au chargé de mission CSC guy.mousseron@hotmail.fr
- par téléphone au 04 92 79 71 70
ou au 06 88 30 26 95.

Pour quel public ?

Les stages s'adressent à des adultes et à des jeunes à partir de 15 ans, membres d'associations de malades (en particulier AFAF, ASL ou CSC). Aucune connaissance en biologie n'est requise.

Guy MOUSSERON

Vous pouvez retrouver toutes les informations notre site internet :

www.csc.asso.fr



Expérimenter les sciences
pour mieux comprendre sa maladie



DATES	LIEUX	Organisateurs
Du 15 au 17 juin 2016	POITIERS	M. FILLION
Du 20 au 22 juin 2016	LUMINY	Mme. MATHIEU

A2-2 Le forum

Il existe, sur notre site www.csc.asso.fr un lieu de rencontres virtuelles, appelé « forum ». Tous les adhérents peuvent, s'ils le désirent, y poster leur humeur, leur question, leur expérience, etc... Ce lieu, très convivial mais irrégulièrement fréquenté a été voulu **UNIQUEMENT ACCESSIBLE AUX ADHERENTS**, non pas dans un souci « élitiste ou mercantile », mais bien afin d'une part d'éviter la publicité et les offres ou réflexions farfelues et, d'autre part de créer un espace intime, privilégiant la connaissance de nos problèmes et où chaque « étalage » ne le sera pas pour toute la planète.

QUELQUES CHIFFRES

A ce jour (19/01/2016), 3 forums sont accessibles aux adhérents :

- le forum général dans lequel il y a 82 sujets.
- le forum de l'antenne pédiatrique, 26 sujets.
- les témoignages du mois, 22 sujets.

Lorsque vous adhérez à CSC (396 adhérents), il vous est demandé, si vous le désirez bien sûr, un « pseudo » c'est-à-dire un nom d'emprunt sous lequel vous apparaîtrez sur le forum. Je vous dis donc, à très bientôt.

Pascal MASSELOT

A2-3 Le Pôle Traduction

Chargés de mission :

François GRANGE

Henry VIVET



Notre « mission » consiste en la traduction des nombreux articles scientifiques (mais pas que !) ayant un rapport avec la recherche médicale et qui sont (très) souvent en anglais (+ de 80%) afin de tenir informer nos adhérents et notre Conseil d'Administration et d'entretenir des relations avec les autres associations existantes de par le monde. Aussi, nous souhaitons (autant que possible !) représenter CSC lors de colloques internationaux (ex : SPATAX) et nous « mélanger » avec les autres afin de ne pas rester dans une vision « franco-française » car

nos maladies concernent beaucoup de gens sur notre planète!

Notre adresse mail : csctraducteur@gmail.com

Compte-rendu Responsable du « Pôle Traduction » pour 2014/2015 :

- Participation à 6 « Call-conférence » avec Euro-Ataxia.
- Traduction d'environ 35 textes.
- Depuis septembre 2014, nous sommes 2 (avec M. Henry Vivet) et cela fait du bien, le « boulot » étant énorme. Pour les adhérents (ou futurs ?), nous aimerions essayer de **VULGARISER**.

François GRANGE

A3 - Réunion des bénévoles de CSC

Samedi 28 novembre 2015

Mot d'accueil du président Hubert Bœuf:

Il remercie tous les responsables de CSC présents. Il juge cette réunion forte importante à ses yeux, et remercie le responsable de la gestion des antennes pour le travail effectué pour cette préparation. Il accueille avec plaisir Annie Mathieu, la nouvelle responsable de la région Basse et Haute Normandie

Raymond SOUQUI prend ensuite la parole en remerciant à son tour ceux qui ont répondu présent et ceux qui se sont excusés.

« Bonjour et bienvenue à notre réunion de responsables. Cette réunion est organisée depuis des années et permet aux responsables d'antenne et de mission, de se rencontrer, d'échanger et de faire des propositions pour améliorer notre fonctionnement. Être responsable régional ou chargé de mission est un engagement volontaire. Cet engagement nécessite du temps, de l'énergie et beaucoup de souplesse vis à vis de la réactivité de chacun. Je vous remercie pour votre dévouement et votre compréhension qui m'encouragent à accepter ce rôle de responsable de gestion des antennes. Un rôle que j'ai repris en 2013. »

Raymond Souqui présente un diaporama sur la situation des antennes au plan national. Il reste encore des régions sans responsable : La Bretagne, le Centre, Le Limousin, l'Alsace Lorraine. La région Auvergne est raccrochée à la région Rhône-Alpes, gérée par Pascal Masselot et Valérie Triolle.

Nous envisageons de trouver de nouveaux responsables pour les régions orphelines, mais nous refusons de forcer la main et préférons avoir des volontaires motivées car le poids de la tâche est souvent sous-estimé. Il serait souhaitable d'avoir un co-responsable régional qui se trouverait, si possible, dans un département éloigné du responsable d'antenne.

Un débat s'ouvre sur la charge de travail et la difficulté de trouver un local, des subventions ou simplement un intervenant. Cette problématique est valable pour toutes les antennes. Y a-t-il une solution? Celle retenue, est la possibilité de regrouper les réunions entre région.

Proposition pour la nouvelle réunion des responsables

Raymond propose que chaque responsable puisse préparer et présenter à tour de rôle, la réunion des responsables, avec son aide. Cette idée permettra à chacun de s'investir sans subir. Cette idée est acceptée, en souhaitant que les responsables jouent le jeu. Mais déjà, un responsable est volontaire (François Grange) pour 2016, peut-être que d'autres viendront compléter le tableau.

Mise à jour des flyers

Mise en route du bulletin CSC

Mis à jour du guide des responsables sur Dropbox et de la clé USB.

Point sur les besoins des antennes

Compte rendu des activités des antennes.

Dossiers demande de subvention

Hubert adressera prochainement un texte expliquant pourquoi nous ne pouvons qu'être une association nationale du fait de la rareté de nos maladies. Ce document sera à remettre à tous ceux qui nous disent ne pouvoir nous aider, car notre siège social n'est pas dans leur ville, leur département ou même leur région.

SEUL, RIEN N'EST POSSIBLE



Des responsables de région et chargés de mission 28 Novembre 2015

A4 - L'agenda 2016 de CSC

JANVIER-FEVRIER

16 Janvier	Réunion annuelle de l'antenne HAUTE et BASSE NORMANDIE
20 Janvier	Réunion RIME à Paris, Plateforme Alliance Maladies Rares
29 Février	9 ^{ème} Journée Mondiale des Maladies Rares

MARS-AVRIL

01 Mars	Intervention en CE2 sur les Maladies Rares Sainte Tulle PACA CORSE MONACO
05 Mars	CA de CSC en vue de la préparation de l'organisation de l'AG du 21 mai à Lille
05 Mars	Réunion annuelle de l'antenne BOURGOGNE et FRANCHE-COMTE à Dôle
12 Mars	Réunion bi-annuelle de l'antenne POITOU-CHARENTES à St Amand sur Sèvres
29 Mars	Réunion BRAIN-TEAM à Paris
13 Avril	Réunion RIME à Paris, Plateforme Alliance Maladies Rares

MAI-JUIN

07 Mai	Championnat du monde de Joëlettes à Rochefort
17 Mai	Journée « santé, génétique et éthique » à Marseille
21/22 Mai	Assemblée Générale à LILLE le Samedi 21 mai - CA de CSC Dimanche 22 mai
22 Mai	Marathon de Millau en joëlette avec les pompiers de Dourdan
28 Mai	Réunion de notre Conseil Scientifique en l'Hôpital Robert Debré
04 Juin	Réunion annuelle de l'antenne PAYS DE LOIRE à Saint-Herblain
11 Juin	Balades Solidaires GROUPAMA 04-05 PACA CORSE MONACO à La Saulce (05)
18 Juin	Sport et Santé CMCAS Marseille – PACA CORSE MONACO
23/25 Juin	Conférence internationale sur les ataxies et les paraplégies spatix à Paris

JUILLET-AOUT

09 au 16 Août	Traversée de la manche en solo et à la nage
---------------	---

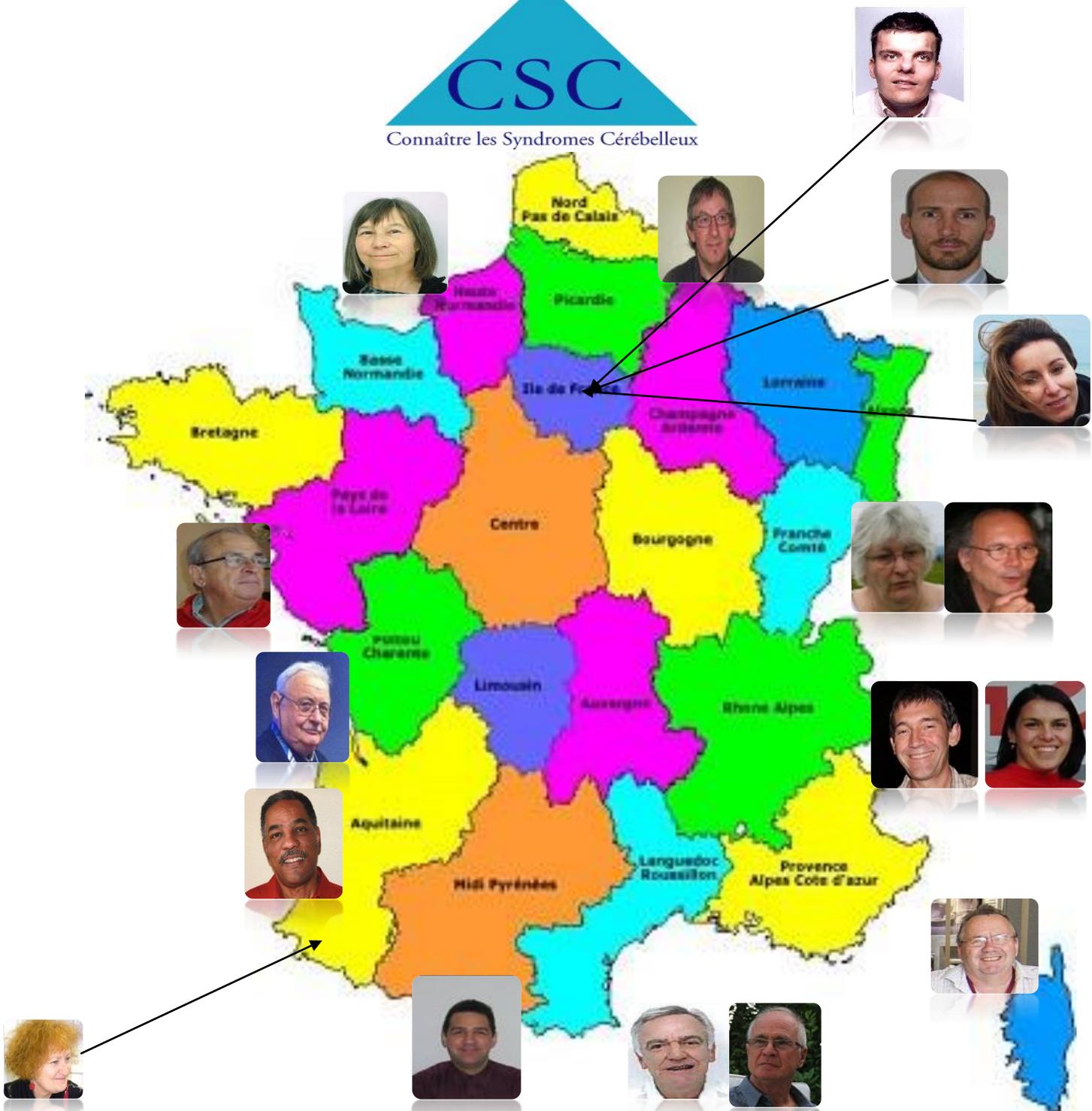
SEPTEMBRE-OCTOBRE

03 Septembre	Forum des associations Manosque / PACA CORSE MONACO
17 Septembre	CA de CSC à Paris
24 Septembre	Réunion bi-annuelle de l'antenne POITOU-CHARENTES à Niort.
Octobre	Réunion annuelle Antennes GRAND SUD à Lyon
Octobre	Journée « BIEN VIEILLIR dans le 04 » PACA CORSE MONACO
15 Octobre	Réunion inter-régionale AQUITAINE et MIDI-PYRENEES

NOVEMBRE-DECEMBRE

03 Décembre	Marche Maladies Rares et Téléthon
Décembre	Salon des Seniors à Manosque PACA CORSE MONACO
10 Décembre	Réunion des Bénévoles de CSC à Paris
11 Décembre	CA de CSC à Paris

B - La vie de CSC dans les régions et les antennes



B1- Antenne Pédiatrique Nationale
B2- Aquitaine
B3- Basse et Haute Normandie
B4- Bourgogne et Franche-Comté
B5 - Ile de France
B14-Groupe de parole IDF
B6 - Languedoc Roussillon
B7 - Midi Pyrénées

B8 - Nord Pas-de-Calais Picardie Champagne-Ardenne
B9 - Pays de Loire
B10 – Poitou-Charentes
B11 - Provence Côte d'Azur Corse Monaco
B12 - Rhône Alpes Auvergne
B13 - Les régions orphelines (Alsace-Lorraine ; Bretagne ; Centre ; Limousin)
B14 – Groupe de parole Ile de France

Responsable: Ilham Prat

Versailles

Tél : 09 70 44 04 51

antennepediatrique@csc.asso.fr

avec 4 bénévoles : Caroline, Céline, Patricia, Séverine,



Compte-Rendu de l'Antenne Pédiatrique Nationale 2015

1/ La course des héros : Notre moteur pour collecter des fonds pour la recherche en pédiatrie !

Ce rendez-vous annuel nous permet de nous rencontrer de manière festive tout en permettant de récolter des fonds au profit de la recherche et de nos projets. Cela fait 4 ans que CSC relève ce défi.

Nous sommes à la recherche de nouveaux coureurs. *Amis sportifs contactez-nous !*

Réalisations 2015 grâce à cette course

40 000 euros étaient dédiés à la recherche en pédiatrie sur la « **Compréhension des mécanismes moléculaires impliqués dans les anomalies du cervelet en pédiatrie** ».

Deux projets à hauteur de **20 000 euros** chacun ont été soutenus :

Un projet mené par Vincent CANTAGREL / Laurence Colleaux
Institut IMAGINE (Hôpital Necker, Paris)

Un projet mené par Stéphanie Valence / Pierre Gressens (Directeur : Pierre Rustin)

UMR U1141 Neuroprotection du cerveau en développement (Hôpital Trousseau, Paris).



2/ Organisation d'une journée entre familles et experts le 21 Novembre 2015

Grâce à notre Comité Pédiatrique, nous avons pu mobiliser des experts sur des sujets qui nous tiennent à cœur pour mieux comprendre et gérer nos enfants au quotidien. Cet événement fut à la fois une journée riche en informations médicales et aussi un grand moment de convivialité.

Cette journée a permis de mobiliser 150 adultes et une cinquantaine d'enfants en collaboration avec trois autres associations (AFAF, APRAT, S. de Joubert).

De nombreuses animations étaient prévues pour les enfants (magiciens, chanteuse, etc.).

Un livret reprenant le détail des interventions sera édité et redistribué aux adhérents de CSC n'ayant pas pu venir pour cette journée.

Nos objectifs en 2016

Poursuivre notre engagement pour **collecter des dons** (Course des Héros 2016).

Mobiliser de nouveaux parents pour donner une nouvelle impulsion à l'antenne et enrichir les champs d'intervention et d'actions de l'antenne.

N'hésitez pas à nous contacter : ensemble, nous sommes plus forts

B2 - Aquitaine

Responsables :

Raymond Souqui

33127 Martignas sur Jalle

Tél : 05 56 78 06 16

vincentsouqui@gmail.com



Marie-Christine Chevallier

40468 Pontoux sur Adour

Tél: 06 63 53 44 62



ACTIVITE ANTENNE 2014

Depuis deux ans, nous commençons l'année par un stand commun avec une autre association, dans les galeries Auchan. Cette opération, sans but lucratif nous permet de sensibiliser les personnes sur notre maladie. Nous avons remarqué que beaucoup de jeunes s'intéressaient à notre pathologie et n'hésitaient pas à poser des questions sur les syndromes cérébelleux.

L'année 2014 fut marquée par nos actions sur la ville de DAX. En septembre, nous assistons au forum des associations. Malgré le nombre de visiteurs moins important que les années précédentes, nous avons établi de bons contacts avec les personnes venant à notre stand. Nous n'avons pas pu refaire notre circuit handicap, mais nous avons d'ores et déjà pris rendez-vous avec la municipalité pour 2016. Nous avons aussi pris contact avec l'AFM locale pour participer au prochain téléthon.

En octobre, nous avons organisé un concert avec la Chorale landaise LOUS AMICS CANTADOUS au profit de CSC en l'église de Buglose à Saint Vincent de Paul (40). La recette de cette journée a été reversée à la recherche. Un rendez-vous est pris pour 2015 avec la chorale de Mimizan.

Nous avons réuni les adhérents CSC Aquitaine le 18 octobre pour notre réunion annuelle. Nous avons eu l'honneur d'accueillir des intervenants de qualité (kiné-conseillère en génétiques et orthophoniste).

25 adhérents ont pu écouter Alain Langlet qui nous a fait un récit amusant à propos de son parcours sur le chemin de Compostelle. Pour le téléthon, une adhérente a confectionné des objets d'art que nous avons vendu à notre stand CSC. Le somme récoltée a été remise à l'AFM via la municipalité.



Responsable : Annie Mathieu
76230 Isneauville
Tél: 06 73 64 43 70
csc.basse-haute.normandie@hotmail.com



Naissance d'une nouvelle antenne CSC

Annie Mathieu, adhérente CSC est la nouvelle responsable de l'antenne Basse et Haute Normandie. Le 16 janvier 2016, elle convoque à Rouen les adhérents de sa région pour un premier contact.

C'est dans un lieu accueillant et ensoleillé, sur les quais de la Seine à Rouen, qu'**Annie Mathieu**, responsable de l'antenne Normandie a organisé sa première réunion régionale **Raymond Souqui**, responsable de la gestion des antennes était à ses côtés pour cette première expérience bien réussie.

11 adhérents sur 15 ont répondu présents. Après quelques présentations sympathiques, ce fut le temps de la discussion amicale, gaie, sérieuse aussi. Ces échanges ont permis de mettre un nom sur chaque visage et de connaître les besoins et souhaits de chacun.

Déjà, quelques activités se faufilent à l'horizon et la petite équipe semble motivée. Des documents concernant la vie de l'association et quelques exemplaires de LETTRE aux soignants ont été remis aux personnes présentes.

Une question nous a été posée sur le GIE. Nous y apportons une réponse par ce compte rendu :

Le GIE (groupement d'intérêt économique) est une banque nationale de cerveaux humains, visant à recueillir des dons post mortem d'organes pour la recherche des maladies neurodégénératives. Nous sommes quatre dans ce groupe : la fondation Parkinson, la fondation Alzheimer, la fondation ARSEP et CSC (le petit poucet). Vous pouvez vous reporter au livret d'accueil page 74, il y a toutes les explications que vous cherchez et des témoignages.

Après de chaleureux remerciements et encouragements bienveillants à **Annie**, nous nous quittons sans oublier que nous nous reverrons.



Les responsables CSC avec deux des adhérents :

De gauche à droite

M. Raymond SOUQUI

Mme Annie MATHIEU

Deux adhérents

Responsables : Claudine et Jean-Jacques Bader

70700 Bucey les Gy

Tél : 03 84 32 88 07

claudine.bader@orange.fr / jeanjacques.bader@orange.fr



ACTIVITES ANTENNE 2014

Durant toute l'année ont été données des réponses à des personnes affectées par des troubles pouvant être des syndromes cérébelleux: conseils par téléphone et courrier.

Mars 2014 : Information à nos adhérents de la création accompagnement social (lettres et internet)

Mars 2014 : listes hôtels pour AG Nantes (lettre et internet)

Mai 2014 : Envoi des flyers pour la marche Fondation Groupama à nos adhérents (lettres et internet)

Participation à AG de Nantes

15 juin 2014 : Marche à Vesoul avec la Fondation Groupama

Mai à Octobre 2014 : Recherche de salles et d'intervenants pour la réunion de Dole

A partir de fin septembre et début octobre avec l'aide de Claude et Cécile constitution d'une liste des personnes invitées à Dole et constitution d'une liste de journaux à contacter

Du 15 au 20 octobre 2014 : Envoi de l'invitation à toutes les personnes concernées : adhérents, CA CSC, responsables Antennes CSC...

15 novembre 2014 après-midi : réunion à Dole

3 décembre 2014 : organisation par l'APF d'un forum sur le maintien à domicile dans notre département mais qui a beaucoup porté finalement sur l'aide à domicile. Il y avait beaucoup de monde. Notre association a été sollicitée pour l'organisation de ce colloque, nous n'avons pas pu participer aux réunions de préparation faute de disponibilités, mais Jean-Jacques est allé aider le matin de cette réunion et il en a profité pour mettre nos banderoles et des docs, comme ça nous nous sommes fait connaître.

Il a aussi témoigné pour nous deux au début de la réunion. Cela a ému beaucoup de personnes. Je pense que nous pourrons aller à la réunion de bilan qui aura lieu en Janvier.

Nous avons encore été sollicités par Groupama pour la marche de 2015 et nous avons été choisis.

Claudine et Jean-Jacques BADER



B5 - Ile de France

Responsable : Thomas Pupin
92100 Boulogne
Tél : 06 03 33 74 21
csc.iledefrance@gmail.com



Chargé de mission Groupe de parole IDF
Nicolas Thiné
75013 Paris
Tél : 07 71 72 34 48
nicolasthine@hotmail.fr



Compte-Rendu 2015 de l'antenne IDF

L'année 2015 a été marquée par plusieurs évènements majeurs :

- Le reportage du 20 mars 2015 paru dans « le magazine de la santé » de France 5,
- La visite du Louvre et des peintres du nord,
- Une formation de plusieurs classes de CE1 et CE2 de Boulogne Billancourt,

La communication avec les adhérents est réalisée par mail uniquement, en utilisant une liste de diffusion créé par JL Prat.

En 2016, je voudrais organiser deux évènements ;

- Une conférence avec un ergothérapeute,
- La visite d'un musée.

Thomas PUPIN



Compte-Rendu 2015 du GROUPE DE PAROLE Ile de France

Activité période du 1er janvier au 30 décembre 2015

Pour ma part il devait y avoir deux groupes de parole, le premier le 07 mars 2015 dont le thème était «**les relations avec les autres**» il a réuni 13 personnes.

Le deuxième groupe de parole avait pour thème «**Se faire Aider**», il m'a été proposé par notre intervenant Thierry Hergueta et n'a pas eu lieu le 14 novembre 2015 (attentats). Il est reporté début 2016.

Les repas organisé le midi qui permettaient aux adhérents d'échanger ont été annulés du fait du nombre assez faible d'adhérents présents.

Les deux autres thèmes autour du «**mensonge**» et «**faire de nos différences une force**» seront abordés en 2016.

Nicolas THINE



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



**RENCONTRE AFAF - CSC - ASL Samedi 7
Novembre 2015 à PORTET SUR
GARONNE**

Organisation : Réunion à l'initiative de Sylvain Léveillé (CSC) et en coordination avec l'AFAF Claudie Baleyrier, Hugnette Le Gorre de Toulouse avec les participations importantes de Brigitte Mélotto-Corbet, de Bernard, mari d'Hugnette, de Marie-Claire et de Michel.

Lieu : Salle des associations de PORTET SUR GARONNE (Salle prêtée gracieusement par la mairie)

Intervenantes « extérieures » :

-Céline Vervueren : Chargée de mission, domiciliée à Toulouse pour la filière Brain Team (2 chargés de mission pour la filière).

-Céline Gomez- Betmon : Conseillère Allianz Finance Conseil

Organisation pratique : Déjeuner convivial pris sur place : spécialité locale ; Cassoulet ; du café, thé et les Fameuses crêpes purement bretonnes d'Hugnette.

Participants : Une vingtaine de personnes AFAF/CSC /ASL. Un participant ASL.

Première partie : la matinée Présentation du documentaire : le tour de Gascogne à vélo réalisé par un adhérent de CSC et sa femme : des centaines de kilomètres sans logistique « lourde » pas collecte de fonds, mais un témoignage sur ce que l'on peut réaliser malgré la maladie ; plus d'informations sur le site de CSC : <http://www.csc.asso.fr/article/aider-malades/227/>

Présentation des objectifs et de l'organisation de la filière Brain-Team qui a été créée très récemment.

Contact : vervueren.c@chu-toulouse.fr

La filière a pour objectif de :

- Diminuer l'errance diagnostic
- Favoriser la prise en charge pluridisciplinaire
- Instaurer un parcours de soins mis en place par les 3 associations : 0970 465 027 ou ataxiepsy@hotmail.free
- spataxie.as@gmail.com

-Constitution du site internet de la filière

-Plaquettes (déjà réalisés pour les centres de référence de Toulouse et Bordeaux) avec les coordonnées du médecin gestion et transmission du patrimoine Informations d'ordre général pour la transmission du patrimoine (dispositions juridiques ou financières) :

Rappel des dispositions juridiques gérées par les notaires :

- Donations possibles du vivant des parents, donation-partage, quotité disponible, comment favoriser l'enfant handicapé sans léser la fratrie
- Solutions proposées par les assurances : **assurance vie** « classique » mais surtout «Epargne handicap» trop souvent ignorée, avec ses avantages fiscaux.

Pour plus de précisions Céline Gomez- Betmon peut rechercher des solutions adaptées aux cas individuels après un bilan patrimonial gratuit ;

ne pas hésiter à la contacter au 06 77 95 48 58 ou par courriel à gomezbe@allianz.fr

La réunion se termine par la prise de différentes photos et le souhait de se retrouver l'an prochain.

Remerciements à tous les participants qui se sont déplacés, parfois de loin, et ont participé activement aux divers échanges.

National :

-Améliorer les bonnes pratiques de la prise en charge.

-Favoriser la Recherche.

-Favoriser la communication avec les associations de patients (qui sont considérées comme ACTEURS de la filière !). Tout en se positionnant au niveau européen et national comme référent pour la reconnaissance de ces pathologies rares. La première newsletter et le compte-rendu de la journée rencontre avec les associations ont été remis aux participants.

Pour l'instant il s'agit surtout de faire « un état des lieux » pour les 37 associations de patients associées. (Environ 100 000 patients et 260 maladies rares). Poids de la filière interlocutrice au niveau ministériel.

Discussion principalement centrée sur les problèmes liés aux MDPH :

- Lourdeur des dossiers rapidement obsolètes et à remplir plusieurs fois.
- Méconnaissance de la maladie et de son caractère évolutif.
- Différences de traitement et de réponses entre départements même voisins.
- Transition adolescent/adulte impossible à préprogrammer (barrière des 60 ans).
- Relations avec l'Education Nationale.

•Centres de rééducation et/ou répit : état des lieux, projets de chartes avec la filière assouplissant les contraintes géographiques.

•La filière avec ses chargées de mission médico-social cherche des améliorations possibles et centralise toutes les propositions ou suggestions que peuvent faire les associations et leurs adhérents. Quelques suggestions : - Certificat médical amélioré et spécifique, - Recours aux possibilités de l'informatique - Formation de quelques personnes des MDPH aux spécificités des maladies de la filière - Un référent filière (cf., aussi, le service téléphonique d'accompagnement social référent, du centre de référence, pathologie, symptômes, traitements, adresses des différents intervenants Page : 3/3 Deuxième partie : l'Après-midi Intervention de Céline Gomez-Betmon, spécialisée des problèmes financiers liés au handicap :

Sylvain LEVEILLE



De Gauche à droite :

Gérard DELFORNO (Délégué régional ASL),
Claudie BALEYDIER (Vice-présidente AFAF),
Sylvain LEVEILLE (Responsable d'Antenne Midi Pyrénées et secrétaire de CSC),
Raymond SOUQUI (Vice-président et Responsable d'antenne Aquitaine de CSC)

Responsable: Eric Leroy
59259 Lécuse
Tél!: 06 65 48 74 2
eric.leroy59@hotmail.fr



Compte rendu ANNEE 2014

Antenne Nord Pas-de-Calais ; Picardie ; Champagne-Ardennes

Nous avons participé pour la deuxième fois à la Course des Héros de Lille, début juin 2014. L'antenne tient à remercier de nouveau notre coureur de ce jour : Guyart Mickael. Par la suite, nous avons accueilli avec une grande joie, sur la plage de Wissant, l'arrivée de la Team petit frère. Ce sont des nageurs qui ont traversé la Manche, sans combinaison, ni palmes ; et qui ont voulu associer leur exploit sportif avec notre association pour cette fois. Tous les bénéfices ont été reversés à notre association, encore un grand merci à ces femmes et hommes de grand cœur. Des contacts furent aussi établis avec des docteurs, chercheurs de l'INSERM et aussi avec les représentants d'Alliances Maladies Rares de la région. Nous remercions Michèle Chan, François Xavier Chaynaud, Sergio Bianchini, Jacques Tuset et Hugues LeBel. Nous avons aussi participé à la réunion grand nord, organisée cette année par l'AFAF en novembre 2014. Cette rencontre inter associatif (AFAF, CSC, et ASL) est organisée en alternance AFAF, CSC depuis la création de notre antenne. Nous remercions Juliette Dieusart et Jacques Dazin (présidente et vice-président de l'AFAF). Pour finir, nous sommes en contact permanent avec le docteur Devos, neurologue au CHRU de Lille. Un grand merci à celui-ci, pour ses renseignements et le lien tissé avec CSC. **Marie Ange GUYART, Éric LEROY**

Compte rendu de la Réunion Grand Nord du 07 novembre 2015 à Lécuse (inter associative AFAF ASL CSC).

Début à 14 h avec les remerciements et les excusés absents. Juliette Dieusaert (présidente de l'AFAF), nous a informé des récents problèmes de prescription en ATU de l'idébédone. Elle précise que tout est fait au niveau de l'AFAF et CSC auprès de l'ANSM (agence nationale de sécurité du médicament et produit de santé) pour prouver le besoin de garder ce médicament. Prise de parole du professeur Sablonnière (chercheur INSERM au CHRU de Lille) les ataxies spinocérébelleuses, diagnostique, prise en charge et recherche. Pour suivre, le Docteur Huin (chercheur INSERM au CHRU de Lille) nous donne un exemple de recherche abouti: la découverte du gène de la SCA 21. Après des échanges toujours très intéressants avec les médecins (super disponibles!!), la pause café fut bienvenue. C'est toujours un moment d'échange, de prise de nouvelles, bref hyper conviviale. Nous avons fini cette après midi par la prise de connaissance du nouveau bureau de CSC, et de la date de la prochaine assemblée générale de CSC qui se déroulera au CHRU de Lille en mai 2016. Pour finir, j'ai souligné l'importance d'être tous ensemble pour faire avancer la recherche, regarder ensemble vers l'avenir.

Eric LEROY



Responsable : François Bardon
44100 Nantes
Tél : 02 40 58 63 99 / 06 68 59 36 89
frbardon@wanadoo.fr



Réunion du 21 Mars 2015 à Nantes

C'est avec le début du printemps que nous avons décidé de réunir les membres de notre antenne Pays de Loire, à Nantes, dans une salle de la mairie, que nous avons déjà utilisé. Nous avons décidé de commencer la réunion par un repas pris en commun commandé par le responsable d'antenne, et moyennant le remboursement de la participation par les membres de cette antenne ; la réservation des repas étant faite par une vingtaine d'adhérent dès la participation à cette réunion de définie. Ceci, afin de créer une ambiance propice aux discussions.

Ce repas, encore une fois, très apprécié, un peu copieux fut un succès. Notre groupe de « bons vivants » a grossi, sont venus nous rejoindre, des personnes n'ayant pas pu nous rejoindre pour ce repas. Après ce moment convivial, nous entamons notre réunion, à près de quarante personnes.

Nous n'avons pas encore réussi à faire venir bénévolement des intervenants extérieurs,

comme kiné, ergo, Médecin de rééducation. Mais l'après midi est quand même passé vite. Nous avons fait un tour de table en disant : Prénom, âge, lien avec la personne malade, type de la maladie.

Nous avons ainsi connu les mamans de « Mieux vivre avec le Syndrome de Joubert », qui doivent organiser en novembre 2015, la journée des familles avec notre antenne Pédiatrique.

Nous avons ensuite abordé les points suivants, sachant que la présidente et le secrétaire de l'association sont parmi nous :

- L'organisation des 20 ans de CSC,
- Les Centres de rééducations,
- La fin de vie,
- Les aidants familiaux...

Puis nous nous quittons autour d'un verre de l'amitié. **Cécile HUCHET-BAYER - François BARDON**



Responsable: Hubert Bœuf
17190 St Georges d'Oléron
Tél: 05 45 36 08 30
paula.hubert.domino@cegetel.net



Compte-rendu réunion de l'antenne Poitou-Charentes du 16 mai 2015 à la salle municipale rue des Epinettes à Fouras (Charente Maritime)

Nous nous sommes retrouvés à 14 h dans une salle mise gracieusement à notre disposition par la municipalité de Fouras. Le tour de table s'avère inutile car nous sommes entre habitués. De plus, certains d'entre nous étions à Fouras depuis le matin afin de soutenir notre coureur-assis: Patrick et notre équipe de pompiers de Dourdan (Jean-Christophe blessé mais présent). Hubert, Stéphane, Fabrice, Nicolas) pour l'épreuve du championnat du monde de Joëlettes à propos de laquelle vous trouverez des images sur notre site. Patrick commence donc par le récit de sa matinée et est très ému de la gentillesse, de la disponibilité et de la bonne humeur de ce groupe de pompiers qui ont déjà participé, pour notre association, au semi-marathon de Paris et l'un d'entre eux, Stéphane, va faire la diagonale des fous dans l'Ile de la Réunion en portant nos couleurs. Ils prévoient même de pouvoir, dans deux ans, participer à la diagonale des fous avec une Joëlette. Pour les 10 ans de l'association Synapse 17, organisatrice de l'évènement, le championnat se déroulera à Rochefort sur Mer le 7 mai 2016 puis dans l'Ile d'Oléron à St Trojan en 2017, 2018 et 2019. Hubert précise que le compte-rendu de cette épreuve ne pourra figurer dans le bulletin de CSC puisque celui-ci ne peut plus paraître devant la complexité à le réaliser depuis que Laurent Lecrest a cessé de s'en occuper. Il poursuit par l'Assemblée Générale des 20 ans de l'association qui se déroulera le samedi 27 juin prochain à Paris au Centre Ravel. Seulement deux des personnes présentes disent pouvoir s'y rendre. Il précise qu'il s'agira de la dernière

Assemblée Générale présidée par Cécile Huchet, qu'il faut penser à son remplacement, qu'il n'y a pas de candidat à l'heure actuelle et qu'il en va de la pérennité de notre association.

-Cette décision oblige donc à la modification des statuts qui sera proposée en Assemblée Générale Extraordinaire et dont le contenu sera communiqué par courrier avec la convocation.

-La problématique du financement des services d'accompagnements psychologique et social fera également l'objet d'une modification de nos statuts explicitée dans ce même courrier.

Il faudra également partir à la recherche de remplaçants pour les postes de:

-Dons post mortem: il précise que le GIE a reçu 43 consentements de dons, qu'il y a eu 10 prélèvements depuis une dizaine d'années et pour la première fois, deux projets de recherches ont demandé des échantillons.

-Ecoute générale

-Relation avec les chercheurs

-Relation avec Orphanet

Notre prochaine réunion d'automne aura lieu le 7 novembre à Niort à la Résidence Service Le Bocage St Jean, rue Gambetta, route de Nantes avec deux thèmes soulevés par certains présents:

-Problèmes respiratoires

-Chant choral; respiration par le ventre

Nous nous quittons vers 17h 30.

Hubert BŒUF

Compte-rendu réunion de l'antenne Poitou-Charentes du 7 novembre 2015 à la Résidence Bocage Saint Jean à Niort (Deux-Sèvres)

Nous sommes 17, invités par l'une de nos adhérentes demeurant à la Résidence du Bocage St Jean à Niort dans une superbe salle.

Une nouvelle adhérente ayant rejoint le groupe, nous faisons un tour de table afin qu'elle connaisse la situation des personnes présentes en attendant la venue des retardataires. Cette dernière, Brigitte, maman de 5 enfants a une fille de 41 ans, Delphine, qui a présenté, voilà 4 ou 5 ans, un syndrome cérébelleux non identifié à ce jour et qui ne semble pas d'origine génétique.

Nous commençons notre rencontre par quelques mauvaises nouvelles de santé de deux de nos adhérents, Michel et David, auxquels nous transmettons nos sincères amitiés.

Le compte-rendu des services « écoute psy et accompagnement social » laisse paraître que ceux-ci sont en majorité utilisés par notre association bien que financés par l'AFAP, l'ASL et CSC et comme il a été annoncé lors de notre AG, le financement ne sera plus pris en charge par La Fondation Groupama pour la santé mais par nos trois associations. Nous rappelons que l'écoute psy a lieu le mardi de 15 à 19h au 0970 465 165 et l'accompagnement social le mercredi de 15 à 19h au 0970 465 027.

Hubert communique les dates de formation de l'école de l'ADN et nous relevons que celle concernant notre région se déroulera à l'école de l'ADN de Poitiers entre le 15 et le 17 juin 2016 prochain. Les inscriptions sont gérées par Guy Mousseron, administrateur de CSC.

Nous faisons une coupure « déjeuner » dans une superbe salle de restaurant avec nappe et serviettes en tissu blanc.

Une modification est à apporter dans le document joint à la convocation à l'AG dans le tableau des bénévoles de notre association :



Raymond Souqui, vice-président et responsable de l'antenne Aquitaine a eu son adresse mail piratée et il faut donc noter à présent : vincentsouqui@gmail.com

Concernant l'intervention d'Alexandra Dürr dans une émission de France Culture sur le thème « Connaissez-vous les maladies neurologiques.... » nous n'avons pas appris beaucoup plus que ce que nous connaissions déjà mais nous avons constaté qu'elle s'était exprimée avec des termes à la portée du commun des mortels et non à des personnels médicaux. Après avoir réécouté cette émission, elle a précisé que, si un malade diagnostiqué ne veut pas que l'information soit communiquée à sa famille y compris par le praticien, c'est le malade qui engage sa responsabilité « civile » et non « pénale » comme évoqué lors de notre réunion.

Après le repas il est question de la loi parue en 2011 sur l'obligation de l'information de la parentèle dans les cas de maladies génétiques pour laquelle Alexandra Dürr souhaite conduire une étude sur la façon de le faire. Une discussion s'engage sur la nécessité de cette étude et également sur cette loi qui nous semble difficilement applicable du fait de l'attente de la majorité pour effectuer un diagnostic, que l'on ne peut décider de l'avenir professionnel d'un enfant « susceptible » d'être atteint d'une maladie génétique. Toutes les personnes présentes sont d'un même avis concernant l'inutilité de cette loi.



Lors de notre dernière réunion régionale, l'un de nos adhérents avaient souhaité que soit évoqué les problèmes respiratoires dans nos maladies mais, malheureusement, et malgré l'intervention d'Hubert auprès de nos hôpitaux régionaux (Poitiers, Niort ou La Rochelle), aucun pneumologue ne veut témoigner ni se préoccuper de ces problèmes. Il a tout de même trouvé une personne au CHU de REIMS qui veut bien se pencher sur ce problème et qui participera à la prochaine Assemblée Générale qui se tiendra à Lille le 21 MAI 2016.

La journée des associations de patients de la filière Brain-Team du 13 octobre dernier va permettre de travailler afin d'améliorer l'information sur nos maladies aux MDPH avec descriptions et conséquences pour en arriver à ce qu'il y ait une harmonisation entre toutes les MDPH départementales.

Le sujet sur la forte probabilité d'un essai avec le RILUZOLE sur des patients ayant une ataxie génétique est très attendu par les présents. Il s'agit d'un médicament autorisé en France qui restaure l'activité électrique du cerveau pour les SLA (maladie de Charcot) mais il convient d'attendre des précisions pour pouvoir ou non participer à cet essai.

Hubert après avoir évoqué la non parution du bulletin de l'association depuis 3 ans ; du fait de l'absence d'une ou plusieurs personnes susceptibles de pouvoir en assurer la composition et mise en page ; lance un appel à toutes les bonnes volontés pour y parvenir,

Nous avons félicité Patrick pour sa participation au championnats du monde de Joëlettes ; mais aussi à son tour de l'île de RE en tandem ainsi que du périple toujours en tandem de Saint-Pourçain-sur-Sioule à ALBI, Nous avons également parlé de Christiane et Alain qui après St Jacques de Compostelle on fait fin août et début septembre le tour de Gascogne soit 700 kms en TRICYCLE, La participation de CSC à la Diagonale du Fou n'a pu se réaliser le pompier de Dourdan qui devait faire cette course c'est rompu le tendon d'Achille,

La fin de notre réunion étant proche, nous dégustons le **fameux cake MARIE-LOUISE** et nous convenons de nous voir à Rochefort sur Mer, le 7 mai 2016 pour le prochain championnat du Monde de Joëlettes et le **12 mars 2016 à Saint Amant sur Sèvre pour notre réunion de printemps.**

Hubert BOEUF



Responsables: Guy Mousseron
04220 Sainte Tulle
Tél: 04 92 79 71 70 / 06 88 30 26 95
guy.mousseron@hotmail.fr



Mahi Nouar
13500 Martigues
Tél : 04 42 42 14 78
mahiagnes@orange.fr

Compte-Rendu de l'antenne PACA CORSE MONACO :

Manifestations importantes de l'année 2015

Samedi 6 juin : Match de foot Solidaire avec l'A.F.M (Anciens Footballeurs Méditerranéens)

En coordination avec les Balades Solidaires organisées le Dimanche 7 juin par Groupama, ce match était géré par notre Antenne Régionale avec différents partenaires. Des fonds ont été récoltés lors de ces deux journées. Notre vice président et responsable de l'antenne Rhône Alpes, M. Masselot représentait CSC.



Dimanche 7 juin : Balades Solidaires Groupama à Sainte-tulle

Samedi 27 juin: Représentation de la région lors de l'AG 2015 à PARIS/RAVEL

Jeudi 01 octobre : Colloque sur la LOI du 11 février 2005 sous l'égide du Conseil Départemental 04 à Manosque

« La loi n° 2005-102 du 11 février 2005 "pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées" est la principale loi sur les droits des personnes handicapées depuis celle du 30 juin 1975 ».

Mardi 6 octobre : Réunion « journée des aidants » organisée par l'A.P.F à Manosque

Samedi 10 octobre : Réunion annuelle GRAND SUD à Sainte-Tulle

Les deux antennes régionales RHONE ALPES et PACA CORSE MONACO accompagnées

des deux associations AFAF et ASL ont permis d'accueillir plus de 50 personnes (des adhérents, des politiques, des amis), et d'écouter le matin les interventions du Professeur AZULAY (Neurologue généticien La Timone/Marseille), du Docteur BARDOT (Chef de service kiné La Pomponiana /Hyères) et l'après-midi celle de Mme FAURE (déléguée aux personnes handicapées du Conseil Départemental des Alpes de Haute-Provence).



Samedi 28 novembre : Réunion des responsables d'antennes à Paris

PREVISIONS POUR L'ANNEE 2016

- Les points importants prévisibles en 2016 :

Mardi 01 mars: Interventions en milieu scolaire (CE2) sur les maladies rares : Une nouvelle action qui va nous permettre de présenter « nos maladies », « notre maladie » à des enfants de 8 ans (CE2) grâce à un partenariat avec le groupe scolaire Max Trouche de Sainte-Tulle.

AG CSC le 21 mai 2016 à LILLE.

Samedi 11 Juin: Balades solidaires Groupama : Ayant été choisie pour deux années supplémentaires, notre association sera de nouveau partenaire avec Groupama lors des Balades Solidaires en 2016 ainsi que l'association « vaincre la mucoviscidose »

Guy MOUSSERON

Responsables :
Pascal Masselot
07170 Saint Germain
Tél : 04 75 94 29 58
masselot.pascal@sfr.fr



Valérie Triolle
69110 Ste Foy les Lyon
Tél :
csc.valerie@yahoo.fr



3^{ème} réunion « Grand Sud » des trois

Associations AFAF, ASL et CSC à Sainte Tulle

Le Samedi 10 octobre 2015, 50 participants dont des adhérents de CSC, de l'A.F.A.F et de l'ASL se sont réunis sous un temps splendide digne de notre belle PROVENCE.

Le centre Regain, près de Manosque dans les Alpes de Haute Provence, est particulièrement bien adapté : possibilité de loger en chambres accessibles aux PMR, de prendre les repas et de disposer de salles de réunion gratuitement. Nous remercions ce centre de nous accueillir et faciliter notre réunion.

La réunion était organisée par les trois associations.

Intervenants :

-*Professeur Jean-Philippe AZULAY* / Chef Pôle Neurosciences Cliniques, Service de Neurologie et pathologie du Mouvement, Centre de coordination inter régional pour la maladie de Parkinson, Centre de compétences "Maladies rares du mouvement et de la cognition", Hôpital de la Timone / INT - CNRS / AMU AIX-MARSEILLE, Institut de Neurosciences de la Timone / Campus santé La Timone

-*Docteur Philippe BARDOT* / Chef de services Médecin rééducateur / Spécialiste en Médecine Physique et de Réadaptation, Institut de Rééducation Fonctionnelle « Pomponiana Olbia » BP 41 - 83400 Hyères

10h30, début de la réunion :

Pascal Masselot et Guy Mousseron, les coordonnateurs de la journée, précisent l'emploi du temps et la présence d'intervenants dans la matinée (Ms. AZULAY et BARDOT), l'après-midi étant prévue pour une intervention sur la loi 2005 par Mme Evelyne FAURE, conseillère départementale 04, déléguée aux personnes handicapées, ensuite vers 16h30 sont prévus des échanges entre tous les participants des trois associations.

Les deux professionnels de santé sont intervenus via des exposés préparés en diaporama. De nombreuses questions ont été posées marquant un vif intérêt pour ces interventions. Des échanges positifs ont également eu lieu entre participants et avec les professionnels de santé.

Intervention de M.AZULAY

Mr AZULAY nous a brossé un tableau complet des différentes ataxies d'origine génétiques sans oublier de parler des différentes pathologies présentes lors de cette réunion. C'était en quelque sorte un abrégé du cours qu'il dispense aux étudiants neurologues, en insistant sur le fait qu'il est très important que nos associations disposent de cette connaissance et que, bien souvent elles deviennent ainsi « experts » dans ces pathologies.



Intervention de Mr BARDOT

Mr BARDOT, quant à lui, nous a présenté le médecin MPR qu'il est, comme un « chef de gare », c'est-à-dire un coordonnateur des différents professionnels de la rééducation, qu'il nous a détaillé, ainsi que l'arsenal thérapeutique dont ils disposent.

Il a aussi insisté sur l'intérêt que nous avons à suivre des séjours de rééducation qui restent les moments les plus efficaces et, à l'issue desquels les progrès sont les plus marqués. Reste le problème de trouver un centre adapté à nos pathologies, tant sur le plan médical qu'« humain ». Le recrutement est majoritairement régional voire départemental, de grands espoirs sont alors fondés sur la filière « brain team » et sur les associations, afin qu'ils priorisent un accès pour nos pathologies.

J'ai beaucoup apprécié les échanges qui s'en suivirent et le fait que Mr Azulay prenne part aux débats instaurés avec Mr Bardot. La pause de midi avec un repas bien mérité, nous a permis de reprendre quelques forces.

L'après-midi : Nous avons repris vers 14h15.

L'intervention de Mme FAURE s'est centrée sur les problèmes « d'accessibilité » puisqu'elle est venue nous présenter la loi 2005, ce qu'il en est aujourd'hui et ce qui est prévu. Beaucoup de lieux publics restent inaccessibles à des personnes à mobilité réduite, des échéanciers sont prévus. Mme FAURE tient à préciser qu'il s'agit aussi d'évolution des mentalités et qu'elle croit beaucoup à la sensibilisation qui doit être faite en amont, dans les écoles afin de préparer les personnes à accueillir les différences. Voilà un défi pour les associations qui doivent y participer. Il ne faut pas que le coût devienne un obstacle insurmontable, beaucoup d'adaptation peuvent se faire à moindre frais pour peu que la motivation soit au rendez-vous.

Ses compétences auprès de la MDPH ont suscité des salves de questions et des débats qu'il a fallu interrompre.

Mme FAURE nous a beaucoup remerciés de l'avoir invité et les futures orientations se nourrissent des expériences d'aujourd'hui.

Vers 16h30, Pour la dernière partie, la parole a été donnée aux adhérents afin qu'ils s'expriment. Des échanges ont eu lieu sur différents sujets.

Le mot de la fin est revenu aux responsables : Annie, Claudie, Guy, Pascal.

« Nous sommes experts par expérience » semble bien résumer cette journée, il est évident que les malades attendent beaucoup du monde médical, mais il n'en est pas moins vrai que le monde médical attend le retour des malades, nous avons là un rôle essentiel à jouer.

Vers 18h, Ceux-ci ont clôturé cette 4^{ème} journée Grand Sud Est.

Bienvenue à tous à la 5^{ème} Journée GRAND SUD en 2016,

Les organisateurs : AR / CB / PH/ PM/GM

Pascal MASSELOT / Guy MOUSSERON



Quelques temps forts sportifs ont lieu pour CSC avec, pour origine, des adhérents de cette région : **M. Lebel** (un adhérent RA) s'est donné en 2014, le défi de traverser la manche à la nage au sein d'une équipe de cinq nageurs ; Ce qui a été fait. C'est aussi ce qu'il retentera en Août 2016, mais cette fois ci, seul ! **M. Grange** a réalisé lui, un périple le long de la « Via-Rhône » (qui longe le Rhône) en juin 2015, ainsi que le tour de l'Aude en septembre de cette même année. Tout ceci en tricycle et avec l'association "Courir pour Guérir" (Via-

Rhône) et le club Handisport de Saint Etienne.

- Nous avons bénéficié des « marches Groupama » en mai 2014, elles n'ont pu être renouvelées en 2015, mais nous espérons qu'elles le seront en 2016. Il est à noter aussi notre présence à l'organisation avec la région PACA et au déroulement de la réunion « GRAND SUD », qui s'est tenue dans les Alpes de Haute Provence en octobre 2015. Région avec laquelle nous partageons beaucoup d'évènements.

Pascal MASSELOT

B6 - Languedoc Roussillon

Responsables :

Jean-Marie Politowicz

30800 Saint Gilles

Tél : 06 58 59 34 40

politowicz.jean-marie@neuf.fr



Jean-Pierre Garcia

30127 Bellegarde

Tél: 04 66 59 00 32

Jpgarcia300@gmail.com



B13 – Les régions orphelines

Les régions **Alsace-Lorraine ; Bretagne ; Centre; Limousin** et sont désignées comme régions orphelines car il n'existe pas de responsable d'antenne dans ces régions. Elles sont rattachées au « National centre » et gérées par le Responsable de la Gestion des Antennes. Récemment la région **Auvergne** fut rattachée à la région **Rhône-Alpes**.

La région Alsace–Lorraine fut gérée pendant deux ans par Priscilla Homatter. Cette dernière a démissionné pour des raisons personnelles. Nous la remercions pour le travail effectué durant tout ce temps. Ces régions restent malheureusement sans activité, proprement dite, mais ses adhérents peuvent toujours trouver réponses à leurs questions en appelant le siège de l'association.

Compte-rendu Auvergne-Limousin 2014

- Journée «découverte » et « tractage » à Clermont-Ferrand en mai 2014.
- Participation au stage de « l'école de l'ADN » à Poitiers du 24 au 26 juin 2014.
- Envoi de mails d'information aux adhérents n'habitant pas sur place, impossible de tenir une permanence...

- Participation au forum de l'Alliance Maladies Rares à Clermont-Ferrand le 14 novembre 2014.
- **"démission en JUIN 2015 pour raison personnelle". François GRANGE**



HANDISPORT: Revivre grâce au sport adapté.

Pour lutter contre les effets des ataxies spino-cérébelleuses qui, la plupart du temps, nous force à l'inactivité, François a trouvé sa solution. Grâce à la pratique du vélo à trois roues, adaptée à son handicap, il a retrouvé un certain équilibre.

J'ai passé de nombreuses années sans faire de sport à cause de ce handicap qu'est l'ataxie (2ans après le diagnostic mais même avant, lorsque je ne savais pas de quoi je souffrais...). Après m'être « acharné » sur mon vélo, j'ai abandonné car cela devenait plus un « effort » qu'un « plaisir »...Mais depuis que j'habite Saint-Etienne (Novembre plus exactement), j'ai découvert le Tricycle (vélo à 3 roues avec un siège bien confortable ou je n'ai plus peur des pertes d'équilibre!).

Grâce au club handisport de cette ville, je m'y suis remis et j'adore ça!! A raison de deux fois par semaine, cette pratique me permet de prendre l'air et d'oublier les soucis du quotidien, je la conseille à tous (spécialement les ex-sportifs à qui ça manque, en plus c'est une très bonne rééducation (respiration entre autre...) et j'ai l'impression que cela « soulage » mes jambes, d'être moins fatigué le soir venu que lorsque je me tiens debout toute une journée. Handisport propose toutes sortes de pratiques (vélo, natation, basket, athlétisme, tennis de table, escrime et beaucoup plus...). Il existe certainement un club près de chez vous, renseignez-vous! **François Grange**



ACTIVITES SPORTIVES EN LIEN AVEC CSC

Depuis longtemps, le handicap n'a jamais empêché (même si c'est bien moins facile...) les personnes atteintes de pratiquer une activité sportive (voir l'article de notre site internet sur « HANDISPORT ») En voici un court compte-rendu des « exploits » de nos adhérents ces dernières années (en fait en 2015 ! Articles plus complets à retrouver sur notre site) :

- Course des Héros
- Chemin de St Jacques de Compostelle en tricycle
- Semi-marathon de Paris avec les pompiers en soutien à CSC
- Marathon de Paris pour un adhérent Bourgogne Franche Comté
- Le Massif-Central en tricycle
- La Via-Rhône en tricycle
- Le tour de l'Aude en tricycle
- Le tour de Gascogne en tandem
- Traversée de la manche à la nage en soutien à CSC
- Championnat du monde de Joëlettes à Fouras-les-Bains 17450
- Tour de l'Île de RE en tandem
- Saint-Pourçain-sur-Sioule / Albi en tandem

C - Infos médicales et scientifiques

C1 – Les projets de recherche de CSC en 2015:

Où est allé le budget « recherche » en 2015 ?

Nous disposons d'un budget de 40 000 € pour la recherche pédiatrique et 50 000 € pour la recherche générale, total des sommes reçues en 2013 et 2014 par les donateurs que nous remercions. Le CA de CSC a donc décidé de consacrer 90 000€ à la recherche.

En réponse à notre appel d'offre, le conseil scientifique après un examen approfondi des projets de recherches qui nous ont été proposés en a retenu certains. Ils concernent directement quelques-unes des maladies de nos adhérents. Ces projets de recherches sont scientifiquement solides, de qualité et en rapport directe avec les maladies des adhérents de CSC.

Au vu du compte rendu du conseil scientifique, le CA a réparti les 90 000€ entre les laboratoires de recherches en fonction de leurs besoins.

PEDIATRIE

(dons résultants de manifestations diverses de parents d'enfants ; raison pour laquelle deux appels d'offres sont rédigés séparément). Sur trois dossiers reçus, deux ont été retenus par le Conseil Scientifique, avis que nous avons suivi. Voici les projets qui ont été retenus :

« **Développement d'un modèle murin d'ataxie cérébelleuse causée par un défaut de glycosylation des protéines** » par le Dr Vincent Cantagrel.

Ce projet émanant de l'hôpital Necker enfants malades vise à caractériser les défauts cellulaires et biochimiques responsables des anomalies neurologiques observés chez des patients CDG. En effet, la question des mécanismes à l'origine des anomalies neurologiques observées chez les patients CDGs ni celle du rôle exact des N-glycans au cours du développement cérébral n'avait été étudiée.

« **Bases génétiques et mécanismes physiopathologiques des ataxies cérébelleuses congénitales** » par une unité de recherche située dans le 19^{ème} arrondissement de Paris.

L'objectif de ce projet est d'identifier et de caractériser de nouveaux gènes d'Ataxie Cérébelleuse Congénitale (ACC), grâce aux nouvelles méthodes de séquençage à haut débit et aux approches classiques d'études fonctionnelles des protéines. Ce travail permettra d'élucider le mécanisme génétique pour des patients en attente de diagnostic et pour leur famille en attente de conseil génétique. Il contribuera à la compréhension des mécanismes physiopathologiques des ACC et à l'élaboration de futures approches thérapeutiques.

RECHERCHE GENERALE

Quatre dossiers sur cinq ont été soutenus ainsi :

Le Dr Vincent Huin à Lille, **étude fonctionnelle du gène TMEM240 dans l'ataxie spino-cérébelleuse de type 21** ». Cette ataxie fut découverte grâce à ce laboratoire qui travaille dessus depuis quelques années.

L'étude consiste à caractériser la protéine TMEM240 et constituer un modèle cellulaire de la SCA21 puis développer le mécanisme moléculaire de nouvelles ataxies.

Le laboratoire du Dr Yvon Trottier à Strasbourg pour « **Analyse phénotypique longitudinale détaillée d'un nouveau modèle souris de SCA7** » Un premier modèle de souris SCA7 avait permis des découvertes essentielles sur la dégénérescence oculaire de la maladie mais ce modèle trop fragile a fait place à un autre. Cette étude phénotypique des secondes souris SCA7 devrait non seulement fournir des renseignements précieux sur la physiopathologie de SCA7, mais aussi identifier

des biomarqueurs de la pathologie et fournir des paramètres phénotypiques quantitatifs pour le développement précliniques de thérapie pour SCA7.

Puis le Pr Giovanni Stévanin de la Pitié Salpêtrière, pour une « **Analyse de l'exome d'une cohorte de 319 cas d'ataxie et mise au point d'un kit diagnostique adapté aux ataxies** »

Objectif : identifier de nouveaux gènes en cause dans les cas exclus des gènes connus.

Enfin, « **Analyse fonctionnelle d'un nouveau gène responsable d'une ataxie cérébelleuse autosomique dominante au cours du développement du poisson-zèbre** » du Dr Jamilé Hazan à Paris.

Un certain nombre de gènes responsables de l'ADCA (ataxies dominantes) n'ont pas été

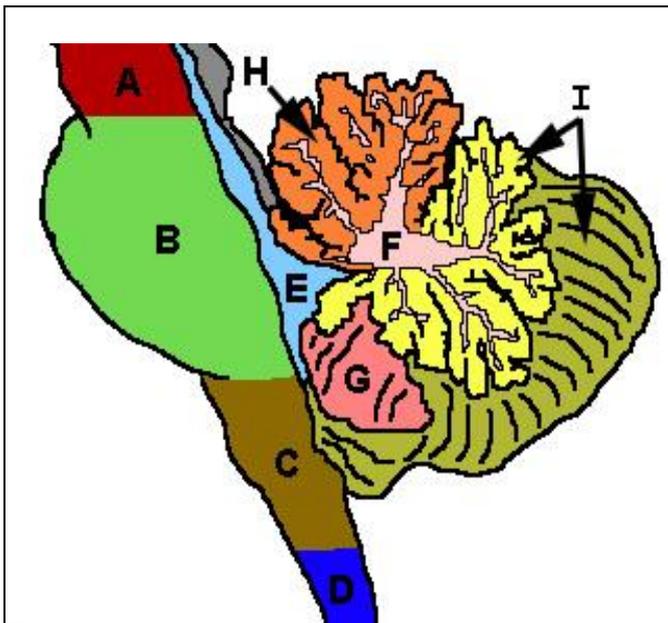
caractérisés à ce jour. Une analyse de liaison couplée au séquençage de l'exome chez des patients issus d'une grande famille dans laquelle ségrègue une ADCA de type III ont permis de mettre en évidence un nouveau gène candidat codant une protéine neuronale impliquée dans le trafic vésiculaire.

Il s'agira de caractériser la fonction potentielle de celui-ci.

Ces études permettent une meilleure connaissance de nos pathologies, préalable à une mise au point d'un futur traitement efficace.

Rappelons que, selon les conventions établies, les chercheurs travaillant sur ces sujets viendront nous faire part de l'avancée de leurs travaux lors des prochaines Assemblées Générales.

Evelyne, Hubert, Pascal



Cervelet et régions voisines ; vue sagittale d'un hémisphère.

- A : [Mésencéphale](#). B : [Pont de Varole](#).
- C : [Bulbe rachidien](#). D : [Moelle épinière](#).
- E : [Quatrième ventricule](#). F : [Arbor vitae](#).
- G : [Tonsille \(amygdale\) cérébelleuse](#).
- H : [Lobe antérieur](#) I : [Lobe postérieur](#).

SOLIDARITE INTERNATIONALE :

De nombreuses organisations se coordonnent partout dans le monde afin d'avancer ensemble face à ces maladies rares et incurables (pour l'instant!...)

Voici l'exemple du réseau SPATAX regroupant 27 laboratoires de recherche, est présidé par le Pr Alexandra DÛRR. Le Dr Giovanni STEVANIN, Directeur de recherche INSERM-ICM et EPHE, coordonne les études génétiques. Comme, en 2013, SPATAX tiendra son congrès du 23 au 25 juin 2016 à l'ICM Paris. Comme en 2013 CSC sera présente.

(traduction du site internet de SPATAX)

« Les ataxies cérébelleuses (SCA) et les paraplégies spastiques (SP) sont génétiquement et cliniquement très hétérogènes. On connaît déjà plus de 40 gènes mais le grand nombre de phénotypes à venir suggère une hétérogénéité génétique encore plus importante. Ces troubles progressifs sont souvent graves et fatals, en raison de l'absence de thérapie spécifique. Le réseau SPATAX combine l'expérience de cliniciens et de scientifiques européens et méditerranéens travaillant sur ces groupes de maladies.

Au cours de l'année passée, ils ont rassemblés un grand nombre de familles et ont réalisé un certain nombre de tâches (l'initiation d'une base de données clinique et génétique, la diffusion d'ADN aux laboratoires participants, la cartographie de trois nouveaux « locus » et « l'affinement »(précision ?) de plusieurs « locus »). En plus de cliniciens d'Europe et des pays

méditerranéens, qui jouent un rôle majeur pour le rassemblement de familles selon des outils d'évaluation développés et validés par les membres de SPATAX, le groupe inclut des laboratoires européens majeurs qui se consacrent à l'élucidation de la base moléculaire de ces troubles. Chaque laboratoire centralisera toutes les familles avec un sous-type « d'autosome récessif » (AR) CA (n=116) ou SP (n=207) pour efficacement cartographier et identifier le gène responsable. Des examens du génome dans son entité sont déjà en cours dans 61 familles. Étant donné l'expertise des participants, les chercheurs s'attendent à dresser la carte et identifier plusieurs gènes durant le cours de ce projet. Le spectre des mutations et des corrélations de phénotype/génotype sera analysé grâce à cette série unique de patients avec des phénotypes divers. La connaissance acquise sera immédiatement applicable aux patients en termes « d'amélioration positive » du diagnostic, le suivi et de conseil génétique approprié. Sur le plus long terme, les modèles pour l'entité génétique seront développés afin de comprendre la «physiopathologie» et d'identifier de nouveaux objectifs pour améliorer le traitement. Le groupe de patients réunis et la connaissance précise de l'histoire médicale facilitera l'implantation d'essais thérapeutiques basés sur des approches rationnelles. »

François GRANGE

La Fonction Respiratoire dans l'ataxie télangiectasie

Préambule

The Ataxia-Telangiectasia Society Britannique est à l'origine du texte ci-dessous qui a été traduit à la demande de L'Association Pour la Recherche sur l'Ataxie Télangiectasie (APRAT) qui nous autorise à le publier pour nos adhérents. Ce texte a été rédigé par le Docteur Jayesh BHATT pneumopédiatre au Nottingham University Hospitals NHS Trust. Ce texte concerne surtout les enfants ayant une Ataxie- Télangiectasie (AT) mais il apporte malgré tout de précieuses informations sur la façon de traiter une infection pulmonaire.

Ce texte est extrait du « Guide du Diagnostic et des Soins » publié par l'APRAT en juillet 2015

D, Jayesh Bhatt Pneumo pédiatre consultant

Prise en charge respiratoire

Introduction

Il n'y a pas à ce jour d'essais cliniques randomisés contrôlés d'envergure suffisamment large sur les traitements respiratoires de l'ataxie télangiectasie; en conséquence, toutes les recommandations sont fondées sur des combinaisons d'extrapolations à partir des traitements d'autres maladies et des opinions d'experts. Les principales complications respiratoires de l'A-T sont :

*une infection aiguë et chronique des voies respiratoires, avec le risque de dilatation des bronches lié à une immuno -déficience et une mauvaise évacuation des sécrétions ;

*des syndromes d'inhalation, liés à une déglutition non coordonnée pouvant conduire à une dilatation des bronches:

*une scoliose, en particulier à l'adolescence, entraînée par les déformations thoraciques;

*une faiblesse des muscles respiratoires ;

*(beaucoup plus rarement) une pneumopathie interstitielle;

*une pneumopathie restrictive et obstructive peut se développer à la suite des chimiothérapies contre le cancer.

Compte tenu de la complexité des complications respiratoires de l'A-T, il est fortement recommandé que tous les enfants soient pris en charge dans le CHU par un pneumo pédiatre avec une épreuve fonctionnelle respiratoire de référence.

Modèles de prise en charge respiratoire

Compte tenu de la complexité des complications respiratoires de l'A-T, il est fortement recommandé que tous les enfants soient pris en charge par un pneumo-pédiatre dans le CHU. Dans des circonstances adéquates, un système de soins partagé peut fonctionner avec un hôpital général local, sur le modèle de la prise en charge de la mucoviscidose. Nous recommandons un examen respiratoire au moins tous les trois mois, et plus souvent si l'état de l'enfant est instable. Cet examen devrait inclure :

*une évaluation par un pédiatre expérimenté;

*une évaluation des techniques de désobstruction des voies respiratoires par un kinésithérapeute ayant une spécialisation respiratoire;

*une culture de crachat ou de prélèvement d'expectoration, y compris pour *Pseudomonas aeruginosa* ;

*la possibilité d'une EFR pour les enfants capables d'accepter la technique.

Une surveillance stricte des fonctions pulmonaires doit être suivie pour les personnes qui ont eu un cancer;

*une gazométrie artérielle;

*un examen radiologique spécialisé - compte tenu du risque de malignité, le besoin de radiographies doit être étudié avec soin et la dose d'irradiation doit être limitée autant que possible avec l'assistance d'un radiologue pédiatrique expérimenté. Si des radiographies aux rayons X sont estimées nécessaires au traitement, elles doivent être faites, mais seulement après consultation avec un spécialiste.

Par ailleurs, il est essentiel d'assurer un accès à des évaluations régulières par une équipe d'orthophonistes, ainsi qu'à un examen diététique pour garantir une nutrition optimale. On suppose que l'enfant aura accès à toutes les formes de base de soutien, y compris au soutien psychologique et pédopsychiatrique, à l'ergothérapie, à la prise en charge sociale et à la thérapie par le jeu, et que tous les professionnels concernés assurent un accès optimal aux services, y compris à l'école.

Prise en charge de la maladie respiratoire

Un soin respiratoire général de haute qualité est essentiel, y compris l'éviction de la fumée de tabac et l'organisation d'une immunisation complète, entre autres, une vaccination antigrippale annuelle.

Infection

Il n'y a pas de donnée permettant de recommander ou de déconseiller des antibiotiques prophylactiques, mais la plupart des enfants reçoivent une prescription d'azithromycine prophylactique par les immunologues. Nous ne disposons pas de données sur la microbiologie de la pneumopathie de l'A-T, mais l'expérience de l'un des centres les plus importants (Nottingham) suggère que H influenzae, M catarrhalis, Strep pneumoniae, Staph aureus et, occasionnellement, Pseudomonas sont les principaux pathogènes lorsque la culture est positive.

Nous recommandons des antibiotiques supplémentaires dans les circonstances suivantes :

*toute augmentation des symptômes respiratoires, en particulier de la toux grasse chronique, qu'il y ait ou non des anomalies détectées au stéthoscope. Il convient d'effectuer une culture des sécrétions respiratoires et de revoir les techniques de désobstruction des voies aériennes. Un traitement en aveugle avec des antibiotiques oraux doit être débuté, sur la base des cultures précédentes. En l'absence de résultats antérieurs utilisables, il convient de donner un traitement en aveugle par amoxicilline/acide clavulanique ou un autre antibiotique qui couvre H Influenzae, M Catarrhalis, Strep pneumoniae et Staph aureus. Nous recommandons l'utilisation de doses élevées (dose prescrite pour infection grave) pendant 2 à 4 semaines jusqu'à ce que l'enfant soit revenu à la valeur initiale pendant au moins 7 jours, en particulier lorsque la famille estime que l'enfant est plus ou moins revenu à la valeur initiale. Les antibiotiques peuvent être modifiés en fonction des résultats de la culture ;

*toute culture positive doit être traitée par 2 à 4 semaines d'administration d'un antibiotique oral adéquat comme indiqué ci-dessus, même si l'enfant est asymptomatique ;

*si la réponse aux antibiotiques oraux n'est pas bonne ou si l'enfant ne va pas bien, une hospitalisation est obligatoire pour antibiothérapie par intraveineuse et désobstruction intensive des voies respiratoires. Le choix des antibiotiques par voie intraveineuse dépendra des cultures ou de l'avis des soignants.

Pour isoler PS aeruginosa, il convient d'appliquer un protocole d'éradication du même type que celui utilisé dans la mucoviscidose, par exemple, trois semaines de ciprofloxacine per os et trois mois de colistine en nébulisation ;

*chez un enfant atteint d'une toux productive chronique malgré des essais d'antibiotiques, en particulier si la culture est négative, il convient d'envisager un prélèvement de crachats ou une fibroscopie bronchique avec lavage broncho-alvéolaire pour obtenir du matériel de culture. Les infections opportunistes sont rares dans l'A-T mais, en cas de suspicion, il est nécessaire d'effectuer rapidement une bronchoscopie par fibre optique et un lavage broncho-alvéolaire ;

Pneumopathie interstitielle

*IE enfants atteints d'A-T sont également sensibles aux sinusites et otites moyennes et ces affections doivent également être traitées par des antibiothérapies prolongées.

Obstruction réversible des voies aériennes

Les réactions aiguës aux bronchodilatateurs ne sont pas rares et, bien entendu, l'A-T n'empêche pas les enfants de développer de l'asthme par ailleurs. Il n'a pas été démontré de bénéfice avéré de la prescription de corticostéroïdes inhalés aux enfants atteints d'A-T et présentant une obstruction réversible des voies respiratoires, mais sans facteur de risque d'asthme. Il est suggéré en cas d'essai corticostéroïdes inhalés, que l'essai soit fait sur une période limitée avec des échéances précises avant que l'enfant soit engagé dans un traitement au long cours. Il faut noter qu'il y a de plus en plus de preuves que la corticothérapie inhalée augmente le risque d'infection des voies respiratoires dans d'autres contextes, par conséquent, son utilisation au long cours doit faire l'objet de précautions.

Inhalation

La méfiance est de mise face à d'éventuels symptômes tels que la toux lorsque l'enfant mange ou la difficulté à avaler sa salive. L'avis expert d'un orthophoniste expérimenté est nécessaire. Si l'enfant a une déglutition entraînant des risques d'inhalation, une alimentation par gastrostomie ou jéjunostomie est conseillée. Ici encore, une vidéo-fluoroscopie avec exposition limitée aux radiations est requise s'il y a suspicion d'une inhalation silencieuse. L'alimentation par sonde entérale est également requise si l'enfant, tout en ne présentant pas de troubles de la déglutition, prend tellement de temps à manger que l'apport alimentaire n'est pas suffisant.

Il s'agit d'une affection rare, mais elle doit être suspectée dans le cas où l'enfant présente une toux sèche persistante, de l'essoufflement, des crépitants qui persistent en l'absence d'une infection respiratoire ou une désaturation en oxygène. Les données indiquant la marche à suivre sont encore plus rares, mais, puisque le traitement repose sur des doses élevées de corticostéroïdes oraux, les spécialistes recommandent majoritairement d'obtenir un diagnostic histologique. Cela impliquerait une tomographie limitée à faible dose suivie d'une chirurgie thoracoscopique avec assistance vidéo (VATS) ou une biopsie à poumon ouvert. Les données existantes suggèrent qu'un traitement précoce par corticostéroïdes oraux est très bénéfique, par conséquent le diagnostic et le traitement doivent être menés agressivement à un stade précoce.

PSG

Les indications de polysomnographie cardiorespiratoire ou capnographie doivent être systématiques au cours de l'évolution (dégradation des EFR) ou en cas de suspicion clinique d'anomalies respiratoires liées au sommeil, de déclin rapide ou progressif de la fonction pulmonaire ou de développement de scoliose.

Entraînement de la musculature respiratoire et/ou augmentation de la toux (kinésithérapie respiratoire)

Aucune preuve actuelle ne sous-tend cette pratique mais elle devrait être envisagée si un enfant présente une toux faible ou inefficace.

La ventilation non invasive nocturne sera préconisée selon les résultats des explorations fonctionnelles.

C4 – Les fiches d'informations du Conseil Médical:

Vous pouvez trouver les fiches suivantes sur les sites Internet de CSC, AFAF et ASL :

N°	M A	Titre
N L 1	01 / 06	Recommandations à dire d'experts dans les affections spinocérébelleuses http://www.csc.asso.fr/imgart/00021/20130430151524_NL_1_2006_recommandations_generales.pdf
N L 2	02 / 07	La prise en charge psychologique http://www.csc.asso.fr/imgart/00023/20130512220032_NL_2_2007_la_prise_en_charge_psychologique.pdf
N L 3	02 / 07	La grossesse http://www.csc.asso.fr/imgart/00024/20130512221235_NL_3_2007_la_grossesse.pdf
N L 4	02 / 08	Le conseil génétique http://www.csc.asso.fr/imgart/00033/20130604230243_NL_4_20_02_08_test_genetique.pdf
N L 5	02 / 08	La prise en charge de la spasticité http://www.csc.asso.fr/imgart/00034/20130604231227_NL_5_20_02_08_la_spasticite.pdf
N L 6	03 / 09	Les troubles urinaires http://www.csc.asso.fr/imgart/00065/20130816233307_NL_6_TroubleUrinaire.pdf
N L 7	03 / 10	Le rôle de la consultation en Médecine Physique et de Réadaptation (M.P.R.) http://www.csc.asso.fr/imgart/00066/20130816233930_NL_7_consultation_MPR.pdf

N L 8	03 / 10	Les troubles de la déglutition http://www.csc.asso.fr/imgart/00067/20130817000201_NL_8_les_troubles_de_la_deglutition.pdf
N L 9	03 / 11	Où trouver l'information ? http://www.csc.asso.fr/imgart/00068/20130817235902_NL_9_ou_trouver_des_informations.pdf
N L 10	03 / 14	Les problèmes ophtalmiques http://www.csc.asso.fr/imgart/00143/20140301002056_NL_10_Ophtlamo(1).pdf
N L 11	03 / 15	Le cœur chez les ataxies de Friedreich http://www.csc.asso.fr/imgart/00238/20160216085348_NL11_Le-coeur-chez-les-adultes.pdf
N L 12	03 / 15	La douleur chez les ataxies spinocérébelleuses et les paraplégies spastiques http://www.csc.asso.fr/imgart/00239/20160217223736_N12 - la douleur chez les ASC et PS.pdf

Et nous sommes sur les projets des « troubles pneumologiques et respiratoires » qui devraient faire l'objet de la Newsletter n° 13 et des « troubles orthopédiques » pour la n°14.

Mieux comprendre le rôle du cervelet dans les apprentissages langagiers et non verbaux :
<http://www.csc.asso.fr/article/informer/147/orthophoniste%20et%20troubles%20de%20d%C3%A9glutition>

Si vous ne possédez pas d'accès internet, vous pouvez recevoir ces feuillets d'informations en formulant votre demande auprès de votre responsable local ou au siège de l'association.

INFOLETTRE N°1 / Octobre 2015**INFOLETTRE#1**

<http://us11.campaign-archive1.com/?u=4d2af9f45dbfbb772910d9da8&id=06c30ffe98&e=74b68f50d7>

Nous sommes heureux de vous présenter la 1ère lettre d'information de la Filière de Santé Maladies Rares du Système Nerveux Central "BRAIN-TEAM".

Cette lettre trimestrielle vous informera des dernières actualités concernant la filière.

Dans ce premier numéro, nous vous présentons la filière, son équipe projet ainsi que le plan d'action résumant les axes de développement de BRAIN-TEAM pour 2015-2016.

Bonne lecture à tous !

La filière BRAIN-TEAM a été créée au 31 décembre 2014 suite au deuxième appel à projet de la DGOS pour la création des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR). Elle rejoint ainsi les 22 autres Filières de Santé Maladies Rares. La Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM est née d'une volonté commune de rassembler au sein d'une même filière un ensemble de maladies rares ayant pour dénominateur commun les pathologies rares du système nerveux central dans leur dimension la plus large. BRAIN-TEAM rassemble ainsi des pathologies à expression motrice ou cognitive, familiales ou sporadiques tant chez l'adulte que chez l'enfant : ataxies cérébelleuses, dystonie, paraparésie spastique, mouvements anormaux, démences rares, maladie de Huntington, syndrome Gilles de la Tourette, leucodystrophies, atrophies multisystématisées, maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil et maladies inflammatoires du cerveau. Ces maladies rares partagent la nécessité de proposer une prise en charge médico-sociale globale et pluridisciplinaire car il s'agit de patients complexes avec un besoin de coordination optimale du parcours de vie.

INFOLETTRE N°2 / JANVIER 2016**INFOLETTRE#2**

<http://us11.campaign-archive2.com/?u=4d2af9f45dbfbb772910d9da8&id=45857d5b26&e=5d3b45eb47>

Toute l'équipe de la filière BRAIN-TEAM vous présente ses meilleurs vœux pour 2016 ! Cette année qui commence sera porteuse de réalisations pour notre filière... 2016 verra la mise en place de l'axe médico-social, l'organisation de la 1ère journée nationale de la filière, la rédaction du 2nd plan d'actions voulu par la DGOS ainsi que la réponse à l'appel d'offre européen concernant les réseaux européens de référence maladies rares (ERN). Retrouvez, dans ce second numéro de notre INFOLETTRE, les dernières actualités de la filière. Bonne lecture à tous !

La filière BRAIN-TEAM s'agrandit et accueille un 10ème Centre de Référence

La Filière a été sollicitée par le Pr **Jérôme Honnorat**, coordonnateur du Centre de Référence des **Syndromes Neurologiques Paranéoplasiques (Hospices Civils de Lyon)**, afin d'étudier la possibilité d'un rattachement de son centre à notre filière. Après concertation, l'ensemble des coordonnateurs des centres de référence constituant notre filière s'est unanimement prononcée en faveur de cette intégration, au vu des liens étroits qu'entretient déjà ce centre de référence avec les praticiens de BRAIN-TEAM.

La Filière a ainsi déposé auprès de la DGOS une demande officielle d'intégration de ce Centre de Référence.

D1 – Assemblée Générale Ordinaire 2015 / PARIS :

Après l'accueil des participants et la signature de la feuille de présence (52 adhérents présents), notre présidente Cécile Huchet ouvre les travaux de notre association : Total de votants = 152

- 1) Approbation du PV d'Assemblée Générale Ordinaire du 26 avril 2014.

Ce PV est adopté à l'unanimité.

- 2) Lecture du rapport moral par la présidente Cécile Huchet. Un point fort : le développement de l'accompagnement social avec l'ASL, le l'AFAF.

Ce rapport est adopté à l'unanimité.

- 3) Lecture du compte d'activité. La présidente fait lecture du compte rendu en évoquant quelques grandes lignes de nos manifestations.

Ce compte rendu est adopté à l'unanimité.

Avant de passer la parole au trésorier, la présidente annonce qu'elle ne souhaite pas se représenter au poste de présidente, mais garderait sa fonction d'administrateur.

Le compte d'exploitation exercice 2014, le bilan 2014, actualisation du budget 2015 et le rapport détaillé du trésorier sont présentés par Frédéric Marcot.

- 1) Le vote du compte d'exploitation.

Le compte d'exploitation est adopté à la majorité.

- 2) Le bilan 2014.

Le bilan est adopté à la majorité.

- 3) Actualisation budget 2015

L'actualisation du budget 2015 est adoptée à la majorité

- 4) Vote du budget prévisionnel 2016.

Le budget prévisionnel 2016 est adopté à la majorité

- 5) Le montant de la cotisation 2016 à 24,00 euros (inchangé depuis 2 ans).

Le montant de la cotisation 2016 est adopté à la majorité

Vote pour l'élection des administrateurs sortants et rééligibles (ces derniers sont présentés à l'assemblée présente).

Administrateurs Rééligibles :

- **DEBONNE Alain**
- **HUCHET-BAYER Cécile**

Nouveaux Administrateurs :

- **GRANGE François**
- **LEVEILLE Sylvain.**

TOUS CES ADMINISTRATEURS SONT ELUS A LA MAJORITE.

Tous les postes soumis aux votes étant terminés ; les responsables d'antenne et les responsables de mission se présentent à l'assemblée et lisent leur rapport d'activité. Raymond SOUQUI présente ensuite le rapport d'activité des responsables absents.

Clôture de séance à 18h00

La Présidente Cécile HUCHET-BAYER

Le Rédacteur Raymond SOUQUI

Evelyne **DELION** Fondatrice Présidente d'honneur
 Cécile **HUCHET-BAYER** Présidente d'honneur

CONSEIL D'ADMINISTRATION

Prénom/Nom	Fonction	Adresse Postale	Adresse @	Tél Fixe	Tél Portable
Hubert Bœuf	Président	1, rue du Vieux Puits Domino 17190 St Georges d'Oléron	paula.hubert.domino@cegetel.net	05 46 76 54 94	06 82 38 10 41
Ilham Prat	Vice-présidente Pédiatrique	Versailles	antennepediatrique@csc.asso.fr	09 70 44 04 51	
Raymond Souqui	Vice-président	3, allée de St Estèphe 33127 Martignas sur Jalle	vincentsouqui@gmail.com	05 56 78 06 16	06 07 23 61 10
Pascal Masselot	Vice-président	Les Chazes 07170 Saint Germain	masselot.pascal@sfr.fr	04 75 94 29 58	
Frédéric Marcot	Trésorier	50, rue du Poncel 54180 Houdemont	csc-al-tresorier@numerique.fr	03 55 20 03 35	
Alain Debonne	Trésorier adjoint	Les allées Claude Monet 36, rue Félicie 92230 Genevilliers	debonne.alain@neuf.fr	01 47 94 08 51	06 11 26 55 88
Sylvain Léveillé	Secrétaire	16, rue des Sorbiers 31120 Portet sur Garonne	sylvain.levaille@dbmail.com	05 61 72 62 43	06 20 61 51 90
François Grange	Secrétaire adjoint	4, rue Jean-Jacques Rousseau 42100 St Etienne	francois.grange0@orange.fr	04 77 50 73 48	06 23 04 78 03
Cécile Huchet- Bayer	Administrateur	23, le Portmain 44210 Pornic	chuchet75@gmail.com	09 67 50 68 72	06 84 24 90 79
Guy Mousseron	Administrateur	158, avenue Henri Barbusse 04220 Sainte Tulle	guy.mousseron@hotmail.fr	04 92 79 71 70	06 88 30 26 95
Evelyne Delion	Chargé de mission CSG/CMP/COMEP	7, villa de Gascogne 77186 Noisiel	eve-jc-delion@wanadoo.fr	01 64 68 16 92	
Jean-Luc Prat	Webmaster	Versailles	cscinternet@gmail.com		

E- Le Conseil Scientifique commun aux 3 associations:

AFAF/ASL/CSC



Rôle :

Examiner toutes les demandes de bourses et de financement de travaux. Remettre annuellement aux trois associations un état des recherches en cours sur nos maladies. Proposer des orientations de recherches sur nos maladies pour les années à venir. Valider ou invalider toutes les informations scientifiques, médicales ou pharmaceutiques que l'association envisage de publier sur son site ou dans le bulletin.

Dr. Jamilé HAZAN (Présidente du Conseil Scientifique depuis 2013)

Directeur de Recherche, Inserm U952/CNRS
7224 - PARIS

- Pr. Odile BOESPFLUG-TANGUY, Paraplégies spastiques, leucodystrophies . génétique médicale, Faculté de Médecine, Inserm U384, PARIS
- Pr. Alexis BRICE, ACAD, ACAR, paraplégies, Hôpital Pitié Salpêtrière, Inserm U679, PARIS
- Dr. Anne-Laure BULTEAU, Biologiste - Centre de Recherche de l'Institut du Cerveau et de la Moelle UPMC, PARIS
- Dr Lydie BURGLEN, Neurogénéticienne, Hôpital Armand Trousseau, PARIS
- Director Jordi CASADEMONT, Service de Medicina Interna, Barcelona, ESPAGNE
- Pr. Charles DUYCKAERTS, Neuropathologiste Système nerveux central, Hôpital Pitié Salpêtrière, PARIS
- Pr. Michel KOENIG, Ataxies récessives, Institut Universitaire Recherche Clinique, MONTPELLIER
- Dr Hélène PUCCIO, I.G.B.M.C. – ILLKIRCH

•Dr. Pierre RUSTIN, Maladies mitochondriales, Dt, Hôpital Robert Debré, INSERM U676, PARIS

•Pr Nathalie SETA, Biologiste

•Dr. Yvon TROTTIER, I.G.B.M.C. - ILLKIRCH

•Dr. Jürgen-Christoph VON KLEIST-RETZOW, (Clinique et Polyclinique pédiatrique), Köln, ALLEMAGNE

Consultants :

- Pr. Patrick AUBOURG, Leucodystrophies métaboliques, Hôpital St Vincent de Paul, service Pédiatrie, Inserm U561, PARIS
- Pr. Patrick CALVAS, Ataxies dominantes, PU-PH, Génétique, Hôpital Purpan, service de Génétique médicale, TOULOUSE
- Dr. Patrick CURMI, Génopole Evry, Université d'Evry-Val d'Essonne, EVRY
- Pr. Jérôme HONNORAT, Neurologie : Ataxies paranéoplasiques et auto immunes, LYON
- Dr. Karine NGUYEN, Unité de Génétique Clinique, Hôpital de la Timone, MARSEILLE
- Pr. Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Génétique médicale, Hôpital l'Archet II, Faculté de médecine, NICE

F-Le Conseil Médical et Paramédical commun aux 3 associations: AFAF/ASL/CSC



Rôle :

Il doit aider l'association à répondre aux demandes particulières des adhérents. Il est dirigé par le Pr Dürr. Il rédige par exemple les Newsletters.

Pr Alexandra DÜRR, Neurogénéticienne, PRESIDENTE

- **Marie-Lise Babonneau**, Psychologue, Paris
- **Sandrine Caillet**, Diététicienne, Paris
- **Dr Georges Challe**, Ophtalmologue, Paris,
- **Dr Perrine Charles**, Neurologue, Paris
- **Dr Frédérique Cottrel**, Médecine rééduc, Paris
- **Dr Claire Ewencyk**, Neurologue, Paris
- **Dr Marcela Gargiulo**, Psychologue, Paris
- **Cloé Girault**, Assistante Sociale, Paris
- **Dr Cyril Goizet**, Neurogénéticien, Bordeaux
- **Arianne Herson**, Psychologue, Paris
- **Dr Isabelle Husson**, Neuropédiatre, Paris
- **Dr Dominique Mazevet**, Méd. Physique, Paris
- **Marie-Christine Nolen**, Psychologue, Paris
- **Christine Pointon**, Orthophoniste, Paris
- **Dr Françoise Pousset**, Cardiologue, Paris
- **Pr Gilles Rode**, Médecine de réadaptation, Lyon
- **Dr Brigitte Soudrie**, Hôpital Marin d'Hendaye

COMPOSITION DU COMITE PEDIATRIQUE

Rôle :

Créé le 25 janvier 2012, il doit aider l'antenne pédiatrique à répondre aux demandes particulières de parents d'enfants malades. Il est dirigé par le **Dr Burglen** et bien que spécifique, devrait travailler aussi avec le Conseil Médical et Paramédical.

- ✓ **Pr Nathalie Boddaert**, Neuroradiologue
- ✓ **Dr Lydie Burglen**, Neurogénéticienne, COORDINATRICE
- ✓ **Pr Pascale de Lonlay**, Métabolicienne,
- ✓ **Pr Isabelle Desguerre**, Neuropédiatre,
- ✓ **Emmanuelle Lacaze**, Neuro-Psychologue
- ✓ **Dr Diana Rodriguez**, Neuropédiatre



Le service de soutien psychologique à distance a été mis en place en novembre 2009 par les associations AFAF et CSC, rejointes par l'A.S.L./ HSP-France en janvier 2013. Il fonctionne donc depuis plus de cinq ans.

Les appels

En 2014, le nombre d'appels est en augmentation. Il était stable les années précédentes, autour de 182 appels. Entre le 1er janvier et le 31 décembre 2014, il est de **320** appels. (la moyenne des appels, qui était antérieurement de 15 par mois, est cette année de **28** par mois).

Cette augmentation est à relier au nombre croissant de personnes qui nous ont contactées cette année, soit 68 en 2013 et 86 en 2014. Une augmentation également à mettre en relation avec l'importance des problèmes préexistants à la maladie que certaines personnes abordent avec nous et que la maladie vient révéler ou accentuer, nécessitant davantage de temps d'élaboration : 12 à 14 entretiens pour 14 personnes.

Quand les quatre heures du mardi après-midi ne suffisent pas, il arrive toujours que nous appelions les personnes en dehors de ce créneau horaire.

En 2014, **86** personnes ont joint le service : **58** personnes atteintes par la maladie (Hommes : 22; Femmes : 36), **25** personnes de l'entourage familial (Hommes : 3; Femmes : 22), **3** professionnels.

Sur ces **86** personnes, **56** sont nouvelles : il s'agit de **37** personnes atteintes, de **16** personnes de l'entourage familial (19 sont de CSC, 16 d'A.S.L./ HSP-France et 14 de

l'AFAF, 4 n'appartiennent pas aux associations) et également de **3** professionnels. Par ailleurs nous continuons à appeler régulièrement des soignants et des services de proximité pour faire le lien entre ceux qui nous appellent et les personnes susceptibles de répondre à leurs besoins.

Sont presque identiques aux années antérieures :

- **La durée des appels**, qui est le plus souvent, entre $\frac{3}{4}$ d'heure et 1 heure.

- **Les moyens d'échange utilisés**, téléphone et quelquefois mail pour prendre contact ou laisser un message entre deux appels.

- **La provenance géographique des appels**, la plupart des régions de France étant toujours représentées.

- **La façon dont les personnes trouvent l'information sur l'existence du service**: la tendance à ce que ce soit surtout par le biais des associations et les sites internet qui sont en général ceux des associations s'accroît. C'est très peu par celui des professionnels.

Qui appelle ? Les constats sont semblables à ceux des années précédentes pour ce qui concerne :

- **L'âge des personnes**, qui va de 19 à 80 ans, avec un plus grand nombre entre 30 et 60 ans.

- **Leur sexe** : il y a toujours davantage d'appels de femmes que d'hommes ; c'est le cas pour les personnes malades et encore plus pour celles de l'entourage.

- **Le nombre d'hommes touchés par la maladie** qui appellent est, cette année encore, à souligner : le téléphone, avec le fait de ne pas

être vus, disent certains, leur permet d'aborder plus facilement leur ressenti face à l'évolution de la maladie ainsi que des problèmes intimes.

• **Pour ce qui concerne l'entourage**, ce sont en majorité des mères (12 sur 25) mais également des épouses (7 sur 25) qui appellent.

Les constats sont un peu différents de ceux des années précédentes pour ce qui concerne:

• **La situation des personnes qui joignent le service par rapport à la maladie** : plus de personnes atteintes se sont adressées en 2014 au service, et moins de personnes de leur entourage.

• Il arrive que **deux personnes d'une même famille** s'adressent à nous, nous les répartissons alors entre les deux psychologues du service.

• **Le nombre des professionnels** qui appellent : il reste réduit (un médecin généraliste, un psychologue hospitalier, une assistante sociale), mais les motifs de ces appels ont changé : plus qu'une information sur le service pour orienter des patients, ces professionnels recherchent un échange sur des situations complexes.

Problématiques abordées

Elles sont pour l'essentiel les mêmes que celles indiquées dans le rapport précédent. Nous les rappelons ici :

Problèmes abordés par les personnes concernées

• Prise de conscience de leur isolement progressif (peur de sortir et de tomber, sentiment de honte, crainte du regard des autres...) alors que certaines exerçaient antérieurement un métier manuel ou de contact.

• Angoisses par rapport aux étapes de la maladie, aux atteintes possibles et aux répercussions sur leurs conditions de vie à venir (domicile, institution...)

• Difficultés à contrôler leurs émotions : irritabilité, angoisse, dépression.

• Perte de l'estime de soi: Modification de la place occupée au sein de la famille: dépendance, difficultés grandissantes à assumer certaines tâches de la vie quotidienne (par rapport aux enfants, au conjoint ...)

• Changement de statut professionnel: modification de poste, perte de l'emploi

• Grande fatigabilité et lenteur venant perturber la vie relationnelle et sociale ; difficulté à conserver des activités de loisirs et sportives

• Sentiment de honte

• Expression d'une grande vulnérabilité psychique avec parfois des idées noires dans un contexte dépressif et d'appel à l'aide.

Problèmes abordés par l'entourage

• Questionnement sur les attitudes à avoir par rapport à la personne concernée par la maladie et aux autres membres de la famille (frère et sœur, grands-parents, oncle, tante...)

• Difficultés pour les parents de voir un avenir pour leurs enfants et adolescents

• Recherche d'aide pour communiquer avec de jeunes enfants sur la maladie (évolution, transmission...)

Problèmes communs aux personnes concernées et à l'entourage

• Non acceptation de la maladie

• Manifestations anxio-dépressives associées au caractère chronique et évolutif des pathologies

• Dépendance physique progressive nécessitant des adaptations matérielles et humaines avec des incidences sur l'autonomie

• Problèmes de communication dans la famille

• Surprotection

• Difficulté à prendre de la distance par rapport à la maladie

- Problèmes de couple
- Angoisse diffusée dans l'espace intrafamilial
- Agressivité, parfois violence à la limite de la maltraitance (dans les deux sens)
- Symptômes ou diagnostic de la maladie réactivant des problèmes psychologiques antérieurs qui viennent perturber la vie relationnelle actuelle
- Situations parfois complexes voire psychiatriques qui concernent tant l'entourage que la personne concernée
- Problèmes de transmission génétique: sentiments de culpabilité, non-dits dans les générations antérieures; inquiétudes pour les enfants, les petits-enfants, les neveux et nièces; difficultés à informer les membres de la famille, à aller dans une consultation de conseil génétique...

Nous pouvons y ajouter

- Quelques situations de maltraitance ainsi que de viol au sein de trois familles,
- Des dépressions réactionnelles à des baisses d'allocations non motivées ou à des suppressions d'heures d'auxiliaire de vie: Exemple de la baisse d'allocations pour une personne qui avait trouvé un petit travail de bureau où les contacts étaient favorisés. Sa dépression a entraîné l'arrêt de son travail.
- Exemple aussi de la suppression non argumentée d'heures d'auxiliaire de vie qui permettaient à cette personne de continuer à peindre, alors qu'elle ne pouvait, seule, s'installer et ouvrir les tubes de peinture.

Accompagnement des personnes

Le nombre d'entretiens par personne reste très variable, fonction de ce qui a motivé l'appel.

Pour un certain nombre de personnes - concernées par la maladie ou aidantes - qui s'adressent au service, il s'agit de trois à quatre entretiens, qui peuvent être renouvelés dans le

temps. Ils correspondent à certaines phases de la maladie: annonce, révélation de sa dimension génétique, étapes d'aggravation, passage en fauteuil...

Lorsque, comme nous l'avons déjà indiqué plus haut, la maladie vient surtout révéler et accentuer des problèmes préexistants, ce qui est plus fréquemment le cas cette année (14 situations), les entretiens sont plus réguliers, de 12 à 14.

Les appels peuvent aussi être isolés, portant sur des problèmes pratiques ou de suivi posés par des professionnels.

Solutions proposées lors des entretiens téléphoniques

- Orientation vers un psychologue (dont pour 3 personnes vers les psychologues du réseau APIC de la région Rhône-Alpes),
- Encouragement à poursuivre une psychothérapie ou un suivi psychiatrique,
- Orientation vers une consultation de neurologie, de génétique, de rééducation fonctionnelle...
- Orientation vers le service d'accompagnement social mis en place également par les trois associations AFAF, CSC et A.S.L./ HSP-France et ouvert depuis février 2014. Lien entre ce service et le nôtre,
- Orientation vers un(e) ergothérapeute, un(e) orthophoniste, un SAMSAH,
- Orientation vers les associations AFAF, CSC et A.S.L./ HSP-France motivée par le souhait des personnes de rencontrer d'autres personnes dans une situation analogue,
- Une majorité de personnes disent qu'elles reprendront contact avec le service de Soutien Psychologique lorsqu'elles en ressentiront le besoin.

Conclusion

Le nombre de personnes qui font appel au service est en nette augmentation depuis le début de l'année 2014 et les nouvelles familles

qui l'ont contacté viennent confirmer la réalité du besoin, que ce soit pour les personnes concernées par l'une des maladies relevant des trois associations ou pour les personnes de leur entourage.

Après plusieurs années de fonctionnement, l'intérêt de ce type de service, qui s'adresse à des familles et des professionnels confrontés à des maladies rares chroniques, évolutives, et qui

entraîne des dépendances importantes, se trouve parfaitement confirmé.

L'augmentation concerne aussi, et de façon importante cette année, le nombre d'appels. S'il continue à croître, les trois associations devront s'interroger sur les solutions à apporter.



ATAXIES et PARAPLÉGIES SPASTIQUES

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

Tout le monde peut avoir besoin, à un moment donné, d'un soutien psychologique ou d'un accompagnement social face à de telles maladies et à leurs conséquences. Ces maladies sont rares, donc mal connues : il n'est pas facile de trouver une écoute appropriée près de chez soi.

Soutien psychologique

Tél. : 0970 465 165
(soutien gratuit - numéro non surtaxé)
**Ouvert tous les mardis
de 15h à 19h**
ataxiepsy@hotmail.fr

Accompagnement social*

* Réservé uniquement aux adhérents
Tél. : 0970 465 027
(soutien gratuit - numéro non surtaxé)
**Ouvert tous les mercredis
de 15h à 19h**
spataxie.as@gmail.com

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

Avec le soutien de  *Fondation Goussier pour la santé*

A

AAH Allocation adulte handicapé

ACTP Allocation compensatrice pour tierce personne.

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

AFAF Association Française de l'Ataxie de Freidreich

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.

ADVF Assistante de vie aux familles.

AJPP Allocation Journalière de présence parentale.

ALD Affection de Longue Durée.

Allèle On appelle allèles les différentes versions d'un même gène. L'être humain en possède deux, l'une provenant du père, l'autre de la mère.

ANSP Agence nationale des services à la personne.

APA Allocation personnalisée d'autonomie.

APN Antenne Pédiatrique Nationale

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.

ASL Association de Strümpell Lorrain

Ataxie Pathologie qui consiste en un manque

de coordination. Elle n'est pas liée à une déficience physique des muscles, mais plutôt à une atteinte du système nerveux.

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

AVED Ataxie avec déficit en vitamine E.

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).

C

CAT Centre d'aide par le travail. Nouvellement appelé **ESAT** (établissement et service d'aide par le travail)

CISS Collectif inter associatif sur la santé.
www.leciss.org

Chromosomes Formes particulières que l'ADN, situé dans le noyau des cellules, prend au moment de la division cellulaire (reproduction de la cellule). Les chromosomes sont reconnaissables par leur forme de X.

CLIS Classe pour l'inclusion scolaire.

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

D

Déglutition 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.

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.

E

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

G

Gène Morceau d'ADN correspondant aux plans de montage nécessaires à la fabrication de protéines. 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. C'est pour cette raison que le génome est souvent appelé le support de l'hérédité.

GHPS Groupe hospitalier de la Pitié- Salpêtrière.

H

Hérédité Fait biologique selon lequel les parents transmettent à leurs enfants des caractéristiques spécifiques de leur patrimoine génétique.

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.

M

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 production d'énergie dans les cellules de l'organisme agissant comme un chargeur de batteries.

O

Oculomotricité Tout ce qui permet le contrôle des mouvements de l'œil.

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, dont la vocation est le dépistage, le diagnostic et la stimulation des fonctions visuelles.

P

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.

Praxie Capacité d'exécuter sur ordre des gestes orientés vers un but déterminé.

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.

Pseudo-ébrieuse Pouvant évoquer la marche d'une personne en état d'ébriété, alors que la consommation d'alcool n'est pas en cause.

R

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

S

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

Syndrome Cérébelleux Ensemble de troubles caractéristiques d'une atteinte du cervelet et/ou des voies nerveuses en lien avec le cervelet.

T

Tissus humains Chaque organe est constitué d'un ou de plusieurs tissus. Un tissu est constitué de cellules, visibles au microscope, spécialisées dans une même fonction : cornées, os, valves cardiaques, artères, veines, tissu adipeux, tissu nerveux, etc.

TCI Tribunal de contentieux de l'incapacité.

U

ULIS Unité localisées pour l'inclusion scolaire. Elles ont remplacé les unités pédagogiques d'intégration (UPI).

UPI Unité pédagogiques d'intégration. Elles ont été remplacées par les unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULIS).



Traversée de la manche 2014



Marche Maladies Rares PARIS 2014



Semi-marathon de PARIS 2015



Traversée de la manche 2014



Balades solidaires PACA 2015



Via-Rhône en tricycles 2015



Tour de l'Aude en tricycles 2015



Connaitre les Syndromes Cérébelleux



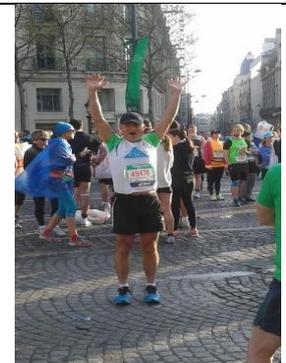
Tour de Gascogne en 2015



Circuit en tandem ALBI 2015



Championnat du monde de joëlettes 2015



Marathon de PARIS 2015



Course des héros 2015



Compostelle en tricycle 2014



Foot solidaire Sainte Tulle 2015



Stage ECOUTE



La nage en solitaire



Tour de France « à pédales »



Réunion Bourgogne Franche-Comté



Réunion GRAND NORD



Stage ADN LUMINY en 2013



Réunion GRAND SUD en 2012



Connaître les Syndromes Cérébelleux



Stage ADN POITIERS en 2014



APN avec les nez rouges en 2013



Réunion Antenne Pédiatrique 2013



APN 2015



Sport et santé SIGNES en 2014



Réunion en Aquitaine en 2014



Réunion Pays De Loire en 2015



Adhésion et don

Année
2016

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

Raymond SOUQUI - Siège Social de CSC

3, allée de Saint Estèphe

33127 Martignas sur Jalle

www.csc.asso.fr

Association de type loi 1901,
Reconnue d'Intérêt Général,

Membre Co-fondateur d'Alliance Maladies Rares

Date : / / 2016

COORDONNEES

Numéro d'adhérent (pour un renouvellement) _____

NOM _____

Prénom _____

Adresse _____

Code postal _____ Ville _____

Téléphone _____ Année de naissance _____

Courriel _____ @ _____

Choisissez votre Pseudo et Code d'accès pour le forum et internet :

_____ (Exemple: CecilePornic)

Nature et Niveau de soutien à CSC

Je souhaite (plusieurs choix possibles):

<input type="checkbox"/> Adhérer	<input type="checkbox"/> Faire un don pour ^a (plusieurs choix possibles)
<input type="checkbox"/> 1ère adhésion <input type="checkbox"/> Renouvellement	Préciser si nécessaire ¹ : Préciser si nécessaire ² :
<input type="checkbox"/> Pour adultes <input type="checkbox"/> Pour enfants	<input type="checkbox"/> La recherche _____ €
Le montant de l'adhésion est fixé chaque année lors de notre assemblée générale	<input type="checkbox"/> Le fonctionnement _____ €
Montant adhésion* 24 €	Total don * _____ €
	Total Général Adhésion et Don* _____ €

^a En l'absence de précision, le don est automatiquement affecté en don pour la recherche.

1 : Précision pour **Don à la recherche** : Nationale par défaut, précision possible: Pédiatrique Nationale ..

2 : Précision pour **Don au fonctionnement**: Siège par défaut, précision possible: Groupe de Parole, Antenne...

Bulletin d'adhésion et don

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

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

Informations Personnelles

Nous vous remercions de compléter les informations facultatives qui suivent:
Elles nous permettent de mieux connaître les adhérents et donateurs de CSC.

Etes-vous atteint d'un syndrome cérébelleux? Non Oui

S'agit-il d'un enfant? Non Oui date de naissance _____

Par quelle maladie êtes-vous concerné(e)? Ataxie héréditaire récessive¹

Ataxie héréditaire dominante²

Syndrome Cérébelleux d'origine métabolique _____

Syndrome Cérébelleux d'origine inconnue

Autre, précisez: _____

¹ 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**.

² 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**.

Informations 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 de votre soutien.

REMERCIEMENTS



Au nom de tous les adhérents de CSC : merci Mesdames et Messieurs pour votre travail, votre générosité au profit de toutes et tous.

Sans votre volonté et investissement, 2016 aurait encore été une année sans bulletin isolant encore un peu plus ceux de nos membres qui n'ont pas d'ordinateur, ou qui, du fait de l'évolution de leur maladie, les contraint à ne plus pouvoir s'en servir. Cécile, Evelyne, Ilham, François, Pascal, Sylvain, Merci. Un Merci particulier à Guy et Raymond qui ont constitué une équipe des plus efficace qui a coordonné l'ensemble et managé chacun des contributeurs à cette réalisation. Merci à Noëlle et Jean-Claude qui ont assuré la finalisation de la mise en page avant la remise de l'ensemble à l'impression.

En votre nom à tous, CSC adresse ses remerciements à la caisse primaire d'assurance maladie de la Haute Garonne (CPAM31) dont le Président et le Directeur ont accepté de confier l'impression de ce bulletin à leur atelier d'imprimerie. Pour ceux qui ne le savent pas, cet accord est pour CSC un concours énorme qui représente un quart de son budget de fonctionnement ; Merci Messieurs ; mille fois Merci... Merci à notre adhérente Brigitte qui a été notre négociateur auprès des responsables de la CPAM31 ; comme toujours, sa gentillesse et sa générosité ont été des plus efficaces pour notre association.

Merci mille fois Merci à tous. **Hubert Bœuf**

Nos remerciements vont au Directeur de la CPAM31, à l'équipe de Direction, aux membres du Conseil et aux personnes du service de l'imprimerie pour la prise en charge de l'impression de ce bulletin pour CSC et sans qui vous ne pourriez pas lire ce document. Cette action souligne aussi l'implication de la CPAM31 pour aider les malades et leurs associations.

Directeur de la publication: **Hubert BŒUF** (paula.hubert.domino@cegetel.net)

Responsables de la publication: Raymond Souqui et Guy Mousseron avec la participation du Conseil d'Administration, des responsables de régions, des chargés de mission ainsi que M.et Mme LEVEILLE.

NOS CHERCHEURS, NOTRE AVENIR



Pr. DÜRR



Dr. BURGLEN



Pr. de LONLAY



PR. KOENIG

- ✓ Pr. Alexandra DÜRR, Neurogénéticienne, Présidente Conseil Médical, ICM
- ✓ Dr. Lydie BURGLEN, Neurogénéticienne, Coordinatrice COMEP, Hôpital TROUSSEAU
- ✓ Pr. Pascale de LONLAY, Pédiatre-Métabolicienne, Hôpital NECKER
- ✓ Pr. Michel KOENIG, Institut Universitaire Recherche Clinique, MONTPELLIER



DR. GARGIULO



DR. HAZAN



Dr. RUSTIN



Pr. DUYCKAERTS

- ✓ Dr. Marcella GARGIULO, Psychologue, Institut de Myologie, PARIS
- ✓ Dr. Jamilé HAZAN (Présidente du Conseil Scientifique depuis 2013)
- ✓ Dr. Pierre RUSTIN, Maladies mitochondriales, Hôpital Robert Debré, INSERM U676
- ✓ Pr. Charles DUYCKAERTS, Neuropathologiste, Hôpital Pitié Salpêtrière



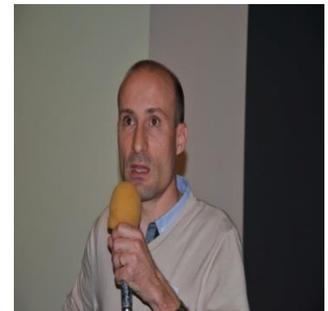
Pr. VERNY



PR. SETA



PR. STEVANIN



DR. CANTAGREL

- ✓ Pr. Christophe VERNY, Président de la filière Brain Team
- ✓ Pr. Nathalie SETA, Biochimiste Hôpital BICHAT
- ✓ Pr. Giovanni STEVANIN, Directeur de recherches à l'INSERM-ICM
- ✓ Dr. Vincent CANTAGREL Biologiste Institut IMAGINE Necker