

L'ACTU P. 02

1000 CHERCHEURS DANS LES ÉCOLES

LA RECHERCHE P. 20

Maladie de Pompe CIBLER LE FOIE POUR TRAITER LES MUSCLES

BIEN VIVRE P. 34

Rentrée scolaire : ANTICIPEZ !

AIDANTS FAMILIAUX P. 11

COMMENT TROUVER L'ÉQUILIBRE ?





1000 CHERCHEURS DANS LES ÉCOLES

**PLUS DE 1000 INTERVENTIONS
DANS 340 ÉTABLISSEMENTS EN 2017!**

Cette année, près de 36 000 élèves de 3^e à la terminale ont rencontré un scientifique pour la 5^e édition de l'opération organisée par l'AFM-Téléthon en partenariat avec l'Association des professeurs de biologie et de géologie (APBG). Nos experts des biothérapies financés par l'AFM-Téléthon ont ainsi fait découvrir aux plus jeunes leur métier et les avancées biomédicales en France comme à l'international puisque plusieurs interventions ont eu lieu à l'étranger. •



Sommaire

VLM – Innover pour guérir – N° 184 – 1^{er} trimestre 2018

L'actu

- 04 > À 360°
- 07 > 60 ans de l'AFM
- 08 > L'événement : compensation du membre supérieur : une urgence !

Le dossier

- 11 > Aidants familiaux : comment trouver l'équilibre ?

La recherche

- 20 > Maladie de Pompe : cibler le foie pour traiter les muscles
- 22 > Epidermolyse bulleuse jonctionnelle : une première mondiale initiée par l'AFM-Téléthon
- 23 > Les cellules souches
- 24 > Rétinites pigmentaires : sur les pas d'un essai clinique
- 26 > Les cellules souches, une thérapie miraculeuse ? Attention, arnaque !
- 26 > Myopathie de Duchenne : association gagnante L-citrulline et metformine
- 27 > Maladies neuromusculaires : la localisation des principales atteintes

Bien vivre

- 28 > La dystrophie myotonique de Steinert : surveillez vos yeux
- 30 > Bien préparer sa consultation neuromusculaire
- 32 > Garder son emploi quand la maladie évolue
- 34 > Rentrée scolaire : anticipez !
- 36 > Enfin des vêtements stylés et adaptés !
- 38 > Mes droits : le droit d'option
- 39 > Mes contacts AFM



“Notre histoire, c’est l’histoire de gens ordinaires, qui, pour sauver leurs enfants et leurs proches, accomplissent des choses extraordinaires.”

Il y a 60 ans, en février 1958, neuf parents se réunissaient autour de Yolaine de Kepper pour créer l'Association française contre la myopathie. Neuf pionniers qui ont choisi l'action collective pour sortir du désert médical, scientifique et social... et lancer une aventure sans nulle autre pareille.

Depuis 60 ans, nous défrichons, impulsions, rassemblons, construisons, révolutionnons, innovons... la culture du combat et l'esprit pionnier dont nous sommes farouchement animés ont permis, pas à pas, de tracer la voie d'une nouvelle médecine, de changer radicalement la vie des malades et leur environnement et, plus globalement, de changer le monde des maladies rares.

Cette histoire, c'est notre histoire, c'est l'histoire de gens ordinaires, qui, pour sauver leurs enfants et leurs proches, accomplissent des choses extraordinaires. Aujourd'hui, nous sommes des milliers et toutes les conquêtes que nous avons remportées ne doivent pas nous faire oublier que le cœur de cette aventure, c'est encore et toujours les familles. Alors que les premiers médicaments sont proposés aux nouvelles générations, nous devons, ensemble, écrire un nouveau chapitre de notre histoire, consolider nos conquêtes et en impulser de nouvelles. C'est pourquoi nous vous donnons rendez-vous le samedi 15 septembre 2018 au Parc Floral pour un grand événement festif et militant à l'occasion des 60 ans de notre Association. Un rendez-vous à ne pas manquer, on compte sur vous ! Nous transformer, nous adapter pour mieux vous accompagner, être plus pédagogique et au plus près de vos attentes, c'est aussi notre objectif permanent à VLM. Nous espérons que cette nouvelle formule, réalisée à l'issue de vos réponses à notre questionnaire, répondra à tous ces objectifs. Vous y découvrirez un dossier consacré aux aidants familiaux, un sujet qui, nous le savons, est au cœur des préoccupations. Bonne lecture !

Laurence Tiennot-Herment,

Présidente de l'AFM-Téléthon

Directrice de la publication : Laurence Tiennot-Herment. **Directrice de la rédaction :** Emmanuelle Guiraud. **Rédactrice en chef :** Gaëlle Even. **Iconographie :** Emmanuelle Pouget. **Photo de couverture :** Christophe Hargoues. **Abonnements :** Helena Duarte. **Conseil éditorial, conception et réalisation :** In medias res. **Impression :** L'Artésienne – ZI de l'Alouette – rue François Jacob – 62800 Liévin. **Association française contre les myopathies :** BP 59 – 91002 Évry cedex. **Tél. :** 01 69 47 28 28. **Dépôt légal :** 1^{er} trimestre 2018. **Parution :** mars 2018. **N° CPPAP :** 0522H91388. **Contact rédaction :** vlm@afm-telethon.fr

LES RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE VLM



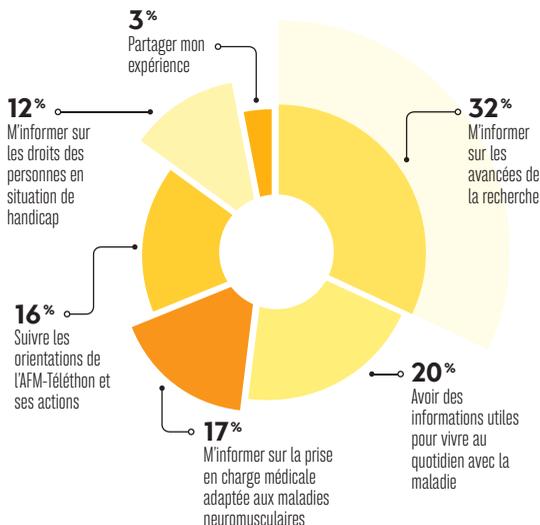
© AFM-Téléthon/Martine Mouchy

Vous avez été **152 abonnés** à participer à l'enquête menée sur VLM au mois de juin dernier. Que ce soit en face-à-face lors des JDF ou en ligne, vous avez été nombreux à donner votre avis et à nous faire part de votre attachement au magazine : vous êtes **73 %** à être abonnés depuis plus de **5 ans** et près de **90 %** à le lire à chaque parution. Les points forts de VLM selon vous : son contenu et la diversité des sujets abordés avec un intérêt fort pour la recherche. Quelques pistes d'amélioration ont été toutefois soulignées : davantage de pédagogie pour faciliter la compréhension des articles scientifiques et proposer encore davantage d'informations pratiques pour faciliter le quotidien.

➤ **Pour nous donner votre avis :**

vlm@afm-telethon.fr

LES RAISONS POUR LESQUELLES VOUS ÊTES ABONNÉS À VLM



Steinert: une newsletter pour le groupe d'intérêt!

Le Groupe d'intérêt Steinert (GIS) a lancé sa newsletter en juin dernier. « Les familles reçoivent directement chez elles une information régulière et validée sur leur maladie, c'est important à l'ère des réseaux sociaux où beaucoup d'infos circulent! » explique Alain Geille, responsable du GIS. Un support qui s'adresse à toute la communauté Steinert, médecins et chercheurs compris. « Les familles sont ravies d'avoir un espace pour témoigner ce qui permet aux chercheurs et aux médecins de mieux comprendre leur quotidien. Pour les médecins, c'est aussi l'occasion de suivre l'avancée de la recherche ». Depuis son lancement, l'équipe éditoriale a été littéralement submergée par les retours positifs. « On comptabilise déjà plus de 250 abonnés sans compter la diffusion papier réalisée par les Services régionaux et mêmes certaines consultations pluridisciplinaires! »



© AFM-Téléthon/C. Hargoues

se réjouit Alain. Rendez-vous au mois de juin pour le prochain numéro!

- **Périodicité :** 3 à 4 fois par an
- **La recevoir, envoyez un e-mail à :** steinert@afm-telethon.fr
- **La consulter :** le blog steinert.blogs.afm-telethon.fr et la page Facebook Groupe d'intérêt Steinert.

À VOS AGENDAS !



Les groupes d'intérêt organisent régulièrement des réunions d'information pour les malades et leur famille. Voici quelques dates prévues en 2018, d'autres seront bientôt programmées, renseignez-vous auprès de votre groupe d'intérêt.

Groupe d'intérêt FSH: le **9 juin** à Quétigny (21) /

le **6 octobre** à Clermont-Ferrand (63) / le **20 octobre** à Nice (06).

Groupe d'intérêt myasthénie: le **9 juin** à Arras (62).

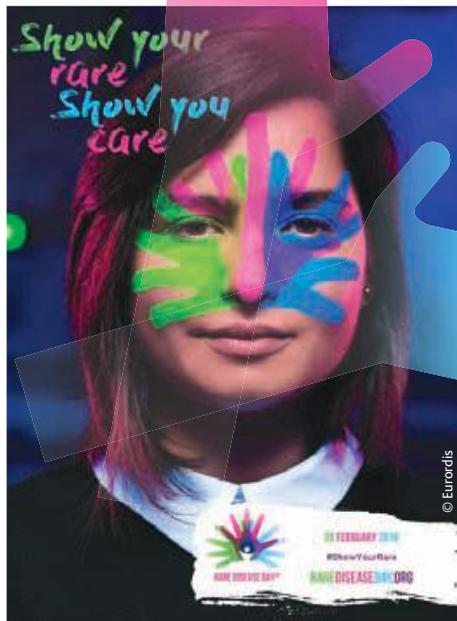


SERGE BRAUN PRIMÉ AUX BLACK PEARL AWARDS 2018

Le 20 février dernier, le directeur scientifique de l'AFM-Téléthon a reçu un prix pour son livre lors des *Black Pearl Awards*, une cérémonie organisée chaque année par Eurordis (la fédération européenne d'associations de patients atteints de maladies rares) pour mettre en lumière des initiatives remarquables en faveur des maladies rares.

75 616 180 €

C'est le montant affiché par le compteur du Téléthon 2017 au terme de 30h de programmes télévisés qui se sont déroulés dans un contexte particulier en raison de l'hommage à Johnny. Un grand merci à tous pour votre mobilisation sans faille et rendez-vous au prochain numéro pour découvrir le montant final des dons recueillis.



Journée internationale des maladies rares: le patient au cœur du combat!

Enzo, 5 ans, atteint d'un syndrome myasténique congénital, était l'un des visages de la Journée internationale des maladies rares (JIMR) qui a eu lieu le 28 février dernier en France et à l'étranger. Aux côtés d'autres malades, il a posé devant l'objectif pour la réalisation des affiches et du clip vidéo de la campagne qui invite les patients à être acteurs de la recherche avec un mot d'ordre: Rare, fier, soyons solidaires! « Mon fils a adoré participer aux prises de vue et au tournage du clip, se remémore Cindy, la maman d'Enzo. Il est dans une période de questionnement par rapport à la maladie, il ne veut pas montrer sa différence. En l'affichant au grand jour, il se dit que les autres vont comprendre pourquoi il a besoin d'un fauteuil roulant et pourquoi il se fatigue vite. Rencontrer d'autres malades lui a fait du bien. Il est sorti apaisé de cette journée. » Cindy a dû lutter pour obtenir le diagnostic de son fils puis mettre en place les soins au quotidien, un parcours qui fait écho à celui de tant d'autres malades concernés par une maladie rare.

➤ **Retrouver le clip vidéo: www.rarediseaseday.org**

Les grands rendez-vous 2018



2018 s'annonce riche et intense! **La fête des 60 ans de l'AFM-Téléthon se déroulera finalement sur une journée, le samedi 15 septembre 2018** au Parc Floral de Paris. L'occasion de se retrouver pour une grande journée de convivialité et d'échanges et lancer le Téléthon 2018. Le mois de juin sera également bien rempli avec le rassemblement des délégations et des groupes d'intérêt à Evry (14 au 16 juin) et l'assemblée générale statutaire de l'Association (16 juin). Comme chaque année, les adhérents pourront voter par correspondance. Pensez à renouveler votre adhésion avant fin avril pour pouvoir faire entendre votre voix.

➤ **Contact pour l'adhésion: 0169 132121 ou adhesion@afm-telethon.fr**



APPEL À TÉMOINS, POURQUOI PAS VOUS?

Envie de mettre des mots sur le combat contre la maladie? De partager votre quotidien ou de faire bouger les choses? L'AFM-Téléthon s'appuie sur vos témoignages pour porter la voie des malades auprès du grand public ou soutenir d'autres familles concernées. Devenez témoins à nos côtés!

➤ **Contactez Pascale au 0169 4728 16 ou Florence au 0169 4725 76**

Retour en images sur le Téléthon 2017



LA PLUS BELLE PHOTO DE FAMILLE

© AFM - Téléthon / Cyrille Bernard



LE PLUS INCROYABLE

© AFM - Téléthon / Guillaume Grandjean



© AFM - Téléthon / Alexis Verfach

LE PLUS COLLECTIF



LE PLUS NOSTALGIQUE

© AFM - Téléthon / Julie Bourges



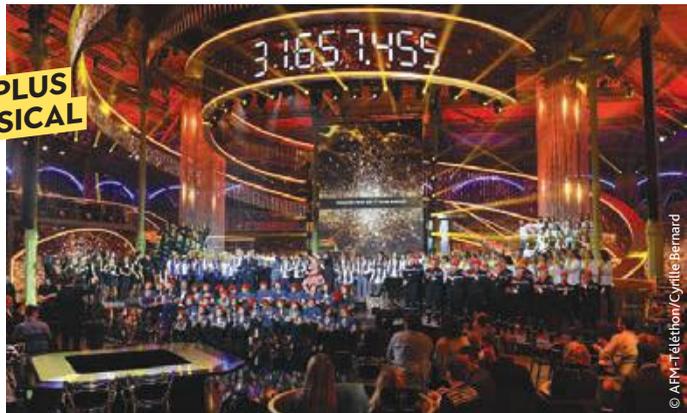
© AFM - Téléthon / Pierre Guibert

LE PLUS PORTEUR D'ESPOIR



LE PLUS CONNECTÉ

© AFM - Téléthon / Julie Felcey



LE PLUS MUSICAL

© AFM - Téléthon / Cyrille Bernard



LE PLUS JEUNE BÉNÉVOLE

© AFM - Téléthon / Cyrille Bernard



60 ANS DE CONQUÊTES VUES PAR LES MILITANTS D'HIER ET D'AUJOURD'HUI

L'AFM-Téléthon est née de la volonté d'une poignée de parents de malades déterminés à tout faire pour sauver leurs enfants d'une mort annoncée. Depuis 60 ans, les générations de pionniers se succèdent avec la même détermination et le même objectif : vaincre la maladie. En 2018, VLM revient sur les faits marquants de son histoire et donne la parole à ces militants – parents et malades – qui ont changé et qui continuent de changer le monde.

Gaëlle Even

Février 1958

RÉUNION CONSTITUTIVE DE L'AFM



En 1958, les malades et leurs familles se heurtent à l'ignorance et à l'impuissance du monde médical. La recherche sur les maladies génétiques se résumait à un service parisien de recherche de biochimie médicale fondé par le Pr Robert Debré. « Avant de connaître cette équipe nous avons erré, pendant des années. Toutes les pistes avaient été explorées pour aboutir à autant d'impasses [...]. ». C'est en rencontrant d'autres familles au parcours similaire que Yolaine de Kepper a l'idée de créer « un lieu où les familles éprouvées pourraient mettre en commun leur lutte, leurs espoirs, obtenir des mesures sociales, promouvoir le développement de la recherche, combattre l'ignorance à tous les niveaux. » Et c'est ainsi que l'AFM vit le jour : « Ce jour de février 1958, neuf parents de malades étaient réunis au secrétariat du laboratoire, les premiers administrateurs de l'Association. Ils me demandèrent d'accepter la lourde responsabilité de la fonction de Présidente. » Cette réunion sera suivie de la publication des statuts de l'Association le 30 avril.

Extraits du témoignage de Yolaine de Kepper, fondatrice et première Présidente de l'AFM, mère de 7 enfants dont 4 garçons atteints de myopathie de Duchenne, lors d'une université AFM en 2002.

Et aujourd'hui...



Gérard Babin,

délégué du Maine-et-Loire,
papa de Tony, 44 ans,
atteint de SMA.



Nous avons rencontré monsieur de Kepper en 1978, alors que nous galérions pour obtenir un diagnostic précis pour notre fils. Il nous a aiguillés vers d'autres médecins qui ont enfin appelé notre fils par son prénom au lieu de parler du cas « untel », ça changeait tout ! Lui, son épouse et l'AFM nous ont expliqué nos droits et guidés alors que personne ne nous aidait.

PERPÉTUER L'HISTOIRE DE L'AFM

L'histoire de l'AFM s'est écrite dans notre département, mon engagement à l'AFM est une façon de rendre ce que monsieur et madame de Kepper nous ont apporté et de perpétuer leur action. Depuis 2009, je porte les valeurs de l'Association partout où c'est possible au niveau local. Être militant, c'est avoir cette conviction partagée que guérir est possible et se battre pour faire bouger les choses.



Marie-Françoise Lavallée,

déléguée des Pyrénées-Atlantiques, maman de Benoît, 35 ans, atteint d'une myopathie de Duchenne.



En 1985, l'annonce du diagnostic de notre fils a été un choc. Entendre qu'il n'y avait pas de traitement, c'était inacceptable ! Pour nous, la guerre était déclarée. La rencontre avec l'AFM a donné un sens à notre combat. Avec mon mari, nous avons organisé le premier Téléthon à Pau en 1988, notre militantisme est parti de là. Militier, c'est relever la tête, se battre, dire à la société qu'il faut agir. En tant que déléguée, c'est aussi expliquer nos valeurs et notre quotidien de famille concernée quand je représente l'Association dans différentes instances de mon département.

MON ENGAGEMENT, C'EST UN ENGAGEMENT DE MAMAN

La plus belle victoire pour l'avenir ? Que l'on puisse avoir des médicaments efficaces et accessibles.





La perte de l'usage des bras et des mains est plus mal vécue que la perte de la marche et pourtant bien moins compensée ! Faute de solution ? Non, des aides techniques existent mais elles sont peu connues et peu accessibles. Le 14 novembre 2017, l'AFM-Téléthon, en collaboration avec la Filière des maladies neuromusculaires (Filnemus), organisait pour la première fois à Evry un colloque sur le sujet. L'occasion d'informer, de sensibiliser malades et professionnels de santé et de lancer un plan d'action.

Adélaïde Robert-Géraudel

Des aides qui existent...

Ils s'appellent iEat®, Neater Eater®, Top help®, JACO®... et ont été l'objet de tous les regards lors de ce colloque qui leur était spécifiquement dédié. Ces dispositifs d'assistance ou de suppléance font partie des derniers-nés d'un catalogue bien plus vaste de produits déjà commercialisés, comprenant des aides juste « techniques » (supports mécaniques purs ou avec assistance électrique).

- iEat® et Neater Eater® sont monotâches : ce sont des aides à l'alimentation.
- Top help® et JACO® sont des bras robotisés embarqués sur le fauteuil roulant capables d'aider à la réalisation d'actes quotidiens aussi banaux que d'attraper un verre d'eau.

Mais des aides méconnues

Techniques ou technologiques, toutes ces aides manquent

de notoriété tant auprès des professionnels de santé que des malades neuromusculaires. Ce n'est pas faute d'être utiles : pour preuve les témoignages des (rares) utilisateurs sur le gain d'autonomie apporté ! Pour les promouvoir, il faut faire de la compensation de la perte de fonction des membres supérieurs une priorité.

Diagnostic tardif

La perte de la marche est régulièrement évaluée et rapidement compensée par le passage au fauteuil roulant. Pourtant rien de tel n'est fait pour la perte de fonction des membres supérieurs alors qu'elle affecte davantage la qualité de vie, et débute plus tôt que les cliniciens ne le pensent souvent.

Rendre les aides accessibles, rapidement !

Pour que la compensation de la perte de fonction du membre supérieur devienne aussi systématique que la prescription d'un fauteuil roulant, il reste de nombreux challenges à relever.



© AFM-Téléthon/Martine Mouchy



© AFM-Téléthon/Martine Mouchy

200

C'EST LE NOMBRE DE PERSONNES PRÉSENTES AU COLLOQUE. ELLES REPRÉSENTAIENT TOUTES LES PARTIES PRENANTES : MALADES, MÉDECINS DE MÉDECINE PHYSIQUE ET DE RÉADAPTATION (MPR), KINÉSITHÉRAPEUTES, ERGOTHÉRAPEUTES, INDUSTRIELS, REPRÉSENTANTS DES MDPH...

UNE RECONNAISSANCE À GAGNER



François Boyer,
MPR au CHU de Reims

“

Le manque de compensation de la perte de fonction du membre supérieur est aussi à mettre sur le compte du peu de matériels validés. Une quarantaine d'outils à peine le sont. Il va falloir que dans les prochaines années tout avance en même temps : améliorer la proposition, la disponibilité mais aussi le processus de validation des matériels de compensation. Pour cela, il faut promouvoir des appels à projet pour mener des essais, créer un réseau de centres participants pour recruter des patients. Et s'interroger aussi sur les critères d'évaluation...

”

L'AFM-Téléthon souhaite :

- Développer un cercle vertueux : information, prescription, financement et, si refus, recours. Pour découvrir les dispositifs existants, l'AFM-Téléthon propose d'ores et déjà des fiches techniques téléchargeables sur www.afm-telethon.fr.
 - Réaliser des études cliniques qui objectivent le service médical rendu par ces aides, condition pour obtenir une prise en charge par l'Assurance maladie, qui facilitera les prescriptions et augmentera le nombre d'utilisateurs, ce qui pourrait diminuer les coûts...
 - Promouvoir le développement d'aides parfaitement adaptées aux besoins des malades, notamment au regard de l'interface homme/machine mais aussi au regard du caractère progressif des maladies neuromusculaires.
- Vaste chantier pour lequel l'AFM-Téléthon a annoncé le lancement d'un plan d'action mobilisant toutes les compétences : industriels, distributeurs, prescripteurs, financeurs, associations de patients.

D'ici 15 ans, un exosquelette évolutif

La technologie pourra encore aller plus loin... À l'université de Paris-Saclay, Samer Alfayad travaille à la conception d'un exosquelette capable de grandir avec la personne et de générer des forces élevées grâce à un actionnement hydraulique. Il compensera le manque de force musculaire dans les bras comme dans les jambes. « Le fauteuil roulant règle la question de la mobilité en causant par ailleurs des problèmes physiques – déformation du rachis – et psychologiques – l'enfant développe son image corporelle en incluant le fauteuil roulant », estime-t-il. Le recours précoce à un exosquelette évolutif lui éviterait de changer d'aides au fur et à mesure de sa croissance et faciliterait le retour à la station debout, si celle-ci était permise par de nouveaux traitements. Un prototype est espéré d'ici cinq ans.



« MANGER,
SE MAQUILLER,
ÉCRIRE... »



© AFM-Téléthon/Marine Mouchy

À 28 ans, Aurélie Martin occupe un poste à plein temps d'ingénieure en bio-informatique. Atteinte d'une amyotrophie spinale de type 2 elle se déplace en fauteuil. Après l'écrasement d'un nerf au niveau de l'épaule, elle ne pouvait plus bouger son bras droit, mais aucune aide technique n'a compensé cette perte pendant deux ans. Pour cause : « je ne savais pas que cela existait, je ne pouvais pas en demander ! » Aurélie a découvert l'existence de dispositifs d'assistance pour le membre supérieur par hasard, lors d'une journée des familles de l'AFM-Téléthon. Accompagnée par l'ergothérapeute de la mission handicap de son entreprise, elle a essayé différents modèles et opté pour le support d'avant-bras avec assistance électrique Armon Ayura®. Une petite adaptation de la fixation au fauteuil lui permet de passer le portail de sécurité de l'entreprise.

La jeune femme est conquise. Ayura® l'aide à tout moment : pour manger, se maquiller, taper sur son clavier d'ordinateur, se gratter la tête (« oui, oui c'est important ! »), porter des objets lourds, lancer le bras en avant, élever le téléphone pour le mettre à l'oreille... Moins de fatigue, plus d'autonomie, le gain est évident.



15 000 €

C'EST LE PRIX DU SUPPORT D'AVANT-BRAS AYURA®, AVEC TOUTES LES OPTIONS, CHOISI PAR AURÉLIE. NON PRIS EN CHARGE PAR L'ASSURANCE MALADIE, IL A ÉTÉ FINANCÉ À 100 % PAR LA MISSION HANDICAP DE SON ENTREPRISE ET L'AGEFIPH.

Des aides sous-exploitées

Sur **15 000 malades** neuromusculaires concernés, seuls **51** utilisent une aide technique pour le membre supérieur. **25 %** un support mécanique de bras, **30 %** un support d'avant bras, **14 %** un dispositif électrique, **14 %** un bras robotisé, **6 %** un exosquelette. (source : état des lieux dressé par les services régionaux de l'AFM-Téléthon en 2017)



© D.R.

Aurore Gacquièr,
ergothérapeute
au SESSD APF de Cergy.



« **Que de découvertes au cours de ce colloque ! Pour les ergothérapeutes, il existe peu d'occasions de se former aux aides techniques. Nous effectuons cette veille de manière autonome, en allant sur des salons spécialisés. Mais il nous est rarement donné de voir autant de dispositifs existants, d'essayer le matériel, d'observer des patients s'en servir, de les écouter témoigner, de rencontrer les revendeurs... »**



© AFM-Téléthon/P. Marini

Manuela Fournier,
MPR de la consultation
de maladies neuromusculaires
pour adultes et enfants
de CHU de Nice.



« **Aujourd'hui, la compensation de la perte de la marche est évidente, mais celle de la perte de fonction du membre supérieur est encore quelque chose de nouveau. D'ailleurs, si je connais des aides techniques pour les membres supérieurs, je n'en ai jamais prescrit. Et jusqu'à ce colloque, je ne les avais jamais vues mises en pratique, cela restait virtuel. Je me rends compte maintenant qu'elles sont accessibles. »**



« **La mise à disposition des outils de compensation de la perte de fonction du membre supérieur doit devenir aussi systématique que celle des fauteuils roulants électriques pour compenser la perte de la marche »**

Laurence Tiennot-Herment,
présidente de l'AFM-Téléthon

A photograph of a woman with blonde hair and a man with glasses looking at a document together. The woman is on the left, wearing a blue top, and the man is on the right, wearing a blue and white plaid shirt. They are both looking down at a document held by the man. The background is blurred, suggesting an office or meeting environment.

DOSSIER

Aidants familiaux : **COMMENT TROUVER L'ÉQUILIBRE ?**

Quand la maladie tend à rendre impossibles les gestes de la vie quotidienne, nombreux sont les parents, les conjoints ou d'autres membres de la famille à prendre le relais. Au fil du temps, l'aide, pourtant si naturelle et évidente peut amener à puiser continuellement dans ses ressources physiques et psychologiques au risque de s'épuiser. La solution passe souvent par le dialogue, la délégation, le répit. L'important est de trouver une organisation qui réponde aux besoins de chacun pour trouver son équilibre.

Nathalie Giraudeau



Il n'y a pas de manière juste D'ÊTRE AIDANT

Ils sont 8,3 millions d'aidants familiaux¹ en France, sans statut vraiment reconnu, à aider un proche en situation de dépendance. En ce qui concerne les maladies neuromusculaires, cette relation d'aide prend une place prépondérante dans la vie des aidants, qu'il s'agisse d'un parent, d'un conjoint ou de la fratrie. Un *no limit* qui demande à être questionné pour le bien-être de l'aidant comme celui de la personne aidée.

Christophe,
atteint d'une
myopathie des
ceintures

LE BON MOMENT

“

Mes parents se sont donné la mission d'assurer le rôle d'aidant car jusqu'à présent il n'existait pas de service d'aide de nuit pour un coucher à heure décente dans ma ville. Ils ont beaucoup de mal à déléguer, mais en vieillissant, ils ont compris qu'il est important de passer le relais. Depuis peu, une auxiliaire de vie s'occupe de ma toilette et du ménage, tandis qu'une garde itinérante de nuit assure mon coucher. Cette nouvelle organisation bouscule nos habitudes, nous avons parfois l'impression de ne plus être chez nous...

J'aimerais aujourd'hui vivre seul dans un logement adapté, même si je suis tiraillé par des sentiments contradictoires. D'un côté, il y a cette angoisse du saut dans l'inconnu, avec la peur de me retrouver seul la nuit... Et puis, la détermination à devenir autonome et indépendant. A 52 ans, il est plus que temps. J'ai juste besoin d'être épaulé dans mes futures démarches...

”

Accompagner un proche confronté à une maladie évolutive est une expérience que chacun va vivre différemment selon la nature des liens, la situation familiale, professionnelle, sociale ou parfois même l'offre de services près de chez soi. Certains s'investissent totalement dans la relation d'aide quand d'autres font appel à des aides extérieures pour garder une certaine liberté.

Savoir faire une pause

« Pour les aidants qui sont 100 % liés au malade, c'est difficile de ne rien faire », constate Claire Bourget, déléguée AFM-Téléthon de la Sarthe. Et pour cause, « déléguer ou lâcher-prise peut donner le sentiment de perdre le contrôle », explique Claire-Cécile Michon, psychologue-conseil à l'AFM-Téléthon. D'autres raisons peuvent expliquer la difficulté à lâcher-prise : la volonté de tout faire pour contribuer au mieux vivre de l'autre ou encore la crainte de ne trouver personne de compétent pour s'occuper de son enfant ou de son conjoint.

Pourtant « le repos est indispensable pour conserver assez d'énergie pour soutenir son proche » rappelle Claire Bourget. « On s'appuie souvent sur l'expérience d'autres familles pour montrer que c'est possible » ajoute-t-elle. Faire appel à une personne extérieure permet aussi de redonner à chacun un espace de « liberté » : « Il est particulièrement difficile de cumuler les rôles de parent/conjoint et d'aidant : déléguer permet aussi de préserver la relation en rendant à chacun sa place »

© AFM-Téléthon/François-Xavier Driant





Géraldine,
atteinte
d'amyotrophie
spinale

précise Claire-Cécile Michon. « Il n'y a pas de manière juste d'être aidant, rappelle Florence Leduc, Directrice des actions auprès des familles de l'AFM-Téléthon. Chacun doit pouvoir mettre le curseur où bon lui semble, selon ses envies, ses ressources et sa situation. » Entre investissement total et délégation ponctuelle ou régulière, chacun a sa façon d'aider ou d'accepter d'être aidé et les possibilités sont multiples. Mais une chose est sûre : l'échange au sein de la famille est clé. « Il est essentiel de nourrir le dialogue au sein même de la famille, pour préserver un équilibre sain entre la vie des uns et celles des autres. Chacun doit pouvoir s'exprimer, sans penser à la place de l'autre, au risque sinon d'aboutir à des situations difficiles, mêlant épuisement moral et culpabilité », conclut Sylvie Fort, Référente Parcours de Santé en Bretagne. •

1. C'est une personne qui, à titre non professionnel, apporte un accompagnement régulier et dans le temps, auprès d'un époux, d'un enfant, d'un parent, parfois même d'un ami ou d'un voisin.



Fadia,
atteinte d'une amyotrophie
spinale de type 3

“
Atteinte d'amyotrophie spinale depuis mon enfance, j'ai toujours eu des aides extérieures car mes parents avaient fait le choix de continuer à travailler. Par la suite, il était hors de question que mon conjoint devienne mon auxiliaire de vie ! Vous savez, le handicap est loin d'être glamour : je préfère que mes soins intimes soient réalisés par un tiers. La nuit, j'appelle toutes les deux heures en moyenne pour me changer de position. Je ne me voyais pas demander à mon compagnon de se priver de sommeil pour moi.

MON CONJOINT N'EST PAS MON AIDANT !

Nous avons longuement discuté de ces choix de vie, et opté pour une auxiliaire de vie présente 24h/24. Cela nous convient à tous les deux. Nous menons une vie de famille atypique mais heureuse !

”

Manque de motivation, mauvaise gestion des plannings, manque d'intimité, turnover incessant... Ce n'est vraiment pas facile de trouver une aide à domicile en qui avoir confiance et qui puisse réellement s'adapter à nos besoins. Mon mari a arrêté de travailler pour devenir mon aidant familial, notamment pour les nuits. Il était hors de question pour nous d'accepter une tierce personne pendant ce temps d'intimité.

J'AURAIS DU MAL À PARTAGER MA VIE AVEC UNE TIERCE PERSONNE

Son rôle s'est imposé naturellement, et nous veillons sans cesse à le réajuster, pour préserver notre jardin secret. En journée, une auxiliaire de vie s'occupe de l'entretien et de mes soins intimes : cela me permet de profiter pleinement de mes enfants, Badii et Joude, tout en construisant une cellule familiale. J'aurais du mal à partager ma vie de famille continuellement avec une tierce personne !

”



Bien organiser SON QUOTIDIEN



Sabine

La solitude et l'épuisement des aidants n'est pas une fatalité. Une bonne organisation permet de ne garder que l'essentiel : la relation. Quelques pistes.

1

Être soutenu par d'autres familles concernées par la maladie



Rien de tel que le partage d'expériences pour vous aider à envisager des moments de repos. « Notre rôle principal est d'accompagner les familles au quotidien », explique Claire Bourget, déléguée dans la Sarthe, « nous les aidons à trouver des moments pour lâcher prise sans culpabiliser. Nous les écoutons, les conseillons et les mettons en contact avec les services régionaux de l'AFM-Téléthon pour mettre en place des solutions de répit. » Il existe également des rencontres spécifiques pour échanger entre aidants (voir p. 19). « Les proches aidants sont parfois un peu perdus face à la maladie, notre rôle est de les rassurer et de les guider dans leur quotidien, ajoute Annie Archer, responsable du Groupe d'intérêt myasthénie qui tient une permanence téléphonique tous les lundis. En partageant notre vécu, nous leur apportons un éclairage complémentaire à celui des médecins. »

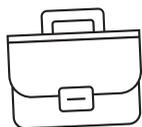
Malgré l'amyotrophie spinale de mon fils de 14 ans, j'ai fait le choix de continuer à travailler. Avec mon mari, nous tenons un supermarché de proximité et je gère mes horaires en fonction de Léo et de ses soins car – par choix – nous n'avons pas voulu d'aide humaine.

**CONTINUER À TRAVAILLER
ME PERMET DE MAINTENIR
DU LIEN SOCIAL**

C'est important pour moi de garder une activité professionnelle, cela me permet de maintenir du lien social et d'oublier quelques heures la maladie. Pour me ressourcer, j'ai installé un petit atelier dans mon garage et je crée des petits objets de décoration, que je vends tout au long de l'année pour le Téléthon. Pendant deux ou trois heures, je m'isole et c'est un vrai moment de détente!

2

Concilier vie professionnelle et rôle d'aidant



Pour ceux qui souhaitent continuer à travailler et conserver les relations sociales que cela implique, plusieurs solutions existent :

– **Le congé de soutien familial** est destiné aux salariés du privé. D'une durée de trois mois (renouvelable dans la limite d'un an), ce congé non rémunéré permet de retrouver votre emploi après une longue absence.

– **Le congé de présence parentale** est prévu pour les parents qui s'occupent d'un enfant gravement malade ou handicapé de moins de 20 ans. C'est un crédit de 310 jours de congés (soit 14 mois) renouvelable au bout de trois ans. Il n'est pas rémunéré, mais ouvre sous certaines conditions à l'allocation journalière de présence parentale (en savoir plus : lire la rubrique mes droits à congés du VLM n° 181).

– **Un aménagement** du temps de travail (horaire, déplacements, missions, prise de congés) peut être convenu avec l'employeur.



Le point de vue de...

Sylvie Fort, RPS Bretagne

Pour que la prise en charge soit de qualité, il est important d'évaluer les besoins, le plus justement possible : les soins relèvent-ils des auxiliaires de vie ou des infirmiers ? Quels soins consentez-vous à prodiguer ? Une présence tardive ou permanente de l'auxiliaire de vie est-elle acceptable pour tous ? Jusqu'où souhaitez-vous vous investir dans la relation d'aidant ? L'aidant, comme la personne aidée, doivent pouvoir exprimer leurs besoins, attentes et limites. D'où l'importance d'un dialogue constructif entre les équipes et la famille, car l'écueil le plus fréquent est de penser que l'auxiliaire sait exactement ce dont l'aidé a besoin. Par ailleurs, l'aidant donne beaucoup de lui-même, et lorsqu'une aide extérieure vient à la maison, il se sent souvent dépossédé de son savoir-faire. Pour faire confiance à ce tiers, il a besoin de vérifier ses capacités à accomplir certains actes techniques. La confiance demande donc une véritable passation de relais !



© AFM-Téléthon/C. Combet

“

Maman de trois enfants, dont un adolescent atteint d'une myopathie de Duchenne, je n'avais jamais travaillé. Pourtant, dans un coin de ma tête, j'ai toujours eu envie de passer des concours dans le secteur médicosocial. Une opportunité s'est récemment présentée et j'ai été admise pour devenir aide-soignante.

**C'EST EN TRAVAILLANT
À L'EXTÉRIEUR QUE J'AI
RETROUVÉ MA PLACE DE
MAMAN...**

Il a fallu m'organiser pour mener de front mes études et le quotidien car je ne pouvais pas tout assumer. Auparavant, je gérais tout de A à Z, j'étais souvent épuisée et à bout de nerf. Ma relation avec mon fils se détériorait, je n'avais plus envie de l'aider, de l'écouter, tant j'étais fatiguée moralement.

Aujourd'hui, un prestataire s'occupe de sa toilette et de la mise au lit. Faire intervenir une aide extérieure a permis de rétablir le dialogue et surtout, de retrouver ma place de maman. Grâce à mes études, je rencontre aussi du monde, et je nourris plein de nouveaux projets. Je revis !

”



© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues

3

S'informer, se faire accompagner, se former

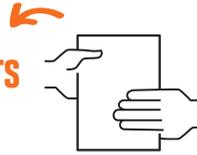
Les services régionaux de l'AFM-Téléthon sont là pour vous guider et vous orienter plus facilement vers le bon interlocuteur. Les Référents Parcours de Santé peuvent répondre à vos questions concernant vos droits, le statut d'aidant, les aides financières, le choix d'un prestataire de services de proximité... On ne naît pas aidant, on le devient... L'Association française des aidants a lancé un **programme de formation** composé de six modules pour réfléchir sur la place d'aidant, la relation au quotidien, les intervenants extérieurs, le travail... Totalement gratuite, cette formation en présentiel est également disponible en *e-learning* sur le site : <https://formation.aidants.fr>





4

Bien choisir ses intervenants extérieurs



Faire appel à un prestataire de services est souvent indispensable pour couvrir les actes de la vie quotidienne. Voici sept points-clés à prendre en compte avant de signer tout contrat :

- **Soyez vigilant avant d'accepter un devis** : celui-ci doit mentionner le nombre d'heures et la fréquence hebdomadaire, les compétences des intervenants, les conditions de résiliation, les modalités en cas d'absence ou de remplacement...
- **Vérifiez que la structure soit bien agréée** et labellisée (NF, Cap Handéo, Qualicert, Qualisap) pour être certain que les prestations proposées soient conformes et validées par des professionnels ;
- **Choisissez un prestataire** qui connaît bien les maladies neuromusculaires, et qui soit prêt à former ses auxiliaires de vie à des gestes spécifiques (par ex : les aspirations endotrachéales) ;
- **Privilégiez les structures** qui pratiquent des tarifs compris dans la PCH pour éviter le reste à charge ;
- **Vérifiez l'organisation** des équipes : en cas d'absence, qui va remplacer l'intervenant ? Sous quelle durée ?
- **Privilégiez de préférence un prestataire proche** de votre domicile pour éviter les longs trajets et les retards ;
- **Refusez les clauses abusives**, notamment sur la double facturation des jours fériés, les frais d'adhésion...

Pour connaître l'offre existante dans votre région, vous pouvez vous rapprocher de votre service régional AFM-Téléthon, du Centre communal d'action sociale de votre mairie ou de la MDPH de votre département.

5

Être reconnu par le corps médical



Le rôle d'aidant vous confère une véritable expertise, notamment en matière de soins. Mieux que quiconque, vous connaissez les habitudes de votre proche, ses réactions et ses attentes. Cette connaissance privilégiée fait de vous une véritable « personne pivot » sur laquelle les professionnels peuvent s'appuyer pour améliorer la prise en charge. Il est donc indispensable que votre expertise soit reconnue en tant que telle pour faciliter la transmission des informations et la coordination. •

LE SAVIEZ-VOUS ?

UN AIDANT FAMILIAL PEUT PERCEVOIR UN DÉDOMMAGEMENT DANS LE CADRE DE LA PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP (PCH). LA PERSONNE EN SITUATION DE HANDICAP PEUT ÉGALEMENT UTILISER LA PCH SOUS CERTAINES CONDITIONS.

En savoir plus lire la rubrique « Mes droits » du VLM n° 175.



© AFM-Téléthon/Jean-Jacques Bernard



PRÉVENIR

la fatigue et l'épuisement

Soins répétitifs, manque de sommeil, isolement social, tâches multiples à effectuer... Les soins et l'accompagnement liés à la maladie sollicitent les ressources des aidants familiaux parfois même jusqu'à l'épuisement physique et psychologique. Quels signes doivent amener à consulter ou chercher de l'aide ?

Des journées qui se suivent et se ressemblent, une préoccupation constante qui ne laisse aucun espace de répit... Résultat : nombre d'aidants familiaux sont dans un état de souffrance, se sentant seuls et démunis. Parmi eux, 61 % déclarent manquer de sommeil et 63,5 % éprouvent des douleurs physiques¹. « Les conséquences sont lourdes », souligne Marie-Hélène Busnel, Directrice du service régional de Bretagne. « De nombreux aidants ont mis leur vie entre parenthèses, ils ont tout abandonné pour rester au chevet de leur proche. Ils tombent malades d'inquiétude et d'isolement. Le manque de sommeil pèse chaque jour un peu plus, et beaucoup souffrent de fatigue chronique, de troubles de l'alimentation voire de dépression. »

Préserver un équilibre

Près de 25 % des répondants déclarent avoir augmenté leur consommation de médicaments depuis qu'ils sont aidants. Tenter de préserver l'équilibre entre la vie de l'un et celle de l'autre est essentiel selon Florence Leduc, directrice des Actions auprès des familles à l'AFM-Téléthon. « On a le droit de dire que c'est trop, on a le droit de s'accorder un moment rien qu'à soi, pour mieux rebondir après », indique-t-elle. « N'attendez pas d'arriver à une situation de rupture conseille Claire-Cécile Michon, psychologue à l'AFM-Téléthon. Dans un premier temps, il est important de rencontrer des relais de confiance pour se tranquilliser. En parler avec la personne concernée par la maladie pour trouver des solutions ensemble peut aussi être une étape importante » suggère-t-elle.

Comme dans un long marathon, gérer sa fatigue et anticiper les phases de découpage permet d'éviter l'épuisement. S'accorder des temps de repos, allant de



© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues

quelques heures à quelques jours, permet de souffler, physiquement et moralement, pour pouvoir continuer à accompagner son proche sur le long cours. Lâcher prise peut se faire de différentes manières : sur un temps défini (week-ends ou vacances), en se créant régulièrement un temps pour soi, voire même en conservant une activité professionnelle.

« Il faut savoir déléguer, se faire aider, mais aussi parler de ses difficultés ou de sa souffrance, estime Marie-Hélène Busnel. Dans une optique de prévention, il est important d'être suivi régulièrement par son médecin généraliste, qui pourra évaluer l'état de fatigue, surveiller l'alimentation ou faciliter l'orientation de l'aidant vers un autre professionnel de santé. » •

1. Source : Association française des aidants.

Quelles solutions pour **SOUFFLER** ?

Il existe aujourd'hui de nombreux dispositifs pour soulager les aidants et favoriser les échanges. Les Services régionaux de l'AFM-Téléthon vous aident à trouver la solution la plus adaptée, en fonction de votre projet de vie, de votre situation familiale et de l'évolution de la maladie.



Les aides humaines à domicile

Les aidants professionnels peuvent intervenir à domicile quelques heures dans la journée ou la nuit en fonction de vos besoins. Si l'arrivée d'une personne extérieure dans l'intimité familiale nécessite un temps d'adaptation au début, une réelle confiance peut s'installer et soulager le quotidien. La PCH permet de financer tout ou partie des prestations en aides humaines. Pour cela, vous devez adresser une demande à la MDPH de votre département.

Accueil de jour en établissement

Ce dispositif médicosocial permet d'accueillir, pour une ou plusieurs journées ou demi-journées par semaine, des personnes souffrant d'un handicap moteur et/ou intellectuel. Il est réservé aux adultes de plus de 20 ans, et vise à préserver leur intégration sociale. L'accueil de jour, qu'il soit temporaire ou permanent, nécessite une décision d'orientation de la CDAPH (Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées).

Accueil temporaire en établissement

Autorisé pour une durée limitée de 90 jours par an, l'accueil temporaire s'adresse aussi bien aux enfants qu'aux adultes en situation de handicap. Il peut être pris en temps complet ou par demi-journée, avec ou sans hébergement. L'accueil temporaire peut aussi être programmé à l'année de façon séquentielle, en déterminant à l'avance le nombre de jours/mois/semaines... Il permet ainsi aux aidants de s'accorder des temps de répit ou d'être relayés en cas d'empêchement : obligations professionnelles, déplacements... Une participation financière est demandée pour les adultes. En revanche, la prise en charge des frais d'accueil est totale pour les enfants et adolescents. Pour rechercher un établissement : www.accueil-temporaire.com

Institut d'éducation motrice

Ces établissements accueillent des enfants et adolescents présentant une déficience mo-



© AFM-Téléthon/Christophe Harbagues



© AFM-Téléthon/Franck Bétonde



© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues



© D.R.

Valérie



Partir en vacances avec quatre enfants dont deux atteints d'une myopathie de Duchenne est vraiment très compliqué, il y a peu de destinations 100 % accessibles. Nous avons fait le choix d'aller l'an dernier au village des Cizes, et nous ne le regrettons pas ! Au départ, nous voulions nous occuper de tous les soins de nos enfants. Puis, peu à peu, on a réussi à lâcher prise, pour le plus grand bonheur des enfants. Au quotidien, nous sommes devenus des automates, à force d'accomplir toujours les mêmes gestes. Dans un nouvel environnement, nous avons pu tisser une nouvelle relation et échanger avec le personnel.

NOUS AVONS LÂCHÉ PRISE, POUR LE PLUS GRAND BONHEUR... DE NOS ENFANTS

Nous avons vraiment profité pleinement de nos vacances, en passant du « temps privilégié » tous ensemble. Les garçons ont pu s'adonner au ski-fauteuil, faire une balade en chiens de traîneau, et tester la sarbacane... Il y avait une totale liberté ! Le VRF nous a aussi donné plein de nouvelles idées pour le projet d'extension de notre maison, car ici tout est vraiment pensé pour le handicap. Cette expérience nous a également montré qu'il était peut-être temps de faire la transition et d'accepter une aide extérieure, sans culpabilité.



trice ou physique importante, qui nécessite un suivi médical ou spécifique ou un enseignement spécialisé... Les enfants et jeunes adultes, âgés en général entre 3 et 20 ans, sont orientés vers ces établissements par la CDAPH. Renseignez-vous auprès de la MDPH de votre département.

Les soins infirmiers et l'hospitalisation à domicile (HAD)

On n'y pense pas toujours, mais ces soins de première intention, entièrement pris en charge, peuvent apporter une aide précieuse au quotidien, notamment pour la toilette ou le lever/coucher. Autre possibilité, l'hospitalisation à domicile (HAD). Souvent prescrite par les consultations spécialisées ou le médecin généraliste, l'HAD est un dispositif qui permet le maintien à domicile tout en limitant le temps d'hospitalisation. Tous les soins sont effectués par une équipe de professionnels qui intervient à domicile pour un temps donné.

Les temps d'échange entre aidants

Réunions d'échange d'expérience, séjours de répit, permanences téléphoniques, etc. Les **délégations départementales** et les **groupes d'intérêt** de l'AFM-Téléthon organisent tout au long de l'année des temps conviviaux, l'occasion d'échanger avec d'autres aidants. Pour obtenir leurs coordonnées, appelez le numéro Accueil familles 0 800 35 36 37 (numéro vert, service et appel gratuits).

– **Les forums de l'AFM-Téléthon**, un espace en ligne pour partager sur votre quotidien ou

demander conseil à des personnes qui vivent les mêmes situations que vous.

Rendez-vous sur :

www.forum.afm-telethon.fr

– **Le Café des aidants** : A la fois lieu de partage et espace d'information, le Café des aidants est destiné à tous les aidants familiaux souhaitant échanger et rencontrer d'autres familles vivant des situations similaires dans un cadre chaleureux et convivial. À ce jour, il existe 150 Cafés des aidants en France.

Pour en savoir + : www.aidants.fr

(carte interactive)

Des vacances pour tous dans les Villages Répit Familles

Créée par l'AFM-Téléthon en partenariat avec Pro BTP, l'association Vacances Répit Familles propose aux familles des lieux de séjours adaptés, associant un village de vacances et une structure médicosociale. Au VRF La Salamandre (St Georges-sur-Loire, 49) et celui des Cizes (Saint-Lupicin, 39) tout est pensé pour que chacun puisse profiter pleinement de son séjour : les logements sont entièrement adaptés, une équipe pluridisciplinaire (médecins, infirmiers, kinésithérapeutes...) est présente, le personnel intervient de jour et de nuit selon le souhait des familles et les aidants peuvent souffler grâce aux nombreuses activités sportives et culturelles. •



➤ **Renseignements et réservations : 03 84 60 46 00 (VRF Les Cizes) ou 02 41 22 60 60 (VRF La Salamandre), www.vrf.fr**



Maladie de Pompe

+ Cibler le foie pour traiter les muscles

Pousser le foie à produire des enzymes? Généthon sait déjà le faire pour soigner le foie. En revanche, cette capacité n'avait jamais été utilisée pour traiter les muscles. C'est chose faite grâce à l'équipe de Federico Mingozi et Giuseppe Ronzitti qui développe une thérapie génique dans la maladie de Pompe en se servant du foie comme usine à production d'enzymes.

Françoise Dupuy-Maury

L'intérêt d'une thérapie génique dans la maladie de Pompe vient d'être prouvé chez des modèles animaux par l'équipe de Federico Mingozi et Giuseppe Ronzitti à Généthon¹. Cette affection rare qui est due à des anomalies de l'enzyme alpha-glucosidase acide (GAA). Lorsqu'elle fonctionne bien, cette protéine produite un peu partout dans l'organisme, transforme le glycogène en sucre, source d'énergie pour les cellules. Or dans la maladie de Pompe, son dysfonctionnement entraîne une accumulation du glycogène et une faiblesse musculaire progressive. « Le foie est une véritable machine à produire des enzymes et *a fortiori* GAA. Nous savons aussi que les tissus peuvent "recapturer" la GAA circulant dans le sang. Enfin, les travaux menés dans le syndrome de Crigler-Najjar à Généthon (lire l'encadré) nous ont donné une forte expertise tant au niveau des vecteurs ciblant le foie que de l'expression de gènes transférés dans cet organe, explique Giuseppe Ronzitti. C'est à partir de tous ces éléments que nous avons développé notre thérapie génique pour la maladie de Pompe. »

LE MODÈLE DU SYNDROME DE CRIGLER-NAJJAR

Dans un premier temps, les chercheurs ont mis au point un gène qui code l'enzyme GAA normale, mais très légèrement modifiée afin de favoriser la sécrétion de la protéine par le foie. Ensuite, ils ont injecté ce gène à des souris par voie intraveineuse, grâce au même vecteur que pour le syndrome de Crigler-Najjar. Trois mois après l'injection, ils ont constaté la présence de la nouvelle protéine dans le cœur, le diaphragme, et les muscles des pattes avant et arrière des souris. On pouvait mesurer en même temps une augmentation de son activité enzymatique et une diminution de l'accumulation du glycogène. Et l'amélioration

1. Rescue of Pompe disease in mice by AAV-mediated liver delivery of secretable acid α -glucosidase. Science Translational Medicine, 29 novembre 2017, (9) 418, p. 6375

REPÈRES

La maladie de Pompe

- Maladie génétique rare.
- Touche principalement les **muscles squelettiques**, et parfois le **cœur**.
- Entraîne une **faiblesse musculaire progressive**, des difficultés respiratoires, voire des troubles cardiaques graves.
- Débute à n'importe quel âge, dès la **naissance** ou à l'âge **adulte**, avec une évolution variable.
- Plus elle apparaît **tôt**, plus elle est **sévère**.
- Due à des **mutations** du gène GAA, pour alpha-glucosidase acide, qui code la protéine, une enzyme, du même nom.
- Depuis 2006, disponibilité d'enzymothérapie substitutive. Très **efficace** chez les **nourrissons**, elle semble l'être **moins** chez les **adultes**.



© AFM-Téléthon/Thomas Lang



a perduré puisque, dix mois après l'injection, les résultats étaient similaires. Enfin, le traitement a aussi atteint le cerveau et entraîné dans la moelle épinière une baisse de l'inflammation et de la dégénérescence. « Après ces premiers résultats très positifs, nous nous sommes rapprochés de la situation des malades en évaluant le traitement chez des modèles animaux plus gros, complète Giuseppe Ronzitti. Et là encore, l'augmentation de l'activité enzymatique était mesurable dans la majorité des tissus musculaires. »

RÉDUIRE LA RÉACTION IMMUNITAIRE

Ces résultats établis, l'équipe de Généthon a poursuivi son travail pour réduire les réactions immunitaires.

« Cette question subsiste même s'il semble que le foie ait un rôle d'éducateur du système immunitaire, et que les légères réactions immunitaires observées lors d'essais cliniques de thérapie génique dans l'hémophilie ont pu être contrôlées facilement avec des corticostéroïdes, souligne le chercheur. C'est pourquoi, nous développons des vecteurs AAV plus efficaces pour utiliser de moins grandes quantités de traitement et réduire les effets secondaires. »

DEMAIN, UN COMPLÉMENT À L'ENZYMOTHÉRAPIE ?

Aujourd'hui, une thérapie génique pour la maladie de Pompe paraît de plus en plus envisageable mais certains points restent à éclaircir. Par exemple, combien de temps, le foie sera-t-il capable de produire la nouvelle protéine en quantité suffisante ? « Pour

les adultes, les essais de thérapie génique dans l'hémophilie montrent que le gène thérapeutique est toujours présent dans le foie sept ans après l'injection, indique Giuseppe Ronzitti. En revanche, pour les enfants, nous n'avons pas de données. Or, le foie grossit au cours du développement. Il se peut donc qu'il y ait une sorte de dilution du traitement. » Autre question encore sans réponse : *quid* de l'amélioration éventuelle des malades même si la pathologie est avancée ? « L'enzymothérapie substitutive actuellement prescrite [ndlr : qui consiste à injecter une enzyme de synthèse tous les quinze jours] fonctionne très bien chez les enfants. Chez les adultes, elle ne fait que stabiliser la maladie chez ceux qui sont moyennement atteints. Or, difficile de dire si cette limite est due à la pathologie ou à une efficacité relative du produit, précise-t-il. C'est pourquoi nous sommes en train d'évaluer l'efficacité de notre traitement chez des souris âgées, donc plus affectées. » Malgré cette prudence, le chercheur est confiant. « La différence majeure entre les deux approches réside dans la manière dont les traitements diffusent dans l'organisme, souligne-t-il. L'enzymothérapie substitutive a du mal à infiltrer les tissus musculaires et nombre de malades ont des réactions immunitaires importantes. L'enzyme issue de la thérapie génique cible quant à elle tous les muscles, ainsi que le système nerveux central, à des niveaux constants, et engendre de très faibles réactions immunitaires. » Autrement dit, la thérapie génique pourrait bien apporter un espoir à un plus grand nombre de malades. •

SYNDROME DE CRIGLER-NAJJAR : UNE THÉRAPIE GÉNÉTIQUE MODÈLE

Le syndrome de Crigler-Najjar est une maladie génétique très rare, caractérisée par l'accumulation toxique dans le corps, de la bilirubine, une substance fabriquée par le foie. Elle est due à des mutations du gène UGT1A1 qui code pour une protéine, l'enzyme UDP-glycosyltransférase 1 polypeptide A1, normalement chargée de dégrader la bilirubine. En 2015, Généthon a mis au point une thérapie génique visant à apporter le gène UGT1A1 normal aux hépatocytes, les cellules du foie, grâce à un vecteur viral de type AAV 8. Ainsi corrigées, ces cellules produisent à nouveau l'enzyme manquante chez les malades ce qui empêche l'accumulation de la bilirubine. Cette approche thérapeutique devrait faire l'objet d'un essai clinique courant 2018.





Epidermolyse bulleuse jonctionnelle

UNE PREMIÈRE MONDIALE INITIÉE PAR L'AFM-TÉLÉTHON

En novembre dernier, l'équipe de Michele de Luca de l'université de Modène en Italie a sauvé un enfant qui souffrait des graves lésions dues à une épidermolyse bulleuse jonctionnelle. Des cellules de sa peau ont été prélevées, modifiées génétiquement et mises en culture, puis la peau saine obtenue a été greffée avec succès sur 80 % de son corps¹.

Françoise Dupuy-Maury



Serge Braun
Directeur scientifique de l'AFM-Téléthon

Marc Peschanski
Directeur scientifique d'I-Stem



ET AUSSI

ULCÈRES CUTANÉS DANS LA DRÉPANOCYTOSE : AUX PORTES D'UN ESSAI

Depuis 2009, l'équipe de Christine Baldeschi d'I-Stem sait produire de la peau saine et fonctionnelle à partir de cellules souches embryonnaires humaines. Elle a ainsi développé un pansement biologique qui devrait aider à la cicatrisation des lésions cutanées, très handicapantes, engendrées par la drépanocytose, une maladie génétique du sang. La greffe de peau est un geste assez simple, mais comme elle n'est pas issue des propres cellules du malade, il y a un risque de rejet. L'équipe est sur la piste d'un contournement du système immunitaire afin qu'il ne repère pas cette nouvelle peau. Les travaux sont bien avancés et la demande d'essai clinique pourrait être déposée fin 2018, pour un lancement en 2019.

L'AFM-Téléthon est-elle impliquée dans cette greffe de peau ?

SERGE BRAUN : L'Association n'a pas soutenu cette greffe directement, mais elle n'aurait pas été possible sans elle. Dès 2002, dans le cadre de l'appel d'offres mené avec le Téléthon italien, l'AFM-Téléthon a financé Michele de Luca qui travaillait sur cette approche de thérapie génique et, en 2006², elle a soutenu son premier essai clinique. Le malade inclus alors avait reçu une greffe de 10 cm². Neuf ans plus tard, comme indiqué dans un article publié en 2015³, la peau greffée est complètement normale et aucun effet secondaire n'est survenu. C'est après cette publication que les médecins allemands de Bochum ont contacté le chercheur italien pour lui demander d'intervenir pour leur jeune patient.

Comment cet essai a pu être autorisé aussi rapidement ?

SERGE BRAUN : La greffe a été autorisée à titre compassionnel parce que l'enfant était en danger de mort. La décision a été prise en raison de l'urgence de sa situation sur la base des données obtenues avec près de dix ans de recul sur le premier essai de 2006. Il ne s'agit pas d'un essai à proprement dit.

MARC PESCHANSKI : Ce qui a été vérifié est la sécurité de la thérapie génique et non la greffe de peau sur de grandes surfaces qui est une intervention courante chez les grands brûlés.

L'AFM-Téléthon soutient-elle d'autres projets portant sur les épidermolyses bulleuses ?

SERGE BRAUN : Elle concentre ses efforts sur les épidermolyses bulleuses dystrophiques qui touchent la peau et les muqueuses (EBJ). Des projets consistent à modifier génétiquement des cellules du malade afin de greffer une nouvelle peau comme pour l'EBJ, ou à les injecter autour des plaies et au niveau des muqueuses lésées. D'autres visent à produire une nouvelle peau à partir de cellules souches. Des recherches portent aussi sur des traitements qui agissent sur la traduction du gène, comme le saut d'exon qui permet d'obtenir une protéine plus courte que la normale, mais fonctionnelle. L'objectif est de cibler les différentes anomalies génétiques à l'origine de ces pathologies.

MARC PESCHANSKI : Dans cet esprit, à I-Stem, nous avons modélisé l'épidermolyse bulleuse simplex [un troisième type d'épidermolyse, ndlr.] afin de rechercher des traitements. Toujours en matière de peau, nous préparons également un essai clinique pour traiter les ulcères cutanés liés à la drépanocytose, une maladie génétique du sang (lire l'encadré). •

1. Regeneration of the entire human epidermis using transgenic stem cells, Nature, publication en ligne le 8 novembre 2017.
2. Correction of junctional epidermolysis bullosa by transplantation of genetically modified epidermal stem cells, Nature Medicine, publication en ligne le 19 novembre 2006.
3. Advances in Gene/Cell Therapy in Epidermolysis Bulls, The Keio Journal of Medicine, publication en ligne le 6 juin 2015.



Les cellules

SOUCHES

REPÈRES

Les essais soutenus par l'AFM-Téléthon en 2017

Lupus érythémateux disséminé avec atteinte rénale (maladie auto-immune inflammatoire chronique): cellules souches adultes mésenchymateuses
↳ (à venir)

Maladie de Huntington (maladie neurodégénérative): progéniteurs et neurones dérivés de cellules souches embryonnaires
↳ (à venir)

Infarctus: cellules cardiaques dérivées de cellules souches embryonnaires
↳ (en cours)

Dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP): cellules souches adultes du muscle
↳ (en cours)

Ulcères cutanés de la drépanocytose: peau obtenue à partir de cellules souches embryonnaires
↳ (à venir)

Rétinites pigmentaires (maladie de la vue): greffe de cellules souches embryonnaires
↳ (à venir)

LES CELLULES SOUCHES EN SIX DATES

1981: Martin Evans, Matthew Kaufman (Angleterre), et Gail Martin (États-Unis) découvrent les cellules souches embryonnaires.

1989: L'équipe de Sally Temple (États-Unis) découvre les cellules souches neurales.

1998: James Thomson (États-Unis) obtient la première lignée de cellules souches embryonnaires humaines.

2004: En France, la loi autorise sur dérogation les recherches sur les cellules souches embryonnaires humaines.

2005: Création de l'Institut des cellules souches pour le traitement et l'étude des maladies monogéniques (I-Stem) par l'AFM-Téléthon et l'Inserm à Évry (France).

2008: Shinya Yamanaka (Japon) obtient les premières cellules iPS.



Qu'est-ce qu'une cellule souche ?

Elle est capable à la fois de s'auto-renouveler à l'identique et de donner plusieurs autres types cellulaires de l'organisme, un phénomène appelé « différenciation ». Il existe plusieurs populations de cellules souches.

Totipotente, pluripotente, multipotente...

C'est quoi la différence ?

Les cellules totipotentes sont les seules à pouvoir engendrer un individu. Elles sont capables de se différencier dans toutes les cellules de l'organisme, y compris les structures appelées « annexes embryonnaires », qui assurent la respiration, la nutrition et l'excrétion de l'embryon, puis du fœtus. Les cellules pluripotentes ont presque le même potentiel de différenciation que ces dernières, à l'exception des annexes embryonnaires. Les cellules multipotentes se différencient en un nombre plus limité de types cellulaires.

Où les trouver ?

Les cellules souches embryonnaires sont prélevées sur des embryons, entre les 5^e et 7^e jours suivant la fécondation. Les cellules souches « adultes » sont prélevées dans différents tissus comme la graisse, la moelle osseuse, la peau, le sang. Enfin, il existe des cellules pluripotentes induites (iPS) qui sont des cellules adultes « reprogrammées » en laboratoire pour se comporter comme des cellules embryonnaires.

Pourquoi sont-elles si précieuses ?

Les cellules souches embryonnaires sont à l'origine de tout individu. Puis, plus tard, les cellules souches dites « adultes » vont renouveler les tissus, par exemple, en cas de lésions des muscles ou de la peau. Ce sont aussi des outils précieux pour les chercheurs. Grâce aux cellules « malades », ils étudient les mécanismes pathologiques et peuvent tester sur elles des pistes thérapeutiques (lire le dossier consacré au criblage de molécules dans VLM n°181). Enfin, ils étudient la possibilité de greffer des cellules souches saines ou corrigées génétiquement dans des tissus malades.

Et demain ?

De nombreux essais cliniques en cours ou programmés évaluent le potentiel thérapeutique des cellules souches embryonnaires et adultes. En 2017, l'AFM-Téléthon en a soutenu six, dont celui sur la rétinopathie pigmentaire (lire pages 24-25). L'objectif est d'aller vers des traitements, mais il faudra notamment s'assurer de leur parfaite sécurité, une étape indispensable qui prend du temps. •

Françoise Dupuy-Maury



Rétinites pigmentaires

Sur les pas d'un ESSAI CLINIQUE

Un essai clinique est sur le point de démarrer dans les rétinites pigmentaires, une maladie rare de la vision, avec un *patch* cellulaire développé par l'équipe de Christelle Monville d'I-Stem, en collaboration avec l'Institut de la vision. Retour avec la chercheuse sur les grandes étapes de ce projet.

Françoise Dupuy-Maury

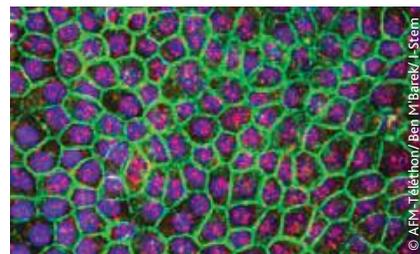
2008

Premiers contacts

José-Alain Sahel et Olivier Goureau, de l'Institut de la vision à Paris, viennent à I-Stem pour savoir si les cellules souches embryonnaires sont intéressantes pour soigner des pathologies de la rétine. Nous étudions dans les publications la façon dont se fabriquent différentes cellules de la rétine à partir de cellules souches embryonnaires humaines : les photorécepteurs, c'est-à-dire les cônes et les bâtonnets qui captent la lumière, et l'épithélium pigmentaire, situé à l'arrière de la rétine. Ce dernier agit comme un *baby-sitter* protégeant les photorécepteurs qui dégénèrent s'il fonctionne mal.

2009

Premières cellules de l'épithélium



Les tentatives pour produire des cônes et des bâtonnets échouent, mais nous obtenons les premières cellules d'épithélium. Pigmentées, elles sont tout de suite visibles dans les boîtes de culture : c'est fascinant ! Le projet d'une thérapie cellulaire pour les rétinites pigmentaires est lancé. L'idée est d'apporter des cellules épithéliales fonctionnelles avant que les photorécepteurs ne meurent. Problème : le protocole avec lequel ces premières cellules sont produites comporte des produits impossibles à utiliser chez l'homme. Il faut adapter « la recette de cuisine ». Pas à pas, en supprimant certains produits, nous mettons au point en 2011 un protocole efficace et compatible avec un essai chez l'homme.

2013

Le patch rétinien est prêt



Pour éviter que les cellules greffées ne s'éparpillent dans la rétine, nous voulions les fixer sur un support reproduisant la structure d'un épithélium naturel, c'est-à-dire une seule couche de cellules toutes alignées dans le même sens. Au lieu de développer un nouveau support, nous avons utilisé la membrane amniotique humaine, celle qui entoure le placenta, un support déjà utilisé pour la greffe de cornée. C'était une option plus simple et nous avons vérifié qu'elle fonctionnait pour réaliser un *patch* rétinien.



© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues

REPÈRES

LES RÉTINITES PIGMENTAIRES

- Maladies génétiques rares de la **vision**.
- Plus de **39 gènes** impliqués connus à ce jour.
- Dégénérescence **progressive** des photorécepteurs (cônes et bâtonnets) entraînant progressivement la cécité.
- **Incurables** à ce jour.
- En France, **30 000 personnes** sont affectées.
- Le **patch** cellulaire à venir pourrait être utilisé dans certains types de **DMLA** (Dégénérescence maculaire liée à l'âge).

1. Human ESC-derived retinal epithelial cell sheets potentiate rescue of photoreceptor cell loss in rats with retinal degeneration, Science Translational Medicine, 20 décembre 2017, (9) 421, pp. 7471

2014-2016

Production et développement

En parallèle, il fallait trouver un établissement pour produire les cellules. Mohamed Jarraya de la banque de tissus et Jérôme Larghero, de l'unité fonctionnelle de thérapie cellulaire, tous deux à l'hôpital Saint-Louis à Paris sont partants. Mais, coup dur en 2014 : une directive européenne modifie le statut des médicaments de thérapies innovantes et l'hôpital Saint-Louis perd l'homologation pour produire des thérapies cellulaires. Nous transférons le *process* vers la plateforme de production Atlantic Bio GMP, que l'AFM-Téléthon a contribué à créer et aujourd'hui pilotée par l'Établissement français du sang (EFS) de Nantes. Et dès 2016, *Medical Device Engineering*, une société française spécialisée, développe les outils pour produire le *patch* rétinien utilisable chez l'homme.

2014-2017

Les études précliniques

Dès 2014, avec l'Institut de la vision, la faisabilité de la greffe (geste chirurgical et efficacité des cellules) est testée chez des rats. Les rongeurs qui reçoivent le *patch* rétinien récupèrent au bout de treize semaines une meilleure vision que ceux à qui l'on injecte des cellules épithéliales en suspension¹. En 2017, pour confirmer ces résultats, la greffe est évaluée chez des primates non humains dont l'architecture et le fonctionnement de la rétine sont assez similaires aux nôtres. Là encore, les résultats confirment la faisabilité de notre approche. Depuis, des études précliniques réglementaires vérifient l'absence de toxicité du *patch* et la biodistribution des cellules, c'est-à-dire leur devenir dans l'organisme, étape préalable au lancement de l'essai clinique. Tous ces éléments viendront compléter le dossier de demande d'autorisation de l'essai qui devrait être déposé courant 2018 auprès de l'Agence européenne du médicament (EMA).

2018

Un essai clinique !

L'essai devrait débuter fin 2018, et se déroulera à l'hôpital des Quinze-Vingt à Paris sous la coordination de José-Alain Sahel de l'Institut de la vision. Le *patch* sera greffé dans la macula, la région centrale de la rétine. Au total, douze malades adultes atteints de différentes formes de rétinite pigmentaire seront inclus en plusieurs phases. Les deux premiers, aveugles, permettront de vérifier la sécurité de la greffe. Son efficacité sera évaluée dans un second temps, chez les dix autres patients ; le suivi durera un an. Les premiers résultats devraient être disponibles en 2019. •





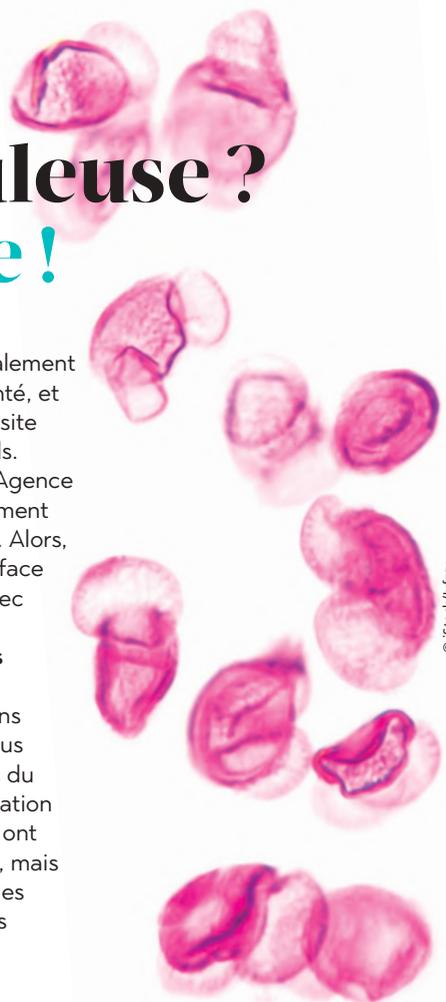
Les cellules souches

Une thérapie miraculeuse ? **ATTENTION, arnaque !**

« Toute proposition de traitement à base de cellules souches [qu'elle vienne de n'importe quel endroit du globe, ndlr.], moyennant finance, est une arnaque, potentiellement dangereuse ! rappelle inlassablement Marc Peschanki, directeur scientifique d'I-Stem. Aujourd'hui, aucune thérapie de ce type n'a reçu une autorisation de mise sur le marché nulle part dans le monde, [autrement dit, aucune ne peut être considérée comme un médicament à part entière, ndlr.] ». De plus, la thérapie cellulaire n'a pas encore fait ses preuves pour les maladies neuromusculaires (lire VLM n° 182). En revanche, des centaines d'essais cliniques sont en cours. Leurs points communs : ils sont entièrement **gratuits pour les malades**, ils s'appuient sur des fondements

scientifiques solides, ils sont légalement encadrés par les autorités de santé, et la majorité est enregistrée sur le site Internet du NIH (www.clinicaltrials.gov), l'équivalent américain de l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM). Alors, comment détecter une arnaque face à une proposition de thérapie avec des cellules souches ?

S'il faut payer, même quelques euros, fuyez absolument. Et s'il n'est pas question de finance dans un premier temps, renseignez-vous sur la validité scientifique auprès du médecin qui vous suit en consultation spécialisée. Les cellules souches ont bien sûr un avenir thérapeutique, mais comme tout produit de santé, elles peuvent être dangereuses si elles sont mal utilisées. •



© iStock/krzysy



© APM-Téléthon/Christophe Hargoues

Myopathie de Duchenne

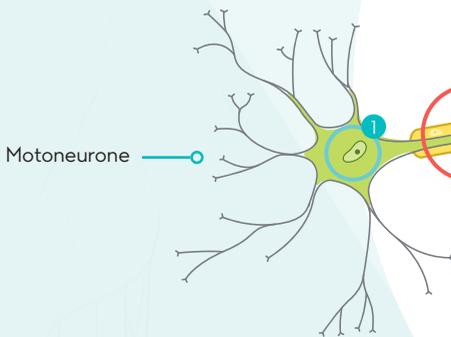
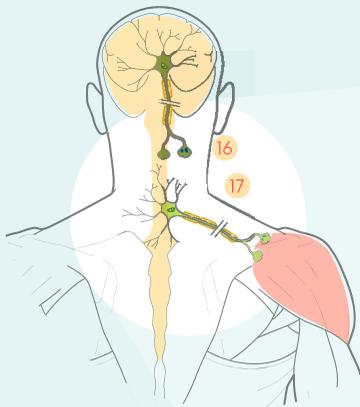
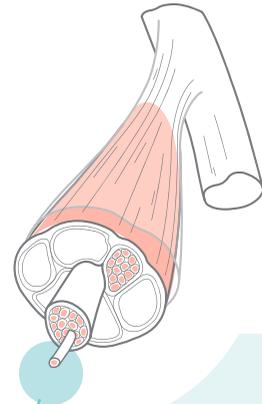
ASSOCIATION GAGNANTE L-citrulline et metformine

Les résultats préliminaires de l'essai clinique évaluant l'association de la L-citrulline, un complément alimentaire, et de la metformine, un antidiabétique, dans la myopathie de Duchenne sont encourageants. Cette étude menée en Suisse a concerné 47 enfants âgés de 7 à 10 ans, capables de marcher au moins 150 mètres durant six minutes, qui ont reçu le traitement ou un placebo durant 26 semaines. Globalement, l'amélioration de la mesure de la fonction motrice (MFM D1), le critère principal de l'essai, n'est pas statistiquement significative. Cependant, elle l'est pour les enfants capables de marcher plus de 350 mètres. En outre, la diminution de la dégénérescence du muscle (MRI) est quant à elle significative pour tous. Reste à affiner ces résultats présentés par Dirk Fischer lors de la conférence 2017 de l'association Action Duchenne. Mais cela confirme l'intérêt d'orienter les études à venir vers la synergie de traitements. •

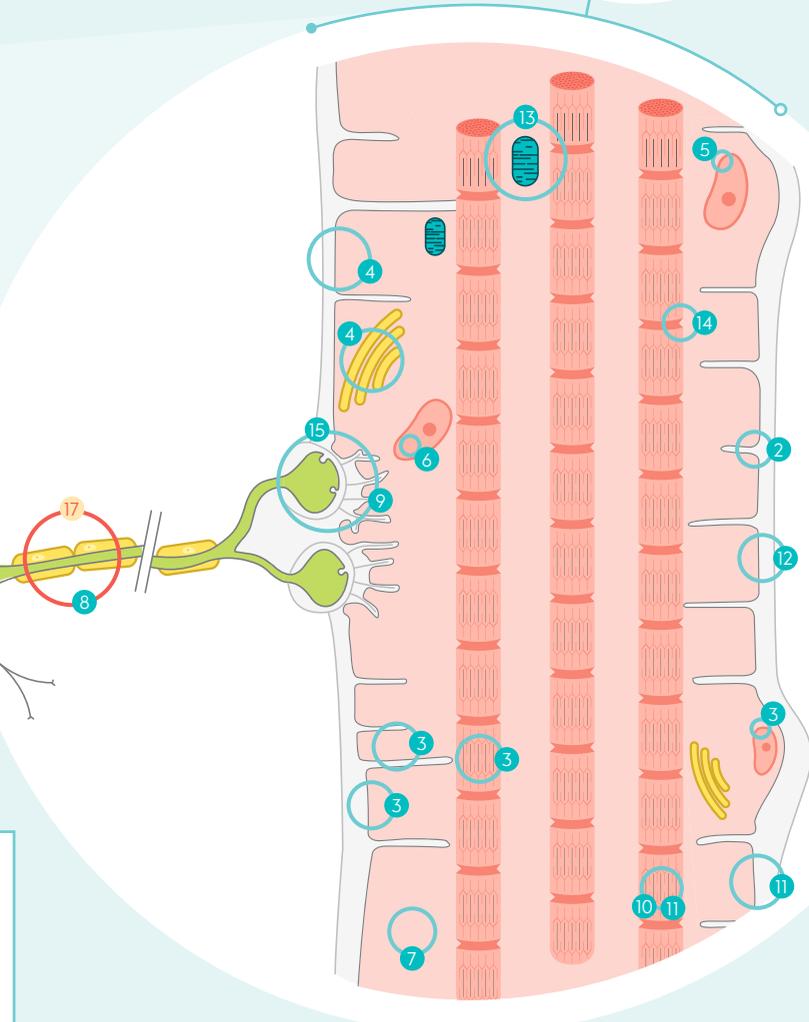


Maladies neuromusculaires

LA LOCALISATION des principales atteintes



Motoneurone



LÉGENDE

- Mitochondrie
- Noyau
- Gaine de myéline
- Appareil de Golgi
- Myofibrille

- 1 Amyotrophies spinales (SMA)
- 2 Canalopathies musculaires
- 3 Dystrophies musculaires des ceintures (LGMD)
- 4 Dystrophies musculaires congénitales (DMC)
- 5 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss (DMED)
- 6 Dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP)
- 7 Glycogénoses musculaires
- 8 Maladies de Charcot-Marie-Tooth (CMT)
- 9 Myasthénie auto-immune
- 10 Myopathies congénitales
- 11 Myopathies distales
- 12 Myopathies de Duchenne et Becker
- 13 Myopathies mitochondriales
- 14 Myopathies myofibrillaires
- 15 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
- 16 Sclérose latérale amyotrophique (SLA)
- 17 Sclérose en plaque (SEP)



Dystrophie myotonique de Steinert

Surveillez vos yeux

La dystrophie myotonique de Steinert (DM1) peut entraîner des atteintes oculaires diverses, parmi lesquelles, une cataracte précoce, des problèmes de paupières et des atteintes rétinienne. Ces altérations de la vision, et en particulier celles qui touchent la rétine, sont de mieux en mieux connues et demandent une prise en charge attentive.

Nathalie Giraudeau



© AdobeStock/Anna Koban'syuk

Maladie génétique héréditaire, la dystrophie myotonique de Steiner (DM1) touche les muscles, le système nerveux, l'appareil cardiorespiratoire, l'appareil digestif, les glandes endocrines mais aussi les yeux. Aujourd'hui, il est avéré que les personnes souffrant de DM1 développent plus fréquemment des cataractes précoces. Le cristallin, qui ressemble à une petite lentille ovale, perd de sa transparence et devient opaque, empêchant les rayons lumineux de parvenir à la rétine. « Le risque de survenue d'une cataracte précoce chez l'adulte atteint de DM1 est

de l'ordre de 60 % » souligne Tuy Nga Brignol, ophtalmologue conseil à l'AFM-Téléthon. « En général, elle commence à être gênante vers la quarantaine. Pratiquée sous anesthésie locale, la chirurgie permet de recouvrer une meilleure acuité visuelle grâce à la pose d'un implant qu'il faut cependant surveiller pour éviter d'éventuelles complications. »

DES ATTEINTES RÉTINIENNES

Les récents progrès d'imagerie ont montré que les personnes souffrant de DM1 ont aussi fréquemment des altérations de la rétine. « La baisse de l'acuité visuelle

— ATTEINTES VISUELLES :

Tout ce qui affaiblit ou modifie la vision doit vous conduire chez un ophtalmologiste :

- Baisse de l'acuité visuelle,
- Vision floue ou double,
- Taches noires devant les yeux ou « mouches »,
- Déformations des images,
- Douleurs aux paupières,

- Maladresse fréquente et chutes chez l'enfant.

Il faut consulter au CHU :

POURQUOI ?

Parce que cela facilite le diagnostic et assure une prise en charge complète et précoce de la maladie.

- La prise en charge des atteintes visuelles de



peut être une conséquence d'une atteinte rétinienne, ou liée au développement d'une fine pellicule de tissu qui pousse à la surface de la rétine, une membrane épirétinienne », explique Tuy Nga Brignol. D'où l'intérêt d'un suivi ophtalmologique régulier, de préférence au CHU.

La tomographie en cohérence optique (OCT), un examen non invasif et non douloureux puisqu'il ne rentre pas en contact avec l'œil, permet une visualisation précoce des lésions. « Nous pouvons analyser les structures et les différentes couches de la rétine quasiment au micron près. La technique ne cesse de se développer et nous donne des reconstructions 3D., précise Tuy Nga Brignol. L'ophtalmologue peut archiver ses clichés et ainsi repérer tout changement anormal. La capacité de diagnostic et de suivi des pathologies rétinienne s'en trouve considérablement améliorée. »

LES ATTEINTES DES PAUPIÈRES

La maladie de Steinert peut également engendrer diverses atteintes des paupières. « Certains patients souffrent par exemple d'une faiblesse des muscles, responsables de la fermeture des yeux, relate Tuy Nga Brignol. Dans ce cas, la paupière supérieure ne peut pas recouvrir complètement l'œil (on parle d'une lagophthalmie), ce qui laisse à découvert en permanence une partie de la cornée et l'expose à des infections. À l'inverse, d'autres patients souffrent d'un affaiblissement des muscles



© Burger/Phanie

QUELLES RECOMMANDATIONS?



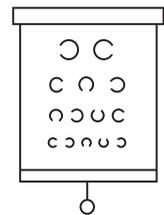
UN SUIVI OPHTALMOLOGIQUE

régulier
quel que soit l'âge
ou le type d'atteinte
de la fonction visuelle



UN EXAMEN RÉTINIEN

approfondi dès les
premiers signes
de baisse d'acuité
visuelle.



releveurs, et leurs paupières chutent en permanence (on parle de ptosis). Enfin, même si cela reste à confirmer, il a été rapporté que les personnes atteintes de la dystrophie de Steinert développent plus fréquemment des chalazions récidivants, une inflammation des glandes de Meibomius au niveau de la paupière. Cet enkystement est bénin et sans gravité, mais il provoque une gêne et des douleurs, précise Tuy Nga Brignol. »

ET CHEZ LES ENFANTS?

La DMI a un impact sur la vision des plus jeunes, et il faut prévoir un suivi ophtalmologique précoce, pour une prise en charge optimale de l'amblyopie. « Une étude menée en 2010 dans un département de Pédiatrie en Suède a démontré que les enfants souffrant de la dystrophie myotonique de Steinert présentaient une plus faible acuité visuelle que le groupe témoin, et souffrent plus fréquemment d'hypermétropie et d'astigmatisme. En revanche, aucune vraie cataracte n'a été observée. » •

CE QU'IL FAUT SAVOIR

la dystrophie myotonique de Steinert est relativement nouvelle et complexe. Elle est forcément multidisciplinaire et demande la collaboration étroite entre ophtalmologistes et neurologues des centres de référence/compétence

neuromusculaires.
– Les équipements de pointe comme la tomographie en cohérence optique (OCT) et ceux qui permettent les examens et les explorations fonctionnelles (champ visuel, couleurs etc.) sont disponibles au CHU.





Bien préparer sa consultation neuromusculaire

La consultation neuromusculaire pluridisciplinaire est un moment essentiel qui permet de faire le point avec des médecins spécialistes, des professionnels paramédicaux et des psychologues, tous experts de votre maladie. Ce suivi régulier permet de limiter l'évolution de la maladie et de prévenir ses conséquences sur la vie quotidienne. Il est donc essentiel de bien la préparer.

Blandine Pierron

1. LE POINT SUR VOTRE SANTÉ, PAS SEULEMENT VOTRE MALADIE

Quels problèmes de santé avez-vous rencontrés, y compris ceux qui ne concernent pas directement la maladie ? Est-ce qu'il y a eu des chutes, de nouvelles douleurs, une modification de traitement, une intervention depuis votre dernière consultation ? Parlez aussi d'une opération programmée, même si elle est sans rapport avec votre maladie, si vous avez des calculs au niveau de la vésicule, par exemple.

2. APPORTER TOUS LES DOCUMENTS MÉDICAUX

On peut se sentir gêné d'apporter un gros dossier, mais les médecins apprécient, au contraire. La première fois, apportez tout ce que vous avez. Ensuite, tout ce qui s'est passé entre les deux consultations : les examens complémentaires, les bilans biologiques, mais aussi celui de l'orthophoniste ou du kinésithérapeute... sans oublier votre dernière ordonnance.

3. ÉCRIRE POUR NE RIEN OUBLIER

Votre médecin traitant est sans doute la personne qui vous connaît le mieux. Signalez s'il a changé. Demandez-lui un courrier d'accompagnement, d'autant plus s'il s'agit de votre première rencontre avec les médecins. De votre côté, relisez le dernier compte rendu de la consultation. Il y a beaucoup d'échanges et d'informations lors d'une consultation. Listez par écrit les questions que vous voulez poser et ce qui a changé depuis la dernière visite, c'est le meilleur moyen de ne rien oublier.

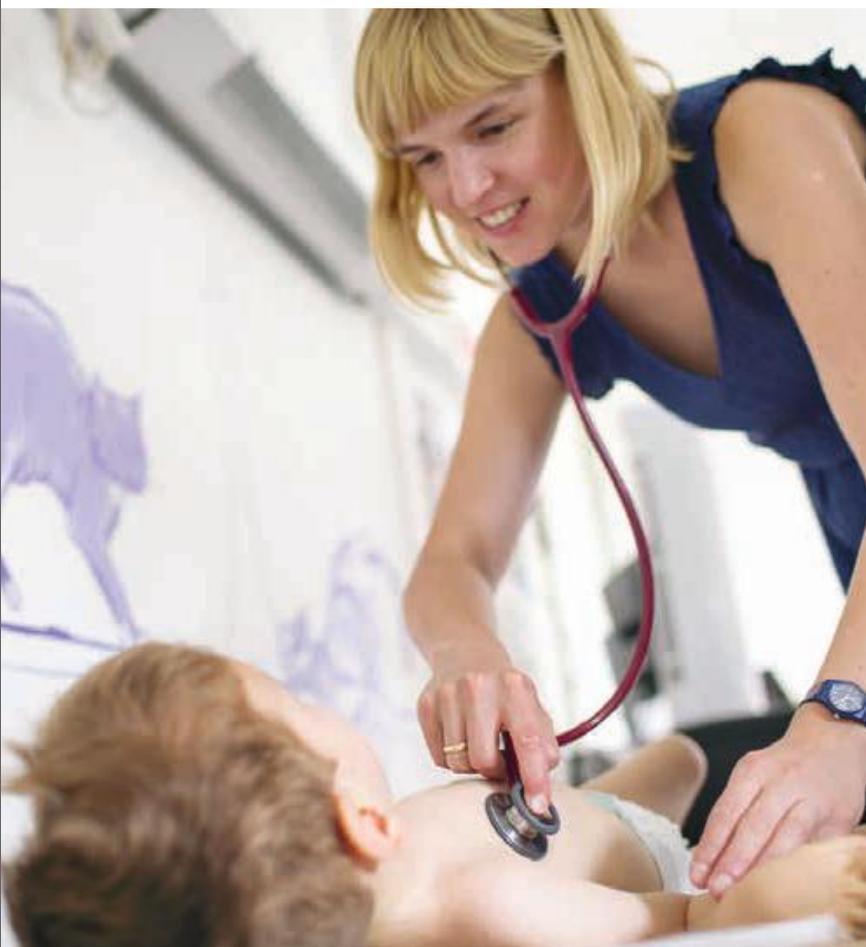
4. LE CONFORT ET L'AUTONOMIE : C'EST IMPORTANT !

On hésite parfois à parler de son inconfort, c'est dommage parce que vos interlocuteurs ont peut-être des réponses. Vous compensez douloureusement certains gestes. Votre appareil respiratoire est trop encombrant. Votre charge de travail est trop lourde. Réfléchissez aussi à vos besoins : vous déplacer seul à l'extérieur, avoir davantage d'aide humaine. Les médecins vous écouteront et pourront si c'est nécessaire rédiger un certificat médical.



**LES RÉFÉRENTS
PARCOURS SANTÉ DES
SERVICES RÉGIONAUX DE
L'AFM-TÉLÉTHON VOUS
ACCOMPAGNENT**

« Nous sommes aux côtés des malades dans le parcours de la consultation et, depuis 25 ans, nous avons construit avec les médecins une relation de confiance », explique Jean Vergnettes, directeur du service régional de Provence. « Si un problème compliqué est identifié en amont avec un patient, nous pouvons, avec son accord, en informer le médecin concerné et/ou être avec lui lors de l'entretien. Lorsque les difficultés médicales et sociales s'intriquent fortement, telles que celles liées au maintien dans l'emploi, nous en discutons avec les professionnels de santé et la psychologue du centre de référence. »



5. ACCOMPAGNER UN ENFANT

Les médecins prendront soin de s'adresser directement à votre enfant. Cependant, il vous reviendra de les informer sur l'évolution de son autonomie ou d'éventuelles souffrances. Qu'est-ce que votre enfant sait de sa maladie ? Vous en parle-t-il ? Comment l'explique-t-il à ses copains ? Avez-vous besoin de soutien pour dialoguer avec lui ? Parallèlement, qu'est-ce qui freine son autonomie ? Comment se débrouille-t-il à l'école ? A-t-il besoin d'une auxiliaire de vie ? Est-ce qu'il tire bien parti des matériels adaptés ? Les médecins ont rencontré des centaines de familles, ils sauront vous répondre ou vous orienter. Ils vous donneront aussi leur avis et leur validation pour l'ouverture de vos droits.

6. SE FAIRE ACCOMPAGNER

Même adulte, il est rassurant de se faire accompagner par un proche, surtout la première fois. Celui-ci peut vous rappeler ce que vous avez oublié de dire ou de demander. •

© AFM-Téléthon/C.Hargoues



Une question

à **Emmanuelle Salort-Campana**, neurologue au Centre de référence des maladies neuromusculaires et de la SLA à l'hôpital de La Timone (Marseille)

VLM: À l'issue de la consultation, vous adressez systématiquement une synthèse au patient, que doit-il en faire ?

E. S.-C. : **Il faut la lire !**

C'est un compte rendu avec les préconisations. Il y a aussi toutes les coordonnées des médecins qui suivent le patient au sein du centre de référence.

Elle est envoyée au patient et à son médecin traitant, et souvent au pneumologue ou au cardiologue s'ils exercent à l'extérieur. Elle est également adressée à tous les intervenants pertinents : kinésithérapeute, orthophoniste... ainsi qu'au service régional. Je pense qu'il est très important

de prendre le temps de lire le compte rendu pour voir où on en est. Dans des cas vraiment particuliers, un courrier d'explication est joint et on peut demander un recontrôle du bilan biologique par le médecin.

E. S.-C. : **Il faut la garder sur soi !**

C'est le dernier bilan à jour de la pathologie : un outil de communication qu'il faut avoir sur soi, surtout en déplacement ou en vacances. J'insiste : tous les professionnels de santé ne vous connaissent pas. Montrez-leur la synthèse, ils auront des éléments sur l'évolution de votre maladie et des contacts utiles. En cas d'urgence (insuffisance respiratoire, chute grave, etc.) ou lors d'une consultation à l'extérieur pour un problème intercurrent, elle est très précieuse.



Garder son emploi QUAND LA MALADIE ÉVOLUE

L'évolution de votre maladie ne vous permet plus d'exercer votre travail dans de bonnes conditions ? Des solutions existent, pensées pour vous permettre de garder votre emploi – ou d'en trouver un autre, compatible avec votre état de santé.

Anne-Claire Préfol

Votre premier interlocuteur : le médecin du travail. Il évaluera vos difficultés et étudiera, *in situ*, chacune de vos tâches. Vous et votre employeur recevrez conjointement ses préconisations pour aménager votre poste et ainsi faciliter votre travail.

Si vous êtes reconnu travailleur handicapé, votre employeur peut bénéficier d'un accompagnement et d'aides financières : c'est le rôle du réseau Cap Emploi qui reprend les missions de maintien en emploi des anciens Sameth depuis le 1^{er} janvier dernier. « Les aménagements possible sont très variés. Il peut s'agir d'une souris-stylo ou d'un *track pad* pour l'ordinateur, d'une auxiliaire de vie pour vous aider, d'un véhicule aménagé pour les trajets domicile-entreprise ou encore d'une modification des horaires », détaille Fatima Khallouk, chargée de mission Santé citoyenneté à l'AFM-Téléthon.

La reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)

Rien ne vous oblige à signaler précisément à votre employeur la maladie dont vous souffrez. Le médecin du travail, soumis au secret médical, a la possibilité de prescrire des aménagements de votre poste de travail sans détailler votre état de santé. Mais sachez que la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) déclenche des aides financières pour la personne concernée comme pour son employeur et peut accélérer les démarches.

Les obligations de l'employeur

Tout employeur doit s'assurer que le poste de travail de ses salariés est adapté à leur état de santé et que ces derniers sont suivis par un service de santé au travail ou un médecin en interne. Lorsque des aménagements se révèlent nécessaires, il a obligation de tout mettre en œuvre pour les réaliser ou, le cas échéant, de justifier son impossibilité à s'y



Pour aller plus loin

- Le site d'information des Assises du maintien en emploi, organisées le 24 avril prochain, à Paris, par la Fédération régionale des Services de santé au travail interentreprises d'Île-de-France www.assises-maintien-emploi.com
- L'Agefiph (Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées): www.agefiph.fr
- Le Fiphfp (Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique): www.fiphfp.fr



soumettre. Si malgré tout, aucune solution n'est trouvée, le médecin du travail conclura à l'inaptitude. À cet égard, Céline Roux, chargée de développement à la Fédération régionale des services de santé au travail interentreprises d'Île-de-France, rappelle que « l'inaptitude est uniquement constatée pour le poste de travail occupé. Elle ne signifie pas une inaptitude à l'emploi en général. L'employeur doit donc chercher une possibilité de reclassement du salarié au sein de l'entreprise. » Le licenciement sera envisagé uniquement si aucun poste adapté ne peut être proposé.

Être accompagné dans ses démarches

Vous trouverez un soutien et des conseils dans vos démarches au sein des services régionaux de l'AFM-Téléthon auprès des Référents Parcours de Santé. En outre, le médecin du travail est entouré d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels (psychologues, ergonomes, assistantes sociales, etc.) qu'il peut mobiliser pour vous aider.

Si les aménagements ne suffisent pas

Sachez que vous pouvez demander des aménagements de votre poste de travail à plusieurs reprises. En outre, la cellule de maintien en emploi des services de santé interentreprises comme le service de prévention de la désinsertion professionnelle de l'Assurance maladie peuvent vous aider dans d'éventuels projets de reconversion. Nathalie Bonnier, Référente Parcours de Santé de l'AFM-Téléthon au service régional du Centre, évoque ainsi le cas d'un jeune chef atteint d'une myotonie de Steinert qui ne pouvait plus exercer au restaurant. « Comme il n'y avait pas de reclassement possible, il lui a été proposé un stage en centre de réadaptation professionnelle pour envisager un métier compatible avec sa pathologie. Il suit aujourd'hui une formation de prothésiste dentaire. » •

© iStock/ kosmos111



RENTRÉE SCOLAIRE: **anticipez!**

La rentrée scolaire se prépare très en amont. Même si les établissements scolaires doivent s'adapter, de par la loi, aux élèves en situation de handicap, cela nécessite de nombreux échanges avec l'équipe éducative, particulièrement en cas de changement d'établissement.

Anne-Claire Préfol

PREMIÈRE RENTRÉE

Contactez le directeur de l'école dès la rentrée précédente pour lui faire part des besoins de votre enfant et visiter l'établissement.

Si des aménagements sont nécessaires, il contactera l'enseignant référent handicap de l'Éducation nationale, lequel organisera une réunion de l'équipe éducative pour détailler les aides nécessaires. L'enseignant référent vous demandera alors de remplir un dossier. Il sera envoyé à la MDPH, qui notifiera les aménagements décidés (aides techniques et humaines, transport adapté, emploi du temps remanié, etc.) dans un projet personnalisé de scolarisation (PPS). Tout changement dans les besoins de l'enfant nécessite de contacter l'enseignant référent pour mettre les aides à jour et une réunion de l'équipe de suivi de scolarisation (ESS) doit se tenir avant la fin de l'année afin de préparer la rentrée suivante.

VOUS CHANGEZ D'ÉTABLISSEMENT ?

« Comme pour une première rentrée, il faut anticiper au maximum, conseille Kitty Toutain, Référente Parcours de Santé du service régional de Normandie. Il s'agit d'un nouveau lieu et d'une nouvelle équipe éducative, les questions d'accessibilité, de transport et d'aide humaine ne sont plus les mêmes... Mieux vaut avoir ces changements en tête dès le premier trimestre de l'année scolaire précédente. » Vous pourrez ainsi

visiter la future école et discuter avec le directeur des aménagements nécessaires. Enfin, il vous faudra contacter votre enseignant référent, qui se chargera de réunir l'ESS pour préparer la rentrée.

L'APPUI DES SERVICES RÉGIONAUX DE L'AFM-TÉLÉTHON

Les Référents Parcours de Santé aident les familles à anticiper toutes les étapes d'une scolarité et peuvent les accompagner lors d'une visite de l'établissement ou des réunions avec l'ESS pour faire valoir les besoins de l'enfant. Leur action de sensibilisation est également utile lorsqu'un établissement connaît mal les spécificités de la maladie.



© AFM-Téléthon/Thomas Lang



© AFM-Téléthon/Thomas Lang



Je suis passé
par là



© APN - Méthén/Thomas Lang

Ce qui rassure : **avoir le sentiment d'être** **entendu et compris**

En janvier 2016, le proviseur du lycée de secteur où devait aller Robin est venu présenter son établissement au collège. Nous en avons profité pour l'interroger sur l'accessibilité des lieux et, à la suite de cette rencontre, nous avons lancé les premières démarches. Le lycée se trouvant plus loin de notre domicile que le collège, il a fallu envoyer à la MDPH une demande de transport en taxi et d'augmentation des heures de présence de l'AVS (auxiliaire de vie scolaire) pour la cantine. Puis, en mai, nous avons organisé une visite du lycée avec le proviseur. L'AVS de Robin, une Référente Parcours de Santé de l'AFM-Téléthon et l'ergothérapeute de l'hôpital sont venus avec nous. Nous avons inspecté tous les endroits où Robin serait susceptible de se rendre – salles de cours, cantine, infirmerie, foyer, CDI, sanitaires – pour voir si le matériel convenait et si Robin pourrait facilement entrer et sortir... Lorsqu'il y avait quelque chose à modifier, le proviseur le notait. Enfin, en juin, nous avons eu la dernière réunion avec l'équipe de suivi du collège, l'enseignante référente qui suivait Robin et aussi le proviseur et

l'enseignante référente du lycée. Nous avons quelques craintes au sujet du taxi et de la cantine, grandes nouveautés pour Robin, mais nous étions confiants puisque nous avons le sentiment d'avoir abordé tous les points. La Référente Parcours de Santé nous a aidés à ne rien oublier.

Les aménagements **et les aléas...**

Tout est bien conçu en tenant compte de Robin. Il a tous ses cours d'enseignement général au rez-de-chaussée et travaille sur une table sur-mesure qui le suit depuis le collège. À la cantine, il a une place réservée et un rehausseur pour poser son assiette. Il choisit ses repas à l'avance de sorte que son plateau soit prêt dès son arrivée. Et nous avons obtenu que les heures de sport se déroulent en début ou en fin de journée, puisque Robin n'y assiste pas.

Malgré toute cette préparation, il a fallu faire des ajustements en cours d'année. La première réunion de suivi au lycée a permis de revoir nos demandes – le nombre d'heures de l'AVS n'était finalement pas suffisant et la chaise de douche demandée en juin n'était toujours pas arrivée. Mais dans l'ensemble, la Seconde de Robin s'est bien passée. •



THIERRY
ET
VÉRONIQUE,
PARENTS
DE ROBIN,
16 ANS,
AUJOUR'HUI
EN 1^{er} STI2D.



Enfin des vêtements *stylés* & ADAPTÉS !

Pas simple d'enfiler un pull ou de mettre un pantalon quand on est atteint d'une maladie neuromusculaire... Des stylistes sensibles à ces questions ont imaginé une mode jolie et pratique pour tous.

Nathalie Giraudeau



© AFM-Téléthon/Christophe Harguères

BIEN VUES LES ASTUCES

Coupes amples, large encolure, manches raglan, ouvertures dans le dos... Chez **Constant & Zoé**⁽¹⁾, les sweat-shirts, pulls, chemises et autres gilets sont conçus pour ne pas trop solliciter les membres supérieurs. D'autres vêtements plus techniques, sont spécialement conçus pour les personnes en fauteuil-coque. C'est le cas notamment du manteau Alba. Ultra chaud et imperméable, il offre une doublure polaire douce ainsi qu'un soufflet au niveau des poignets afin que les bras glissent facilement dans les manches.

Même ingéniosité chez les stylistes de l'association **Les Habilleuses**⁽²⁾! Ici, on customise votre propre garde-robe, en remplaçant les boutons par des aimants ou en ouvrant l'encolure des pulls pour faciliter l'enfilage. En vedette des créations, la gamme Mera, des vêtements qui viennent s'enrouler pour faciliter l'enfilage.

SUPER CONFORT

Né de la rencontre entre deux costumières Anne-Marie Bouzon et Anik Guéné, **Habicap**⁽³⁾ est un atelier de couture qui conçoit et fabrique des vêtements adaptés pour hommes-femmes-enfants. Sa gamme de pantalons est conçue pour les personnes en fauteuil roulant, qui restent longtemps en position assise. Pour éviter les échauffements aux points d'appui, le tissu est doublé au niveau de l'assise. Autre astuce, la coupe des pantalons, avec une ceinture plus haute dans le dos, pour le garder bien couvert. Afin de faciliter l'habillage/déshabillage, les stylistes ont également pensé à une ouverture complète des jambes par fermeture éclair. Elles ont même imaginé des ouvertures adaptées aux troubles urinaires, pour une plus grande autonomie.

DES MATIÈRES TOUTES DOUCES

Veste cirque, gilet trappeur, pon'chauds... La marque **Les Loups Bleus**⁽⁴⁾ a été créée pour les enfants et les adolescents par Cécile, maman de quatre enfants, dont une petite fille polyhandicapée. En fauteuil, un enfant a besoin de vêtements confortables, doux sur la peau, et qui ne compriment pas. Les pantalons garçon, à la coupe baggy, ont une large ceinture élastiquée qui enveloppe bien le dos, sans point d'appui désagréable. Pour faciliter l'enfilage notamment quand on porte une orthèse, les bas de jambe s'ouvrent par pressions, et les poches ouvertes vers l'intérieur ne laissent plus tomber les objets! •



1

CONSTANT & ZOÉ

Les jolis petits détails : fausses poches, chemise avec boutons factices... Dès 150 € de produits sélectionnés sur le site internet, vous pouvez tester les vêtements pendant 7 jours à votre domicile, sans paiement préalable. Manteau Alba : 139 €, poncho enfant à partir de 85 €.

CONTACT : **Constant et Zoé**
 ✉ contact@constantetzoee.com
 🌐 www.constantetzoee.com



2

HABILLEUSES

Sa gamme Jenny Jeans : la ceinture a été remplacée par une large bande en jersey, et, pour éviter les points d'appui, les poches et les coutures franches ont été supprimées.

CONTACT : **Les Habilleuses**
 ✉ leshabilleuses@orange.fr
 🌐 www.leshabilleuses.com

DO IT YOURSELF : CONCEVOIR SES PROPRES VÊTEMENTS



© Paul Bourdrel

Aurore Ropars,
lauréate 2017
du concours Fablife !

“

Mes premières créations, un porte-bébé en 2015 et un side-car en 2016, coïncident avec la naissance de mon fils, car je ne trouvais aucun matériel de puériculture adapté. Pour l'édition 2017, j'ai réalisé un manteau cape, à la demande de Sophie, une ancienne lauréate du concours, qui souhaitait un manteau pour sa fille, atteinte de SMA. Grâce à ce modèle, il n'est pas nécessaire de sortir Chloé de son fauteuil pour l'habiller. En plus, avec ses emmanchures élargies, il s'enfile facilement, sans tirer sur ses bras. C'est un vrai manteau d'enfant, joli et personnalisé, avec le patch de son dessin animé préféré !

”

LES PLUS DES STYLISTES



3

HABICAP

Pour les enfants, on aime le manteau Kokoun, spécial siège corset, qui est maintenu à l'arrière du siège par des sangles réglables (124 €).

Les patrons des pantalons sont personnalisés en fonction des besoins de chacun. Prix pantalons hommes-femmes : à partir de 65 €

CONTACT : **Habicap**
 🌐 www.habicap.fr



4

LES LOUPS BLEUS

À découvrir les tee-shirts en maille jersey, ultra doux pour la peau (à partir de 15 €) avec une ouverture par scratch au dos pour faciliter l'enfilage et la collection de capes qui s'adaptent aux contraintes des fauteuils roulants, plastrons et coques. Retrouvez la collection Les Loups Bleus sur Kiabi.com !

CONTACT : **Les Loups Bleus**
 ✉ cecilepouleur@hotmail.com
 🌐 www.lesloupsbleus.net

Bon plan tutoriels couture

Le 2 décembre dernier, la jeune couturière Aurore Ropars, atteinte d'une myopathie des ceintures, a reçu le **1^{er} prix du public**

au concours Fablife. Sa création : un petit manteau-cape adapté au fauteuil roulant. Vous aussi, vous aimez coudre, customiser,

bricoler ? Sachez que ce concours de Handicap International met à votre disposition 310 tutoriels (dont ce manteau-cape)

pour réaliser les inventions des lauréats. Idéal pour réaliser votre garde-robe à petits prix !

🌐 www.concoursfablife.org





LE DROIT D'OPTION



Les personnes bénéficiaires de l'allocation pour tierce personne (ACTP) ou du complément de l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) peuvent choisir entre le maintien de leur allocation ou la prestation de compensation du handicap (PCH). Quelques éléments pour mieux comprendre le droit d'option.

Nelly Eymard, juriste à l'AFM-Téléthon

Quel est le principe du droit d'option ?

Les parents d'un enfant en situation de handicap peuvent choisir de bénéficier, en plus de l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) de base, de l'ensemble des éléments de la prestation de compensation du handicap (PCH) à la place d'un complément d'AEEH ; dès lors que sont bien remplies les conditions d'ouverture à un complément d'AEEH et les conditions d'éligibilité à la PCH. Seul l'élément 3 de la PCH (aménagement du logement ou du véhicule et surcoûts liés au transport) peut se cumuler avec un complément d'AEEH. Il n'est pas nécessaire de choisir entre les deux. L'option exercée en faveur de la PCH n'empêche pas de revenir ultérieurement à un complément d'AEEH. Les bénéficiaires de l'allocation pour tierce personne (ACTP) peuvent quant à eux soit continuer à en bénéficier, soit opter **définitivement** pour la PCH.

À quel moment le droit d'option peut-il s'effectuer ?

La demande de PCH peut être déposée :

- À la date de fin de droit à la prestation déjà attribuée (ACTP ou AEEH) ;
- À tout moment pour les bénéficiaires de l'ACTP et pour les bénéficiaires de l'AEEH dont la demande est justifiée par un changement substantiel dans la situation du fait d'une évolution du handicap ou des facteurs ayant déterminé les charges prises en compte ;
- Pour les enfants, également lors d'une première demande d'AEEH.

Le plan personnalisé de compensation (PPC) doit contenir les informations nécessaires pour exercer le droit

d'option en pleine connaissance de cause, à savoir :

- La comparaison des montants des différentes prestations au choix ;
- Le délai pour exprimer le choix.

Une demande d'évaluation du droit à la PCH n'engage pas le demandeur.

Le choix d'option ne devient effectif qu'à compter de la décision de la CDAPH, à condition qu'elle soit bien conforme aux préconisations du PPC. Si vous n'exprimez pas votre choix avant la décision de la CDAPH : en tant que parent d'un enfant en situation de handicap, soit vous continuerez de percevoir la PCH si vous en bénéficiez déjà, soit vous percevrez d'office le complément d'AEEH. En tant que bénéficiaire de l'ACTP, vous serez présumé vouloir bénéficier de la PCH.

Quelle est la date d'ouverture des droits à la PCH dans les suites du droit d'option ?

Pour les enfants :

- Le 1^{er} jour du mois de la demande, en cas de première demande auprès de la MDPH ;
- Le 1^{er} jour qui suit la date de fin de droit au complément d'AEEH ;
- Si la demande a été faite en raison d'un changement substantiel dans la situation : au 1^{er} jour du mois de la décision de la CDAPH, ou à une date comprise entre le 1^{er} jour du mois de la demande et la date de la décision, en justifiant d'avoir été exposé à des frais pris en compte au titre de la PCH.

Pour les bénéficiaires de l'ACTP :

- Soit à la date de fin de droit à l'ACTP ;
- Soit à la date de la nouvelle demande si l'option a été sollicitée à tout moment. ●



Et sur le terrain ?

Nelly Eymard, juriste à l'AFM-Téléthon

Le droit d'option permet de choisir la prestation la plus avantageuse financièrement. Il s'exerce à des moments précis et peut même s'avérer définitif. Il est donc essentiel, lorsque le droit d'option se présente, de prendre en considération, non pas seulement ses besoins actuels mais également ses besoins à venir à moyen ou long terme. Par exemple, si un besoin en aide technique coûteuse s'avère certain dans les mois à venir, il vaut sans doute mieux opter d'emblée pour la PCH plutôt que de renouveler un complément d'AEEH qui ne permettra manifestement pas de financer ces matériels. Sachez également que le bénéfice de la PCH est très souvent un critère d'attribution d'aides financières par les fonds départementaux de compensation. Ces derniers peuvent donc refuser de contribuer aux dépenses liées au handicap de personnes qui ont opté pour d'autres prestations.



Vous accompagner

LES SERVICES RÉGIONAUX

Des professionnels accompagnent les malades et leur famille dans l'élaboration et la mise en œuvre de leur projet de vie à toutes les étapes de la maladie : diagnostic, soins, scolarité, emploi, recherche d'aide technique ou humaine, etc.

LES DÉLÉGATIONS

Des équipes de bénévoles concernés par la maladie représentent l'Association au niveau départemental et portent les revendications des malades auprès des instances locales. Elles assurent une grande proximité avec les familles et interviennent dans l'information, la prévention, la lutte contre l'isolement et l'accès aux droits.

LES GROUPES D'INTÉRÊT

Des malades et leur famille, experts d'une même maladie, se mobilisent pour accompagner les malades et pour contribuer à l'amélioration de la prise en charge médicale et à l'accélération des recherches et du développement des thérapeutiques.

Huit groupes existent actuellement :

myopathies de Duchenne et de Becker, amyotrophies spinales, myasthénie, dystrophie myotonique de Steinert, dystrophies musculaires congénitales, dystrophie facio-scapulo-humérale, maladies neuromusculaires non diagnostiquées et myopathies inflammatoires.

24h/24, 7j/7, un seul numéro pour répondre à vos questions et urgences 0 800 35 36 37 (numéro vert, service et appels gratuits)



Se mobiliser

ADHÉRER À L'AFM-TÉLÉTHON

L'engagement des familles est essentiel au combat mené par l'AFM-Téléthon. N'hésitez pas à nous rejoindre et bénéficiez d'un tarif préférentiel à l'abonnement VLM en remplissant le formulaire d'adhésion présent dans le magazine. Pour toute question sur l'adhésion : 01 69 13 21 21 – adhesion@afm-telethon.fr

DEVENIR BÉNÉVOLE

- dans les coordinations, qui organisent le Téléthon dans chaque département et en assurent le bon déroulement. Envie de devenir bénévole pour le Téléthon ? 0 800 695 501 (n° vert, appel et service gratuit) ou benevoles@afm-telethon.fr ;
- dans les délégations, 0800 35 36 37 ;
- dans les groupes d'intérêt, 0800 35 36 37.

TÉMOIGNER

Parce que témoigner, c'est expliquer, partager, convaincre, l'AFM-Téléthon s'appuie sur la parole de celles et ceux qui vivent au quotidien avec la maladie. Vous avez envie de partager votre histoire et votre expérience ? Contactez Pascale au 01 69 47 28 16 ou Florence au 01 69 47 25 76.



En savoir plus



www.afm-telethon.fr

- pour tout savoir sur l'AFM-Téléthon
- s'informer sur les maladies neuromusculaires
- s'inscrire à la newsletter



Les Repères Savoir et Comprendre

Des documents d'informations médicoscientifiques et psychosociales sur les maladies neuromusculaires disponibles dans les services régionaux et téléchargeables sur www.afm-telethon.fr



Réseaux sociaux

Suivez-nous sur :

- Facebook : **Téléthon**
- Twitter, Instagram, Snapchat, : **@telethon_France**
- Youtube : **AFM-Téléthon**

→ 1, rue de l'Internationale
BP 59 – 91002 Évry cedex
Tél. : 01 69 47 28 28
Fax. : 01 60 77 12 16
www.afm-telethon.fr

— 60 ANS — DE CONQUÊTES



RENDEZ-VOUS LE **15 SEPTEMBRE 2018**
AU PARC FLORAL DE PARIS POUR FÊTER ENSEMBLE LES 60 ANS
DE NOTRE ASSOCIATION. VENEZ NOMBREUX!