



# BULLETIN D'INFORMATION 2018

Association Connaître les Syndromes Cérébelleux

Siège Social : 3, allée de Saint Estèphe

33127 Martignas sur Jalle



## AU SOMMAIRE

Editorial	Page 4
<b>LA VIE DE CSC DANS LES RÉGIONS ET LES ANTENNES</b>	
Provence-Alpes-Côte-d'Azur	Page 6
Alsace et Lorraine	Page 7
Poitou Charentes	Page 8
Aquitaine	Page 9
Normandie	Page 10
Hauts de France	Page 11
Midi-Pyrénées	Page 12
Rhône-Alpes (AURA)	Page 13
Ile-de-France	Page 14
Antenne Pédiatrique Nationale et Recherche CSC	Page 15
<b>LES INFOS MÉDICALES ET SCIENTIFIQUES</b>	
Etat de la Recherche européenne	Page 19
Notre Dossier : la MDPH (les nouveaux formulaires)	Page 22
Zoom sur les projets de recherche	Page 25
Appel des chercheurs aux femmes enceintes	Page 26
<b>BIEN-ÊTRE</b>	
Activités Sportives	Page 27
Yoga et Qi Gong	Page 29
Equithérapie	Page 31
Planning 2018	Page 33
Le Site CSC et ses articles à ne pas manquer	Page 34
Glossaire	Page 35
Formulaire d'inscription	Page 39

## EDITORIAL DU PRESIDENT

Depuis 1982, je vis en compagnie des syndromes cérébelleux et, depuis 1993, je sais que ces syndromes cérébelleux sont le fait de la SCA3. Le jour où nous avons appris que la maladie de Paula s'appelait SCA3, ses premières paroles ont été : « enfin, les recherches vont pouvoir commencer ». Comme moi, un grand nombre d'entre vous attend depuis plus de dix ans que la recherche nous propose une molécule pour agir sur nos maladies.

Enfin, nous avons une réponse positive ; la recherche vient de constater un effet positif de la DHA (oméga3) sur des patients atteints d'une SCA38. C'est un début. Autre bonne nouvelle, 5 nouveaux gènes viennent d'être découverts et vont permettre, enfin, à quelques-uns des 45% de nos adhérents en errance de diagnostic, de savoir quelle est l'origine de leur maladie. Une étude, qui va durer 2 ans, a pour objet de mettre au point une méthode de diagnostic de la situation génétique du fœtus.

Voilà trois exemples concrets qui nous confortent dans notre certitude que c'est de la recherche que viendra la résolution des problèmes que nous causent nos ataxies. Le Pr. M. Anheim et Mme le Dr. M. Renaud,

avec le concours de CSC ont mis au point une formule mathématique (algorithme) qui permet d'identifier plus rapidement les anomalies génétiques dans les ADN des personnes ayant des ataxies à transmission récessive dont on n'a pas encore identifié le gène muté.

L'équipe INSERM de Gaëtan Bellot à Montpellier et deux équipes américaines viennent de faire un bond en avant considérable dans la fabrication, à partir de l'ADN, de « nano-outils ». Cette découverte ouvre de très nombreuses et nouvelles voies de recherches pour réparer les gènes anormaux en permettant entre autres d'apporter directement dans chaque cellule les médicaments adéquats. Mais aussi en agissant sur l'architecture des molécules, des protéines par exemple.

Voilà pourquoi je crois en la recherche ; je suis bien conscient qu'elle ne va pas tout résoudre dans l'instant mais si ce n'est pas pour moi, ce sera pour mes enfants ou mes petits-enfants. Je suis persuadé que c'est par elle que la maladie sera vaincue.

Je crois tout autant en CSC et en ce que cette association et ses bénévoles font pour améliorer les conditions de vie des malades. Ainsi, en 2018, avec nos deux associations sœurs, nous espérons pouvoir vous proposer une aide aux choix des centres de rééducation, réadaptation fonctionnelle ou de répit ou de vacances en fonction de votre maladie et de votre niveau de handicap.

Rejoignez les bénévoles de CSC, venez participer à l'amélioration des conditions de vie de vos compagnes ou compagnons de maladie. C'est un travail enthousiasmant qui vous apportera des connaissances nouvelles, maintiendra votre esprit en éveil, vous fera connaître de nombreuses personnes qui, par la qualité de leurs questions, leur sagesse et leurs remerciements, vous récompenseront de votre engagement. Cela ne vous demandera qu'une à deux heures par semaine.

Si l'un d'entre vous est comptable, venez remplacer notre trésorier que l'avancement de sa maladie oblige à ne plus pouvoir assurer cette fonction.

Allez, n'hésitez pas, franchissez le pas.

Venez nous rejoindre. Nos maladies handicapent nos membres, notre élocution mais pas nos esprits et c'est de vos esprits dont nous avons tous besoin.

Allez, venez...

Merci de m'avoir lu et encore beaucoup plus de mercis pour venir avec nous faire fonctionner CSC, votre association.

Bonne lecture de ce bulletin.

**Hubert Boeuf**  
**Président de CSC**



Guy Mousseron

04220 Sainte Tulle

Tel. : 04 92 79 71 70

[guy.mousseron@hotmail.fr](mailto:guy.mousseron@hotmail.fr)



### • Son déroulement

Le jour venu, lorsque j'ai pris la parole sur la scène pour présenter cette après-midi, quelle a été ma stupéfaction : une salle remplie de 170 spectateurs m'écoutait !

La suite se déroula merveilleusement avec une dizaine de comédiens qui sont passés sur les planches en binôme. Des applaudissements nourris à chaque scène et après 1h30, une salle en délire grâce à des comédiens qui étaient venus bénévolement comme tous ceux qui ont pu de près ou de loin m'aider dans cette organisation.

### • Et la suite ?

Voilà, à ma façon, ce vécu de quelques mois teintés de cette joie apportée par la rencontre de ceux qui ont œuvré afin d'apporter une contribution financière à la recherche sur nos maladies.

J'aurai voulu dans cet article remercier tous ceux qui m'ont donné de leur temps et de leur énergie mais j'ai peur d'en oublier. Ils sont malgré tout présents dans ces lignes.

J'envisage, à présent, de renouveler l'expérience, mais c'est une autre histoire...

**Guy Mousseron**

Mon objectif premier, cette année, a été d'organiser la représentation d'une pièce de théâtre au profit de CSC. Elle a eu lieu le 15 octobre 2017.

Cette représentation fut un franc succès puisqu'elle a réuni environ 170 personnes.

Retour sur cette expérience :

### • La genèse de cette représentation

J'habite une commune de 3 200 habitants depuis 1982. Mes enfants ont participé à des activités théâtrales au sein de la compagnie « l'Atelier-Théâtre de Lilas ».

Lorsque j'ai contacté sa directrice, Mme Lilas Derradji, pour une représentation au profit de CSC, celle-ci s'est empressée de répondre positivement à ma demande.

Aidé de ma fille, nous avons tous les deux contacté l'adjointe à la culture de la municipalité de ma commune afin de savoir si l'agenda du théâtre Henri Fluchère nous permettait d'y trouver une place. Elle fut trouvée pour le dimanche 15 octobre 2017. La représentation pouvait avoir lieu. Il me restait à y amener des spectateurs.

## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ ANTENNE ALSACE ET LORRAINE



Alain Roger Guinan

57000 METZ

Tel. : 03 87 65 89 99

arguinan@yahoo.fr

Bonjour, je suis Ivoirien, 48 ans, né à Abidjan en Côte d'Ivoire, Ingénieur en Informatique de profession. Depuis 2014, année de la confirmation de mon ataxie cérébelleuse type SCA3, je suis installé en France avec ma famille (ma femme et mon fils de 17 ans qui est susceptible d'être atteint). Il y a des antécédents dans la famille : Je suis issu d'une fratrie de 6 enfants dont 3 ont hérité de la maladie de notre mère. Grâce aux informations que j'ai eues sur le site de CSC, j'ai su qu'il y avait des programmes de recherches sur nos maladies en France\*.

Les projets que j'envisage pour CSC en Alsace Lorraine en 2018 se heurtent pour le moment à ma mobilité qui se dégrade de plus en plus.

Personnellement (et c'est devenu essentiel pour moi) je compte aller à BERCK en mai prochain faire un 3<sup>ème</sup> séjour de réadapta-

tion fonctionnelle et qui représente un bon répit pour ma famille, faire le suivi assidu des cotisations à CSC dans ma zone et organiser un repas fin juillet ou début août (l'endroit sera trouvé de façon consensuelle avec les adhérents - pour ceux qui peuvent encore se déplacer).

Je garde l'espoir que nous vaincrons ces maladies quel que soit le temps que cela prendra. Ne dit-on pas que : « Les hommes ont la montre, Dieu a le temps ».

**SOYONS POSITIFS ET AGISSONS !!**

\*Cela veut dire que le travail des bénévoles de CSC est vu et apprécié dans le monde entier notamment le site internet <http://csc.asso.fr/>

**Alain Roger Guinan**

## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ ANTENNE POITOU CHARENTE



Hubert Boeuf

17190 Saint Georges d'Oléron

Tel. : 05 45 36 08 30

csc.h.boeuf@gmail.com

Nous nous retrouvons vers 11 heures avec un petit groupe sans doute en raison des fortes chaleurs de ce mois de mai dans une salle aimablement prêtée par la Mairie du Château d'Oléron.

Nous faisons un petit tour de table pour rappeler la présence de notre première présidente : Évelyne Delion et d'un nouveau venu : Jean-Claude. Il nous rappelle qu'environ 40% de nos adhérents ne connaissent pas l'origine de leur maladie.

Évelyne évoque son séjour idyllique à Hendaye et incite chacun à s'y inscrire en précisant toutefois qu'il s'agit d'un séjour de répit et qu'il ne faut pas s'attendre à des activités de réadaptation intenses.

Je reviens sur la tenue de l'Assemblée Générale à Saint-Étienne de la semaine précédente et des trois exposés des travaux scientifiques financés par notre association :

- L'équipe de Lydie Burglen qui a fait une étude sur environ 80 enfants pour savoir pourquoi ils avaient une ataxie et l'origine de celle-ci. Les chercheurs ont obtenu un résultat sur près de 30 enfants
- L'équipe de Giovanni Stevanin qui a effectué une recherche sur la SCA2 où le même gène pouvait occasionner un

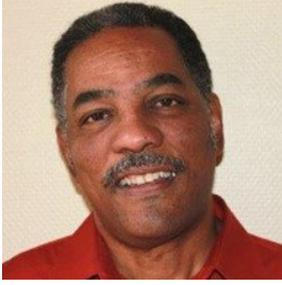
Parkinson ou une Sclérose Latérale Amyotrophique(SLA).

- L'équipe de Michel Koenig qui a étudié sur une cohorte d'environ 40 adultes les signes cliniques et les causes de nos maladies et qui aurait abouti dans environ 20 cas.

Notre temps étant compté en raison de notre participation au Championnat du Monde de Joëlettes qui se déroulait à St Trojan, une autre commune de l'Ile, nous passons au déjeuner confectionné par nos soins. Dès 14h30 nous nous retrouvons sur le site de la course où Patrick, passager de la Joëlette tractée par notre équipe de pompiers de Dourdan, prend le départ vers 15h. Nous retrouvons également la petite Alice née de la fécondation in vitro de sa maman et donc non porteuse de l'anomalie génétique de celle-ci. Au moment de partir et avant la cohue de l'arrivée car 94 équipes de 5 personnes sont présentes à cette épreuve plus les accompagnants, nous apprenons que notre « équipe » est sur le podium et obtient la troisième place. Un grand bravo à eux car ils nous ont avoué avoir beaucoup souffert de la grande chaleur, l'un d'eux a même fait un malaise et a dû être pris en charge par l'équipe de soignants. Nous quittons cette magnifique Ile d'Oléron vers 18 heures en attendant l'année prochaine !

**Hubert Boeuf**

## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ ANTENNE AQUITAINE



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



Marie-Christine Chevalier  
40468 Pontoux sur Adour  
Tel : 06 63 53 44 62

### « **Se faire connaître et redonner la joie de vivre** »

Nous essayons, toujours d'appliquer notre devise : « connaître et se faire connaître ».

Pour cela nous allons vers les autres. Cette année nous avons passé une journée chez les secouristes de la Gironde pour expliquer notre pathologie afin d'avoir les bons réflexes en présence d'une ataxie.

Nous avons participé au semi-marathon de Bordeaux grâce à un membre de la famille.

Nous sommes allés aussi dans les Centres sociaux culturels, chaque fois que cela est possible, au CCAS, au salon Autonomic, à l'APF, au forum des associations organisé par les communes, et dans les cliniques et les hôpitaux où nous distribuons nos flyers. Tout ceci, nous a occupé un bon semestre.

Au mois d'octobre, nous avons organisé

notre réunion annuelle avec l'AFAP. 27 adhérents étaient présents. Nous avons eu des échanges intéressants et enrichissants. Nous avons enfin terminé l'après-midi de façon conviviale autour d'un bon repas et de fous rires.

**Raymond Souqui**



## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ ANTENNE NORMANDIE



Annie Mathieu

76230 Isneauville

Tel : 06 73 64 43 70

csc.basse-haute.normandie@hotmail.com

L'année écoulée fut calme en ce qui concerne les activités avec les adhérents normands.

Nous nous sommes quand même retrouvés en février autour d'un repas, nous avons fêté deux anniversaires. Oui, c'est cela aussi, la vie de CSC car la vie continue et même avec nos handicaps, la vie vaut la peine d'être vécue.

Comme de coutume, le premier dimanche d'octobre, se sont déroulés « les 10 kms de Rouen » et certains adhérents sont venus porter les T Shirts CSC (finalement, pas de coureur !).

De mon côté, j'ai participé au 17<sup>e</sup> forum des associations organisé par Orphanet et Alliance Maladies Rares, dans les locaux de la Fondation Groupama à Paris : « Recherche et Santé se parlent ». Il y a aussi de nouvelles structures pour la recherche des maladies rares.

Afin de mieux parler, gérer notre quotidien et proposer des groupes de parole, j'ai par-

ticipé au stage « écouter et soutenir » à la plateforme des Maladies Rares de Paris. Cela se mettra en place doucement.

Personnellement, je suis atteinte d'une forme légère d'ataxie cérébelleuse qui est un petit obstacle dans ma vie de tous les jours, cependant il est aussi une grande chance qui m'a permis de me rapprocher des techniques corporelles et du bien-être.

Mon souhait est de partager ce que j'ai appris (continue d'apprendre) et qui me fait du bien lors des groupes de parole par exemple. Le yoga (c'est possible sur une chaise), le shiatsu, la méditation.

Ces pratiques douces sont un bel accompagnement à la recherche et à l'exercice de soi.

**Annie Mathieu**

## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ ANTENNE HAUTS DE FRANCE



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

En quelques mots voici comment j'ai connu CSC :

Après une errance de diagnostic de presque 3 ans, le résultat tombe : Atrophie spino-cérébelleuse engendrant une ataxie vestibulo-cérébelleuse de gêne inconnu (donc génétique). Je pense que je reviendrais vous expliquer les symptômes, les ressentis de cette ataxie. Vous retrouverez ce texte sur notre site.

Je vous épargne la dépression et le reste, mais après la rééducation, suivi psy, je recherche sur internet si je suis seul et je découvre l'association Connaître les Syndromes Cérébelleux, à laquelle j'adhère assez vite. D'ailleurs, je fais un petit intermède pour souligner l'importance de ce suivi psychologique. Étant passé par là, je vous confirme sa réelle nécessité (pour les personnes encore réfractaires). N'ayant pas d'antenne dans le Nord, la réunion annuelle était organisée par l'AFAF (association partenaire).

C'est d'ailleurs lors d'une de ces réunions que j'ai rencontré Cécile Huchet (alors présidente) et Claude Bayer son compagnon (et secrétaire) venus représenter CSC.

Nous avons fait connaissance, parlé du manque de représentation de CSC dans le Nord Pas de Calais Picardie. Après un temps

de réflexion, j'ai décidé de m'occuper de l'antenne des Hauts de France, il y a maintenant 7 ans. Je me suis dit que si je pouvais aider une seule personne en évitant de revivre ce que j'ai vécu, je devais le faire !!

### Mon travail au sein de CSC :

Depuis ce temps, nous travaillons à la réunion annuelle inter-associative dite réunion Grand Nord en alternance avec l'AFAF.

Je l'organise à Lecluse pour plus de facilité et la salle m'est gracieusement prêtée.

En 2017, cette réunion s'est donc déroulée dans mon village. Nous n'avons pas reçu d'intervenants (comme tous les ans), mais nous avons discuté, parlé de nos problèmes, échangé nos astuces ...

Ma priorité pour 2018 est de trouver un binôme pour travailler ensemble, m'épauler, récolter des fonds et développer les activités de l'antenne.

Je suis toujours en lien direct avec le professeur Devos du CHU de Lille qui reconnaît l'utilité de l'association.

Je vous souhaite un bon courage à tous, gardez le moral et n'oubliez pas :

**« TOUS ENSEMBLE »**

**Éric Leroy**

## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ ANTENNE MIDI-PYRÉNÉES



Sylvain Léveillé

31120 Portet sur Garonne

Tel. : 05 61 72 62 43

sylvain.leveille@dbmail.com

La région compte une quarantaine d'adhérents.

Le CIAH 31 (Collectif Inter Associatif du Handicap 31) est un collectif informel d'associations regroupant une trentaine d'associations (handicaps variés) actuellement et fonctionnant depuis 12 ans. Son objectif est de fédérer des associations concernant le handicap (TOUS les handicaps) et ainsi avoir plus de poids pour défendre l'accessibilité, le transport, le logement des Personnes à Mobilité Réduite et Personnes Handicapées ...

Y participer est motivant et cela permet, aussi, de faire connaître CSC et d'avoir des informations sur des évolutions législatives, par exemple ...

J'ai pu être présent à la remise du prix RIAUDO de la CPAM le 17 octobre, même si ces rencontres sont toujours très brèves, elles permettent, aussi, de rencontrer diverses personnes et de se faire connaître.

La Rencontre multi associative (AFAF, ASL et CSC) prévue le Samedi 14 octobre 2017 a,

malheureusement dû être reportée au 9 juin 2018.

Deux ergothérapeutes devraient venir présenter leur discipline et répondre aux diverses questions. Une visite d'un musée municipal et proche est prévue, afin de se permettre une sortie ...

### Mes Objectifs pour cette année sont triples :

- Continuer à faire connaître les maladies cérébelleuses : J'y travaille et mon but est de continuer de plus belle, aussi bien avec les « spécialistes » médicaux rencontrés qu'avec les autres associations de malades (CIAH31, Alliance Maladies Rares ...).

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

- Promouvoir et participer au financement de la recherche ; même si demander ou solliciter des dons n'est pas mon fort !

**Sylvain Léveillé**

## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ ANTENNE AUVERGNE RHÔNE-ALPES



Pascal Masselot

07170 Saint Germain

Tel. : 04 75 94 29 58

masselot.pascal@sfr.fr



François Grange

42000 Saint Etienne

Tel. : 06 23 04 78 03

françois.grange0@orange.fr



Valérie Triolle

69110 Ste Foy les Lyon

csc.valerie@yahoo.fr

Le « point d'orgue » de cette année a été l'organisation de l'assemblée générale de CSC qui s'est tenue à Saint-Étienne, le samedi 20 mai 2017 et qui nous a demandé beaucoup d'énergie.

Nous avons également tenu un stand lors de la manifestation du « peloton de l'espoir » à LENTILLY (69) le 08 juillet (événement organisé par l'AFAF, périple en vélo et tricycle pour 3 « ataxiques » de plus de 600 km entre Strasbourg et Lyon, de quoi nous donner de l'espoir malgré tout !), et un autre au Centre Médical Germaine Revel le 24 octobre. J'aimerais souligner que ce CMGR est un lieu d'excellence avec lequel CSC s'engage à travailler le plus fréquemment possible et où de nombreux membres se rendent.

J'aimerais aussi revenir sur deux actions dans lesquelles Pascal s'est engagé et qui dépassent un peu le cadre régional ; il s'agit de la réactualisation de notre livret d'accueil : un groupe y travaille et vous serez certainement sollicités pour y apporter

un témoignage. Notre présence au congrès HOPE à LYON en février (cf. article) : « Je me suis retrouvé face à un auditoire divers et nombreux pour tenter d'expliquer ce qui se passe dans le corps d'une personne atteinte, parler des dysfonctionnements intimes. Bref ! un grand « déballage » très, mais vraiment très impressionnant pour moi. Mes « bafouillages » l'ont été envers un public de futurs soignants, et j'ai voulu le faire en pensant à tous les adhérents de CSC. Cela va directement dans le sens de mon engagement, j'aime travailler sans filet et j'espère véhiculer la voix de tous ceux qui, comme moi, se trouvent désarçonnés par cette maladie. »

**L'année 2018 devrait encore regorger de nombreux projets dont nous vous tiendrons au courant !**

**Pascal Masselot et**

**L'équipe CSC d'Auvergne-Rhône-Alpes**

## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ ANTENNE ILE DE FRANCE



Thomas Pupin

92100 Boulogne

Tel. : 06 03 33 74 21

csc.iledefrance@gmail.com

Lors de cette année 2017, j'ai participé aux différentes réunions de l'association NeuroCEB pour le don du cerveau. Nous réfléchissons à l'entrée de nouveaux membres, pour réduire notre part de financement. Un gros travail a été réalisé pour que le réseau d'hôpitaux prenne une partie à sa charge. Actuellement, un problème se dessine : le sud-ouest de la France est une zone blanche !!

Membre du Conseil d'administration, j'ai pris part à la majeure partie des réunions. Lors de la lecture d'un article qui peut aider certains, je n'hésite pas à diffuser cette information auprès des adhérents IDF qui ont un mail soit 90%. Je reçois beaucoup d'appels téléphoniques de personnes qui sont en errance de diagnostic. Le premier conseil est de se rendre dans les centres de références et d'adhérer à notre association en rappelant les objectifs de CSC.

Cette année, j'ai organisé un déjeuner conférence animé par l'orthophoniste Oli-

vier Gilles. L'année prochaine, je suis heureux de reprendre les groupes de paroles.

Pour m'aider, deux psychologues cliniciennes se joignent à moi pour animer ces groupes :

### **Cécilia Orblin-Bedos**

- Hôpital de jour de l'institut de myologie (Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière) : consultations pluridisciplinaires et suivis thérapeutiques (maladies neuromusculaires) + activités de recherche clinique.

- Hôpital du Kremlin-Bicêtre : consultations pluridisciplinaires et activités cliniques en neuropédiatrie.

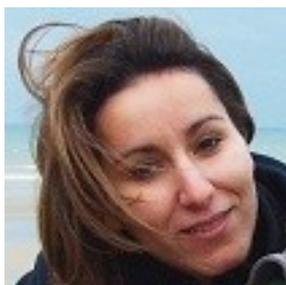
### **Déborah Tropez**

- Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM) (Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière) : activités de recherche clinique.

Enfin, en dehors de mes activités CSC, je pratique le Handi-Aviron (voir dans l'article consacré au sport)

**Thomas Pupin**

## COMPTE RENDU D'ACTIVITÉ LES ENFANTS CSC



Responsable : Ilham Prat

78000 Versailles

Tel : 09 70 44 04 51

[antennepediatrique@csc.asso.fr](mailto:antennepediatrique@csc.asso.fr)



Responsable : Stephanie Marguin

92100 Boulogne Billancourt

Tel : 06 08 90 60 86

[stephaniedecsc@gmail.com](mailto:stephaniedecsc@gmail.com)

### La Course des Héros

Petite rétrospective :

Janvier : Je commence à en parler autour de moi, à ma famille, à mes amis. Pourquoi ? Je cherche des « coureurs » pour constituer mon équipe. On n'a pas besoin d'être nombreux pour constituer une équipe pour CSC, on peut même s'inscrire comme coureur « tout seul » mais bon, moi j'aime bien avoir une équipe, c'est plus rigolo et puis, forcément, ça permet de récolter plus d'argent !

L'argent, le nerf de la guerre et la raison n°1 de ma participation : la Course des Héros me permet une occasion toute privilégiée et unique de demander à mon entourage de me soutenir en donnant quelques sous, sous qui vont aller intégralement à la Recherche Médicale Pédiatrique. Avec une déduction fiscale au passage. Lorsque la 1ère année, nous avons réussi à récolter 28749€ à l'issue d'une amicale et tonifiante campagne de fundraising, j'aime mieux vous dire que le roi n'était pas mon cousin. Par chez moi, ça veut dire que j'étais sacrément fière et heureuse de pou-

voir ainsi contribuer à faire avancer un tant soit peu le schmilblick relatif à cette maladie génétique orpheline qui nous afflige et dont personne ne sait grand-chose, oubliée des programmes de recherche.

Février-Mars : en général, mes coureurs se sont manifestés. Ce ne sont pas des marathoniens, mais des amis qui se permettent de contacter leur propre réseau d'amis pour parler de la course et collecter de l'argent. Le printemps va arriver, on se sent guillerets. On commence à réfléchir au déguisement de notre équipe. Nous avons des capes rose fuchsia, cette année, changera, changera pas ?!

Mars à Juin : campagne de communication. Je privilégie le mail, pour m'adresser à mes amis et à ma famille, avec plein d'infos sur la maladie de mon fils, son actualité, ses progrès et expliquer en quoi récolter de l'argent pour la Recherche Médicale est capital. D'autres sont à fond sur Facebook, chacun sa stratégie. Pendant cette période, on communique, on relance, il faut un peu de doigté, ne pas être lourd, ne pas s'offusquer de ceux qui ne donnent pas... mais en

général, c'est très amusant et galvanisant de voir monter les compteurs !!

**17 juin 2018** : un flot de coureurs, marcheurs, déguisés ou pas, handicapés ou non, grimpera dès tôt le matin vers le parc de Saint Cloud pour la Course. Nous en serons, avec nos amis, notre famille, les familles CSC. D'autres prendront le départ à Lyon au Parc Gerland. Nous passerons une matinée formidable, nous déjeunerons tous ensemble sur l'herbe, nous profiterons des uns et des autres, nous nous sentirons plus forts d'être en association. Et à nous tous, nous aurons récolté une bonne somme pour la Recherche !



La Course des Héros fait partie de ces journées que l'on n'oublie jamais. JAMAIS. J'ai hâte d'être à la prochaine !

Séverine

### La journée des familles des Enfants CSC, the place to be :)

Yanis, Raphaël, Alicia, les Capucine's, Gilou... nos enfants ont les yeux qui brillent, des paillettes dans les cheveux et des cadeaux plein les bras ! C'est la fête de l'antenne pédiatrique de CSC !

« On a vu des clowns, des chanteurs, des maquilleuses et cette année, il y avait même un acteur professionnel qui nous faisait des blagues ! On a joué avec des mon-

tagnes de Playmobil, chanté à tue-tête, dévoré le goûter ! Tiens, y faisaient quoi les grands pendant ce temps-là ?! »

Pendant ce temps-là, leurs enfants confiés à des bénévoles, les parents profitaient d'un temps de répit pour écouter et échanger avec les spécialistes du syndrome cérébelleux chez l'enfant.

Ce rendez-vous des familles se déroule tous les 2 ans. A cette occasion, les responsables de l'antenne invitent les principaux acteurs qui interviennent sur le syndrome cérébelleux de l'enfant en France. Ainsi, le Dr Lydie Burglen, neuropédiatre à l'hôpital Trousseau (et membre du conseil médical de CSC) nous a fait part des dernières avancées de la recherche médicale. D'autres spécialistes ont aussi abordé la rééducation ou l'accompagnement psychologique. La connaissance sur les maladies rares de nos enfants avance, les choses bougent, cela redonne la pêche à tout le monde.



La journée des familles c'est aussi une rencontre de parents. Il y a les fidèles, les anciens, des amis. Il y a les nouveaux, très jeunes. Ils ont l'air assommé par l'annonce. Ils me touchent et me rappellent notre histoire, c'était il y 11 ans... On essaie de les aider, de les rassurer, de trouver les mots pour leur donner de la force.

La journée des familles devrait être renommée « Journée de la Famille » Nous

sommes une grande famille et malgré les maladies rares de nos enfants, nous ne sommes pas seuls du tout, cette rencontre nous le montre chaque fois. A très bientôt pour une nouvelle édition !

Caroline



### L'Association CSC mise en avant au Tournoi de Roland Garros 2017

Nous avons été très gâtés ! Nous avons eu droit à deux journées à Roland Garros !

Chaque année, à Roland Garros, la veille du début du tournoi, a lieu la Journée des Enfants. A cette occasion, les meilleurs joueurs mondiaux font des matchs d'exhibition. Ce jour-là, après avoir déjeuné tous ensemble au restaurant, 5 enfants, accompagnés de leurs parents et de leurs frères et sœurs ont eu le plaisir de pouvoir assister aux matchs confortablement installés en tribune présidentielle.

D'autre part, depuis quelques années, Roland Garros organise une opération appelée « Un Jour, Une Association » et cette année, l'Association CSC a eu l'honneur d'être mise en avant dans toute l'enceinte de Roland Garros, le dimanche 4 juin. Nous avons pu voir le logo CSC sur tous les grands panneaux publicitaires de Roland Garros et nous avons eu un article sur CSC dans le journal de la journée. Une enfant a eu le

plaisir de passer cette journée en tribune présidentielle avec le parrain de l'association Edgar Boulet, notre champion de France de gymnastique en barre fixe.

Stéphanie



### Les projets financés par « les enfants CSC »

Nous agissons pour sensibiliser, intéresser et mobiliser la recherche et les chercheurs. Notre contribution peut paraître symbolique financièrement mais elle reste essentielle pour les chercheurs contraints de chercher des fonds. Notre appel d'offre de l'an dernier était de 45 000 euros. Seule une recherche a été présentée et retenue d'un montant de 14 000 euros. Nous formulons cette année de nouveaux appels d'offre pour 60 000 euros et espérons avoir plus de chercheurs intéressés par nos syndromes.

Nous profitons de ce petit topo pour vous présenter le fonctionnement de la recherche par CSC. Merci à Evelyne pour sa contribution au sein de ce conseil mais aussi dans la rédaction « des dons à la recherche » ci-dessous :

## Dons à la recherche : Comment ça fonctionne ?

1/ Nous demandons au CA quelle somme est disponible en budget recherche et envisageons certains sujets à traiter.

2/ Nous faisons des appels d'offres et demandons leur validité au CA après avoir consulté notre conseil scientifique ou ses membres sur les projets susceptibles d'intéresser nos malades.

3/ Une fois validés, nous diffusons ces appels d'offres sur les sites et les bulletins des établissements comme l'Inserm, le CNRS, et les portons à la connaissance de nos membres du Conseil Scientifique pour affichage dans leurs unités de recherche. Ainsi tout chercheur devrait en avoir connaissance.

4/ Les chercheurs répondent aux appels d'offres émis par notre association. Parfois, malgré notre insistance sur des recherches, nous n'obtenons aucune candidature. La recherche sur la fatigabilité en est un exemple parfait. Plusieurs années à faire cette même demande qui met en lien aussi les cliniciens, un panel de plusieurs patients pour une étude clinique et un budget conséquent, bref, des professionnels supplémentaires.

5/ Une fois les demandes présentées, le conseil scientifique statue sur la faisabilité et l'intérêt du projet de recherche. Dans le cas où ce projet n'est pas en lien avec nos pathologies ou totalement désuet, notre conseil scientifique, suite à une réunion regroupant les Docteurs-chercheurs et Professeurs ainsi que les membres des associations, nous prévient de la suite à donner à ces recherches en soulignant l'impact et

l'importance du financement ou non de cette recherche.

Les membres de notre association CSC n'ont aucune connaissance scientifique sur les projets des postulants pour se prononcer seuls. Avoir la chance d'être guidés par un comité d'experts nous permet d'attribuer les dons que vous faites aux projets porteurs et innovants pour les personnes atteintes de syndromes cérébelleux.

### Ilham Prat et l'équipe Les Enfants CSC



## ÉTAT DE LA RECHERCHE EUROPÉENNE

### Dans l'actualité internationale, nous vous proposons de découvrir EURORDIS (La voix des patients atteints de maladies rares en Europe)

EURORDIS est une alliance non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère 779 associations de patients atteints de maladies rares dans 69 pays. Celle-ci consiste en une alliance d'associations de patients et de personnes actives (professionnel(le)s) dans le domaine des maladies rares en Europe et au-delà. Sa mission est de rassembler une forte communauté paneuropéenne d'associations de patients afin d'être leur porte-parole auprès des instances européennes. Son objectif est d'unifier, d'étendre et de renforcer le mouvement des maladies rares, animé par des associations et des représentants de patients partout dans le monde. EURORDIS attire de plus en plus d'organisations de patients non européennes, et ses actions de sensibilisation aux maladies rares à l'échelle internationale rencontrent un succès croissant. L'objectif est **d'unifier, d'étendre et de renforcer le mouvement des maladies rares**, animé par des associations et des représentants de patients partout dans le monde.

Exemple d'initiative : Le programme Rare Barometer

Le programme Rare Barometer vise à réaliser des sondages pour transformer les ex-



périences des patients de maladie rare en faits et chiffres à communiquer aux décideurs politiques.

Vivre avec une Maladie Rare

La plupart des maladies rares sont incurables, aussi l'art de vivre avec une maladie rare constitue-t-il un apprentissage de tous les jours pour les patients et pour leurs familles. Découvrez et partagez espoirs, chagrins et réussites, ou, plus simplement le quotidien de ces personnes hors du commun. Vous pouvez retrouver des témoignages de vie avec une maladie rare sur leur site internet ([eurordis.org](http://eurordis.org)) grâce à une liste alphabétique, trier par nom de maladie.

## L'ADN POUR FABRIQUER DES NANO-OUTILS

Extraits d'un Article tiré du Figaro du 11 Janvier 2018

La journaliste, Aude Rambaud, note dans Le Figaro qu'«une nouvelle facette de l'ADN est en train d'émerger : l'ADN comme matériau de construction. Il est exploité pour ses capacités d'auto-assemblage afin de fabriquer des objets à l'échelle nanométrique, [...] avec des applications potentielles en médecine».

Gaétan Bellot, chercheur à l'Inserm (Montpellier), remarque ainsi que « l'homme a appris à construire des outils sur mesure de l'ordre du micron pendant la seconde moitié du XXe siècle. [...] Le défi est maintenant de descendre en deçà et d'assembler des pièces nanométriques entre elles. L'utilisation de l'ADN est en train de lever plusieurs verrous et offre de nouvelles possibilités inouïes ». La journaliste explique qu'«en collaboration avec deux laboratoires américains, lui et son équipe viennent de le prouver dans une étude publiée dans la fameuse revue scientifique de référence, Nature. Ils ont construit des objets 3D nanoscopiques à partir de séquences d'ADN capables de s'auto-replier et de s'assembler entre elles spontanément». Gaétan Bellot précise : «Vous dessinez l'objet désiré par informatique et un programme permet de définir la séquence d'ADN qui, en se repliant sur elle-même ou en se liant à d'autres fragments d'ADN grâce à l'appariement des bases complémentaires, permettra d'obtenir

cette forme ».

Aude Rambaud note que « si la prouesse est en elle-même étonnante, les applications attendues sont innombrables, notamment en santé humaine... Le nanomètre, c'est l'échelle des mécanismes cellulaires qui régulent les fonctions de chaque organisme vivant. Il devient donc possible de développer des outils, réservoirs, bioréacteurs, thermomètres, petites centrales à réactions chimiques pouvant œuvrer directement dans l'organisme ». La journaliste constate ainsi que « les recherches explosent dans ce domaine. L'adressage des médicaments est l'une des pistes privilégiées ».

Gaétan Bellot indique : «Nous développons des nano-capsules en ADN capables de reconnaître les cellules tumorales, et dans lesquelles nous plaçons une molécule anticancéreuse. La liaison de la nano-capsule avec la cellule cible provoque l'ouverture de la capsule qui libère le médicament». Avec « l'espoir de réduire considérablement les effets indésirables associés à ces médicaments », relève Aude Rambaud. La journaliste remarque en outre qu'«au Canada, Alexis Vallée-Bélisle, directeur du Laboratoire de Biocapteurs & Nanomachines à l'université de Montréal, a développé une



catapulte à médicament qui éjecte ce dernier uniquement en cas de reconnaissance d'un anticorps spécifique».

Le chercheur canadien observe : «Ce qui est formidable avec l'ADN, c'est qu'en plus de pouvoir programmer la forme de l'objet, nous pouvons décider de sa résistance aux forces mécaniques et à la chaleur en jouant sur l'importance des interactions entre les bases».

«Nous pouvons également accrocher de nombreux outils à l'ADN - des marqueurs fluorescents, des protéines, des métaux... - pour rendre l'ADN plus résistant, lui permettre de détecter des molécules spécifiques ou encore lui faire conduire du courant par exemple», poursuit Alexis Vallée-Bélisle.

La journaliste ajoute que «si les travaux sont encore au stade expérimental, certaines publications montrent que les résultats sont à portée de main. Une équipe a par exemple développé en ADN un canal capable de transporter des molécules au travers d'une membrane, tout en étant aussi performant que la protéine naturelle très complexe à reproduire. Cela pourrait, un jour, permettre de remplacer des canaux spécifiques déficients, responsables de maladies comme dans la mucoviscidose».

Date de publication : 11 Janvier 2018

© Aude Rambaud/Le Figaro/Janvier 2018

## NOTRE DOSSIER : LA MDPH (LES NOUVEAUX FORMULAIRES)

Depuis septembre 2017, le formulaire et le certificat médical des MDPH évoluent. Ce changement vise à simplifier et individualiser davantage les réponses faites aux personnes handicapées.

Le nouveau formulaire de demande sera déployé progressivement sur l'ensemble des MDPH. A partir de mai 2019, il remplacera définitivement l'ancien modèle. Chaque MDPH décide de la mise en place de ce changement selon sa propre organisation.

Voici quelques éléments pour mieux comprendre ce changement.

Tout d'abord, le nouveau formulaire comporte 20 pages mais les questions sont beaucoup plus personnalisées. Vous n'avez pas à compléter les 20 pages, seulement les parties qui vous concernent. Le nouveau formulaire permet de détailler l'ensemble des besoins au niveau de la vie quotidienne, de la vie professionnelle ou scolaire.

Une partie est également dédiée pour les aidants familiaux qui interviennent auprès de la personne handicapée.

Le fait de détailler davantage permet une réponse beaucoup plus personnalisée et devrait limiter les délais de traitement par les équipes des MDPH. En effet, si les éléments sont présents dans le dossier, les professionnels auront moins besoin d'ajourner la demande pour des complé-

ments d'information. Ce nouveau formulaire ne nécessite plus de demander une prestation spécifique (AAH-PCH, etc.) mais d'indiquer vos besoins et attentes. Ce seront les professionnels de la MDPH qui vous proposeront l'ouverture de droits aux différentes prestations en fonction des éléments transmis.

### [1<sup>er</sup> zoom : le nouveau formulaire de demande](#)

Il se compose de 5 volets :

*Volet administratif* : cette partie concerne tous les renseignements administratifs dont la MDPH a besoin : coordonnées, mesure de protection, autorité parentale pour les mineurs.

**Attention : n'oubliez pas de signer votre demande à cet endroit !**

*Volet vie quotidienne* : cette partie concerne vos besoins dans la vie quotidienne. Il s'agit là d'indiquer les difficultés que vous avez dans la vie de tous les jours que ce soit au niveau de votre logement, des déplacements, de vos loisirs, des changements dans votre situation, etc. Dans cette partie, le feuillet «expression libre» existe toujours et permet d'ajouter toutes les informations qui vous semblent utiles à fournir afin que la MDPH ait une connaissance la plus complète possible sur votre situation.

*Volet vie scolaire ou étudiante* : volet « réservé » uniquement aux enfants ou aux étudiants dont la scolarité nécessite des

aménagements particuliers. Il est important d'indiquer les difficultés qu'engendre la scolarité notamment en termes de fatigabilité ou des efforts que l'enfant ou l'adulte est contraint de fournir pour accéder à une scolarité (temps de préparation le matin avant d'aller à l'école, fatigabilité dans la journée, multiplication des prises en charges thérapeutiques (kiné, ergo, psychomotricité, etc.). Si vous souhaitez ajouter des éléments, n'hésitez pas à utiliser les espaces d'expression libre.

Volet situation professionnelle : à remplir si vous êtes concerné par une activité professionnelle.

Il s'agit dans cette partie d'indiquer votre parcours professionnel, vos attentes par rapport à votre poste de travail actuel ou les aménagements nécessaires. Il est également possible d'indiquer si vous souhaitez être accompagné dans une reconversion professionnelle ou bénéficier d'une formation spécifique

Une partie facultative : vie de l'aidant familial (si existant), plusieurs volets peuvent être complétés si plusieurs personnes de votre entourage vous aident et souhaitent s'exprimer sur l'aide quotidienne qu'elles vous apportent.

Les professionnels de la MDPH seront amenés à vous contacter pour compléter les éléments fournis ou pour évaluer vos besoins spécifiques liés aux différentes prestations. Des visites à votre domicile peuvent être organisées pour échanger avec vous sur votre situation.

## 2<sup>ème</sup> zoom : le certificat médical

Il est important que le certificat médical soit complété dans sa globalité par votre médecin traitant ou un spécialiste qui vous connaît bien.

Le certificat médical fait partie des 4 pièces obligatoires pour le dépôt d'une demande à la MDPH en plus du formulaire de demande, du justificatif de domicile et du justificatif d'identité.

Le certificat médical comporte également plus de pages mais il est plus simple à compléter parce qu'il balaie davantage de volets de la vie quotidienne. Il faut donc s'attacher plus aux retentissements de la maladie dans la vie de tous les jours qu'au diagnostic de la maladie. En effet, la maladie évolue différemment d'une personne à l'autre, les besoins quotidiens sont donc différents. Il est primordial que vous puissiez indiquer à votre médecin les difficultés que vous rencontrez quotidiennement.

Le certificat médical vous appartient tout autant que le formulaire MDPH, c'est-à-dire que le certificat médical a un impact sur l'ouverture de droit aux prestations. Les informations transmises par le médecin seront complétées par les informations que vous fournirez dans le formulaire de demande. Le certificat médical peut également être complété par tout compte-rendu médical utile à la bonne compréhension de la maladie ou de votre quotidien : bilan kiné, ergo, compte-rendu d'hospitalisation, etc.

Ce nouveau certificat médical permet donc une réponse plus individualisée.

N'hésitez pas à prendre RDV avec votre médecin traitant pour compléter le certificat médical pour qu'il puisse prendre le temps de le compléter avec vous, cela sera bénéfique dans la réponse apportée par la MDPH.

### En résumé :

- Un formulaire de demande plus complet donc avec plus de pages mais qui devrait faire gagner du temps dans le traitement de votre dossier

- Vous n'avez pas à compléter la totalité du dossier en fonction de votre situation ou de votre demande, ex : ne remplissez pas la partie scolarité si vous n'êtes plus concerné. Ou ne remplissez pas la partie « vie professionnelle » pour une demande concernant les enfants.

- Des questions plus personnalisées afin de répondre de façon la plus individualisée possible à vos besoins

- Des mémos (sous forme de trombone) pour ne pas oublier de joindre des pièces complémentaires.

Steffi et Clotilde, assistantes sociales, sont disponibles tous les mercredis après-midi de 15h à 19h au 0970.465.027 ou par mail : [spataxie.as@gmail.com](mailto:spataxie.as@gmail.com) pour vous aider à compléter votre demande ou pour répondre à vos diverses questions d'ordre social (MDPH, emploi d'une auxiliaire de vie, activité professionnelle, scolarité, etc.)

## ZOOM SUR LES PROJETS DE RECHERCHE

Nous avons lancé 2 appels d'offres cette année 2017 pour un total de 75 000 € mais nous n'avons pas reçu de dossier pour la somme de 30 000 € que nous voulions consacrer aux adultes et un seul dossier a été retenu par le Conseil Scientifique pour l'appel d'offres en pédiatrie.

Ainsi, 14 000€ ont été débloqués pour l'hôpital Trousseau dont le projet s'intitule :

### Validation fonctionnelle de l'effet de mutations du gène RARS2 dans les ataxies congénitales

Il s'agit de continuer un travail de recherche sur des ataxies cérébelleuses congénitales (ACC<sup>1</sup>) qui consiste à confirmer la pathogénicité (capacité à provoquer une maladie) de mutations, d'une part par l'analyse des transcrits chez les patients (certains variants (*diverses formes génétiques d'une même protéine*) sont susceptibles de modifier l'épissage (*étapes de coupure et ligature qui conduisent à l'élimination de certaines régions dans l'ARN final*)), et d'autre part, par des analyses fonctionnelles à partir de fibroblastes (*cellules de la peau*) de patients, afin de valider l'effet des variants au niveau protéique.

#### Explications :

Les premiers travaux de l'équipe du centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet de l'Hôpital Trousseau ont permis d'identifier la cause de l'ataxie congénitale chez environ 25% des enfants atteints. Il restait donc à identifier les gènes inconnus responsables de l'ataxie chez 75% des enfants. La première partie du projet de recherche de cette équipe, financée par CSC, a consisté en la réalisation, chez 20 de ces enfants, d'une

analyse génétique approfondie (exome) visant à identifier de nouveaux gènes candidats, qu'il s'agisse de gènes nouveaux ou de gènes connus pour d'autres pathologies (encéphalopathies épileptiques notamment) mais jamais impliqués à ce jour dans les ataxies congénitales.

Il a été ainsi possible d'identifier 2 nouveaux gènes responsables d'ataxie congénitale (*SKOR2* et *PIGS*). **Travaux en cours de publication.**

La poursuite des analyses d'exome chez un plus grand nombre d'enfants, a révélé la présence de variants bialléliques (*portés par deux allèles*<sup>2</sup>) possiblement pathogènes du gène *RARS2* chez plusieurs patients. Le gène *RARS2* est connu comme responsable d'un tableau neurologique sévère mais pas d'ataxie congénitale. Il semble donc s'agir de formes alléliques en rapport avec des mutations moins sévères.

Il est néanmoins nécessaire de confirmer que les variants identifiés dans le gène *RARS2* chez ces enfants, ont bien un effet délétère au niveau de l'ARNm et/ou des protéines, dans leurs cellules. C'est l'objet de ce travail de recherche de l'équipe de Trousseau.

Evelyne et Dr Lydie BURGLÉN

<sup>1</sup> Les (ACC) sont des maladies neurodéveloppementales pédiatriques caractérisées par des signes neurologiques congénitaux notamment un retard des acquisitions motrices avant l'apparition clinique de l'ataxie qui n'apparaît de façon évidente qu'après un stade de maturation, habituellement vers 8-12 mois. Elles sont majoritairement d'origine génétique.

<sup>2</sup> Une des versions d'un gène, portée par l'un des deux chromosomes.

## APPEL DES CHERCHEURS AUX FEMMES ENCEINTES

Le Docteur Claire Guissart de l'équipe du Professeur Koenig à Montpellier est responsable de la mise au point d'un test biologique (prise de sang) plus précoce, moins intrusif que la ponction du liquide amniotique pour connaître le statut du bébé que portent les femmes enceintes concernées directement ou indirectement par le gène muté des trois ataxies à transmission dominante SCA1, SCA2 SCA3.



Madame, si vous êtes la fille d'une famille touchée par l'une de ces trois ataxies ou si vous êtes la conjointe d'un homme dont les parents sont concernés par ces trois ataxies et si vous souhaitez connaître le statut du bébé que vous portez, veuillez, je vous prie, me téléphoner au 05.46.76.54.94 ou 06.82.38.10.41 ou m'adresser un courriel avec votre n° de téléphone à [csc.h.boeuf@gmail.com](mailto:csc.h.boeuf@gmail.com). Nous pourrions parler de cette étude, de ce que CSC peut faire pour vous aider à y participer, vous expliquer les détails de l'étude et vous permettre d'entrer en relation directement avec l'équipe de recherche.

La mise au point de ces tests biologiques est fort importante pour tous les couples en âge de procréer et pour que ces tests biologiques soient, à l'avenir, pris en charge par les assurances maladies.

Merci à toutes et tous de réfléchir à cette offre de recherche, de vous informer avant de vous engager.

**Hubert Boeuf**

## ACTIVITÉS SPORTIVES FAITES AU NOM DE CSC (ou par des membres de l'Association) EN 2017

**Le Handicap ne nous empêche pas de nous surpasser !**

- Participation au semi-marathon de Bordeaux en avril et récolte de 340€ à cette occasion.
- Séjour d'1 semaine en Bretagne avec Handisport en trike au mois de mai.
- « Course des héros » à Paris au mois de juin.
- « Peloton de l'espoir » à Lentilly (vers Lyon, parcours en vélo (dont 3 tricycles) depuis Strasbourg) au mois de juillet.
- Séjour d'1 semaine dans les alpes en joëlette au mois d'août.
- Périple en Moldavie (en tricycle avec l'association « courir pour guérir ») au mois d'août.
- Course des 10km de Rouen au mois d'octobre.
- 1000m en natation pour le téléthon au mois de décembre.
- Championnat d'Europe de Handi-Aviron à Amsterdam en décembre.

**Et bien plus, non-répertoriés, dans divers endroits et à venir en 2018 !!!**



### Ci-dessous un compte rendu Championnats d'Europe d'aviron indoor d'Amsterdam

Après avoir affronté les caprices d'une météo hivernale (entre autres déboires ! ...), les cinq représentants du groupe Handi-aviron de l'Athlétic Club de Boulogne-Billancourt (ACBB) sont arrivés vendredi soir à Amsterdam : Stéphane TARDIEU, Christophe LAVIGNE, Alexandre DUTHOIT, Thomas PUPIN et Virginie PICARD, accompagnés de leur coach Alexandre BRIDEL.

Le lendemain matin, direction le Sporthallen Zuid Stadium. Alexandre donne les dernières consignes de course. Ambitieux le coach ! Mais mieux vaut viser vers le haut que vers le bas. D'autant qu'en face la concurrence est rude. Le gabarit des rameurs et rameuses, « handis » et valides, est juste impressionnant, loin du gabarit latin standard : grands, athlétiques, bodybuildés pour la plupart. En rentrant dans l'arène, on se rend compte que l'on ne ramera pas ensemble, mais répartis un peu partout dans cette salle immense et glacée.

Et c'est parti ! Le premier 1000m se passe bien pour tout le monde, on tient la cadence définie par Alexandre. Les choses se compliquent après... Aux 2/3 de la course, tout brûle, la gorge, les poumons, les muscles, on se demande comment tenir. Il faut passer ce cap psychologique, ne pas lâcher. Tout est dans la tête. Combat contre soi-même. On entend que les premiers ont franchi la ligne. Dur psychologiquement. Se recentrer, relancer, encore et encore. Plus que 100m, puis c'est la délivrance.

Stéphane arrive 4ème de sa course, suivi de Christophe puis d'Alexandre en 7<sup>e</sup> position, Thomas est 11<sup>e</sup>, Virginie 2<sup>e</sup> ce qui lui permet de monter sur le podium en compagnie de Sylvia PILLE, 3<sup>e</sup> aux derniers mondiaux de Sarasota en PR1.

Une très belle aventure humaine qui n'aurait pas été possible sans les efforts conjugués du club et du coach. Merci l'ACBB !  
Merci l'aviron !

**Thomas PUPIN**



## TROUVER L'ÉQUILIBRE DANS LE BIEN-ÊTRE

« La santé est un état complet de bien-être physique, mental et social et ne consiste pas en une absence de maladie ou d'infirmité » Cette définition est celle de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS)

Accepter sereinement ce qu'on ne peut plus faire mais optimiser ce qu'on peut encore faire.

Tout ce qui touche au bien-être peut nous y aider : sport (vélo, natation, équitation...) musique, chant, tai shi, qi gong, yoga (possible sur chaise), alimentation, voyage, bonne respiration, massages, shiatsu, méditation, etc.

### LE YOGA (technique Eva Ruchpaul)

#### C'est quoi ?

Le yoga est un ensemble de disciplines corporelles et spirituelles visant à la recherche de l'équilibre, de l'aisance. On peut commencer le yoga à n'importe quel âge (après l'adolescence), ce n'est pas de la gymnastique (une heure par semaine suffit)

#### Son but :

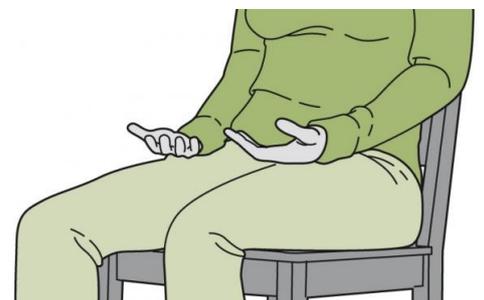
- \* Apprendre à respirer (améliorer la fluidité respiratoire).
- \* Préserver le tonus musculaire et renforcer l'équilibre postural.
- \* Protéger les articulations, se défatiguer à volonté.
- \* Développer ses capacités d'attention et de mémoire.

- \* Permettre de continuer à apprendre et à progresser, de se sentir respecté, encouragé, entouré.
- \* S'ouvrir à une certaine sérénité, éprouver un bonheur à vivre, se ressourcer, se retrouver soi-même.
- \* Aider à vieillir avec bienveillance.

#### Le yoga sur chaise

Il se pratique lorsqu'on ne peut pas ou difficilement s'allonger sur un tapis. Le fait de pratiquer en groupe permet d'aller au-delà et est stimulant. Les différentes postures doivent toujours rester stables, agréables et non douloureuses. Rester honnête avec soi-même, ne pas forcer NI, non plus, trop s'écouter. Trouver le juste milieu : l'équilibre en quelque sorte !

Rechercher l'équilibre et le bien-être dans l'exercice. Et savourer après la séance de yoga cette douce sensation de légèreté.



## LE QI GONG (ou Chi Kong)

C'est une technique alliant des mouvements précis et la respiration. Praticé en Chine depuis plus de 2000 ans par les moines taoïstes, il permet de développer la présence à soi dans une attitude douce, d'améliorer la circulation de son énergie, de mieux s'adapter aux stress de la vie quotidienne et aux changements climatiques. Celui-ci s'adresse à tout le monde, sans limite d'âge ou de condition physique (il peut aussi se pratiquer assis). Simple-ment sentir le besoin de prendre du temps pour son évolution...



## EQUITHÉRAPIE

### « Melba et son environnement, une rencontre qui semble me faire du bien. »

J'ai voulu aller dans un centre de rééducation en septembre 2016. L'hôpital marin d'Hendaye avec lequel CSC, l'AFAP et l'ASL ont signé une charte de collaboration en 2007 m'a accueillie. *En remplissant le dossier d'inscription, j'avais insisté sur l'équithérapie qui y était proposée, attirée par le contact du cheval et toujours curieuse de pratiques que je ne connaissais pas.*



Aimant les animaux, les premiers contacts avec leurs chevaux m'ont étonnée de sens réciproques car ils recherchaient mes caresses et mes baisers sur leurs museaux tendres et poilus.

Puis l'équipe d'Hendaye m'a aidée à monter Malia sans trop de difficultés, avec leur habitude de s'occuper de patients ataxiques. Évidemment, qui dit « problème d'équilibre » dit « pas très stable sur un cheval même à la marche » ; cependant, un exercice tellement plus plaisant qu'avec un professionnel de santé ! Et puis, on finit par tenir et se plaire...



Ce qui m'a le plus troublée est que je ressentais une meilleure stabilité debout une fois descendue. L'expérience me surprenait.

Je devais continuer :

De retour à la maison, après 3 mois de recherche, le SAMSAH de Meaux me proposa une rencontre avec une toute jeune association au centre équestre du Pin qui travaillait avec une équithérapeute.

Florence, présidente de l'association **Qilin\***, et Caroline, l'équithérapeute qui devait m'accompagner si nous trouvions un accord. J'étais étonnée de tant de précautions, habituée à prendre des risques pour des gestes quotidiens et tellement persuadée que ce seraient elles qui étaient, par définition de cette association, à même de tenter quelques séances.

Elles m'avaient présenté les quarante box du centre hippique dont ceux de Melba et Oscar, deux grands poneys norvégiens qui me seraient peut-être affectés. « Comme ils semblaient doux et affectueux ! » Mes pensées ne quittaient plus Melba, noble et belle ; j'étais tombée amoureuse d'une jument !



*J'ai eu aussi l'heureuse opportunité qu'une amie souhaitait m'accompagner toutes les semaines, alors qu'elle habite Paris. Ça m'a rapprochée d'elle ; encore quelque chose de positif !*

Mes premiers tours de manège ont été très hasardeux. Je manquais évidemment de stabilité et me cramponnais au surfaix\*\* mais ne séchais aucune séance tellement le contact avec la chaleur de ces adorables mammifères me comblait de bonheur ! Et dans ma vie quotidienne, j'avais moins d'appréhension assise sur une chaise sans accoudoirs, reprenais ma douche d'une seule main et tanguais moins lors des freinages en voiture.

Me voici à presque un an d'expérience et je me tiens mieux, commence à faire des exercices avec des accessoires comme des balles et ne me crispe plus, suivant les mouvements de mes compagnons. Par ailleurs, j'ai cette impression de me tenir bien plus droite dans mon fauteuil.

J'aime toujours autant mes rencontres hebdomadaires avec les « copines » du centre dont Melba et celles qui m'accompagnent ;



une après-midi entre filles ! Et le « copain » Oscar !

Bien que je sache que la maladie progresse, de par certains signes de perte d'autonomie en station debout par exemple, j'ai aussi plus d'énergie dans l'attribution des soins réservés aux chevaux.

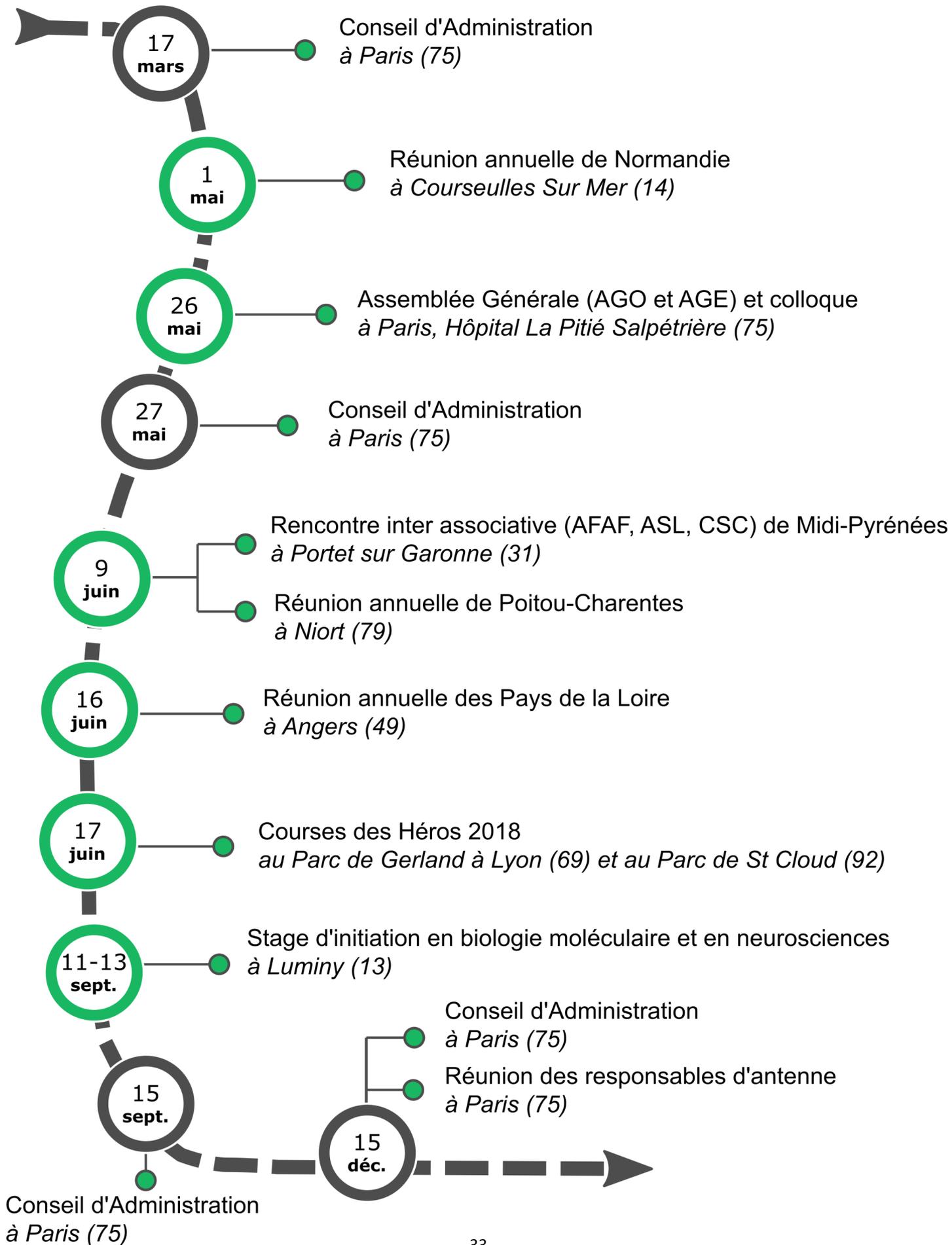
Ça me donne comme objectif de toujours croire en un meilleur confort même si la maladie évolue ; encore que sans elle, je n'aurais pas eu cette fabuleuse expérience !

**Evelyne**

\*Qilin a pour vocation d'accompagner toute personne porteuse d'un handicap vers son épanouissement et la révélation de soi avec le cheval comme partenaire et médiateur.



## ÉVÉNEMENTS 2018



## LE SITE CSC ET LES ARTICLES A NE PAS MANQUER

Voici une petite sélection d'articles qui ont retenus notre attention cette année (et d'actualité) :

« RADIAL, un algorithme d'aide au diagnostic. » Pour faciliter le repérage d'une ataxie, le Professeur Mathieu Anheim et son équipe, ont travaillé sur une échelle de différentes manifestations cliniques ainsi que de valeurs d'exams techniques.

<http://www.csc.asso.fr/article/avancer/316/>

« Quelle joie de pouvoir retrouver ces sensations de glisse en toute sécurité ! » Avec l'arrivée de la maladie, il n'est pas toujours facile de pouvoir retrouver les sensations liées à une activité sportive déjà pratiquée. A fortiori lorsqu'il s'agit de ski alpin !  
Témoignage de Sophie.

<http://www.csc.asso.fr/article/aider-malades/314/>

« Découvrez le quotidien de nos jeunes Héros en images ! « Pugnacité, courage, persévérance, résilience caractérisent nos jeunes héros. Découvrez à travers une courte vidéo, le quotidien des enfants atteints de syndromes cérébelleux !

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

« Stage d'initiation en biologie moléculaire et en neurosciences à Luminy (13) du 11 au 13 septembre 2018 » Les inscriptions sont ouvertes pour les sessions de formation "Initiation à la biologie moléculaire et aux neurosciences" : inscrivez-vous dès aujourd'hui ! Ces stages sont très importants pour la compréhension de nos maladies !

<http://www.csc.asso.fr/article/connaitre/309/>

**Nous espérons que la lecture de ce bulletin vous a plu.**

**N'hésitez pas à contacter un bénévole CSC**

**et à aller sur notre site [www.asso.csc.fr](http://www.asso.csc.fr)**

**ou sur notre indispensable forum qui peut apporter une aide précieuse.**

**A bientôt,**

**Le Groupe de Travail du Bulletin: Annie, François, Sylvain, Stéphanie,  
le CA de CSC et les Responsables d'Antenne**

## GLOSSAIRE

**AAH** : Allocation adulte handicapé

**ADJ** : Accueil de Jour.

**ACFP** : Allocation compensatrice pour frais professionnels.

**ACTP** : Allocation compensatrice pour tierce personne.

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

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

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

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

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

**ALD** : Affection de Longue Durée

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

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

**ANSP** : Agence nationale des services à la personne.

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

**AP-HP** : Assistance Publique Hôpitaux de Paris

**APN** : Antenne Pédiatrique Nationale

**AMR** : Alliance Maladies Rares.

**ARN** : Acide ribonucléique. Molécule très proche chimiquement de l'ADN, l'ARN peut remplir de nombreuses fonctions au sein de la cellule, en particulier faire des copies de morceaux d'ADN et les transporter hors du noyau.

**ASL** : Association de Strümpell Lorrain

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

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

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

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

## C

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

**CDAPH** : Les Commissions des droits et de

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

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

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

Le corps humain est constitué de 23 paires de chromosomes

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

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

## D

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

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

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

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

## E

**Exome** : Il s'agit d'une nouvelle méthode consistant à séquencer l'ensemble des par-

ties du gène qui codent pour une protéine.

## G

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

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

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

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

## H

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

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

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

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

## M

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

die donnée.

**MDPH** : Maison Départementale de la Personne Handicapée.

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

## O

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

**OMS** : Organisation Mondiale de la Santé

**Orthopédie** : L'orthopédie est la discipline chirurgicale relative au traitement des lésions de l'appareil locomoteur.

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

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

## P

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

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

**Paraplégie** : Paralysie des membres inférieurs.

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

**PMI** : Protection Maternelle et Infantile, est un système de protection de la mère et de l'enfant ; elle est gérée par le Conseil dé-

partemental.

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

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

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

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

## R

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

## S

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

## T

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

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

## U

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



# ATAXIES et PARAPLÉGIES SPASTIQUES

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

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

## Soutien psychologique

**Tél. : 0970 465 165**

(soutien gratuit - numéro non surtaxé)

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

**ataxiepsy@hotmail.fr**

## Accompagnement social

**Tél. : 0970 465 027**

(soutien gratuit - numéro non surtaxé)

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

**spataxie.as@gmail.com**

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

Avec le soutien de  *Fondation Groupama  
pour la santé*



Connaître les Syndromes Cérébelleux

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

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

Membre Co-fondateur d'Alliance Maladies Rares

## Adhésion et don

Année  
2018

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

Raymond SOUQUI - Siège Social de CSC

3, allée de Saint Estèphe

33127 Martignas sur Jalle

Date : ..... / ..... / 2018

### COORDONNEES

Numéro d'adhérent (pour un renouvellement) \_\_\_\_\_

NOM \_\_\_\_\_

Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Code postal \_\_\_\_\_ Ville \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ Année de naissance \_\_\_\_\_

Courriel \_\_\_\_\_ @ \_\_\_\_\_

Choisissez votre Pseudo et Code d'accès pour le forum et internet :  
\_\_\_\_\_ (Exemple : CecilePornic)

### Nature et Niveau de soutien à CSC

Je souhaite (plusieurs choix possibles) :

<input type="checkbox"/> Adhérer		<input type="checkbox"/> Faire un don pour <sup>a</sup> (plusieurs choix possibles)	
<input type="checkbox"/> 1 <sup>ère</sup> adhésion	<input type="checkbox"/> Renouvellement	Préciser si nécessaire <sup>1</sup> : .....	Préciser si nécessaire <sup>2</sup> : .....
<input type="checkbox"/> Pour adultes	<input type="checkbox"/> Pour enfants (Mineur)	<input type="checkbox"/> La recherche	_____ €
Le montant de l'adhésion est fixé chaque année lors de notre assemblée générale		<input type="checkbox"/> Le fonctionnement	_____ €
<b>Montant adhésion* 25 €</b>		<b>Total don *</b>	_____ €
		<b>Total Général Adhésion et Don*</b>	_____ €

<sup>a</sup> En l'absence de précision, le don est automatiquement affecté en don pour la recherche.

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

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

\* Tous ces versements sont déductibles, si vous êtes imposable et à hauteur de 66 % dans les limites légales de votre revenu imposable. Vous noterez par exemple qu'un don de 100 € ne vous revient qu'à 34 € mais permet à CSC d'agir trois fois plus. Un reçu fiscal vous sera envoyé, **au cours du premier trimestre de l'année suivante**, soit 2019, sans demande explicite de votre part.

Le fichier de nos membres est confidentiel et réservé aux membres du bureau. Chacun des adhérents garde un droit de rectification des informations mentionnées le concernant.

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

Page 1/2

**Association Connaitre les Syndromes Cérébelleux**

**Siège Social : 3, allée de Saint Estèphe**

**33127 Martignas sur Jalle**

**Tel : 05 46 76 54 94**

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