

n°4  
octobre 2006

# La lettre



## EDITORIAL

par Alberte BONNET  
vice-présidente d'ARAMISE

## Enfin un Centre de Référence!

### SOMMAIRE

\* Editorial  
p 1

\* Conférence  
du Pr Tison  
p 2

\* Tribune  
libre  
p 3

\* Vie de  
l'association  
p 4

Une grande nouvelle vient de tomber officiellement: le Ministère de la Santé vient de publier l'arrêté portant labellisation du Centre de Référence de l'atrophie multisystématisée\*.

Pour nous, patients, c'est une avancée incommensurable, qui doit nous redonner confiance en notre devenir.

Nous n'oublions pas les patients qui ne sont plus et leurs proches, qui nous aident et nous ont tellement aidés dans ce combat.

Beaucoup d'entre nous se posent la question de l'importance d'un Centre de Référence. Avant toute chose, ce sera ce que nous patients et proches de patients en ferons. Nous avons en tant qu'association notre place à prendre.

### Pourquoi un Centre de Référence?

Les constats:

Déficit de connaissances et d'informations des professionnels et des patients, à l'origine de l'errance diagnostique.

Absence de stratégie globale de l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares par manque de filières spécialisées.

Inégalités dans la prise en charge et insuffisance d'une surveillance épidémiologique de ces pathologies.

Un Centre de Référence est un centre expert pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Ces centres sont soit interrégionaux, soit nationaux.

Leurs principales missions sont:

Recours pour établir ou confirmer un diagnostic.

Définition et diffusion de protocoles de prises en charge thérapeutiques et/ou d'organisation de soins. Information et formation des professionnels de

santé, des patients et de leur famille; recherche et surveillance épidémiologique.

Animation et coordination des réseaux sanitaires, médico-sociaux et associations de malades.

C'est le rôle de l'association de penser une stratégie pour intervenir au mieux.

Nous avons beaucoup à faire pour prendre notre place, plus que souhaitée, auprès du corps médical, en sachant la prendre de manière pertinente, avec notre vécu de patients, nos souhaits, sans empiéter sur les compétences médicales.

Nous avons beaucoup fait, peu nombreux, pour l'émergence de ce pôle. Nous sommes absolument crédibles avec le travail accompli, il faut en faire un bilan très positif.

Notre intérêt et notre aide à la recherche ont joué un rôle important.

Nous devons en tirer beaucoup d'enseignements et continuer à nous battre.

\*Coordonnateur: Pr Olivier RASCOL  
Labo de Pharmacologie, CHU de Toulouse,  
assisté du Pr TISON.



Fronton du CHU de Toulouse

## TRANSCRIPTION DE LA CONFERENCE DU PROFESSEUR TISON

### Epidémiologie

Ce n'est pas simple de faire l'épidémiologie de la MSA.

Il faut se rendre compte qu'il n'y a pas assez de patients atteints de MSA pour faire une enquête uniquement sur la MSA parce que ça demande énormément de moyens et donc en général on groupe plusieurs maladies.

Il y a deux équipes qui ont vraiment débuté concernant l'épidémiologie de la MSA, c'est l'équipe allemande de Claudia Grimwalder et une équipe américaine de Dimitri Maraganov à la Beyo Clinic qui ont regardé le nombre d'AMS sur une région particulière. Il s'agissait aussi de l'épidémiologie d'un autre syndrome parkinsonien atypique qui est la paralysie supranucléaire progressive. Ensuite il y a une étude d'Annette Shrag et de Niel Quinn à Londres, et au même moment, nous avons fait une étude sur l'ensemble de l'Aquitaine.

A Londres, à partir de dix mille médecins généralistes, ils ont trouvé une prévalence de la MSA d'environ, on va dire cinq, avec un intervalle de confiance extrêmement large - l'intervalle de confiance c'est la fourchette comme pour les élections - je crois que c'était de 1,5 à 8,5. Tout simplement parce qu'ils ont récupéré, si je me rappelle bien, six MSA en interrogeant dix mille médecins généralistes. Avec des petits nombres comme ça, c'est beaucoup d'énergie pour rien, et évidemment les fourchettes sont très larges.

En Gironde, nous avons trouvé une prévalence d'un peu plus de 2 pour cent mille avec une fourchette qui était entre 1 et 3. On avait quand même un nombre important puisqu'on avait environ 35 MSA.

Actuellement il n'y a aucune raison de penser que la maladie puisse être familiale, puisse être héréditaire, puisqu'il n'y a quasiment pas de cas convaincants familiaux. C'est sous toute réserve puisqu'il y a plusieurs maladies comme ça - surtout quand elles sont rares - pour lesquelles on a pensé d'abord que c'était sporadique, et après on s'est aperçu qu'il y avait probablement quelques facteurs génétiques multifactoriels. Mais, dans l'atrophie multisystématisée ce serait vraiment une surprise qu'il y ait un facteur génétique unique. Je pense qu'on peut décemment l'exclure avec une grande probabilité. Sinon on aurait vu des cas familiaux ce qui n'est vraiment pas le cas. On a beaucoup cherché les facteurs environnementaux. Le problème c'est qu'actuellement les études n'ont pas assez de puissance pour mettre en évidence des facteurs environnementaux. On est bloqué par le nombre de patients insuffisant. Ce qui veut dire deux choses :

D'abord qu'il va falloir faire des enquêtes épidémiologiques internationales. Il y en a qui sont en cours aux Etats-Unis et en Europe aussi. D'autre part qu'il n'y a pas un facteur environnemental qui saute aux yeux, évident. Ça c'est quand même quelque chose d'important. Il peut y avoir plusieurs facteurs liés à l'environnement, mais il n'y en a pas un qui saute vraiment à la figure, sinon, même avec un petit nombre de patients, on l'aurait repéré s'il était évident. Donc, dans l'apparition de la maladie, il va peser pour une faible part, quoi qu'il arrive.



### Diagnostic clinique

La définition de critères cliniques a beaucoup aidé à comprendre l'AMS et à faire le diagnostic clinique. Un des modes d'entrée est le **syndrome parkinsonien atypique**, atypique parce que le neurologue va se rendre compte qu'il y a quelque chose qui cloche pour une maladie de Parkinson: des signes qui ne devraient pas y être:

- Une dysautonomie précoce, c'est-à-dire des syncopes précoces,
- Des troubles de la tension artérielle précoces,
- Des troubles urinaires ou génitaux précoces, qui n'arrivent pas aussi vite dans la maladie de Parkinson,
- Des difficultés de parole, des difficultés à avaler,
- Des difficultés à maintenir sa posture, son équilibre, c'est-à-dire des chutes,
- et une réponse aux médicaments dopaminergiques qui dure dans la maladie de Parkinson et pas dans l'AMS.

Ce sont de gros pointeurs cliniques, extrêmement importants dans la forme parkinsonienne de l'AMS.

L'autre mode d'entrée, c'est ce qu'on appelle un **syndrome cérébelleux tardif de l'adulte** pour lequel on sait qu'il y a plusieurs causes d'atrophie au niveau ponto-cérébelleux. C'est un syndrome qu'on appelle sporadique, c'est-à-dire qui survient en l'absence de contexte familial, et si ce syndrome s'accompagne de troubles du système autonome - troubles de la tension, troubles urinaires précoces et/ou signes parkinsoniens, les probabilités sont fortes d'être en face d'atrophie multi-systématisée de forme cérébelleuse.

Exceptionnellement, la MSA peut apparaître sous forme d'une **dysautonomie pure**, c'est-à-dire que c'est le problème de l'hypotension, sévère, intense, qui va conduire à consulter. Mais cela concerne vraiment une minorité. Parmi les causes de dysautonomie connues en neurologie, on va reconnaître la MSA à d'autres signes neurologiques, comme les signes cérébelleux ou le syndrome parkinsonien.

Voilà les trois portes que peuvent ouvrir les patients atteints d'AMS: celle du neurologue, celle de l'urologue et éventuellement celle du cardiologue.

Il y en a une autre aussi, c'est la porte des consultations du sommeil, parce qu'on s'est aperçu que les **troubles du sommeil** étaient précoces dans l'AMS, en particulier les agitations, cris, etc, qui marquent beaucoup le début de la maladie, et aussi des difficultés respiratoires avec le stridor, au début de la maladie. Mais ça aussi, c'est une minorité.

## TRIBUNE LIBRE

*Un de nos adhérents nous relate ici son ressenti et son attitude face à la maladie. Il nous donne un bel exemple de courage. Il va sans dire qu'il s'agit d'une expérience particulière et d'un cas précis qui ne saurait servir de modèle en général, car chacun se bat avec ses moyens et dans des conditions qui lui sont propres, l'important étant de se battre.*

### DU PHYSIQUE ET DU MENTAL

Petite intro : atteint d'AMS « stryatonigrale » déclarée en septembre 2003 et diagnostiquée en décembre 2004, j'ai aujourd'hui 49 ans, marié, 2 enfants (dont 1 marié ce printemps) et je suis cadre responsable logistique et international dans une PME de transports et entreposage située à Vierzon (Cher).

De septembre 2003 à décembre, j'ai continué à travailler comme si de rien n'était... (malgré incontinence, hyper fatigue, douleurs, etc) mais en janvier 2004, je me suis écroulé « mentalement » : dépression, arrêté du 1er janvier au 31 mai 2004 et complètement abruti par les médicaments usuels à cet état. Puis, fin mai 2004, je me suis dit que je n'allais pas finir comme cela et j'ai envoyé « balader » tous les médecins qui voulaient m'arrêter. Etant d'un naturel « Speed » (pompier volontaire conducteur d'engins, cycliste à mes heures surtout le dimanche matin pour faire environ 100 km, remplaçant un manutentionnaire ou un chauffeur de l'entreprise au « pied levé » (90.000 km en camion en 2002 en plus de mon travail de bureau) bref d'un naturel physique, cette situation de « planche à repasser » ne me convenait pas.

En accord avec mon employeur, j'ai repris mon travail en mi-temps thérapeutique jusqu'au 10 juillet - mais uniquement au bureau ! - Puis, suis parti 3 semaines en congé... En rentrant, j'ai repris mon travail à temps complet - la Sécu m'a quand même demandé quelques explications car ces braves gens ne comprenaient pas mon mi-temps... Eh oui, c'était la première fois qu'ils voyaient quelqu'un prendre un mi-temps pour retravailler.. Le monde à l'envers en somme .

Bref, je retravaille à temps complet depuis août 2004 bien que mon état physique ne se soit pas amélioré depuis (incontinence urinaire et fécale totale donc obligé de porter des protections 24h/24 , poussées de tension -de 12/6 je passe en 1 heure à 16/8- douleurs musculaires et articulaires constantes (4 grammes de paracétamol + 1 gramme de Rinofluril par jour). Le pied quoi !

IL EST FOU !!! (Si si, vous le pensez . . . )

Eh bien non, cela m'a évité de continuer la dépression et la neurasthénie.

Bien qu'ayant arrêté définitivement toutes mes activités physiques, avoir gardé mon emploi et continué mon travail « intellectuel » tous les jours, m'a fait « zapper » la maladie.

Quand je bosse, je pense à mon travail c'est tout. Et je m'accroche à ce train de vie car si je devais rester chez moi à attendre, la déprime reviendrait au grand galop.

Bien sûr, cela fait un peu « auto, boulot, dodo », certains jours sont plus durs que d'autres; certains matins je n'ai aucune envie de partir au bureau ; certains soirs, je suis complètement vidé mais je reste persuadé que faire travailler son cerveau - à défaut du physique qui ne suit plus - est le meilleur des remèdes (avez-vous essayé les mots croisés ? moi oui, j'y prends beaucoup de plaisir et il en existe pour tout le monde). Ce n'est pas une panacée, mais la réalité est là. Très peu de personnes me savent malade et croyez- moi, les autres ne s'en doutent pas (seul mon patron est au courant).

Tout cela pour dire ou plutôt vous informer que la vie ne s'arrête pas à cause de l'AMS. L'AMS n'atteint que la force physique et non la force mentale. Que l'on soit actif ou retraité, valide ou invalide, jeune ou moins jeune, le cerveau, lui, reste intact et ne demande qu'à servir. Attention, c'est comme l'alcool, il faut user sans abuser bien sûr.

Alors, bougez vos méninges à votre rythme... Cela peut aller de la lecture jusqu'à un emploi en passant par les échecs!

La nature nous a enlevé le physique mais pas le mental, et cela est très important pour nous.

J'espère ne pas vous avoir « endormi » avec ces quelques lignes mais au contraire en avoir « réveillé » certains. Quant aux sceptiques et aux surpris, je reste à leur disposition pour tout échange épistolaire sur « shydrager ». Je me ferai un plaisir de leur répondre.

Et comme il est dit dans « La Guerre des Etoiles » : Que la force soit avec vous.

Alban CHARLET  
Vierzon



## TEMOIGNAGE

Cela fait bientôt 5 ans que Marc est malade. Je voudrais vous parler de la façon dont moi, son épouse, je vis ce bouleversement de notre vie de couple, et ce que j'ai essayé de faire, sur le plan pratique.

Au début, passé l'effondrement provoqué par le diagnostic, quoique...non, curieusement, il n'y a pas eu véritablement d'effondrement. Il y a eu une sorte de soulagement au moment du diagnostic. Enfin on pouvait mettre un nom sur la maladie. Finis les moments d'espoir suivis de déception, finies les errances dans les couloirs des hôpitaux, fini se scruter à la dérobée les expressions des médecins en essayant de deviner ce qu'ils allaient ou n'allaient pas nous annoncer! Cette maladie s'appelle la MSA. Marc souffre de MSA. A partir de ce moment-là, on sait contre quoi on se bat ! il s'agit de faire face, de ne pas faiblir, d'affronter les difficultés, courageusement. Pour Marc d'abord, pour nos enfants, mais aussi pour moi. Je n'ai pas le choix!

Mais la bonne volonté, le positivisme et le courage ne suffisent pas. Trop vite arrivent l'abattement, le découragement, la colère, l'agacement mutuel. Voilà contre quoi il faut se battre. Et vivre tous les jours et...toutes les nuits, car dès le début de sa maladie, Marc a eu des troubles du sommeil: sommeil très agité, réveils nocturnes fréquents etc...

Le ressenti s'ajoutant à tout le reste, la vie courante devenait difficile.

Notre logement n'était pas pratique, il comporte plusieurs escaliers intérieurs dont un qui mène à notre chambre. Cela suffisait à rendre les choses terriblement difficiles pour Marc, et stressantes pour moi. (il y a eu de nombreuses chutes avec des conséquences plus ou moins graves).

Mais surtout, je rêvais d'un endroit où je pourrais être seule, pouvoir dormir, lire, écouter de la musique, ne rien faire, un endroit où je pourrais récupérer, me reposer, me retrouver, "recharger mes batteries". Marc m'a dit que lui également aspirait à la même chose. Un endroit où il pourrait se laisser aller seul, sans avoir à faire d'efforts, car il en fait, même avec moi, il voulait pouvoir se laisser aller sans témoins, même moi.

J'ai donc contacté une entreprise, qui nous a proposé d'agrandir en ajoutant une chambre et une salle de bains de plain-pied.

La chambre s'ouvre directement sur une salle de douche, avec toilettes, dans laquelle Marc peut rentrer avec son fauteuil manuel. Toutes les ouvertures étant de dimensions supérieures aux normes. Cette douche sans rebords, munie d'un tabouret scellé au mur, est en fait une petite pièce en elle-même. Le sol anti-dérapant est légèrement incliné, de façon que toute l'eau s'évacue facilement. Le lavabo est dans le couloir menant à la chambre. (lavabo et toilettes étant bien entendu adaptés).

Actuellement, Marc a pris logement dans son "espace de vie" à lui. Il y est souvent - quand il est fatigué, ou quand il veut être seul. Il apprécie de pouvoir s'y retirer, ou de se joindre au reste de la maison quand il le souhaite, pour le plaisir, quand il a envie de partager des moments. Et moi je respire! Je ne tremble pas au moindre bruit. Je suis plus Zen, plus disponible pour l'aider.

**M B**

## VIE DE L'ASSOCIATION

ARAMISE lance une grande campagne d'adhésion. Si nous voulons être reconnus d'utilité publique, nous devons impérativement atteindre un nombre d'adhérents minimum. La reconnaissance d'utilité publique permet d'accéder à des subventions publiques et aussi de recevoir des legs. Faites connaître notre association autour de vous. Plus nous serons nombreux, plus nous aurons de moyens à consacrer à la recherche.

Si vous êtes déjà adhérent, vous pouvez utiliser le bulletin d'adhésion joint dans la présente Lettre pour faire un don. Bien sûr, les sollicitations sont nombreuses, chaque jour, mais chaque jour aussi l'AMS progresse et touche des patients de plus en plus jeunes. Le combat est inégal, faute de moyens, c'est pourquoi ceux qui se battent depuis la création d'ARAMISE, et nous pensons bien évidemment à Alberte BONNET, ont besoin de vous.

Par ailleurs, nous recherchons un [e] comptable pour aider la trésorière.



## LES REALISATIONS

En 2006, grâce notamment à un don important, nous avons pu:

- \* Accorder une bourse à un jeune chercheur, post-doctorant, qui travaille dans le service du Pr TISON, à Bordeaux, neurologue spécialiste de l'AMS.
- \* Subventionner la participation à un congrès aux Etats-Unis d'un jeune chercheur ayant présenté sa thèse de Doctorat sur l'AMS à Paris et à Munich.

Par ailleurs, la création d'un Centre de Référence (voir p1) est une avancée considérable, qui constitue un encouragement pour continuer notre combat, nous devons y prendre notre place.