

n° 8
Août 2008

La Lettre



ARAMISE : Point sur cinq ans d'activités et l'Avenir

La création d'ARAMISE impliquait, telle une évidence, le choix d'un partenariat entre patients, proches et soignants. Se sont installées, nous pouvons le comprendre, des incompréhensions, des rancœurs, de la part de ceux qui sont affectés par la maladie par rapport aux soignants.

Malades et proches attendent au moins un ralentissement de l'évolution de l'AMS, si ce n'est le vain espoir de la guérison, beaucoup d'écoute de la part des soignants, d'ARAMISE.

Nous existons depuis cinq ans, et ce débat traverse l'association, sous le couvert d'autres problèmes. Mais, j'en suis persuadée, les malades et proches ressentent sentiment d'abandon, d'exclusion, de manque de communication cristallisé autour des soignants et à l'occasion, de l'association. Nous pouvons tout comprendre mais il faut apporter des solutions.

Pour revenir aux sources de l'association ; Même si nous avons fait un immense travail tous ensemble, nous devons repenser l'association, les forces dont elle dispose dans le combat immense à mener contre la maladie. Il est essentiel de rassembler notre énergie entre malades, accompagnants, prestataires de soins et services, cliniciens et chercheurs. Cette collaboration est indispensable

*En 2003, c'était le « désert total » pour les malades, les proches, et pour les chercheurs. **Même si nos objectifs ne sont pas atteints, ARAMISE permet une prise en charge, une solidarité, des projets de recherche dont nous pouvons tous être fiers.** Mais c'est encore très insuffisant Tous ensemble, nous devons débattre de nos priorités lors du Congrès ARAMISE fin septembre 2008.*

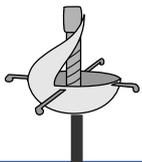
*La seconde échéance sera la mise en place des centres de compétence dont la liste sera connue en septembre 2008. Tout comme pour les centres de référence, nous devons reconnaître la chance que nous aurons d'avoir ce maillage sur le territoire. **Le travail entre association et centres de référence et compétence ne doit pas rester un vain mot sur le papier.***

Nous présentons à toutes les familles qui ont perdu un être cher atteint d'AMS, souvent une amie pour nous, tout notre soutien et le regret de n'avoir pas pu faire plus. C'est une raison supplémentaire de nous battre pour que nous être mieux entendus et soutenus par les équipes soignantes.

A nous de faire plus pour que la recherche sur l'AMS puisse se développer.

Très cordialement

Alberte BONNET
Présidente



Sommaire

1. Editorial
2. AMS et Recherche aux USA
3. Tribune Adhérents
Centre de Référence et Témoignages
4. Vie de l'association

Editorial

Qu'est-ce que l'Atrophie Multisystématisée? par Gwenaëlle Fillon (bourse Aramise)

L'atrophie multisystématisée doit son nom à Graham et Oppenheimer qui en 1969 décidèrent de regrouper sous un même nom des maladies résultant d'un même processus dégénératif mais connues sous différents noms (dégénérescence striatonigrique, atrophie olivopontocérébelleuse et syndrome de Shy Drager). L'atrophie multisystématisée (AMS) est une maladie neurodégénérative rare caractérisée par une combinaison de symptômes affectant la mobilité, la pression sanguine et d'autres fonctions du corps (troubles urinaires, de l'érection...), d'où le qualificatif de multisystématisée. Cette maladie est sporadique et progressive. Elle apparaît à l'âge adulte et est caractérisée par du parkinsonisme et/ou ataxie (manque de coordination fine des mouvements volontaires) ainsi que par un dysfonctionnement du système de l'autonomie (troubles urinaires par exemple). L'atrophie multisystématisée progresse habituellement plus rapidement que la maladie de Parkinson. La rapidité de la progression de l'AMS varie grandement selon les patients.

Cette maladie touche le plus communément les personnes autour de la soixantaine avec une fréquence de 5 pour 100 000 habitants, non contagieuse. Au stade actuel de la recherche, aucune transmission génétique ni prédisposition familiale n'ont été trouvées.

Où siègent les lésions ?

La perte neuronale touche des zones distinctes: la substance noire qui contient les neurones dopaminergiques, le cervelet et le système autonome. Dans l'atrophie multisystématisée, des neurones de ces différentes régions sont touchés progressivement par un processus encore inconnu. Chacun de ces foyers est responsable d'un certain type de symptômes. Ainsi, la disparition progressive des neurones dopaminergiques va induire l'apparition de symptômes parkinsoniens; la perte de cellules du cervelet va provoquer des pertes d'équilibre et les atteintes au niveau du système de l'autonomie vont être responsables d'hypotension et troubles urinaires, sphinctériens et de l'érection.

Les neurones ne sont pas les seules cellules touchées dans cette maladie. Ainsi la principale caractéristique de l'AMS est la présence d'amas d'une protéine, la synucléine, dans les cellules gliales (oligodendrocytes) des différentes régions atteintes. La synucléine est une protéine synaptique abondante dans le cerveau et qui se trouve normalement présente à l'état soluble. Or dans la maladie de Parkinson ainsi que dans l'AMS, cette protéine forme des agrégats et induit un dysfonctionnement des cellules dans lesquelles elle s'agrège.

Où en est la recherche ?

Modèle murin de l'atrophie multisystématisée (AMS) développé par des chercheurs de l'Université de San Diego (USA)

Les modèles animaux sont importants, non seulement pour obtenir de nouvelles informations sur les causes de la dégénérescence du système nerveux chez les patients atteints d'atrophie multisystématisée, mais également en tant que modèle pour tester d'éventuels traitements qui pourraient ralentir la progression de la maladie. De tels modèles animaux peuvent aussi se révéler important pour comprendre d'autres maladies neurodégénératives et tester de nouveaux médicaments pour la maladie de Parkinson et d'autres maladies.

Les patients atteints d'AMS développent de manière progressive des symptômes parkinsoniens, une coordination des mouvements altérée, un dysfonctionnement du contrôle de la pression sanguine et de la vessie. La maladie est caractérisée par des inclusions de synucléine dans les oligodendrocytes, des cellules présentes dans le cerveau et chargée de former une gaine isolante autour des axones des neurones afin d'assurer une transmission plus rapide du message nerveux. L'école de médecine de l'université de San Diego est un des leaders pour la recherche sur la synucléine, la protéine majoritairement présente dans les inclusions trouvées dans le cerveau des patients atteints de l'AMS, de la maladie de Parkinson et d'autres maladies. La présence de synucléine a été identifiée pour la première fois dans le cerveau humain par les Professeurs Masliah et Shults, chercheurs de l'Université de San Diego.

Afin de « mimer » l'AMS chez des souris, le professeur Eliezer Masliah a créé des souris génétiquement modifiées qui expriment de très grandes quantités de synucléine dans les oligodendrocytes. Les souris développent des symptômes trouvés chez les patients AMS tels que troubles moteurs et dégénération des neurones. Le cerveau de ses souris transgéniques présente également des amas de synucléine, ressemblant à ceux trouvés chez les patients atteints de la maladie.

Le professeur Shults a contribué à ce travail pour comprendre les causes de l'AMS et éventuellement développer des traitements pour ralentir la progression de la maladie. Cette étude est le fruit d'une collaboration entre 12 centres de recherche américains, tous leaders dans le domaine des maladies neurologiques aux Etats-Unis et a été financé par le National Institutes of Health (NIH), les fondations Michael J. Fox et William M. Spencer Junior.

Gwenaëlle Fillon

Hommage au Pr. Clifford Shults

En Février 2007, à l'âge de 56 ans, Clifford Shults perdait sa bataille contre le cancer. Shults était un professeur en neurologie de renommée internationale dans le domaine de la maladie de Parkinson et de l'atrophie multisystématisée. En 2003, il a initié grâce à une bourse de \$7 millions du NIH, un projet de recherche national afin de déterminer les causes de l'atrophie multisystématisée. Cette étude qui regroupe 175 patients atteints de l'AMS et 350 individus sains a pour but d'adresser la question qui demeure jusqu'à présent sans réponse: à quoi est due l'atrophie multisystématisée, quelles sont les causes environnementales et/ou génétiques responsables de cette maladie? Le but de Clifford Shults était bien plus ambitieux et pertinent que celui de trouver un traitement permettant de traiter tous les symptômes de la maladie : il a dédié ses efforts de recherche à trouver les causes de l'AMS afin de pouvoir la stopper avant que la dégénérescence ait lieu.

Pour les anglophones qui souhaitent en savoir plus sur le projet de recherche lancé par Dr Shults en 2003, vous pouvez cliquer sur le lien suivant : http://health.ucsd.edu/news/2003/12_05_Shults.html

Tribune des Adhérents

Les centres de référence, pour quoi faire ??????? Par François de Pourquery

Il y a deux ans, le 12 juillet 2006 été labellisé le Centre des référence (sur 2 sites Toulouse et Bordeaux), ce dernier site a été inauguré en octobre 2007. Depuis un an, toutes les hypothèses de fonctionnement de ces centres sont permises puisque nous n'en avons aucune nouvelle. Quels sont les progrès réalisés... ? Rappel des missions d'un centre de référence telles que définies officiellement selon la **Circulaire DHOS/DGS n° 2005-129 du 9 mars 2005**.

Définition des centres de référence labellisés

Le centre de référence d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares est un ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées. Il assure un rôle :

- d'expertise pour une maladie ou un groupe de un groupe de maladies rares ;
- de recours, qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction (interrégionale, nationale ou internationale en particulier européenne) au-delà du territoire de santé de son lieu d'implantation.

Missions des centres de référence labellisés

1. Assurer au malade (et à ses proches) une prise en charge globale et cohérente :

- en améliorant l'accès au diagnostic ... et l'accompagnement de l'annonce du diagnostic
- en définissant et en réévaluant régulièrement la stratégie de prise en charge et le suivi pluridisciplinaire des patients dans le cadre d'une filière de soins organisée et cohérente
- en veillant à l'information et à la formation des malades et de leur entourage

2. Améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et professionnels de santé :

- en identifiant des correspondants hospitaliers et acteurs de proximité qui permettent d'assurer un suivi du malade au plus près de son domicile

- en organisant une filière de soins
- en formant et en informant les professionnels de santé non spécialistes sur les maladies rares

3. Participer à l'amélioration des connaissances et des pratiques professionnelles dans le domaine des maladies rares :

- en participant à la surveillance épidémiologique de la maladie
- en réalisant des recherches et essais thérapeutiques
- en assurant la diffusion (indications et prescriptions) et le suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins
- en mettant en place des bonnes pratiques professionnelles concernant la ou les pathologies, en liaison avec les équipes nationales et internationales en particulier européennes

Maladies rares ;

4. Développer les outils de la coordination entre les différentes structures et acteurs prenant en charge la même pathologie ou groupe de pathologies

5. Apporter aux autorités administratives les connaissances essentielles pour évaluer et piloter la politique sanitaire dans le domaine des maladies rares et être l'interlocuteurs des associations de malades pour œuvrer à l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du malade et de sa famille.

Bref, vous avez sous les yeux l'intégrale des règles pour les centres de référence recommandées par la Haute Autorité de Santé. Personnellement, moi qui suis un humble malade qui ne peut plus marcher, écrire, parler, je n'ai pas connu d'avancée du tout depuis que le Centre de référence existe. M'ont-ils oublié ? Je demande aux témoins éventuels de me faire signe si jamais une quelconque nouvelle du centre en question leur parvenait.

LES PRIORITES de l'Association ARAMISE sont :

- D'abord la recherche et les essais thérapeutiques. Les malades adhérents voudraient être informés régulièrement de ceux-ci afin de garder espoir et courage. Peut-être serait-il intéressant d'établir un Comité de Pilotage à vocation opérationnelle chargé de veiller au bon fonctionnement d'un projet. Par définition, Cette structure temporaire, mise en place spécifiquement pour le projet, a pour but de piloter le projet de façon autonome, c'est-à-dire en se distinguant de la hiérarchie permanente de la société. Le Comité de pilotage est cependant chargé de rendre compte au Comité Directeur des problèmes rencontrés au cours du projet lorsqu'une décision de niveau stratégique doit être prise au cours du projet. A la fin du projet, le Comité de Pilotage est dissous et le directeur de projet retrouve ses attributions originales. Les membres du Comité doivent donc être décideurs ou influents, concernés par le projet, avoir un pouvoir direct ou indirect sur les moyens affectés au projet.

- Ensuite, il est essentiel d'aller vers une meilleure prise en charge à la suite de l'annonce du diagnostic. En effet, de retour chez lui, le patient ignore si son médecin neurologue personnel lui apportera un suivi et un conseil de soins pluridisciplinaires.

- Il ne semble pas y avoir eu information ni formation aux malades et à leur entourage.

- Les malades ne disposent pas de liste d'éventuels acteurs de proximité spécialisés dans l'AMS. Les malades ne savent pas vers quel kinésithérapeute, quel orthophoniste, quel ergothérapeute se tourner, qui soit sensibilisé aux

besoins liés à l'AMS. Il en ressort que les patients restent insatisfaits par le suivi thérapeutique de proximité, constatant l'ignorance de la plupart des thérapeutes de l'existence de l'AMS.

- L'Association ARAMISE et sa délégation Aquitaine ont voulu sensibiliser les neurologues de la région sur l'AMS par un courrier. Qu'en est-il, de la part du centre de référence, concernant les urologues, les cardiologues, les psychiatres, les kinésithérapeutes, les orthophonistes, les ergothérapeutes d'Aquitaine ?

- Tant que le Ministère retardera la création de centres de compétence de proximité, la frustration et le sentiment d'abandon persisteront.

- La communication avec l'association ARAMISE reste insuffisante, et celle-ci peine à informer ses adhérents des progrès, recherches, et améliorations de prise en charge et de qualité de vie dont ils pourraient bénéficier. Pourquoi ARAMISE n'est-elle pas associée aux choix des centres de référence concernant les objectifs ?

- Il est à espérer que dans l'avenir, les centres de compétence, qui seront attachés localement au centre de référence sans avoir leur retentissement géographique, et les centres de références pourront travailler main dans la main avec les associations de malades. A charge pour les premiers de donner de leurs nouvelles tous les deux ou trois mois et à charge pour les associations de tenir compte des modifications de l'appréhension de la maladie et de modifier éventuellement leur façon d'aider les malades dont le plus grand intérêt, ne l'oublions jamais, se trouve être l'évolution des thérapeutiques.

Témoignage d'un patient diagnostiqué

Lorsqu'il y a 2 ans, le ciel m'est tombé sur la tête quand l'ami et néanmoins neurologue que je consultais à l'époque, pour mes différents problèmes m'a affirmé, sans rire, que j'étais porteur d'une AMS, et que j'allais lentement m'aggraver, et qu'un jour prochain, je ne pourrai ni marcher, ni parler, ni « écrire, ni... ni.....j'en passe et des meilleures, j'ai consulté un éminent Professeur de neurologie, qui a confirmé le diagnostic, mais a affirmé péremptoirement, après un examen clinique très sommaire, que j'avais une forme peu évolutive, que je pourrais garder en l'état de l'époque pendant des années et des années. Le temps a passé, et je m'interroge maintenant que je n'écris, ni ne parle, ni ne marche, ni.....ni..... Que font les centres de référence ?

Je ne vois mon neurologue que pour prolonger mon arrêt de travail qui courra jusqu'à une retraite anticipée pour invalidité, où je pourrais me dissoudre dans l'indifférence générale et en particulier, celle des centres de référence. Les kinésithérapeutes que je prends la décision de voir me font faire des exercices fatigants et totalement inadaptés à l'AMS. Mon atteinte peu évolutive m'a conduit en un an à m'asseoir définitivement dans un fauteuil roulant et malgré l'orthophonie, à m'installer dans un mutisme progressif du fait d'une dysarthrie de plus en plus importante. Je serais pleinement d'accord pour participer à une enquête clinique voire biologique sur l'AMS mais je n'ai aucune information sur d'éventuels projets de RECHERCHE. Existe-t-elle ?

FdP

Témoignage d'une patiente diagnostiquée

Depuis deux ans qu'existent les centres de référence, je n'ai vu aucun changement dans notre façon d'appréhender la maladie, ni pour nos soignants. Nous sommes toujours dans l'attente d'un protocole de soins, et pourtant il est capital dans le contexte de Maladie Rare.

C'est nous qui sommes obligés de guider nos médecins, en ce qui concerne les traitements médicaux. La kiné, l'orthophonie, c'est toujours moi qui les ai réclamées.

Mon neurologue, pas plus que celui de la plupart des malades, n'est compétent en matière d'AMS. Lors de ma dernière consultation, il m'a expédiée en 10 minutes, et m'a fixé un nouveau rendez-vous 6 mois plus tard, c'est tout dire ! Quant à mon généraliste, je suis obligée de me battre contre ses prescriptions, parfois dangereuses. Heureusement ma cardiologue et ma pneumologue sont à la hauteur !

J'ai été diagnostiquée à Strasbourg, mais jamais les Hospices Civils de Strasbourg ne m'ont informée qu'ils étaient devenus Centre de Compétence en ce qui concerne l'AMS. Nous ne devons pourtant pas être bien nombreux.

Nous avons bien le droit de demander des réponses, et il me semble que les Centres de Référence sont là pour cela, nous donner les meilleures informations sur les soins et sur la RECHERCHE. Sinon, à quoi servent les Centres de Référence.

SB

Vie de l'association

Comme rappelé à plusieurs reprises, et notamment dans le flash de Décembre 2007, notre Association souffre d'un « manque de bras » et de moyens pour réaliser nos objectifs. Nous comptons sur vous tous pour nous aider à développer nos activités.



L'Assemblée Générale de l'Association se tiendra les 20 et 21 Septembre 2008, comme l'an dernier, à la Résidence Internationale, 44, rue Louis Lumière, 75020 PARIS

Nous espérons vous y retrouver nombreux



ARAMISE (association loi 1901)
Résidence Les Tilleuls, bât. B 49, avenue Léon Blum - 60000 BEAUVAIS
Tél. 03 44 15 79 69
<http://ams.aramise.free> - e-mail: ams.aramise@free