

Edito

Ce trimestre, votre newsletter se met à l'heure américaine. La maladie ne connaît pas les frontières et de nombreuses familles se battent de l'autre côté de l'atlantique avec la même rage de vivre que chez nous.

Ils sont appuyés par une association de malades très active : la Myotonic Dystrophy Foundation (MDF), entièrement dédiée à la maladie de Steinert, dont le siège est à San Francisco.

Le Groupe d'Intérêt Steinert AFM-Téléthon, fidèle à son implication internationale, et partenaire de la MDF de longue date vous propose en collaboration avec les équipes de la MDF un petit voyage à la rencontre de nos amis d'Outre-Atlantique pour cette édition exceptionnelle de la newsletter.



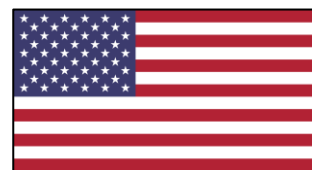
Alain GEILLE
Responsable du GIS

Trait d'uni n

La Lettre du
Groupe d'Intérêt Steinert
DM1 et DM2

N°6. Janvier 2019

Numéro spécial – Numéro spécial – Numéro spécial



Interview de la MDF

Le Groupe d'Intérêt Steinert a rencontré pour vous Molly White, Chief Executive Officer de la Myotonic Dystrophy Foundation (MDF) et Leah Hellerstein, sa Directrice des programmes...

Q : Bonjour Molly et Leah. Bienvenue dans la newsletter du groupe Steinert de l'AFM-Téléthon. Les Français ne connaissent pas très bien la MDF. Pourriez-vous décrire en quelques mots ce qu'est votre fondation et son activité en Amérique du Nord ?

R : La MDF a été fondée par des familles concernées par la maladie cherchant à s'entraider et attirer plus de ressources et le développement de thérapies pour la dystrophie myotonique.

Nos programmes regroupent des initiatives de recherche chiffrées en millions de dollars ciblant l'accélération de la mise au point industrielle de médicaments, fournissant des ressources et un soutien complet aux personnes atteintes dans plus de 75 pays à travers le monde, et plaidant auprès des organismes gouvernementaux de réglementation et de financement pour améliorer le développement de médicaments, accroître le financement de la recherche et améliorer les services aux patients.

Notre mission, "Care and Cure" (soigner et guérir), vise à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes et accélérer la recherche axée sur les traitements et une guérison.

Baucoup de nos outils de soutien et de gestion des malades sont traduits en italien, espagnol, français et allemand, car le groupe international de familles que nous suivons nécessite des outils traduits dans les langues locales.

Dans le cadre de notre première initiative axée sur la guérison, nous avons récemment accepté des propositions internationales visant à mettre au point la technologie d'édition des gènes afin de corriger la mutation et guérir la maladie.

Grâce aux membres de la communauté MDF qui font du bénévolat, donnent, défendent et aident à remplir notre mission "Care and Cure", la MDF est devenue le plus grand organisme de défense des droits des patients au monde, au service des individus et des familles dans le monde entier.

Q : Le premier essai clinique d'un médicament systémique jamais testé sur un humain s'est déroulé aux États-Unis en 2016. Quelles sont les tendances actuelles de la recherche sur la maladie de Steinert aux États-Unis ?

R : La MDF travaille actuellement avec plus de 30 sociétés qui explorent ou poursuivent le développement de thérapies par le biais de petites molécules, d'oligonucléotides antisens et d'approches de thérapie génique.

Le nombre d'entreprises que nous avons recherchées ou que nous avons approchées a été multiplié par 30 depuis 2012. Il est en régulière augmentation.

Nous constatons également un intérêt nouveau et élevé de la part des sociétés de capital-risque qui investissent dans le développement de thérapies pour les maladies rares, et nous avons obtenu la première participation de ces sociétés à notre conférence annuelle de 2018, ainsi que plus de 125 professionnels de l'industrie et de la recherche universitaire d'Europe, du Canada, du Royaume-Uni et des États-Unis.

Q : Les systèmes de santé français et américain sont très différents et nécessitent des stratégies adaptées des associations de patients pour aider les familles. En France, l'AFM-Téléthon dispose d'un réseau dédié de professionnels formés à cet effet, répartis dans les différentes régions françaises, comment gérez-vous cette question aux États-Unis ?

R : Notre Directrice des programmes a une solide expérience professionnelle et une formation en travail social, en conseil et en gestion de la santé publique. Elle travaille avec notre réseau de cliniciens professionnels qui traitent au quotidien les patients afin d'élaborer des programmes qui sont particulièrement importants pour nos familles et soutenir les milliers de patients et de familles avec lesquels nous interagissons chaque année.

La MDF dispose également d'un réseau de groupes de soutien à travers les États-Unis et à l'échelle internationale, et a formé des animateurs de groupes de soutien qui aident les patients et les familles à naviguer dans le monde du diabète, tant lors de réunions sur place que lors de réunions virtuelles tenues dans nos groupes Facebook fermés et au téléphone.

La MDF soutient les facilitateurs à travers des réunions et formations virtuelles mensuelles, ainsi que lors de la conférence annuelle MDF. Les animateurs des groupes de soutien MDF sont une partie essentielle de nos programmes de soutien, car ce sont eux qui rencontrent la communauté sur le terrain et mettent en contact les familles les unes avec les autres.

La MDF offre également une ligne téléphonique (« warmline ») où les membres de la communauté peuvent appeler pour des questions sur les ressources, les services de soutien, la recherche d'une équipe de soins, le soutien émotionnel, et plus encore.

Tous nos programmes de soutien aux familles, notre comité scientifique et médical sont répertoriés sur notre site web.

Q : L'un de nos principaux défis est de connecter et d'informer les familles isolées, éloignées des grandes villes ou réticentes au monde numérique. Est-ce une préoccupation commune, et comment l'avez-vous résolue ?

R : Pour ceux qui ne vivent pas à proximité de l'un de nos groupes de soutien existants, notre communauté de soutien en ligne est disponible en tout temps. Le groupe de soutien aux aidants MDF est un groupe virtuel qui se réunit en toute confidentialité chaque mois par téléphone.

Nous proposons également des entretiens en direct sur Facebook et des groupes Facebook qui offrent des forums actifs de discussion.

Nous venons de mettre sur pied un groupe de soutien virtuel pour la communauté de la dystrophie myotonique de type 2.

Nous espérons que ces divers sites Web et les ressources téléphoniques combleront le fossé et l'isolement des personnes vivant dans les régions où il n'y a pas de groupe de soutien physique.

Nous disposons également d'une base de données de plus de 17 000 contacts et d'un registre de patients comportant plus de 2 000

Molly White
"Chief Executive Officer" MDF



Pour aller plus loin (en anglais) avec la MDF :

- Le Site web : <https://www.myotonic.org/>
- Les études et essais en cours : <https://www.myotonic.org/study-trial-resource-center>

inscrits.

Nous utilisons ces bases de données pour envoyer du courrier papier aux personnes qui n'ont pas accès à Internet, afin qu'elles soient au courant des ressources dont nous disposons et qu'elles puissent appeler ou envoyer du courrier à la Fondation si c'est ainsi qu'elles souhaitent communiquer avec nous.

Leah Hellerstein
Directrice des Programmes MDF



- Vous souhaitez faire partie de l'un des groupes Facebook de la MDF, contacter le GIS AFM-Téléthon ou envoyez un courriel à Leah (leah.hellerstein@myotonic.org)

Témoignage : Mindy, une guerrière pas comme les autres...

Mindy est américaine et habite en Caroline du Nord. Comme la plupart des personnes atteintes par la maladie, sa vie a basculé en un instant lorsque le diagnostic a été posé. L'annonce de la maladie aurait pu la terrasser mais elle a choisi de se battre avec une énergie folle pour continuer son projet de vie : la danse. Voici son histoire, avec ses mots à elle, traduits au plus proche.

Notre monde change tous les jours. Nos baby-boomers vieillissent sans travail et sont sur le point de prendre leur retraite. Les enfants d'aujourd'hui sont aspirés par les ordinateurs et autres appareils numériques et ont besoin d'un moyen de sortir et d'être plus actifs.

En tant qu'adultes, nous travaillons beaucoup et oublions parfois de profiter de la vie et toutes ces choses sont aggravées si nous sommes handicapés, à tout âge.

Alors, comment pouvons-nous garder nos aînés, nos enfants et nous-mêmes actifs et heureux d'une manière qui soit aussi accessible aux personnes handicapées de notre communauté ? La réponse est simple, la danse.

J'enseigne la danse depuis plus de 15 ans maintenant. J'ai commencé avec une petite classe de claquettes de 4 enfants une fois par semaine dans un centre récréatif. Au fil des ans et des déménagements, j'ai grandi et affiné mes cours et j'ai finalement dirigé mon propre programme de danse qui a connu beaucoup de

succès lorsque je vivais au Texas. J'ai enseigné à des élèves de tous âges entre deux ans et 95 ans.

En 2010, ma vie merveilleusement planifiée d'enseignement de la danse, de présentation de spectacles et de poursuite de mon programme a été interrompue lorsque j'ai reçu le diagnostic de dystrophie myotonique. Une maladie neuromusculaire qui cause beaucoup d'émaciation musculaire (avec une foule d'autres problèmes) et qui est progressive - elle ne fera qu'empirer. J'ai appris plus tard qu'il n'existe pas non plus de remède ou de traitement.

Je pensais que ma vie de danse, qui était tout pour moi, avait pris fin. Puis, j'ai réfléchi à nouveau et j'ai commencé mon voyage dans la danse adaptative.

J'ai commencé à donner des cours de claquettes sur chaise dans notre maison de retraite locale, puis dans quelques communautés de retraités de la région et j'en ai adoré chaque minute, comme la plupart de mes élèves. J'avais des

élèves qui avaient dansé toute leur vie mais qui ne pouvaient plus se tenir debout devant des gens qui n'avaient jamais pratiqué de leur vie

mais qui aimaient apprendre et c'était très bon pour eux et moi.



Les avantages à pratiquer la danse sont nombreux, et ont fait l'objet de recherches approfondies, pour n'en citer que quelques-uns:

- Amélioration de l'état du cœur et des poumons, augmentation de la force musculaire, du contrôle pondéral, de l'endurance et de la condition physique motrice et aérobie,
- os plus solides, réduction du risque d'ostéoporose,
- coordination, agilité, équilibre et conscience spatiale améliorés,
- amélioration du fonctionnement mental, du bien-être général et psychologique,
- une plus grande confiance en soi et une meilleure estime de soi, et de meilleures aptitudes sociales.

Il paraît que la danse nous rend plus intelligents, augmente les fonctions de la mémoire, mobilise des parties du cerveau que nous utilisons parfois moins en vieillissant, et peut combattre la démence. Source : <https://www.betterhealth.vic.gov.au/health/HealthyLiving/dance-health-benefits>

Avec les cours de danse apprenez, créez, découvrez une nouvelle forme d'expression de vous-même et faites-vous des amis avec vos camarades de classe. Également, et je le dis tout simplement, la danse vous rend heureux, y compris moi ! Avec la dystrophie myotonique, la

dépression et l'anxiété peuvent être courantes, ma santé mentale, ma vision de la vie et mon bonheur général sont bien meilleurs quand je danse.

Alors pourquoi ne pas danser et qu'en est-il des personnes handicapées ?

Il existe au fond de nous une envie pour bénéficier d'une vie adaptative et inclusive. Avec tous les avantages que nous offre la danse, il est exclu de retenir les membres de notre communauté de participer et c'est là que la danse adaptative entre en jeu.

Selon les possibilités, il existe plusieurs formes de danse adaptative. Les cours que j'ai créés concernent la danse à claquettes et la danse à la chaise.

Dans les deux classes, nous sommes assis sur nos chaises pendant toute la classe. Nous continuons à faire de l'exercice, nous continuons à apprendre, nous avons tous les avantages d'un cours de danse traditionnelle, mais nous le faisons simplement assis. Je travaille actuellement à obtenir le plus grand nombre de places possible dans mes cours.

La solution pour garder nos amis retraités heureux et actifs, pour rendre nos enfants actifs et pour ajouter de la joie à la vie des adultes

actifs est la même : la danse. La réponse pour inclure TOUTES les personnes dans notre communauté, c'est la danse adaptative. Toute ma vie, j'ai cru qu'il y avait un danseur en chacun

de nous et que tout le monde pouvait danser. Maintenant, avec la danse adaptative, c'est enfin possible.

Mindy C.Kim (mindydanz@gmail.com) a une présence en ligne énorme et échange régulièrement en direct (« live chat ») via Facebook en collaboration avec la MDF. Elle est aussi membre du projet "Nos Voix - Notre Vie", un projet international qui recueille des témoignages de familles affectées à travers le monde pour donner un visage à cette communauté. Plus d'informations et la possibilité de soumettre votre propre histoire peuvent être trouvées sur www.dm-temoignages.com.

Retour en France. Une info urgente du GIS...

Un séjour de détente et de convivialité se déroulera du **15 au 19 Avril 2019** à la **Maison Familiale de La Hamonais 105, route de Moncontour 22950 TREGUEUX**. Organisé en partenariat avec le Groupe d'Intérêt Steinert, il s'adresse tout particulièrement aux personnes atteintes par cette maladie et à leurs proches aidants.

Les objectifs de ce séjour sont de favoriser les échanges entre pairs, autour de la maladie, de profiter de séances de relaxation, de diverses activités sur site ou sorties en bord de mer.

La taille du groupe est limitée à 10 personnes au maximum. L'accueil et les animations seront proposées par l'équipe d'animation de La Hamonais, Catherine MALANDAIN du Groupe d'intérêt Steinert, ainsi que des bénévoles (programme définitif et bulletin d'inscription disponibles fin février 2019).

Une participation de 490 € par personne est demandée et comprend l'hébergement, la restauration, les animations et la présence d'une auxiliaire de vie, « de veille » la nuit. Un tarif couple peut être proposé. Si vous avez besoin de soins infirmiers et auxiliaires de vie, nous pouvons vous accompagner dans ces démarches.

Contact : La Hamonais : Tel : 02 96 71 27 51 (hamonais@afm-telethon.fr)
Ou Mme BUSNEL : Tel : 02 96 71 16 01 (mhbusnel@afm-telethon.fr)

S'inscrire sur le DM-Scope



Pour améliorer le suivi médical, faire progresser la recherche et participer aux essais cliniques, inscrivez-vous sur le **DM-Scope**, l'observatoire des dystrophies myotoniques, la plus grande base de données au monde entièrement consacrée à la maladie de Steinert et à la PROM. <http://www.dmscope.fr/dmscope/index.html>

Pour aller plus loin : le blog



- Toute l'**actualité** sur la maladie
- Une **documentation** complète constamment remise à jour
- Le **calendrier** des prochaines réunions organisées par le GIS
- Une **Foire aux questions**

<http://steinert.blogs.afm-telethon.fr/>

Pour nous contacter

Ligne directe Steinert
06 79 59 67 49 (en journée)

 steinert@afm-telethon.fr

 <http://steinert.blogs.afm-telethon.fr>

 Groupe d'intérêt Steinert - AFM -Téléthon