

MYOPATHIES

maladies neuromusculaires

numéro 1, février 2007



Revue éditée par

ASRIM

Association de la Suisse Romande et Italienne contre les Myopathies

Sommaire

1ère parution / février 2007

- 1** Editorial
- 2** Editoriale
- 3** Recherche fondamentale
- 4** Recherche clinique
- 7** Politique de recherche et de santé
- 7** Actualité des associations
- 8** Nouveaux syndromes
- 8** Nos gènes se dévoilent
- 9** Médicaments orphelins
- 10** Prise en charge et thérapie
- 10** A lire
- 11** Bicentenaire de la naissance du docteur Duchenne de Boulogne
- 13** XIème congrès international de la WMS: les faits marquants
- 15** Ventilation non invasive: comment optimiser la pratique?
- 18** Apnée du sommeil et myasthénie auto-immune
- 19** Pour accélérer la mise au point des médicaments orphelins
- 21** Journée d'information consacrée aux «Centres interdisciplinaires, diagnostic pré-implantatoire et projet-pilote budget d'assistance»
- 35** Création d'un réseau d'excellence européen pour le traitement des maladies neuromusculaires: Treat NMD
- 36** Liste des membres du comité
- 37** Conseils et informations
- 39** Matériel à disposition au secrétariat
- 40** Impressum



Editorial

2007: une année importante!

Tout d'abord, nous disons notre très grande reconnaissance à tous ceux qui se sont dévoués – pompiers, sociétés de jeunesse, comité du Téléthon, membres de l'ASRIM et tant d'anonymes – pour faire du Téléthon 2006 un succès. Si, à ce jour (fin janvier), les chiffres définitifs ne sont pas connus, on sait déjà que le résultat final sera supérieur de quelque cent mille francs à celui de 2005.

Au mois de mars, nous devons décider si nous voulons une caisse maladie unique ou si nous préférons garder notre système actuel. Ce choix aura, à n'en pas douter, des répercussions sur l'avenir de tous et celui des personnes en situation de handicap en particulier. L'initiative ne précise pas quel sera le mode de financement de la caisse unique. Si celui-ci est basé sur le revenu et la fortune, on peut penser que la distorsion financière entre concubins et couples mariés se répercutera à nouveau sur les primes de ces derniers et les désavantagera.

Autre sujet de réflexion: la cinquième révision de l'Assurance Invalidité. Le référendum lancé en 2006 vient d'aboutir. Pourquoi cette cinquième révision de l'AI suscite-t-elle ce mouvement de rejet? Nous savons tous que la situation de l'AI est mauvaise. En assainir les finances doit comporter trois volets:

- Freiner l'accroissement des dépenses
- Combler le déficit de base
- Amortir les dettes qui se montent actuellement à environ douze milliards de francs.

Au cours des dix dernières années, le déficit de l'AI s'est accru chaque année de cent à deux cents millions de francs. Il faut donc ramener la croissance des dépenses au niveau de celle des recettes.

Jusque là, tout le monde est d'accord. Les moyens projetés pour y parvenir sont plus contestables. Ils impliquent une forte augmentation du personnel des Offices AI pour détecter au plus vite les cas d'invalidité, ce qui augmentera fortement les dépenses dans un premier temps. Ce qui est plus grave, c'est que les employeurs n'ont aucune obligation d'emploi ou de réintégration de personnes handicapées. Celles-ci, par contre, ont une obligation de coopérer. Il faut préciser, en outre que la loi ne prévoit pas qu'ils puissent eux-mêmes décider de leur sort et que les rentes seront moins nombreuses. Les plus préférentiels sont ceux dont l'atteinte comporte un espoir de guérison et dont le cas restera en attente durant des mois ou des années.

Il importe que chacun se tienne informé et réfléchisse le plus objectivement possible à ces enjeux si importants pour les myopathes et leurs familles.

Paulette Wyss

Editoriale



2007: un anno importante!

Prima di tutto, vogliamo esprimere la nostra immensa riconoscenza a tutte le persone che hanno offerto il loro tempo – pompieri, associazioni di giovani, comitato del Téléthon, membri del ASRIM, e tanti anonimi – per far sì che il Telethon 2006 diventi un successo. Se a tutt'oggi (fine gennaio) le cifre definitive ancora non sono conosciute, sappiamo però che il risultato finale sarà leggermente superiore a quello del 2005.

Nel prossimo marzo, saremo chiamati alle urne per dire se vogliamo una cassa malattia unica o se preferiamo tenerci il sistema attuale. Questa scelta avrà, senz'altro importanti ripercussioni sul futuro di noi tutti, e particolarmente per le persone in situazione di handicap. Il testo sottomesso al voto dei cittadini non precisa quale sarà il modo di finanziamento della cassa unica. Se dovesse essere basato sul reddito e sul patrimonio, si può temere di ritrovare la distorsione tra coppie sposate e concubini, a svantaggio delle persone sposate.

Altro thema di riflessione: la quinta revisione dell'Assicurazione Invalidità. Il referendum lanciato a fine 2006 è arrivato in porto. Quale motivo provoca questo movimento di rifiuto? Sappiamo tutti che la situazione dell'AI è diventata insostenibile. Risanarne le finanze deve comportare tre piani:

- Frenare la crescita delle spese.
- Colmare il deficit.
- Diminuire i debiti che ammontano attualmente a circa dodici miliardi di franchi.

Nel corso del ultimo decennio, il deficit dell'AI è cresciuto ogni anno dai cento a due cento milioni di franchi. Diventa urgente riportare la crescita delle spese a livello delle entrate.

Fino a questo punto, tutti sono d'accordo. I mezzi previsti per riuscirci sono però da contestare. Comportano un forte aumento di personale negli Uffici AI per scoprire al più presto i casi di invalidità, ciò che rischia di incrementare fortemente i costi, in un primo tempo. Cosa più grave: i datori di lavoro non hanno nessun obbligo di impiegare o reintegrare le persone handicappate che, dal canto loro, però sono obbligate a cooperare. Bisogna precisare, in oltre, che la legge non prevede che queste persone abbiano il minimo diritto a decidere della loro sorte, ma esige una diminuzione del numero delle pensioni. E chiaro che chi avrà più a soffrire della situazione che verrebbe creata da questa revisione sono le persone la cui situazione non è ancora stabilizzata ad uno statuto di invalidità irreversibile, perchè resteranno in attesa per mesi o anni.

È dunque importantissimo che ciascuno si tenga informato e rifletti nella maniera più obiettiva possibile a queste importantissime questioni: Le risposte che vi saranno date sono cruciali per le persone affette da myopathie e le loro famiglie.

Paulette Wyss

La recherche, jour après jour

Recherche fondamentale

Source Orphanews

Sclérose latérale amyotrophique et dégénérescence lobaire fronto-temporale: une même protéine s'accumule dans les neurones

Des chercheurs américains viennent de démontrer qu'une même protéine, la TDP-43 (TAR-Binding Protein 43), s'accumule dans les neurones des patients atteints de sclérose latérale amyotrophique (SLA) et de dégénérescence lobaire fronto-temporale (Dflt), prouvant définitivement que ces deux affections représentent un spectre clinico-pathologique de la même maladie. Leur conclusion fait suite à la découverte de TDP-43 dans tous les échantillons de système nerveux central des 72 patients, décédés d'une Dflt ou d'une SLA, qu'ils ont analysés. Neumann et coll. n'ont retrouvé la protéine pathologique que dans l'hippo-

campe, le néocortex et la moelle épinière, qui sont les régions atteintes dans les deux maladies. Normalement présente dans le noyau des neurones, elle était anormalement détectée dans le cytoplasme des neurones de malades. La connaissance de la fonction normale de TDP-43, sur laquelle souhaitent à présent travailler les chercheurs, devrait permettre de mieux comprendre comment elle s'accumule et conduit à la neurodégénérescence chez les malades.

Dystrophie musculaire de Duchenne: une thérapie cellulaire améliore la fonction musculaire chez les chiens

Il a été démontré que les mésoangioblastes, des cellules souches associées aux vaisseaux sanguins, étaient capables de franchir la paroi des vaisseaux sanguins et de se déplacer à travers le tissu pour coloniser différentes régions du corps, dont les muscles. L'utilisation de ces cellules dans le traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne est une piste suivie par l'équipe italienne de Sampaolesi M, Cossu G et coll. Des essais sur des souris dystrophiques ayant donné de bons résultats en 2003, les chercheurs ont poursuivi leurs études pré-cliniques sur un modèle canin, cliniquement plus proche de la maladie humaine que le modèle murin. Dans la circulation générale de chiens (de l'espèce du golden retriever) spontanément atteints par un déficit en dystrophine, ils ont injecté des

mésoangioblastes prélevés sur des muscles de chiots non malades. La greffe a restauré l'expression de la dystrophine, la morphologie et la fonction musculaires, chez quatre des six animaux traités. En conséquence, une amélioration clinique et un maintien de la mobilité active ont été observés chez ces chiens. Ces résultats confortent le projet d'un essai clinique chez l'homme, commentent les chercheurs. Ces expériences sur le chien Golden Retriever ont été menées à l'Ecole Vétérinaire d'Alfort sous la responsabilité de Stéphane Blot (Docteur vétérinaire), et grâce au soutien financier de l'AFM.

Dystrophie musculaire de Duchenne: les promesses du saut d'exon se confirment en phase pré-clinique

Dans environ 65% des cas, le déficit en dystrophine à l'origine de la dystrophie musculaire de Duchenne est causé par une mutation déplaçant le cadre de lecture, entraînant un arrêt prématuré de la transcription et la synthèse d'une protéine non fonctionnelle. Le saut d'exon est une des stratégies thérapeutiques prometteuses à l'heure actuelle: il consiste à éliminer l'exon muté afin de permettre la traduction de l'ARN messager en une protéine plus courte mais fonctionnelle. Ce saut est obtenu par l'emploi de divers types d'oligonucléotides injectés directement dans le muscle ou formés in situ par thérapie génique. L'utilisation d'oligonucléotides anti-sens pour induire le saut d'exon a été testée avec succès chez la souris mdx (modèle de la myopathie Duchenne) in vitro et in vivo, et sur des cultures de myoblastes humains. Une équipe de chercheurs australiens vient de publier deux articles rapportant les bons résultats de cette stratégie obtenus dans des

configurations plus proches de la maladie humaine: ils ont d'une part évalué l'efficacité de trois types d'oligonucléotides anti-sens sur des cultures de myoblastes provenant de chiens modèles GRMD (Golden Retriever Muscular Dystrophy). Un des trois composés, l'oligonucléotide type PMO-Peps (phosphorodiamidate morpholinos oligomers conjugués à des peptides), a permis d'induire un saut d'exon efficace et stable, et d'obtenir les niveaux d'expression en dystrophine les plus élevés, bien que relativement faibles par rapport à ceux des animaux sains. D'autre part, McClorey et coll. ont testé l'incubation de fragments de muscle prélevés sur des sujets malades en présence de solutions d'oligonucléotides anti-sens à différentes concentrations. Avec une structure musculaire préservée, cette méthode ex vivo offre une configuration plus proche de la réalité, et des conditions mimant une injection systémique des oligonucléotides. Elle constitue un intermédiaire entre les techniques in vitro et in vivo chez l'homme, qui pourrait permettre de minimiser le nombre de participants aux essais cliniques de phase I, remarquent les auteurs.

Recherche clinique

Source Orphanews

Une cardiomyopathie dilatée et une nouvelle forme de dystrophie des ceintures causées par des mutations du gène de la fukutine

Des mutations du gène FKTN, codant la fukutine, causent deux formes de dystrophie musculaire congénitale: la dystrophie musculaire de Fukuyama (perte musculaire sévère et hypotonie, retard mental) et le syndrome de Walker-Walburg (atteinte musculaire, encéphalopathie, anomalies cérébelleuses et cérébrales). Deux articles récemment publiés dans *Annals of Neurology* viennent élargir le spectre des maladies liées aux anomalies de ce gène. Godfrey et coll. décrivent deux familles, dont trois enfants, d'intelligence normale, sont atteints d'une forme modérée de

dystrophie musculaire des ceintures sensible aux stéroïdes, causée par des mutations de FKTN. Il proposent de nommer cette nouvelle maladie: dystrophie musculaire des ceintures type 2L. Quant à l'équipe japonaise de Murakami et coll., elle a identifié six patients issus de quatre familles, chez qui une mutation hétérozygote composée du gène FKTN est associée à une cardiomyopathie dilatée, une atteinte très faible voire nulle des muscles des ceintures, et une intelligence normale.

Sclérose latérale amyotrophique: une échelle de mesure de la qualité de vie équilibrant facteurs physiques et non physiques

D'après les auteurs du présent article, il n'existe pas d'échelle pour mesurer la qualité de vie des sujets atteints de sclérose latérale amyotrophique, qui prenne suffisamment en compte les facteurs extérieurs à la maladie et qui s'adapte à de grandes séries de malades. Simmons et coll. ont donc développé ALSSQOL (ALS-specific QOL instrument), une échelle destinée à évaluer la qualité de vie globale rapportée par les patients, valide et fiable sur d'importantes cohortes. Ils se sont basés sur le questionnaire de qualité de vie McGill (MQOL) qu'ils ont modifié en changeant le format et en ajoutant des questions relatives à la spiritualité et à l'implication religieuse, et des sujets dérivés d'entretiens auprès de malades. Les propriétés psychométriques de l'outil, composé de 59 questions, ont été évaluées dans le cadre d'une étude multicentrique prospective dans laquelle des malades ont complété le questionnaire ALSSQOL, d'autres outils de

mesure de la qualité de vie, de la spiritualité et la détresse psychologique. L'outil ALSSQOL a fourni les résultats les plus proches de la réalité. Les auteurs en concluent qu'il constitue un nouvel outil validé pour l'évaluation de la qualité de vie des patients atteints de sclérose latérale amyotrophique, utilisable sur de grandes séries de malades. Une version réduite est en phase de validation.

Sclérose latérale amyotrophique: des tests simples pour évaluer la capacité décisionnelle des patients

La sclérose latérale amyotrophique se manifeste par une dégénérescence des neurones moteurs. Une atteinte cognitive est observée dès les premiers stades de la maladie avec des altérations de l'attention, de la compréhension du langage, de la capacité de planification et du raisonnement abstrait. Ces déficits peuvent altérer les décisions médicales prises par

les patients. Dans cette étude, les chercheurs ont établi un ensemble de tests simples permettant d'évaluer ces troubles cognitifs.

Amyotrophie spinale et riluzole: l'AFM recherche des volontaires pour un essai clinique de phase II

Le premier essai thérapeutique français dans l'amyotrophie spinale est actuellement en cours dans 14 centres hospitaliers. Il vise à évaluer si le riluzole – déjà prescrit dans la sclérose latérale amyotrophique – peut stabiliser la fonction motrice des enfants et des jeunes adultes atteints d'amyotrophie spinale de type II (forme intermédiaire) ou III (forme juvénile). Il s'agit d'un essai randomisé, en double aveugle contre placebo. Le traitement se présente sous la forme d'une gélule à prendre tous les matins, sur une période de deux ans. Les participants

devront également se rendre à neuf consultations de suivi à l'hôpital. Actuellement, 50 personnes sont incluses dans l'essai mais il manque encore au moins 100 participants. Toute personne volontaire répondant aux critères d'inclusion (décrits dans le document joint) peuvent se signaler auprès des consultations dans lesquelles se déroulent cette recherche. Pour en savoir plus sur les critères d'inclusion et les coordonnées des consultations participantes: http://www.afm-france.org/ewb_pages/a/actualite_15280.php

Les femmes souffrant de dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale ont des grossesses globalement normales

La dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale se caractérise par une faiblesse et une atrophie progressives des muscles du visage et de la ceinture scapulaire. Son évolution est très lente avec de fréquentes périodes de stabilisation. L'espérance de vie n'est pas modifiée malgré une incapacité fonctionnelle qui peut être sévère. Une équipe américaine a compilé les résultats de questionnaires et les données obstétriques relatives à 105 grossesses vécues par 38 femmes souffrant de cette dystrophie musculaire. L'issue des grossesses apparaît globalement bonne, même si quelques situations à risques sont plus fréquentes que chez les parturientes non atteintes: incidence accrue de délivrances vaginales opératoires (utilisation d'une ventouse obstétricale ou des forceps), taux accru de nouveaux-nés de petits poids. Dans 24% des grossesses, les femmes

ont rapporté une aggravation des symptômes de la maladie (faiblesse musculaire, douleur), qui a perduré après l'accouchement. Ainsi, la grossesse pourrait avoir un effet irréversible néfaste sur la progression de la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale.

Politique de recherche et de santé

Source Orphanews

La divulgation individuelle des résultats de recherches génétiques vue comme un devoir éthique au niveau international

Une revue de synthèse de la littérature et des lignes directrices éthiques, menée par des chercheurs en droit public canadiens, révèle l'existence, à l'échelle internationale, d'un devoir éthique de communiquer aux individus les résultats de recherches génétiques basées sur leurs propres échantillons biologiques, lorsqu'il existe une preuve de validité, une valeur significative et un bénéfice. Cependant, des questions restent en suspens quant à la mise en pratique: à qui doit être confiée la responsabilité de délivrer les résultats de recherche? Quand, à qui et comment? Ce devoir éthique doit-il avoir une existence légale? Les recherches génétiques conduisant à des résultats ayant une signification et un bénéfice variables pour les individus, un dialogue et un accord entre participants et

chercheurs serait préférable, remarquent les auteurs. Quoi qu'il en soit, la décision du participant de connaître ou non les résultats le concernant doit être prise au moment de l'inclusion dans la recherche, dans le cadre du formulaire de consentement. Des membres de l'Institut National de la Santé américain (NIH) proposent, dans un article de l'*American Journal of Bioethics*, une méthode d'appréciation des résultats qui, en évaluant l'information attendue et le contexte de l'étude, permet de décider s'il est pertinent ou non de les divulguer.

Actualité des associations

Source Orphanews

L'Association Française contre les Myopathies publie «Téléthon: un combat à visage humain»

Depuis 20 ans, des milliers de malades et leurs familles ont donné de leur temps, de leurs forces et de leur conviction pour mobiliser leurs proches, organiser des manifestations, rassembler leurs bonnes volontés, convaincre les donateurs... Avec leurs mots simples et sincères, ils sont venus raconter leur vie, leur révolte et leurs espoirs sur les plateaux de télévision d'Antenne 2, puis France 2. A l'occasion du 20ème Téléthon, l'AFM et Gallimard leur donnent à nouveau la parole, dans un livre de photos intitulé *Téléthon, un combat à visages humains*. Chacun livre à sa façon ses expériences, ses dou-

tes et ses attentes. Ils expliquent, sans tabou, en quoi leur vie a changé depuis qu'ils se sont exprimés sur les plateaux de télévision du Téléthon et nous donnent à voir ce qu'ils sont aujourd'hui. Ces 50 portraits inédits en noir et blanc rappellent l'urgence qu'il y a à se mobiliser pour faire aboutir la recherche. Le livre est disponible en librairie au prix de 28 euros, dont cinq euros seront reversés au Téléthon.

Nouveaux syndromes

Source Orphanews

Myopathie avec surcharge en calsequestrine et SERCA1

Une myopathie avec excès de calsequestrine et de SERCA1, deux protéines spécifiques du réticulum endoplasmique, a été diagnostiquée chez quatre malades appartenant à quatre familles. Elle

se manifeste cliniquement par des signes modérés de myopathie, ou par un taux sanguin élevé en créatine kinase sans symptôme associé. Selon Tomelleri et coll., cette maladie représente un nouveau type de myopathie avec excès de protéines.

Nos gènes se dévoilent

Source Orphanews

Sclérose latérale amyotrophique: un projet de grande ampleur pour évaluer le rôle des gènes dans les formes sporadiques

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) sporadique (90% des cas) est mal connue sur le plan étiologique. L'existence d'une composante génétique, notamment, est encore mise en doute. D'où l'intérêt de l'étude de grande ampleur menée par une équipe de chercheurs américains et italiens, dont l'objectif est de clarifier le rôle – ou l'absence de rôle – des gènes dans la SLA sporadique. A l'occasion du 17ème symposium international sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur, les responsables de cette étude ont annoncé que plus de 1000 échantillons, prélevés chez des malades et des sujets témoins américains et italiens, avaient fait l'objet d'une analyse génétique recherchant des séquences spéci-

fiques plus fréquemment présentes chez les malades que chez les individus sains. Une opération possible grâce à la disponibilité récente de techniques d'analyse puissantes et rapides. Les données obtenues sont en cours d'analyse, et les résultats devraient être dévoilés dans les mois qui viennent. L'étude, dont le budget s'élève à un million de dollars, est financée par le Robert Packard Center for ALS Research at Johns Hopkins, le NINDS (National Institute of Neurological Disorders and Stroke) et l'Association américaine contre la SLA.

Médicaments orphelins

Lancement de la base de données EudraPharm

Communiqué EMEA – 6 décembre 2006

L'EMA vient de lancer sa base de données sur les médicaments, EudraPharm. La base accessible pour le moment dans la seule langue anglaise se veut une «source d'information sur tous les médicaments à usage humain et à usage vétérinaire autorisés dans l'UE et dans l'espace économique européen». Pour chaque médicament répertorié, la base délivre les informations suivantes: nom, formulation, dosage, aire thérapeutique, mode d'administration, forme pharmaceutique, domaine, date

d'autorisation, nom de l'organisme ayant délivré l'autorisation, statut de l'autorisation, titulaire de l'autorisation et présentations disponibles. Actuellement, la recherche peut être réalisée sur le nom du produit et sur quelques autres des informations citées ci-dessus. De nouvelles fonctionnalités de recherche, avec notamment une possibilité de références à des données présentes dans la base européenne d'études cliniques EudraCT, ainsi que la mise à disposition de la base dans toutes les langues de l'UE sont prévues. La base EudraPharm est accessible à l'adresse suivante: <http://www.eudrapharm.eu>

Vers un accès étendu

aux médicaments expérimentaux aux Etats-Unis

Communiqué FDA – 11 décembre 2006

La FDA propose une réforme pour que les patients puissent accéder plus largement aux médicaments expérimentaux, lorsque qu'il n'y a pas d'alternative satisfaisante pour leur maladie. L'un des objectifs est d'accroître le nombre de patients ayant accès à des médicaments qui ne sont pas encore approuvés, lorsqu'ils en ont besoin, et tout en prenant en compte le rapport bénéfice/risque pour l'individu. Les détails des nouvelles règles proposées sont accessibles pour 3 mois à partir du site de la FDA. Il est possible d'y déposer des

commentaires. Les propositions ont également pour objectif de simplifier le calcul du coût pour les laboratoires. Elles établissent ainsi clairement que les charges financières pour un médicament expérimental utilisé dans un essai clinique doivent uniquement inclure les coûts directs associés au développement du médicament.

Prise en charge et thérapie

Source Orphanews

Google fournit un diagnostic correct dans près de 60% des requêtes

Dans quelle mesure le moteur de recherche Google peut-il aider les médecins à approcher un diagnostic? Il fournit une liste de réponse contenant le diagnostic correct dans 58% des cas, répondent Tang et coll. qui ont mené l'enquête sur la base de 26 études de cas publiés en 2005 dans le *New England Journal of Medicine*. Il faut néanmoins que l'auteur de la requête connaisse les termes de recherche corrects associés aux symptômes les plus caractéristiques de la maladie.

Les auteurs de cette étude pensent que l'utilisation de Google comme outil de diagnostic est particulièrement bénéfique au médecin. En effet, la puissance du moteur de recherche permet de rassembler tous les documents contenant simultanément tous les signes/symptômes indiqués dans la requête, alors que l'expert médical dispose des compétences nécessaires pour sélectionner les documents pertinents.

DISCERN Genetics: un outil d'appréciation de l'information sur le dépistage et les tests génétiques

Avec la multiplication des moyens de communication, le citoyen se retrouve face à une masse de données dont la qualité est variable, en particulier dans le domaine de la santé. Après avoir développé un premier instrument d'appréciation de l'information sur les traitements, The DISCERN Instrument (<http://www.discern.org.uk/index.php>), des chercheurs britanniques ont mis au point un outil similaire destiné à évaluer la qualité de l'information sur le dépistage et les tests génétiques, The DISCERN Genetics tool (<http://www.discern-genetics.org/>). Ses objectifs: offrir aux fournisseurs d'information sur les tests génétiques

et aux lecteurs un outil d'évaluation de la qualité, fournir des standards de production aux fournisseurs d'information sur les tests génétiques, afin d'encourager la publication de données de bonne qualité et validées. The DISCERN Genetics tool, développé et évalué selon un processus approfondi, se décompose en 19 critères et une note globale. Sa mise au point a permis de formuler une série de lignes directrices pour la production d'informations écrites sur le dépistage et les tests génétiques, qui pourront être aisément comprises et appliquées par de nombreux utilisateurs.

A lire

Source Orphanews

Musique et handicap: tout ce que vous devez savoir pour favoriser et développer les activités musicales des personnes en situation de handicap

(Auteur: Alain Carre, Editions Fuzeau, 146 pages)

CD-Rom: Rééducation dans les maladies neuromusculaires, en pratique.

A la suite d'une conférence de consensus organisée en 2001 sur le thème «Modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises»,

une série de recommandations avait été publiée par un jury d'experts. Cinq ans après, un CD-Rom intitulé «Rééducation dans les maladies neuromusculaires, en pratique» a été réalisé afin de re-situer ces recommandations dans le contexte de la pratique quotidienne. Chaque texte y est enrichi de commentaires, exemples, illustrations et tableaux. Naviguer dans le CD-Rom «Rééducation dans les maladies neuromusculaires, en pratique»: <http://www.conference-consensus-reeducation-mnm.afm-france.org/>

Interview posthume

Bicentenaire de la naissance du docteur Duchenne de Boulogne

Source VLM

Le bicentenaire de la naissance de Guillaume Duchenne méritait une interview exclusive de ce père de la neurologie qui a laissé son nom à différentes maladies, notamment à une dystrophie musculaire. Entretien, depuis le paradis, avec un esprit aux talents éclectiques.

Il y a 150 ans, vous attachiez votre nom à une maladie musculaire aujourd'hui célèbre. Aviez-vous pensé qu'il puisse s'agir d'une maladie héréditaire?

GD: Oui, mais il était difficile de le démontrer. Un de mes confrères, Edward Meryon, avait observé une famille où 4 garçons étaient atteints. Quand il a été montré qu'il s'agissait d'une maladie héréditaire liée au sexe, je n'ai pas été surpris. Sur 13 enfants que j'ai suivis, 11 étaient des garçons. Sans doute, considérerait-on aujourd'hui les deux filles comme atteintes d'une maladie différente, ressemblant à la paralysie pseudo-hypertrophique – que vous appelez maladie de Duchenne – mais avec une origine génétique différente.

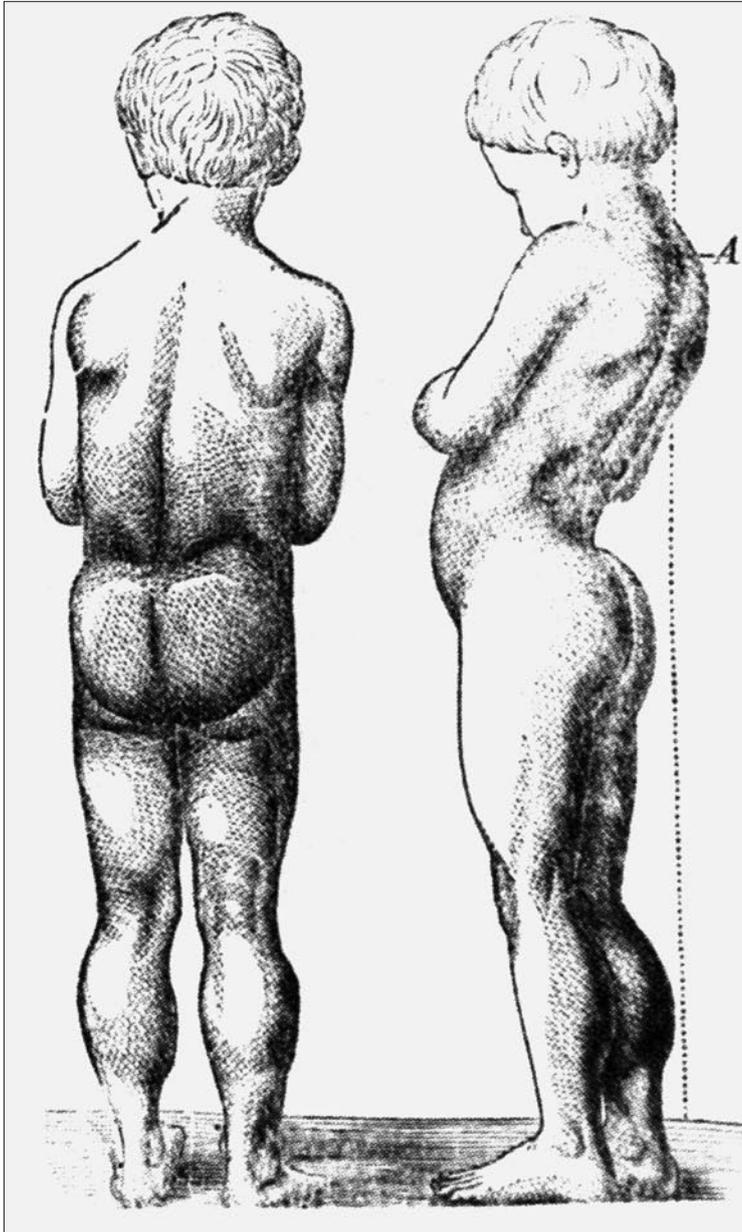
Quelle était votre idée sur la cause de la maladie?

GD: j'imaginai que l'on réussirait à la décrypter mais on ne savait pas grand-chose sur la constitution des membranes des cellules musculaires. Le Dr Meryon avait pourtant vu que cette membrane éclatait au cours de la maladie. Quant à moi, grâce à mon emporte-



pièce histologique, j'avais vu que les fibres musculaires étaient malades mais j'avais surtout retenu l'importante fibrose dont elles étaient entourées. On ne sait d'ailleurs toujours pas d'où vient cette fibrose... Non, mais on sait quel gène est atteint et pour quelle protéine il code .

GD: vos fameux gènes... Oui, évidemment c'est une découverte importante et il reste beaucoup de chemin à faire. On sait que, lorsque la protéine que vous avez baptisée dystrophine est absente ou altérée, la maladie se développe. Mais le mécanisme n'est pas encore très bien compris.



En tant que pionnier de l'utilisation de la photographie comme outil d'expérimentation scientifique, que pensez-vous des progrès techniques d'imagerie?

GD: C'est fascinant. Voir le muscle comme par transparence! Si seulement j'avais disposé de ces instruments... C'est comme pour mon violon d'Ingres, la stimulation électrique: je croyais qu'elle pouvait stabiliser l'évolution de la maladie chez les enfants. Mais cela n'a pas été poursuivi. J'avais aussi essayé de corriger les déformations par des corsets, des gantelets, mais l'effet n'était que passager. Aujourd'hui, cela paraît dérisoire. Avec les médicaments, la chirurgie du dos, les outils d'assistance respiratoire, les malades ont des conditions et une espérance de vie inespérées à mon époque.

Adélaïde Robert Géraudel

Avec la complicité du Pr Michel Fardeau

Le Dr Duchenne en quelques dates:

- 17 septembre 1806: naissance à Boulogne-sur-Mer.
- 1825-1832: études de médecine à Paris et thèse de Doctorat sur les brûlures.
- 1833: se passionne pour une nouvelle technique médicale, l'électricité, et construit un appareil sur le modèle des bobines à induction qui provoque des contractions musculaires localisées.
- 1849: présente un mémoire devant l'Académie des Sciences: «une atrophie musculaire avec transformation grasseuse», résultat de ses travaux par stimulation électrique.
- A partir de 1862: travaille aux côtés de Charcot sur l'analyse microscopique du système nerveux.
- Décède le 17 septembre 1875.

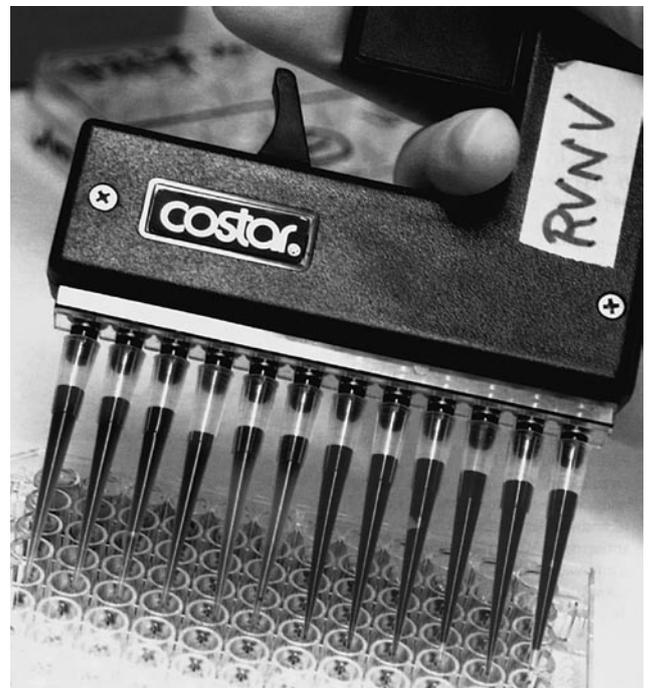
Recherche

XIème congrès international de la WMS: les faits marquants

Source VLM

En octobre dernier, le XIème congrès international de la World Muscle Society (WMS) s'est tenu à Bruges. Il a permis de faire le point sur les recherches fondamentales, les aspects cliniques et les approches thérapeutiques dans les maladies neuromusculaires.

Près de 450 médecins et chercheurs se sont rassemblés dans la cité historique de Bruges, du 4 au 7 octobre 2006, pour le XIème congrès international de la WMS. Organisé en 3 journées, le congrès a alterné communications orales et visites de posters, un temps important, puisque plus de 200 posters résumant les travaux de chaque équipe de recherche, ont été présentés aux congressistes. La première journée, principalement consacrée aux amyotrophies spinales et aux neuropathies héréditaires (comme la maladie de Charcot-Marie-Tooth), a fait le point sur les aspects moléculaires et cliniques de ces maladies. Les professeurs M. Reilly (Grande-Bretagne) et P. De Jonghe (Belgique) ont particulièrement souligné la complexité des neuropathies héréditaires et ont insisté sur l'importance d'un examen clinique approfondi suivi d'un diagnostic moléculaire précis. Concernant l'amyotrophie spinale proximale (SMA), U. Fischer (Allemagne) a rappelé le rôle de la protéine SMN (déficitaire dans la SMA) dans la formation du spliceosome (une machinerie moléculaire complexe nécessaire à la maturation des ARN messagers). Le chercheur a montré que, dans les modèles de SMA, le défaut d'assemblage du spliceosome provoquait la dégénérescence de motoneurones, caractéristique principale de cette maladie.



Mieux comprendre les maladies...

La seconde journée a surtout porté sur les mécanismes physiopathologiques en cause dans les maladies neuromusculaires. Les dernières avancées scientifiques concernant les laminopathies (groupe de maladies liées à un défaut des lamines A/C¹) ont été exposées par Nicolas Lévy et Gisèle Bonne (France). La chercheuse a rappelé la complexité de ce groupe de maladies hétérogène, à la fois

¹ *Lamines A/C: protéines localisées sous la membrane qui entoure le noyau de la cellule et qui sont impliquées dans le maintien et la structure nucléaires.*

sur le plan clinique et génétique: «plus de 200 mutations ont été identifiées dans le gène des lamines A/C à l'origine de tableaux cliniques très différents.» Pour analyser les relations entre le génotype et le phénotype, l'équipe de G. Bonne a établi une base de données UMD-LMNA «qui rassemble toutes les données génétiques et cliniques des cas de laminopathies publiés dans la littérature.» Pour sa part, Nicolas Lévy est revenu sur le mécanisme pathogène des laminopathies qui serait lié en grande partie à l'accumulation toxique du précurseur de la lamine A dans le noyau. Il a ensuite montré le succès de plusieurs approches thérapeutiques testées récemment dans des modèles cellulaires de ces maladies. Par ailleurs, deux autres communications ont mis l'accent sur la cavéoline 3, une protéine impliquée dans différentes pathologies (dystrophie musculaire des ceintures, myopathie distale et rippling muscle disease). La cavéoline 3 jouerait un rôle important dans de nombreuses voies de signalisation cellulaires, en particulier celle de la myostatine, protéine bien connue des chercheurs et porteuse d'espoir thérapeutique pour plusieurs maladies musculaires.

... Et développer de nouvelles thérapeutiques

Le congrès s'est achevé par une dernière journée centrée autour de la thérapeutique. L'approche pharmacologique a été abordée entre autres par T. Meier (Santhera, entreprise de biotechnologie suisse) dont le laboratoire a développé de nouveaux inhibiteurs de protéases, ciblant à la fois les calpaïnes et la protéasome (deux systèmes contribuant à la dégénérescence des fibres musculaires). Testés chez la souris mdx, leurs inhibiteurs améliorent la morphologie des muscles et les performances motrices des animaux. Par ailleurs, A.T. van des Ploeg (Centre médical Erasmus, Pays-Bas) a exposé les résultats de l'essai d'enzymothérapie dans la maladie de Pompe. Ce traitement est basé sur le remplacement de l'enzyme déficitaire, l'alpha-glucosidase, par une enzyme recom-

binante humaine. Cette étude, débutée il y a 7 ans, a donné d'excellents résultats chez les patients atteints de la forme infantile. Enfin, de nouveaux résultats ont été rapportés dans le domaine de la thérapie génique. S. Messina (Italie) a montré que le transfert du gène VEGF (vascular endothelium growth factor, facteur de croissance vasculaire) via un vecteur viral AAV, chez la souris mdx, a amélioré la morphologie et la force de certains muscles. Une autre équipe italienne a transféré le gène du delta-sarcoglycane via un vecteur viral AAV chez le hamster BIO14.6 (modèle de la delta-sarcoglycanopathie). Le traitement a réduit la cardiomyopathie, rallongeant ainsi la durée de vie des hamsters. Bien d'autres interventions sont venues ponctuer cette journée, démontrant une fois encore le foisonnement d'approches thérapeutiques dans les maladies neuromusculaires. Gageons que lors du prochain congrès de la WMS en 2007, à Giardini-Naxos Taormina-Mare (Sicile), les chercheurs auront transformé certaines de ces pistes en essais cliniques. Aurélie Réis

Témoignage de Peter Van den Bergh, Président du comité d'organisation du congrès

«Cette année, près de 450 experts ont participé à ce XIème congrès de la WMS, un vrai défi pour notre comité d'organisation mais surtout un grand succès public. C'est la preuve d'un intérêt toujours grandissant de la part des médecins et des chercheurs pour le muscle et ses pathologies. Toutes les présentations ont été de grande qualité et nous avons particulièrement apprécié la session sur les neuropathies héréditaires, un sujet qui n'avait pas été abordé depuis des années à la WMS et sur lequel il était nécessaire de faire le point après toutes les découvertes génétiques. Pour Victor Dubowitz, président de la WMS, ce congrès est comme un grand atelier où les personnes travaillant dans le domaine des maladies neuromusculaires se retrouvent, échangent et partagent leurs connaissances. C'est ainsi que se créent de nouvelles voies de recherche sont explorées.»

Informations médicales

Ventilation non invasive : comment optimiser la pratique ?

Source VLM



Le bénéfice de la ventilation non invasive est considérable en termes de qualité de vie chez les patients présentant une insuffisance respiratoire. Mais sa mise en œuvre posait jusqu'à présent souvent problème. Pour remédier à ce décalage, des recommandations pratiques sont désormais disponibles.

Nombre de malades neuromusculaires, enfants, adolescents et adultes, voient leur fonction respiratoire s'altérer avec le

temps, ce qui finit par influencer sur le pronostic de la maladie. D'où la nécessité de mettre en œuvre une méthode de ventilation pour pallier leur insuffisance respiratoire. La ventilation par trachéotomie a longtemps été la seule, et l'ultime solution proposée. Il y a 20 ans, l'arrivée de la ventilation non invasive (VNI) à domicile, technique basée sur un système de masque, a constitué une alternative pour les malades. Pionnière dans sa mise en place, la France est devenue LE pays modèle pour la pratique de cette nouvelle méthode qui a très vite connu un véritable engouement... et des limites. «De fait, les patients et leurs familles rencontraient au quotidien des difficultés fréquentes, concernant les aspects pratiques de la VNI, en dépit de l'efficacité de la méthode démontrée par de nombreuses études cliniques», souligne le Pr. Brigitte Fauroux (Hôpital Trousseau, Paris). Et pour cause, les progrès technologiques et la concurrence permanente entre les fabricants de matériel ont fait que les subtilités de modes de ventilation ont connu d'importantes évolutions qui ont fini par dépasser rapidement les utilisateurs. C'est ainsi qu'en partenariat avec l'AFM, et la Haute Autorité de Santé, une équipe d'experts a publié, pour la première fois, en mai 2006, une série de recommandations¹ sur les aspects pratiques de la mise en œuvre, de l'adaptation et du suivi d'une VNI en pression positive, au long cours, à domi-

¹ La synthèse des recommandations est disponible sur le site www.has-sante.fr

cile, chez les malades neuromusculaires. Toutes les modalités pratiques de la VNI ont ainsi été clairement définies. De même que ses limites. Car, comme l'ont souligné les experts, il ne s'agit pas de balayer la pratique de la trachéotomie, technique essentielle, dès lors que l'insuffisance respiratoire s'aggrave.

Amélioration de la qualité de vie

Le principe de la VNI est d'une grande simplicité, puisqu'il s'appuie sur l'utilisation d'un masque aidant l'inspiration d'un volume suffisant d'air, rétablissant une oxygénation normale et l'épuration du gaz carbonique, qui s'emploie à la demande. «La VNI s'utilise préférentiellement pendant le sommeil, une période à risque chez les patients présentant une insuffisance respiratoire, mais également, dès que le patient se sent fatigué, à la moindre décompensation respiratoire, notamment lors d'une infection», précise le Pr. Fauroux. Son bénéfice médical est donc de normaliser les gaz du sang, ce qui est bon pour le fonctionnement du cœur, du cerveau et des muscles. Résultat: la qualité de vie des patients s'améliore. Maux de tête et fatigue s'estompent, comme l'ont montré plusieurs études cliniques. Pour détecter une hypoventilation, le critère indiscutable est la présence d'un contenu trop important du sang artériel en gaz carbonique, signe d'une faiblesse des muscles expiratoires. La mesure des gaz du sang est habituellement effectuée durant la journée. Ainsi, l'indication «classique» de mise en route de la VNI est l'existence d'une hypercapnie diurne, mot scientifique signifiant un taux trop élevé de gaz carbonique. Or, une hypoventilation nocturne précède toujours une hypoventilation diurne. D'où l'idée que la VNI pourrait être proposée plus tôt, en cas d'hypercapnie nocturne isolée. «En effet, une étude anglaise a montré récemment qu'une VNI instituée en cas d'hypercapnie nocturne isolée était capable d'améliorer les échanges gazeux pendant le sommeil. Cependant, ces données préliminaires demandent à être confirmées par d'autres études», rapporte le

Pr. Fauroux. Une chose est sûre, une fois le diagnostic d'insuffisance respiratoire posé, la mise en œuvre de la VNI doit être effectuée dans un centre spécialisé, adapté à l'âge du malade, mais aussi à sa pathologie. Pour une prise en charge à la carte. Les maladies neuromusculaires ont chacune leur particularité, de même qu'il y a une grande variabilité entre les patients. Aussi, certaines maladies vont évoluer de façon relativement stable, comme par exemple les myopathies congénitales, d'autres auront tendance à progresser. Mais si la VNI améliore la survie et le confort des malades, bénéfique ô combien énorme – trop souvent sous-estimé par les soignants et l'entourage – pour l'heure, «il n'a pas été démontré qu'elle ralentit le déclin de la force et de la performance des muscles respiratoires», insiste le Pr. Fauroux. Ainsi, en fonction de la maladie, des patients auront besoin de la VNI uniquement la nuit, alors que d'autres devront l'utiliser le jour. Quoi qu'il en soit, «la VNI au long cours ne peut être envisagée qu'accompagnée d'une prise en charge du désencombrement par toux assistée», souligne le Pr. Fauroux. Ce qui n'est pas fait de manière satisfaisant jusqu'à présent.

Amélioration du suivi

Lorsque le choix du matériel est fait, ainsi que les réglages, il est indispensable de mettre en place un suivi rapproché et de rechercher, à la moindre cause d'insuccès, des solutions. «Une continuité des soins entre l'équipe qui met en œuvre la VNI et l'équipe qui intervient à domicile est essentielle», précise le Pr. Fauroux. L'état respiratoire du malade doit non seulement être surveillé périodiquement par le médecin référent, mais aussi par le médecin traitant et l'équipe médicale du prestataire de service. Ce dernier est également responsable du contrôle qualité du matériel: entretien, fourniture et renouvellement des consommables, dépannage. Point très important, une permanence 24h/24 et 7j/7 doit être assurée, par une assistance téléphonique et/ou une intervention à domicile. Enfin, rappelons que le suc-

cès de la ventilation dépend, aussi et surtout, du malade et de sa famille. Acteur principal du traitement, le malade doit recevoir une information claire et complète sur les bénéfices, inconvénients et limites des méthodes possibles de prise en charge. Aussi, la mise en œuvre de la VNI nécessite un consentement éclairé du patient. Message positif: «La trachéotomie peut être retardée, dès lors que la VNI est gérée de manière rigoureuse. D'autres méthodes, en particulier la ventilation par pièce buccale, comme cela vient d'être publié par une équipe belge, sont par ailleurs possibles pour repousser le passage à la trachéotomie, si elle s'avère indispensable.»

Corinne Pezard

Un Colloque pour faire le point

Près de 500 personnes – malades et familles, techniciens d'insertion, professionnels de santé – étaient réunis les 20 et 21 octobre derniers au Génocentre d'Evry, pour un colloque organisé par l'AFM sur le thème «Assistance ventilatoire dans les maladies neuromusculaires: 20 ans d'évolution». Comme elle l'avait déjà fait à plusieurs reprises par le passé, l'association a souhaité, au cours de ce colloque, faire le point sur l'évolution des pratiques en matière d'assistance ventilatoire, sur les indications et la mise en œuvre pratique des méthodes de ventilation, ainsi que sur l'ensemble des problèmes médicaux et sociaux engendrés par ces traitements.

Trois questions à Mireille Peirano-Fourniol

Organisatrice du colloque, chargée de mission AFM pour les questions de soins et vie quotidienne des personnes ventilées.

Depuis son apparition dans les années 50 pour la poliomyélite, quel a été l'apport de l'assistance ventilatoire dans les maladies neuromusculaires?

L'assistance ventilatoire a amélioré non seulement la qualité de vie mais également le pronostic vital des patients. En effet, elle permet de pallier l'insuffisance respiratoire qui se développe dans de nombreuses maladies neuromusculaires. Elle diminue la fatigue provoquée par l'effort respiratoire et offre un gain de vie de 15 ans aux malades.

L'arrivée de la ventilation non invasive (VNI) a-t-elle changé les pratiques?

Oui, on n'est plus dans le «tout-trachéo». La ventilation non invasive est une alternative moins contraignante. Autrefois, on réalisait une trachéotomie au cours d'une décompensation aiguë, c'est-à-dire en urgence, mais aujourd'hui on peut imaginer, grâce à la VNI, agir de manière préventive. Il faut donc faire le point: doit-on proposer une assistance ventilatoire plus tôt? Quand doit-on passer de la VNI à la trachéotomie? Le débat a eu d'ailleurs lieu au cours du colloque, pour savoir si la trachéotomie demeure ou non la méthode de référence et quand on doit la proposer. Il en ressort qu'aujourd'hui chaque situation doit être examinée au cas par cas. Le choix du moment et de la technique est en effet complexe car il est fonction de la personne, de sa pathologie (chacune ayant ses spécificités), de son état de santé général et de son environnement medico-social.

Quel était le principal objectif de ce colloque?

Transmettre les connaissances qui vont permettre aux familles comme aux professionnels de se forger des réponses claires et définies sur les indications et les limites de chaque technique. Le dernier colloque de l'AFM à ce sujet datait de 1996, époque à laquelle on était encore beaucoup dans l'indication d'une trachéotomie à titre préventif. Il était temps de faire une mise à jour.

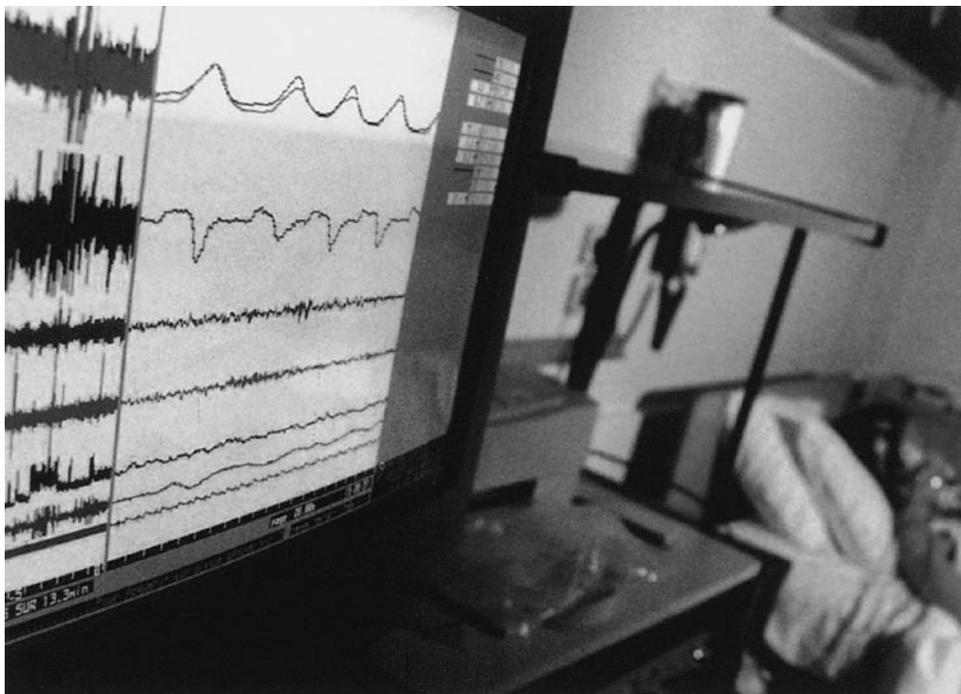
Etude

Apnée du sommeil et myasthénie auto-immune

Source VLM

La myasthénie auto-immune (MA) est une maladie neuromusculaire dysimmunitaire liée à un défaut de transmission de l'influx nerveux entre le nerf et le muscle. Elle est caractérisée par une faiblesse musculaire qui s'accroît à l'effort. Dans une étude publiée en juillet 2006, une équipe

canadienne a évalué la prévalence de l'apnée du sommeil¹ (ou apnée du sommeil obstructive, OSA) chez 100 patients myasthéniques. Les résultats ont montré que la prévalence d'apnée du sommeil était de 36% dans leur population de patients myasthéniques comparée à 15-20% dans la population générale. Lorsque l'apnée du sommeil était associée à une somnolence diurne excessive (syndrome OSA), la prévalence était de 11%, par rapport à 3% dans la population générale.



¹ L'apnée du sommeil est un désordre respiratoire caractérisé par la survenue de cinq (ou plus) pauses respiratoires par heure de sommeil. Références: Nicolle et coll. Sleep apnea in patients with myasthenia gravis.

Actualité

Pour accélérer la mise au point des médicaments orphelins

Source Newsletter Eurordis

En 2006, Eurordis a lancé une étude comparative sur les médicaments auxquels est attribuée l'appellation d'orphelins et qui sont ensuite commercialisés aux États-Unis et en Europe. Les États-Unis se sont préoccupés très tôt de la question, puisque la Loi américaine sur les médicaments orphelins date de 1983, contre 1999 pour le Règlement européen correspondant. Ils disposent donc de suffisamment de données et d'expérience pour mener une analyse approfondie de la dynamique inhérente au développement de ces médicaments. Ces compétences peuvent être utiles à leurs partenaires européens. C'est pourquoi Eurordis s'est rapprochée de l'OOPD (Bureau des médicaments orphelins) à la FDA (Food and Drug Administration). Les travaux ont été réalisés par Fabrizia Bignami (Responsable du développement thérapeutique chez Eurordis), François Faurisson (Conseiller pour la recherche clinique chez Eurordis), Tan Nguyen (FDA), Spiros Vamvakas (EMA¹) et deux étudiants de l'ESSEC (école de commerce française). Ce partenariat entre Eurordis, la FDA et l'EMA est sans précédent et ouvre la voie à une coopération plus étendue. «L'Europe s'est engagée plus tard que les États-Unis en faveur des médicaments orphelins», explique Fabrizia Bignami, «mais nous voulions nous assurer que nous n'étions pas en retard en termes de développement thérapeutique. C'est pourquoi nous avons



décidé qu'il était temps d'analyser les performances du système mis en œuvre par l'Europe en 1999 en faveur des médicaments orphelins». «Nous avons aussi souhaité étudier les différences de résultats obtenus par les procédures de désignation américaines et européennes», précise François Faurisson. «Nous avions dans l'idée que certaines synergies seraient envisageables.» Les données analysées dans le cadre de cette étude comparative comprennent: le pourcentage d'appellations «médicament orphelin»

¹ Agence européenne du médicament



accordées et refusées (par type de médicaments, domaine clinique, etc.) les motifs d'attribution et de non-attribution de l'appellation le pourcentage d'autorisations de mise sur le marché accordées et non accordées le temps s'écoulant entre la désignation et l'autorisation de commercialisation les pays d'origine des entreprises et holdings sponsorisant les médicaments déclarés orphelins et autorisés à la mise sur le marché. Les résultats de cette étude ont été présentés lors du 4ème atelier de la Table ronde Eurordis pour les entreprises (ERTC) intitulé «Les mêmes médicaments pour les mêmes besoins: comparaison des approches américaine et européenne du développement des médicaments orphelins», organisé en juin 2006 à Barcelone. 45 personnes étaient présentes (dont un tiers d'Américains), notamment des représentants du COMP², de l'EMA, de l'industrie pharmaceutique, mais aussi des responsables de la réglementation tels que Marlene Haffner et Tan Nguyen de la FDA, ou Agnès Saint-Raymond de l'EMA. «Cette réunion a été extrêmement positive et constructive», nous avait confié Agnès Saint-Raymond à l'époque. Les résultats de cet atelier sont très importants pour la communauté des maladies rares des deux côtés de l'Atlantique, puisqu'on y a reconnu la nécessité d'une approche mondiale ou tout du moins transatlantique de l'élaboration des médicaments orphelins. Quelques mois plus tard, ce processus d'harmonisation entre le COMP/EMA et l'OOPD/FDA est officiellement à l'ordre du jour du COMP. Les mesures envisagées con-

sistent à: harmoniser la forme et le contenu des demandes de médicaments orphelins à l'EMA et à la FDA accélérer les désignations parallèles, tout en conservant les spécificités respectives des réglementations européenne et américaine rechercher des critères de convergence pour l'assistance au protocole, l'autorisation de mise sur le marché et les études de pharmacovigilance réalisées par la FDA et l'EMA. Les résultats de cette étude comparative et les propositions qui en ont découlé ont été présentés lors de l'atelier EPPOSI organisé à Madrid en octobre 2006 et lors de la réunion du COMP de novembre. «Je suis certain qu'une harmonisation de la désignation européenne et américaine des médicaments orphelins, avec une homogénéisation des demandes et de la procédure, peut être atteinte d'ici à 2008.» affirme Yann Le Cam, Directeur d'Eurordis. «C'est un pas en avant qui doit être célébré. Toutes les parties prenantes font preuve de bonne volonté. Si elle aboutit, cette désignation parallèle peut susciter une convergence accrue des critères de réglementation américains et européens, et ainsi un développement plus international, de meilleurs taux de réussite et un accès plus rapide aux médicaments orphelins novateurs pour les patients atteints de maladies rares, en Europe comme aux États-Unis.»

Auteur: Jérôme Parisse-Brassens

Traducteur: Trado Verso

Photo: médicaments ©Anita Patterson Peppers;

Les autres photos: ©Eurordis

² Comité pour les médicaments orphelins

Journée d'information consacrée aux «Centres interdisciplinaires, diagnostic pré-implantatoire et projet-pilote budget d'assistance»

ASRIM, le 21 octobre 2006

M. Emmanuel Dubochet

Allocution d'accueil Je vous prie d'excuser le retard de cette invitation, dû à des raisons techniques liées à l'organisation de la journée. Permettez-moi de vous rappeler que le programme est disponible plusieurs mois d'avance sur la toile, ce qui permet à chacun de retenir les dates des conférences qui l'intéressent (cf. www.asrim.ch/fr-ch/asrim/planning.html). Je signale l'absence non planifiée de M et Mme Bozzio. Yves Bozzio qui devait intervenir cet après-midi a été hospitalisé récemment par suite d'une pneumonie. Nous lui souhaitons un prochain rétablissement. Il arrive souvent que certains de nos membres obtiennent des résultats remarquables, et je vous invite à nous faire part des succès dont vous pourriez avoir connaissance. Ces précédents constituent autant d'encouragements pour chacun de nous, et sont une compensation pour les déceptions que nous rencontrons souvent aussi. J'aimerais signaler le succès récent de Stéphanie... qui vient d'obtenir un diplôme post-grade en droit européen et économie internationale. Sa sœur Laurence, quant à elle, vient d'obtenir un bachelor et un master en informatique et biochimie. Le Téléthon est à nouveau prévu prochainement en Suisse romande et au Tessin essentiellement. Cette manifestation qui enregistre la participation de 600 sites en Suisse romande et au Tessin est à la source de financements précieux pour notre association. Certains d'entre nous

s'engagent d'ores et déjà beaucoup pour la manifestation. Chacun de nous devrait se sentir concerné et participer sous forme de présence, de témoignage, de discussions qui visent à concrétiser les bienfaits apportés par le Téléthon (8 et 9 décembre 2006). Il ne s'agit pas d'un but en soi, puisque nos organisations constituent elles-mêmes la raison d'être de cette manifestation, mais d'un objectif consistant à collecter des fonds destinés notamment à la recherche. Allez sur place, raconter ce que l'ASRIM fait pour vous et pour d'autres, défendez votre propre intérêt. Il faut que le public puisse saisir ce qui est issu de sa participation et de ses contributions. Engagez-vous, racontez vos vacances, vos succès, vos progrès... C'est donc bien votre propre intérêt que vous défendrez de cette façon. La cotisation à l'ASRIM est actuellement de 35 fr. C'est le coût d'un repas que nous sommes heureux de vous offrir aujourd'hui. Il est absolument nécessaire que chacun des membres acquitte sa cotisation, et nous comptons assurément sur vous cette année encore. Le fascicule ASRIM du myopathe est désormais disponible. Il est destiné à vous servir lors de l'accès programmé ou inopiné à un milieu hospitalier, de prise en charge thérapeutique, d'aide sociale ou de rééducation par exemple. On peut y inclure des fascicules ASRIM spécifiques de votre affection, des annotations personnelles, et enfin une feuille signalétique personnelle, à compléter s'il le faut avec votre médecin. Ces fascicules sont disponibles au secréta-

riat, et vos remarques éventuelles sont susceptibles de contribuer à les améliorer. Les personnels de soins qui auront à s'occuper de vous pourront ainsi prendre commodément connaissance des informations les plus pertinentes qui vous concernent.

Le programme de cette journée s'articule autour de trois thèmes:

- Les Centres de consultation interdisciplinaire qui constituent autant de structures spécialisées lors de déficits neuro-musculaires dans les centres de Genève et de Lausanne.
- Le diagnostic pré-implantatoire, auquel vous avez sans doute été déjà introduits.
- Le projet-pilote Budget-assistance, sujet auquel nous consacrerons l'après-midi.

Les myopathes ne rencontraient pas toujours les structures adéquates pour les accueillir en milieu de soins. Un certain nombre d'associations suisses et étrangères ont consacré beaucoup d'efforts à promouvoir des moyens de vulgarisation et de formation destinés aux centres de soins. Plus de 1.5 millions de francs ont été accordés par l'ASRIM en vue de réaliser ces centres. Ils ont donc été mis sur pied, en particulier dans les centres hospitalo-universitaires de notre pays (Lausanne, Genève, Lugano notamment). Les Drs Jeannet, Kuntzer et Bader ont accepté notre invitation de venir nous entretenir de cette réalisation et de nos projets. Je donne la parole au Dr Jeannet, médecin associé en neuro-pédiatrie, maître d'enseignement et de recherche au CHUV. Il a mis au point et réalisé en collaboration avec l'ASRIM et d'autres structures un projet dont il va vous parler maintenant. Il s'agit de la dernière-née des consultations pluri-disciplinaires. Nous avons le projet de l'introduire à notre comité exécutif avec le souci de consacrer sa contribution et son intérêt pour notre association.

Dr Pierre-Yves Jeannet: la consultation neuromusculaire pluridisciplinaire pédiatrique

Je dois souligner que bien des prédécesseurs avant nous avaient posé les jalons de ce que nous avons eu la charge de perfectionner et d'améliorer. Notre consultation a donc formalisé et consacré les idées et les réalisations de nombreux collaborateurs. La première consultation a eu lieu au mois d'avril. Je vais vous parler d'un de nos jeunes patients, sous forme anonyme

bien entendu. Ce garçon était l'aîné d'un couple et nous a été adressé pour hypotonie. Le pédiatre soupçonnait à juste raison une myopathie. Nous avons réalisé une biopsie musculaire qui a permis de confirmer ce diagnostic. Cette forme particulière était considérée comme peu ou pas évolutive. A trois ans, l'enfant ne marchait toujours pas, mais il était actif et entreprenant. A sept ans, malgré les espoirs des parents, ils ne marchait toujours pas. C'est alors qu'une scoliose s'installa, qui était susceptible de s'aggraver et de limiter à terme l'autonomie de l'enfant. Il fallait envisager une opération, d'une nature délicate et susceptible d'entraîner une dépendance du respirateur. La réserve de graisse était très faible et l'intervention toujours repoussée. Nous avons organisé il y a quelques mois une réunion pluri-disciplinaire des nombreux médecins et professionnels concernés. On a proposé l'installation d'une gastrostomie, d'organiser une ventilation nocturne en vue d'améliorer son état général. Un soutien psychiatrique a été fourni à la mère qui était en première ligne des soins depuis des années. Cette collaboration avait un caractère relativement exceptionnel, au point que la mère n'a pu s'empêcher de remarquer que pour la première fois, tous ces spécialistes s'étaient consultés... Cette anecdote souligne une certaine dispersion des efforts et la nécessité d'y remédier. Elle marque aussi le besoin d'une institution permanente et non pas exceptionnelle. C'est dans ce contexte que nous avons pris l'initiative de mettre sur pied notre consultation interdisciplinaire. La communication entre les professionnels concernés était jusque-là souvent lente et partielle. Nous avons enfin un souci de formation et d'enseignement pour les participants. L'infirmière qui gère les rendez-vous de consultation est chargée de les gérer de la façon la plus rationnelle qui soit, en vue d'éviter les visites à de multiples services sans coordination. Nous avons ainsi organisé une série de consultations cette année et examiné une trentaine de cas. Un cas traité jusqu'ici à Bâle a appris l'existence de notre centre et décidé de nous consulter désormais. Les spécialistes participants incluent un nutritionniste,

le Dr Niedeger. On peut observer rétrospectivement que notre patient était réellement malnutri et souffrait sans doute de dépression minime. Le physiothérapeute (M. de Alleu) s'intéresse particulièrement aux patients insuffisants respiratoires. Le Dr Newman qui revient de formation à l'étranger est désormais partie à notre équipe. L'intervention repoussée jusqu'ici est désormais à portée de main. L'enfant est désormais familiarisé avec le respirateur et pourra y recourir sans difficulté le moment venu. Il est possible que l'amélioration de son état nutritionnel lui ait donné la force de se passer de respirateur. La généticienne fait aussi partie de l'équipe de soins, et pourra offrir à la famille un conseil approprié alors qu'elle n'avait guère eu le loisir de s'y intéresser. Nous avons vu trois autres enfants lors d'une consultation récente, et avons pu planifier les étapes ultérieures. La structure ainsi constituée favorise bien entendu l'enseignement. Nous avons reçu une cinquantaine d'enfants jusqu'ici. L'infirmière (Mme Ranier) s'est montrée disposée à faciliter la coordination des consultations. La physiothérapeute a participé à la réunion, elle a déclaré être disposé à participer à la prise en charge. Le 22 septembre, un enfant s'est approché de moi pour me dire: «Il est inutile de m'examiner encore une fois, va t'en découvrir un médicament pour me soigner!». Et plus récemment, un autre de dix ans, atteint de myopathie de Duchenne m'a déclaré «Lorsque je serai mort, je ressusciterai sous forme de médicament pour soigner la myopathie.». De telles réflexions nous interpellent comme vous l'imaginez. Il reste donc bien du chemin à faire...

E. Dubochet

Depuis plusieurs années, des centres pluridisciplinaires sont actifs au sein de nos hôpitaux universitaires. Les responsables de ces unités ont accepté de venir nous présenter leurs réalisations. Le Pr. Thierry Kuntzer, membre de notre comité, responsable de l'Unité nerf-muscle, anime la consultation de Lausanne.

Pr Thierry Kuntzer (CHUV à Lausanne)

Je vais vous offrir une sorte de photographie de ce qu'est devenue notre unité qui intègre bien naturellement les contributions de participants extérieurs. Certaines de nos consultations ont une fonction

diagnostique tout d'abord. D'autres ont une fonction nettement thérapeutique. En outre, un laboratoire spécialisé est intégré à notre unité. Trois médecins contribuent, l'un en formation, l'autre comme chef de clinique, et moi-même. L'ASRIM contribue de façon décisive au financement de notre unité. Le processus de consultation est assez stéréotypé. La première consultation vise à identifier la nature du problème présenté. Il s'agit en effet de maladies rares et compliquées dont le débrouillage n'est pas facile. La consultation comprend des services intra-muros: neuro-pédiatres, cardiologues, neurologues, ORL, pharmacologues, généticiens... En outre, nous avons une collaboration suivie avec des services de réadaptation, avec des chercheurs fondamentalistes. Des discussions entre spécialistes sont organisées à l'échelle romande, francophone en collaboration avec nos collègues français. Nous irons bientôt honorer la mémoire de Duchenne de Boulogne dans sa commune d'origine. L'organisation European Nerve Centre définit les thèmes proposés à nos efforts de recherche. Dans le cadre d'une atteinte nerveuse périphérique, les consultations peuvent permettre d'identifier le caractère familial de l'atteinte, d'analyser l'arbre généalogique de la famille. Dans le cas où des compressions jouent un rôle déterminant dans l'évolution d'une myopathie, on peut intervenir en temps utile pour prévenir la dégénérescence qui en résulte. Une maladie se trouve donc identifiée ou suspectée à l'issue de la consultation. On pose une «étiquette» sur la maladie observée. Puis on explore la physiopathologie de l'atteinte, et propose des mesures de prévention des complications prévisibles. Nous disposons donc d'une expérience notable dans les maladies inflammatoires ou non. Dans le contexte de l'électrophysiologie, on précise le diagnostic, voire l'évolution prévisible et la thérapeutique à envisager. On en déduit éventuellement les explorations génétiques à envisager. Notre activité s'étend au laboratoire, où nous travaillons sur des modèles cellulaires et animaux. C'est ainsi que l'on peut stimuler les cellules de Schwann avec l'hormone thyroïdienne chez l'animal. On n'a pu jusqu'ici

transposer cette technique chez l'homme. Un autre travail en cours dans notre service vise à explorer des applications sur l'appareil respiratoire, en stimulant notamment le nerf phrénique et en explorant l'activité des nerfs périphériques. Ces travaux ont été soutenus par l'ASRIM depuis une dizaine d'années. Vous voici donc familiers avec notre consultation pluri-disciplinaire. Celle-ci rencontre un grand succès, et le défi désormais est constitué par la gestion administrative. Nous avons cherché des solutions extérieures, consistant par exemple à obtenir un financement de l'état pour les salaires, alors que l'ASRIM se chargerait de budgets de recherche spécifiques. Nous avons des indices encourageants, et on peut donc espérer une issue favorable.

Pr Charles Bader (Université de Genève) Le réseau neuro-musculaire

Je vais vous entretenir du développement de notre unité réalisé indépendamment de celle de nos collègues de Lausanne. Vous allez donc constater que notre démarche a été sensiblement différente. Nous avons le souci de développer la recherche fondamentale au sein du Réseau neuro-musculaire genevois, et donc de faciliter la collaboration de plusieurs groupes indépendants au sein même de notre université. Nous souhaitons aussi renforcer les relations avec les praticiens de ville, et en outre faciliter le contact avec les autres universités de Suisse et d'ailleurs. C'est dans ce contexte que nous sommes entrés en contact avec l'ASRIM. On nous avait posé la question de la justification d'un réseau pluridisciplinaire. Nous avons observé l'existence de structures distinctes qui avaient de la peine à collaborer. En outre, le besoin pour le praticien de se tenir au courant des progrès scientifiques ou fondamentaux. Le Dr Chevrolet qui était chargé des soins intensifs désirait nous mettre en relation avec certains de ses patients, en vue de faciliter et d'accélérer nos procédures de diagnostic et de soins. Nous avons donc à cette époque mis en œuvre une série de projets de recherche fondamentale et clinique. Certains

patients atteints de sclérose latérale amyotrophique ou de myopathie de Duchenne. Nous avons ainsi développé des mécanismes de prise de décision pour ces équipes composées de personnes qui ne se voient pas souvent. Dès 1993, les prestations du réseau neuromusculaire ont atteint un volume notable, et par exemple les biopsies Halévy ont été mises à la portée du praticien.

La Consultation pluridisciplinaire GE en 2005

- **Prof Laurent Bernheim**, neurophysiologiste
- **Dr Armand Bottani**, généticien clinique
- **Dr Michel Chofflon**, CC, neuro-immunologue
- **Dr Miguel Estade**, neurologue praticien
- **Dr Charles Haenggeli**, CC, neuropédiatre
- **Dr André Kohler**, neurologue praticien
- **Dr Alexandre Lobrinus**, neuropathologue
- **Prof Michel Magistris**, électroneuromyographe
- **Dr André Truffert**, électroneuromyographe
- **Dre Natalia Vokatch**, neurologue
- **Prof Charles Bader**, neurophysiologiste

Depuis 2005, notre équipe est parfaitement fonctionnelle. Elle se compose de deux immunologues et de deux neurologues de ville particulièrement compétents dans ce domaine. Le Dr Alexandre Lobrinus pratique l'analyse des biopsies neuro-musculaires. Une neurologue est aussi associée à notre consultation et pratique des électromyographies. En 2005, notre consultation a traité 60 dossiers d'enfants et d'adultes, adressés soit par la ville, soit du sein de l'hôpital lui-même. Nous réalisons des biopsies musculaires à des fins diagnostiques (env. 30 l'année passée). Nous réalisons aussi des vidéoconférences à intervalles réguliers. Des lignes directrices ont été élaborées. L'enthousiasme généré par le Téléthon est très réconfortant. Vous voyez sur cette photo des membres de l'équipe qui reçoivent des dons destinés à soutenir notre action. Les perspectives de transplantation sont encore lointaines malheureusement, mais il existe des espoirs sérieux dans cette direction. Je termine avec des remerciements particuliers pour l'ASRIM



qui indemnise les deux praticiens neurologues pour leur contribution à notre consultation. Nous avons l'espoir de pouvoir faire prendre ces frais en charge par le canton dans un avenir proche.

Questions et réponses

Q.: Quels sont les déficits qui pourront être surmontés par ce système?

R.: Dans le canton de Vaud, on envisage la création d'un poste destiné à assurer des consultations. A Lausanne, nous faisons un don plus substantiel qu'à Genève, du fait que l'activité soutenue a vu le jour plus récemment. L'apport du Téléthon est décisive à cet égard.

Q.: Je suis très satisfaite de constater que les choses évoluent désormais dans ce pays. Selon mon expérience, on pouvait s'inquiéter du manque de praticiens expérimentés, comme de leur réticence à prendre l'avis de leurs confrères plus spécialisés. Je suis bien placée pour savoir que des pays voisins ont mis en place des structures modèles, et pas toujours dans des grands centres universitaires. J'ai l'expérience de Poitiers où nous avons eu la chance de trouver des équipes compétentes et motivées. Le professeur que nous y avons consulté demande encore régulièrement des nouvelles de mon fils de 34 ans...

R.: Je suis heureux de souligner le rôle décisif joué par le Téléthon en France. On a ainsi vu se développer de nombreux centres tournés vers les patients atteints. Les pouvoirs publics par la suite ne manquent pas de prendre le relais si le succès a couronné ces tentatives.

R.: Une démarche analogue à celle pratiquée à Lausanne et Genève est en cours dans le Valais et ailleurs (St Gall, Berne, Zurich, Bâle). En outre, à l'initiative du Téléthon et avec le soutien de l'Union Européenne, le réseau Orphanet a vu le jour sur une base européenne. En Suisse, notre structure cantonale est source de limitations organisationnelles. Nous nous sommes donc adressés tout d'abord à l'administration fédérale, qui nous a déclaré ne pouvoir s'appuyer sur les bases légales nécessaires. Alors nous nous sommes rabattus sur les autorités cantonales, et j'ai le plaisir de vous faire savoir que la conférence intercantonale des responsables sanitaires a décidé tout récemment de recommander à leurs autorités respectives de prendre en charge le développement d'Orphanet destiné à faciliter la prise en charge des patients atteints de déficit neuro-musculaire.

Q.: J'aimerais savoir comment gérer les cas d'urgence, sur la foi de la situation que j'ai vécu au milieu de l'été pour ma fille. En outre, j'ai éprouvé le besoin d'obtenir un deuxième avis médical, et je ne savais comment m'y prendre car j'ai rencontré beaucoup de réticence.

R.: Je vous suggère de vous adresser si nécessaire au pédiatre de garde au CHUV, lequel devrait pouvoir vous donner des conseils d'urgence et vous orienter de façon appropriée vers le neuropédiatre de garde. Pour ce qui est du «deuxième avis», je trouve cette démarche parfaitement raisonnable, et il devrait être possible de l'obtenir d'un confrère attaché à un autre centre. La prise en charge par l'AI implique le droit à consulter dans un autre canton. C'est probablement plus difficile à l'étranger. La prise en charge par l'AI est néanmoins difficile dans certains cas selon toute apparence.

Le Dr Jacquemont est généticien et praticien au CHUV. Il ne manquera pas d'éclairer pour nous la question du diagnostic préimplantatoire.

Dr Sébastien Jacquemont Diagnostic préimplantatoire (DPI)

Ce geste est actuellement interdit en Suisse. Il y a tout de même des perspectives d'évolution, et l'on entrevoit l'installation d'un ou deux centres autorisés en Suisse d'ici une à deux années vraisemblablement. En effet, les familles qui voient se développer une maladie neuro-dégénérative de nature vraisemblablement génétique chez un enfant

Etats autorisant le DPI par une loi spécifique

Danmark

Juin 1997: maladie héréditaire grave ou anomalie chromosomique importante.

Espagne

Novembre 1988: détection de maladies héréditaires aux fins de les traiter, si cela est possible, ou de déconseiller le transfert aux fins de procréation. Ne vise pas l'amélioration (sélection) des individus ou de la race.

France

Mars 1998: à titre exceptionnel; forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic.

Norvège

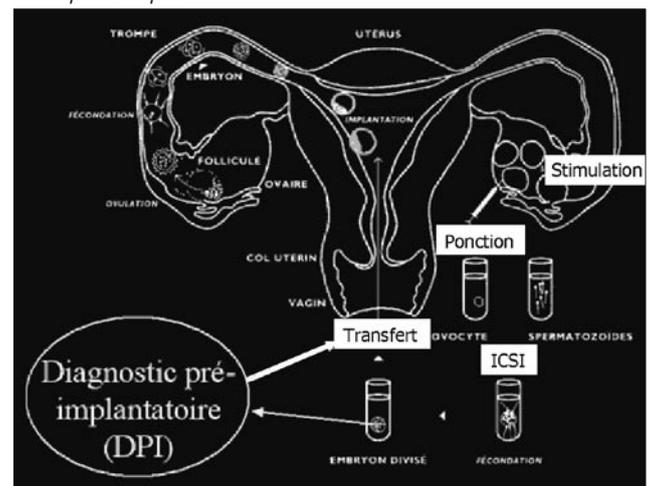
Août 1994: maladie héréditaire grave sans aucune possibilité de traitement; interdit aux fins de sélection du sexe de l'enfant, sauf dans les maladies héréditaires graves liées aux sexe.

Suède

Mars 1991: diagnostiquer de graves maladies héréditaires et progressives qui conduisent à une mort prématurée et pour lesquelles il n'y a ni traitement ni possibilité de guérir.

se posent logiquement la question des perspectives de récurrence. Il existe deux alternatives pour éviter la naissance d'un deuxième enfant atteint: le diagnostic génétique sur le produit de conception, ou le recours à la procréation médicalement assistée qui vise à utiliser un matériel génétique extérieur, par exemple un autre sperme que celui du père légal. Le prélèvement de cellules amniotiques permet ainsi de diagnostiquer la présence de l'anomalie génétique chez l'embryon. La seule perspective alors disponible est celle d'une interruption de grossesse, car il n'existe pas actuellement d'intervention curative possible sur le produit de conception. La différence entre le diagnostic anténatal traditionnel (12 à 16 semaines d'aménorrhée) et le diagnostic préimplantatoire est que cette dernière procédure intervient beaucoup plus tôt, soit quelques jours après la conception. L'embryon est alors très petit, et l'on doit se contenter d'une ou deux cellules pour la procédure diagnostique. Il faut donc amplifier considérablement le signal tiré du matériel disponible. L'embryon ainsi prélevé est ensuite réimplanté ou non selon le diagnostic réalisé. La charge psychologique pour les parents est évidemment beaucoup moins lourde par comparaison avec le diagnostic prénatal traditionnel. Ces techniques de diagnostic préimplantatoire ont été développées avec succès en Belgique et en France. Les parents qui viennent nous réclamer cette procédure obtiennent de nous les informations pertinentes, et se déterminent ensuite librement.

Multiplés étapes



La première étape a été mise en place dans le cadre de la procréation médicalement assistée. Elle consiste à stimuler l'ovaire de la consultante, en vue de

prélever les ovocytes – si possible treize au moins de façon à tenir compte des pertes inévitables – par ponction transvaginale échoguidée, à les placer ensuite dans un milieu de culture. On réalise par la suite une injection de sperme intracytoplasmique (voir images ci-contre) et dans le cas le plus favorable, on obtient ainsi 13 embryons, dont la moitié sont des filles, et sur ceux-ci la moitié risquent d'être porteurs de l'affection génétique. On réimplante un ou deux embryons, et l'on congèle les autres. Ces derniers se révèlent moins favorables à une grossesse complète que les autres. La probabilité de succès d'une grossesse ne dépasse pas 30% des implantations.

Présentation de dispositifs

L'ovocyte est prélevé, et le sperme injecté. L'injection intracytoplasmique de sperme a été largement utilisée d'emblée. Malgré certaines controverses, on a pu établir désormais que le produit de ces grossesses ne souffre d'aucune déficience. Le prélèvement de la cellule en vue du diagnostic a lieu quelques jours plus tard. Au stade de blastocyste qui présente une douzaine de cellules, on prélève une ou deux cellules pour pratiquer le diagnostic préimplantatoire. Les ordres de grandeur de DPI sont de 200 cycles commencés en 2004 (après recrutement du couple, accord de la commission d'éthique, etc.), suivis de 150 environ qui ont pu bénéficier de l'injection de sperme, puis transfert d'embryon dans 111 cas. Il s'en est suivi 32 grossesses cliniques. Sur 27 accouchements, 34 enfants sont nés. Vous devez donc rester conscients que la probabilité de grossesse évolutive reste aléatoire. Pour plus de renseignements concernant la procréation médicalement assistée à Lausanne consulter le lien suivant: <http://www.cpm.ch/>.

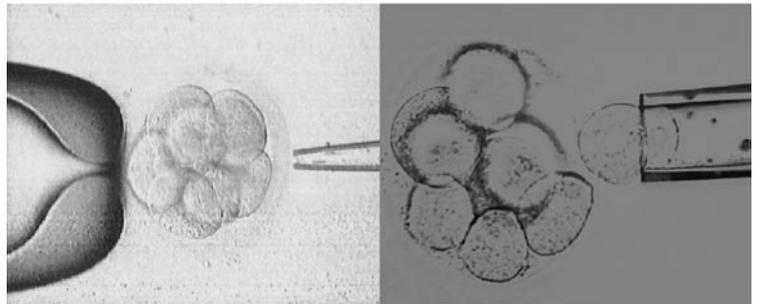
Q.: Y a-t-il des risques liés à cette procédure?

R.: Les premières publications faisaient état de doublement du risque de malformation. L'expérience acquise depuis est beaucoup plus rassurante.

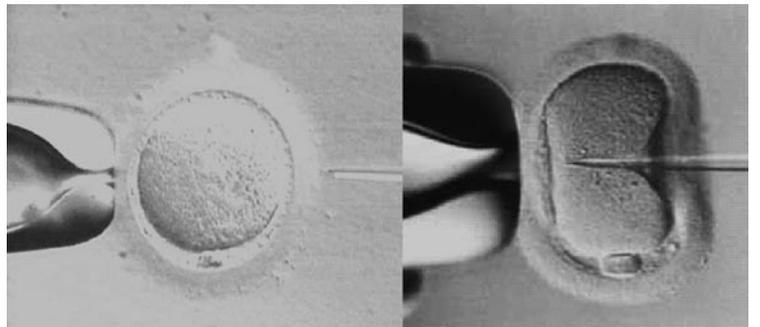
Q.: Est-on sûr de détecter une anomalie liée à la myopathie?

Q.: Dans le cas de la myopathie de Duchenne, quels sont les déficits qui pourront être surmontés par ce système?

R.: On rencontre chez l'embryon une mosaïque de cellules d'origine génétique différente, d'où une possibilité de «faux négatifs». Mais dans le cas de la myopathie de Duchenne, la probabilité de diagnostic faussement positif est minime. L'équipe bruxelloise a suivi les produits de ces grossesses pendant 5 ans. Les taux d'intervention chirurgicale ont été légèrement augmentés. L'enfant ne doit dès lors plus être considéré comme fruit d'un processus biologique, mais techniquement assisté. Les «faux positifs» sont dès lors très rares.



Prélèvement d'un blastomère



Injection intracytoplasmique de sperme

E. Dubochet

Nous remercions le Dr Jacquemont pour son exposé très intéressant et vous donnons rendez-vous après le repas. L'après-midi est consacré au projet-pilote «Budget d'assistance». Certains d'entre vous participent déjà à ce projet. Un certain nombre d'intervenants vont nous faire part de leur expérience. Mme Dominique Wunderle est responsable de la succursale romande de l'association Cap-Contact, et M. Stéphane Kessler est son adjoint. Nous regrettons l'absence du couple Bozzio qui devait nous faire part de leur précieuse expérience, tout comme celle de Mme Baillif, dont la contribution sera lue par Mme Wunderle.

Stéphane Kessler, responsable-adjoint de la succursale romande de Cap-Contact

Notre association a été fondée en 1986 par quatre personnes handicapées avec les deux objectifs suivants:

- défendre le principe de l'autodétermination des personnes handicapées, auxquelles on désirait donner plus de contrôle de leur destin;
- faciliter l'intégration sociale et professionnelle des personnes handicapées. L'association se donne les moyens d'atteindre ses objectifs, en publiant des rapports, des brochures, en organisant des cours de formation, en prodiguant des conseils à ses membres en difficulté, etc. Mme Wunderle va maintenant vous parler du projet Budget d'assistance.

Dominique Wunderle et Stéphane Kessler, responsables de la succursale romande de Cap-Contact

Le projet est né en 1988 à l'initiative de quelques personnes désireuses de proposer aux personnes en situation de handicap physique de vivre à domicile de façon autonome. Nous avons organisé une enquête à l'étranger, particulièrement au Nord de l'Europe, en vue de découvrir des formules susceptibles d'être introduites en Suisse en fonction des conditions psychologiques et réglementaires. En 2003, après un intense lobbying auprès des autorités politiques, une nouvelle loi régissant les situations faites aux personnes handicapées a été promulguée.

Les contacts pris avec une organisation similaire en Suisse alémanique nous a permis d'unir nos efforts avec le Centre Assistance Suisse (FAssiS) qui poursuivait des objectifs analogues. Les quelque 33 000 personnes qui bénéficient d'une allocation d'assistance en Suisse ont reçu préalablement de l'OFAS et de FAssiS un questionnaire visant à préciser leurs besoins et leurs attentes. La moitié environ des personnes visées a effectivement retourné le questionnaire rempli. En

2006, le projet a été mis à l'épreuve dans trois cantons (AG, SG et VS) pour trois ans. Le principe de base était de voir remplacer toutes les allocations déjà versées pour impotence par la nouvelle formule d'assistance. Ces personnes mineures ou adultes sont atteintes de toutes les catégories d'impotence. Le chiffre de 400 a été retenu, soit 100 dans chacun des cantons, et 100 dans d'autres localisations. On peut consulter à ce sujet le site suivant: www.ofas.admin.ch/iv/projekte/f/

La 4ème révision de la Loi sur l'Assurance Invalidité (LAI)

Le 21 mars 2003, le Parlement approuve la 4ème révision de la LAI

Introduction d'un nouvel alinéa dans le Chapitre 1 (but): les «prestations prévues par la présente loi visent à aider les assurés concernés à mener une vie autonome et responsable»

Disposition transitoire: «Le Conseil fédéral prévoit, dans les meilleurs délais, après l'entrée en vigueur de la présente modification, un ou plusieurs projets pilotes afin de recueillir des expériences en matière de mesures contribuant à aider les assurés nécessitant des soins et de l'assistance pour mener une vie autonome responsable».

Le projet-pilote «budget d'assistance»

Durée

Du 1er janvier 2006 au 31 décembre 2008

Public-cible

400 mineurs et adultes handicapés (mental, physique, psychique ou sensoriel) bénéficiaires d'une API

Cantons-cibles

Valais, Bâle-Ville, St-Gall (100 personnes/canton) + 100 personnes d'autres cantons (dont 31 en Suisse romande, hors Valais)

Budget

42 millions de francs sur 3 ans, évaluation et structure comprises, financés par l'AI

Bericht_Assistenzbudget_f_050415.pdf. Un des avantages de la formule consiste à utiliser le transporteur de son choix plutôt que celui prévu par l'administration. En outre, la personne handicapée ne devrait pas être obligée de vivre en institution si tel n'est pas son désir. Le système d'assistance devrait se trouver simplifié. En outre, une plus grande équité entre les personnes assistées devrait pouvoir être garantie.

Quelles sont les conditions posées pour participer au projet?

- être domicilié en Suisse,
- être bénéficiaire d'une allocation d'assis-

tance et accepter d'y renoncer pour la durée du projet,

- vivre en dehors d'une institution,
- ne pas être en âge AVS avant fin 2008,
- accepter de fournir régulièrement les informations requises au terme de cette expérience,
- s'engager à rester à disposition pour la durée du projet.

Une déclaration des besoins est élaborée au début du projet. Elle permet de prévoir un ensemble de soutiens envisagés au bénéfice de la personne handicapée. Il s'agit des actes ordinaires de la vie. Le ménage

Exemple d'un enfant handicapé physique

Résumé de l'évaluation des besoins

	Qualification	Minutes/jour	Francs/mois
1. Actes ordinaires de la vie	A	255	3825.-
2. Ménage	A	0	0.-
3. Participation à la vie sociale et organisation des loisirs	A	60	900.-
4. Soins	A	60	900.-
	B	0	0.-
5. Formation, travail et garde des enfants	A	0	0.-
	B	0	0.-
Surveillance		60	600.-
Service de nuit			1500.-
Total des besoins d'assistance (sans LAMal/prise en charge dans des institutions de l'AI durant la journée)		435	7725.-

Demande de budget d'assistance: 7725.-

Nombre d'actes ordinaires liés à une impotence	6
Degré d'impotence	grave
Cas spécial d'impotence faible	non
Cas spécial d'impotence grave	non

Forfait d'assistance: 900.-

Indemnité d'assistance: 8625.-

Montant de l'allocation pour impotence (API) avant le projet pilote: 1688.-

constitue le deuxième domaine envisagé. La participation à la vie sociale et l'organisation des loisirs constitue le troisième domaine. La thérapie et les soins viennent ensuite. La gestion diurne et nocturne, l'assistance au travail, à la garde des enfants, etc., sont la dernière catégorie concernée.

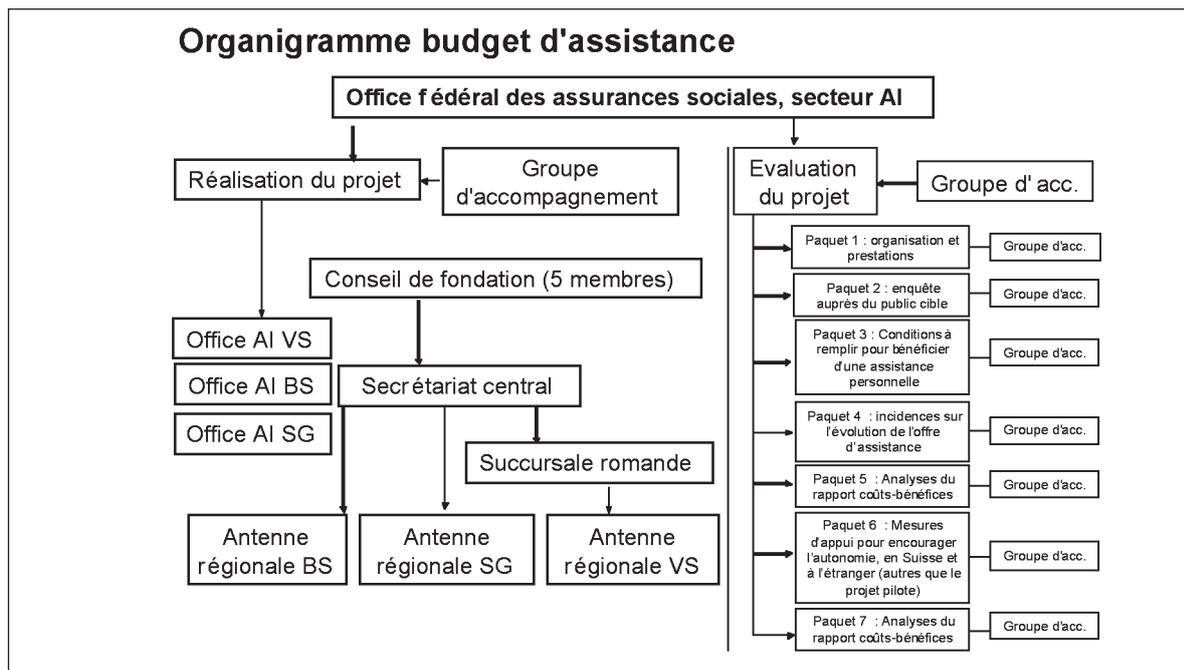
L'AI va organiser le versement de deux prestations mensuelles (300 à 900 fr.), réglées en principe au milieu du mois. On les qualifie d'indemnités d'assistance. La personne handicapée est autorisée à engager qui elle veut pour l'aider. Elle devient ainsi un employeur à part entière, de parent, ami, voisin, étudiant, etc. Cette situation, si elle garantit certains droits, entraîne aussi certains devoirs. Les offices responsables se trouvent ainsi déchargés de tâches administratives. Le projet ne constitue donc pas seulement un appui à la vie chez soi, mais offre aussi une assistance à la vie sociale, aux charges liées à l'école pour les enfants ou au travail rémunéré pour le handicapé. Voici l'exemple d'un jeune handicapé qui obtient 255 minutes d'assistance par jour, pour un total de 3825 fr., soit un budget total de 10732.50 fr. par mois, à charge de rémunérer les personnes indemnisées pour leurs prestations. Il faut ajouter encore 900.- fr. car la personne est gravement handicapée. On parvient donc à un total de 11632.50 fr, soit environ 5000 fr. de plus qu'avant d'intégrer le projet-pilote. Il faut tenir compte d'un certain nombre de faux-frais tels frais de déplacement, de dispositif d'assistance par téléphone, etc. On n'envisage pas de supplément en cas de handicap mental, mais un dispositif de secours d'urgence en cas de décompensation, de nature à éviter une hospitalisation

qui ne serait pas indispensable. Lorsque les bénéficiaires ont des revenus notables, ils sont susceptibles de participer aux frais pour leur compte. Les mineurs n'ont pas droit à des indemnités de ménage. Ainsi la famille touche t'elle une somme de 8625 fr. au total pour le mineur handicapé dans le cas qui est démontré ici.

Le projet n'est désormais plus sous le contrôle de notre association. L'OFAS a désormais repris la conduite du projet et se réserve de l'évaluer. Le conseil de fondation, le secrétariat central, la succursale romande, sont tous engagés dans la gestion et l'évaluation de ce projet. Des groupes d'accompagnement ont été constitués en vue de superviser la conduite de l'exercice. L'aide apportée aux participants au projet pilote est donc canalisée par les organes dont nous avons parlé (antennes régionales, succursale romande) pour conduire un certain nombre de démarches. Les associations de handicapés, le guide de l'employeur, le cours destiné aux employeurs, le «coaching» individuel, les groupes d'entraide et les «tables rondes» offrent en outre un appui précieux. Des mémentos ont été élaborés, un site internet (www.budgetd'assistance.ch) est aussi disponible. Le budget d'assistance constitue donc un projet prometteur dans la mesure où il résulte d'une démarche de longue haleine, qui intègre les données et les réflexions accumulées depuis des années. Il a aussi le mérite de ne plus faire de discrimination entre les différents handicaps. Il constitue un appui très utile à ceux qui ont le projet de s'établir à domicile. Les participants sont susceptibles d'acquérir une expérience pour leur compte au lieu de compter indéfiniment sur l'appui extérieur. En outre, ils renforcent utilement leur crédibilité sur la place de travail, par l'autonomie qu'ils sont susceptibles d'acquérir et de démontrer. Le projet constitue en outre une réponse aux décideurs qui s'inquiètent de voir se multiplier sans limite les institutions spécialisées qui sont très coûteuses, et aussi des contradictions entre les diverses pratiques cantonales. On estime à 20% de ceux placés en institution

ceux qui sont tout simplement privés de l'appui qui permettrait de les laisser à domicile. L'exemple des Pays-Bas suggère que la confrontation d'un certain nombre de structures placées en situation de concurrence amène des solutions inédites et même des économies substantielles. Beaucoup de résultats pourraient ainsi être fournis par ce projet-pilote. Comment gérer le budget d'assistance de manière équitable? Chez les enfants en particulier, il n'est pas toujours facile de faire la différence entre l'aide apportée au titre de l'immaturation, et celle requise par le handicap lui-même. Les milieux politiques sont très intéressés à observer l'évolution du projet. Les Pays-Bas ont une population dont la structure de population est comparable à celle de la Suisse. Ils comptent 65 000 handicapés pris en charge dans un système comparable à celui-ci. Il s'agit en outre d'un modèle où les personnes concernées, les handicapés eux-mêmes, se sont beaucoup impliquées au lieu d'attendre le secours des services spécialisés. Au 31 août 2006, il y avait donc 181 inscriptions définitives pour le projet-pilote, dont 143 personnes touchaient effectivement les prestations prévues, soit de 588 à 13265 fr. par mois. Il y a 115 adultes et 28 mineurs, laquelle reflète la répartition de la population assistée. La plupart des adul-

tes participants étaient déjà domiciliés chez eux, alors qu'une douzaine ont quitté l'institution à l'occasion de leur participation au projet. La plupart des personnes souffrent d'un handicap physique, et il reste un effort à faire pour inclure plus de handicapés psychiques et mentaux. Les autres cantons que les trois pilotes démontrent une participation plus massive que prévue, par suite de la motivation de membres de l'ASRIM. On décidera ultérieurement de la façon de compléter l'effectif de 400 participants prévus. Comme l'a dit M. Dubochet, Mme M-Cl. Baillif aurait désiré participer à notre réunion et s'en trouve empêchée par un accident. Elle a néanmoins rédigé un texte de témoignage dont elle m'a confié la lecture (*à lire aux pages suivantes*).



Témoignage original de Marie-Claude Baillif

Ce que m'apporte le nouveau projet budget assistance de 2006

«Bonjour,

J'aurais bien voulu être présente avec vous aujourd'hui, mais malheureusement, à cause d'une mauvaise manipulation qui m'a tordu un genou, je dois rester tranquille au lit. Pour commencer, je m'appelle Marie-Claude Baillif, j'habite à Nyon et j'ai 48 ans. Le médecin a diagnostiqué ma myopathie lorsque j'avais 8 ans. A l'époque, je commençais à courir moins vite, mais je marchais et je faisais du vélo. A 21 ans, suite à une marche devenue difficile et à une très mauvaise chute, j'ai eu ma première chaise roulante. Afin de subvenir à nos besoins, à mon frère et à moi-même, ma maman, divorcée, devait travailler toute la journée. Pour moi, cela signifiait que je restais toute seule à la maison, assise dans ma chaise roulante à regarder la télé pour me passer le temps. Mon humeur devenant de plus en plus désagréable et mon caractère de plus en plus difficile, ma maman a décidé de prendre une jeune fille au pair suisse-allemande pour s'occuper de moi et de la payer de sa poche. Moi, je lui apprenais le français et elle, de son côté, me permettait de retrouver de l'indépendance pour sortir à l'extérieur et comme je n'étais plus toute seule dans mon coin, cela m'a redonné de la joie de vivre... Tout allait bien, mais lorsque ma maladie s'est aggravée et que j'ai eu mon respirateur, au lieu de prendre des jeunes filles au pair qui ne parlaient pas ou à peine le français, on a pris des personnes qui vivaient dans la région, qu'ils soient étrangers ou pas. Leurs

salaires étaient versés grâce à une partie de ma rente AI et à l'argent de ma maman. Pour trouver des filles pour s'occuper de moi, je mettais des annonces dans les journaux genevois, un réservoir pour moi, avec tous les étudiants qui y habitent. Tout a très bien marché jusqu'en juin 2000, là où ma maman est malheureusement décédée d'un cancer. Qu'allais-je devenir? Devrais-je quitter mon nid douillet pour devoir aller dans un foyer ou à l'hôpital? J'étais très anxieuse... A cette époque, heureusement, Pro Infirmis lançait son projet pilote d'aide au maintien à domicile des handicapés: le projet PACHA. J'ai été prise et grâce à ce projet, j'ai pu recevoir de l'argent pour pouvoir continuer à payer les filles qui s'occupaient de moi et ainsi rester chez moi. Ce projet m'a appris à préparer mes factures moi-même, à faire les fiches de salaire de mes employées et à gérer tout l'argent que l'on me versait sans tricher. Il m'a responsabilisé. Ce projet a duré 2 ans. Pendant ces 2 ans, je n'avais plus d'épée de Damoclès au-dessus de la tête et plus d'insomnies la nuit. Plus besoin de me dire: mais comment faire si je n'ai plus d'argent pour payer mes employées? Une fois que le projet PACHA fut terminé, Pro Infirmis ne m'a pas laissée tomber. Au contraire, après mûltes sollicitations et de nombreuses demandes, Mme Sophie Rais et son équipe ont obtenu que les PC de l'AI, c'est-à-dire les prestations complémentaires les remplacent en surélevant ma rente AI et en me versant tous les mois une somme pour payer mes employées. Ce système me convenait bien, j'étais responsable de tout de A à Z, j'ai appris exactement comment gérer les charges sociales comme l'AVS, la LPP, l'impôt à la source, les allocations familiales, les vacances, les jours fériés, etc. En Janvier 2006, le projet Budget Assistance de Fassis est arrivé dans ma vie. J'ai tout de suite accepté d'en faire partie. Ce projet a permis à mes employées d'être mieux rémunérées pour le travail qu'elles font avec moi. Les anciennes sont toutes contentes d'être payées plus et grâce à ce salaire, aujourd'hui, devenu correct et décent, cela m'est plus facile pour trouver de nouvelles personnes. Quant à moi personnellement,

ce projet me permet, grâce au forfait d'assistance, d'avoir un peu de beurre dans mes épinards. Je dois moins me serrer la ceinture à la fin de chaque mois et cela me permet d'aller plus souvent faire des loisirs comme tout le monde comme par exemple, aller au cinéma, au concert ou au théâtre. Je suis enchantée, même si pour l'instant, il y a pas mal de remaniements de la part des instances de l'AI du valais et de l'OFAS. De toute façon, maintenant, qu'on est en 2006, qu'on peut faire des opérations chirurgicales par caméras d'un pays à l'autre, téléphoner en voyant son interlocuteur sur l'écran et qu'on entend que, pour 25 millions de dollars, une milliardaire américaine peut aller visiter l'espace en tant que touriste, je pense qu'il est temps (enfin temps!) que nos autorités nous considèrent et nous donnent, à nous handicapés, le libre choix de décider de là où l'on veut vivre! N'est-ce pas là un des principes fondamentaux de la Déclaration Universelle des Droits de l'Homme! Alors, pourquoi pas pour nous, les handicapés! Et pourquoi nous placer automatiquement dans des foyers lorsque nos parents décèdent C'est injuste, on est des êtres vivants, non?! Si quelqu'un désire aller en institution qu'il puisse le faire, s'il préfère rester chez lui, qu'il puisse le faire aussi... Vivre à domicile, ça n'a pas de prix, ça me donne: la liberté! Chez moi, je fais ce que je veux quand je veux. JE VIS MA VIE. Si je veux voir du monde, je le fais. Si je veux être seule, je le peux. Si je veux faire la grasse matinée et me coucher tard, pas de problèmes. Si j'ai envie de faire la fête, rien ne l'empêche. Dans un foyer, je regarderais plutôt ma vie passer jour après jour et ce n'est pas du tout pareil! Le choix! Je rencontre, je juge et j'engage moi-même les gens qui vont vivre dans mon intimité. En institution, impossible. Les aides et nous-mêmes sommes imposés les uns aux autres. De l'emploi! Les personnes à domicile ont besoin d'aides. Cela représente des postes de travail. Des économies pour l'Etat! C'est prouvé qu'à la longue, un handicapé coûte moins cher à domicile qu'en institution. Si dans 3 ans, le gouvernement fédéral décide d'arrêter le Budget d'Assistance et de ne plus réitérer dans ce domaine, alors

qu'il demande à la médecine d'arrêter ses progrès et de ne plus continuer à nous sauver! Si c'est pour après nous enfermer dans des foyers ou dans des hôpitaux où l'on ne veut pas aller, ça ne vaut la peine! Un gouvernement n'a pas le droit d'avoir 2 poids, 2 mesures. Soit il nous sauve et nous assume dans tout ce que cela comporte de difficultés, soit il est honnête, il nous dit qu'il ne pleut plus et il nous laisse mourir en paix... Vivre à domicile pour les handicapés et les personnes âgées doit devenir une musique d'avenir et une priorité. Tous les gens en costume, cravate, assis à leur bureau pour décider des futures lois ne devraient jamais oublier que eux, aussi, ne sont pas à l'abri d'une maladie ou d'un accident et que eux, aussi, un jour, ils vieilliront! Ce ne sera alors pas le moment de se dire et de regretter: mais pourquoi n'ai-je pas tout fait à l'époque pour permettre à tous ces gens d'avoir le libre choix de décider de là où ils veulent vivre? Je souhaite LONGUE VIE au projet Budget d'Assistance!»

Marie-Claude

Autre témoignage

«Je m'appelle Christine Muger, maman de trois enfants adultes. Le troisième de mes enfants est entré dans le projet à l'occasion de sa majorité. Pour l'instant, c'est moi qui lui apporte l'appui requis pour gérer son budget et ses démarches. J'ai envie de vous dire à quel point notre situation s'est trouvée améliorée par la participation à ce système. Mon fils vit à domicile avec son père et moi. Il travaille ou plutôt acquiert une formation professionnelle plusieurs heures par jour. Il requiert une assistance 24h/24. Tous les gestes de l'existence dépendent d'un appui extérieur, malgré les dispositifs d'assistance techniques mis à disposition. J'ai désormais droit à une rémunération pour les prestations que j'avais l'habitude de lui apporter. Le budget a ses limites, mais permet tout de même d'engager des contributions supplémentaires. La vie sociale du handicapé est désormais admise comme partie inhérente de son exis-

tence. Sacha engage du personnel, moi y compris, voire d'autres membres de la famille, ou encore des prestataires spécialisés. L'argent dont nous parlons n'est pas versé en fait au handicapé, mais seulement géré par lui. On paie les salaires engagés, et la réserve qui peut rester sur le compte est disponible pour telle ou telle activité exceptionnelle (vacances, etc.). Il convient de justifier avec factures, tickets et autres documents les dépenses engagées. Cela peut paraître compliqué, mais le dispositif est réellement à la portée de chacun. La difficulté majeure est de trouver du personnel, non pas particulièrement formé par des études prolongées, mais simplement expérimenté et motivé. Je saisis donc l'occasion de suggérer que l'ASRIM s'engage pour constituer un pool de personnels formés qui pourraient être mis à disposition des familles, dans certains cas à très court terme. Je ne fais qu'allusion aux démarches requises auprès des caisses de compensation, organismes sociaux de toute nature, les assurances et associations, les caisses qui gèrent la LPP, etc. Je vous assure que l'on peut au prix d'un effort de documentation et d'organisation trouver sa voie au milieu de ce réseau qui peut paraître trop complexe.»

E. Dubochet: J'aimerais féliciter les promoteurs de ce projet de l'avoir imaginé, conçu, mené à bien. Je vous encourage à poursuivre au-delà des trois ans envisagés.

Q.: Pourriez-vous détailler les modalités de la prise en charge?

R.: Si les besoins évoluent, on peut obtenir une réévaluation des prestations.

Q.: Quels sont les aspects fiscaux?

R.: Les impôts sont dus par la personne salariée, par l'employeur handicapé. On n'a pas non plus oublié les bénéficiaires de soins à domicile. Le budget disponible se trouve simplement amputé d'autant.

Q.: Quels sont les économies réalisées par rapport au dispositif habituel?

R.: L'exemple des Pays-Bas suggère que l'économie à réaliser pourrait atteindre 30% des frais.

Q.: Qu'arrivera-t'il aux personnes qui seraient déjà parvenues à l'âge AVS?

R.: Nous sommes en contact avec les politiciens et les administrations qui se préoccupent de ces situations. Il y a des tentatives de normaliser les prestations disponibles

Q.: Quelle est votre expérience avec les véhicules et les organisations susceptibles de véhiculer les personnes handicapées?

R.: Je n'ai pas d'expérience précise à cet égard. Dans notre famille, le véhicule a été adapté à l'aide d'une prestation spéciale (allant jusqu'à 900 fr. par mois).

R.: A l'échelle romande, nous disposons d'une liste de volontaires disposés à voiturier des handicapés. N'hésitez pas à nous solliciter.

R.: Je crois que si le système se développe, l'on verra des véhicules plus nombreux et disponibles.

Q.: Le projet fait-il une place aux acteurs tels assistants sociaux, physiothérapeutes, infirmiers?

R.: Il n'y a pas de solution uniforme, chacun peut faire preuve d'imagination et de créativité, au sein de leur propre réseau.

Q.: Le projet définit-il un profil propre à un type de handicap?

R.: Non, justement. Deux personnes atteintes d'un handicap similaire peuvent avoir des besoins sensiblement différents, et donc des budgets adaptés en conséquence.

E. Dubochet: Je vous remercie encore tous, et dois maintenant mettre un terme à cette journée.

Création d'un réseau d'excellence européen pour le traitement des maladies neuromusculaires: Treat NMD

La réunion de lancement de Treat NMD, un réseau d'excellence européen pour le traitement des maladies neuromusculaires a eu lieu à Paris les 18 et 19 janvier dernier. Ce réseau, destiné à accélérer l'arrivée des traitements au chevet des malades, est financé par la Commission européenne (6ème Programme cadre de recherche et développement – PCRD) qui versera 10 millions d'Euros sur 5 ans aux responsables de ce réseau. Le but de ce financement est de permettre aux chercheurs et cliniciens européens de travailler ensemble de manière plus rapprochée et surtout mieux coordonnée pour tester et appliquer de nouveaux moyens thérapeutiques aux maladies neuromusculaires. Des liens étroits avec des firmes pharmaceutiques (qui font partie du réseau) seront développés dans le même but. Les collaborations avec des groupes hors de l'Europe sont vivement encouragée par la Commission Européenne. Des chercheurs de l'Université de Bâle et d'une firme pharmaceutique suisse (Santhera) font d'ailleurs partie intégrante de ce réseau. Un des buts du réseau est d'harmoniser les informations contenues dans les registres nationaux de patients atteints de maladies neuromusculaires afin de pouvoir mettre sur pied des études multi-centriques internationales selon des critères très précis.

Une première étape sera de coordonner les registres pour la dystrophie musculaire de Duchenne et pour l'amyotrophie spinale. De tels registres n'existent pas en Suisse à ce jour mais un projet de recensement national pour ces deux maladies est en cours d'élaboration au Centre Neuromusculaire Pédiatrique du CHUV à Lausanne. Ces registres seront élaborés selon les critères européens afin de pouvoir faire participer les patients suisses aux futures études multi-centriques internationales.

*Dr. Pierre-Yves Jeannot
Centre Neuromusculaire Pédiatrique
CHUV, Lausanne*

Liste des membres du comité

Président

Dubochet Emmanuel
Passage François-Bocion 2
1007 Lausanne
Tél. 021 806 19 09
Email : emmanuel.dubochet@asrim.ch

Voltz Marc
Route de Taillepied 95
1096 Lutry
Tél. 021 791 53 39
Prof. 021 785 86 79
Email : jmvoltz@freesurf.ch

Membres

Gamma Patricia
Rue du Nord 25
2720 Tramelan
Tél. 032 493 21 33
Email : Patricia.Gamma@jgk.be.ch

Wyss Paulette
Chemin des Fauconnières 8
1012 Lausanne
Tél. 021 652 92 00
Email : paulette.wyss@worldcom.ch

Joray Yolande
Chemin des Brandards 36
2000 Neuchâtel
Tél. 032 725 07 85
Email : yolande.joray@ne.com

Candidats au comité

Fidanza Stéphanie
Impasse des Glycines 6
1700 Fribourg
Tél. 079 699 23 54
Email : stephaniefidanza@hotmail.com

Kuntzer Thierry, Prof.
Service de Neurologie
CHUV
1011 Lausanne
Tél. 021 314 12 91
Fax 021 314 12 90
Email : Thierry.Kuntzer@chuv.ch

Jeannet Pierre-Yves, Dr
Unité de Neuropédiatrie
CHUV
1011 Lausanne
Tél. 021 314 36 03
Fax 021 314 36 45
Email : Pierre-yves.Jeannet@chuv.ch

Schaffter Bernard
Rue de Chalière 76
2740 Moutier
Tél. 032 493 30 85
Mobile 076 563 70 68
Email : bernard.schaffter@freesurf.ch

Conseils et informations

Secrétaire générale

Ludinard Francine
 Chemin de la Traverse 12
 1170 Aubonne
 Tél. prof. 021 808 74 11
 Mobile 079 418 04 11
 Email : francine.ludinard@asrim.ch

Collaboratrice sociale

Bujard Saia Madeleine
 Chemin de la Damaz 2
 1162 Saint-Prex
 Tél/fax 021 806 31 40
 Email : madeleine.bujard-saia@freesurf.ch

Responsable des camps enfants

Chaboudez Didier
 Rue du Progrès 101
 2300 La Chaux-de-Fonds
 Tél. 032 914 53 16
 Mobile 079 302 26 36
 Email : didier.d@bluewin.ch

Responsable du camp jeunes adultes

Froment Pierre
 Route de Marlieux
 La Croix
 F-01240 St-André-le-Bouchoux
 Tél. 0033 474 42 50 36
 Mobile 0033 680 59 40 16
 Email : pierre-sin@wanadoo.fr

Délégué politique et public

Mooser Eric
 Impasse Notre-Dame 29
 1608 Chapelle (Glâne)
 Tél. 021 907 65 19
 Mobile 079 210 51 77
 Email : eric.mooser@bluewin.ch

Délégué au projet Joysteer

Yves Bozzio
 Ch. de la Prévôté 13
 2504 Bienne
 Tél. 032 342 55 54
 Fax 032 342 55 56
 Email : ybozzio@bluewin.ch

Déléguée au Tessin

Sury Kunz Anna Maria
 Via A. Sciaroni 9
 6600 Muralto
 Tél./Fax 091 752 30 20
 Mobile 079 469 10 58
 Email : sury@ticino.com

Physiothérapie

Currat Damien
 HECV-Santé
 Filière Physiothérapeutes
 Avenue de la Sallaz 2
 1005 Lausanne
 Tél. 021 314 69 28
 Fax 021 314 69 22
 Email : dcurrat@hecv.ch

Conseils et informations (suite)

Médecins-conseil

*Ansermet François, Prof.
Médecin-chef au SUPEA
et Div. Pédiopsychiatrie
Hôpital de l'Enfance
1004 Lausanne
Tél. 021 626 12 12
Fax 021 626 14 80*

*Frischknecht Rolf, Dr
Service de rhumatologie
Hôpital Nestlé
CHUV
1011 Lausanne
Tél. 021 314 14 50
Fax 021 314 14 51
Email : rolf.frischknecht@chuv.hospvd.ch*

*Jeannet Pierre-Yves, Dr
Unité de neuropédiatrie
CHUV
1011 Lausanne
Tél. 021 314 36 03
Fax 021 314 36 45
Email : Pierre-Yves.Jeannet@chuv.ch*

*Schorderet Daniel, Prof. Dr
Directeur
Institut de Recherche en Ophtalmologie
Avenue Grandchampsec 64
1950 SION
Tél. 027 205 79 00
Fax 027 205 79 01
Email : Daniel.schorderet@iro.vynet.ch*

Matériel à disposition au secrétariat

- Dossier informatif sur les myopathies - Maladies neuromusculaires des enfants et des adultes (édition 2001)
- Plaquette ASRIM – présentation
- Dystrophie myotonique de Steinert, par D. F. Schorderet Prof. et Th. Kuntzer, P.D.
- Guide pratique pour les parents d'enfants atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne (physiothérapie)
- Myopathe ? Pour un meilleur contact
- Rapport annuel ASRIM
- Rapport annuel de la Fondation Suisse de recherche sur les maladies musculaires
- Chemin vers un meilleur traitement symptomatique des maladies du motoneurone (slécrose latérale amyotrophique) et autres maladies à progression chronique - Brochure destinée aux médecins
- Journal interne «Entre Nous» (paraît 4 fois par an – tirage limité)
- Revue de la myopathie et des maladies neuromusculaires (paraît 4 fois par an)
- Carte pour place réservée aux handicapés
- Carte d'identité pour myopathe
- Der Biokit: eine Reise in die Molekularbiologie, Joël de Rosnay (disponible uniquement en allemand)
- Critères diagnostics des maladies neuromusculaires, 2^e édition, 1997 (traduction par le Dr. J.A.Urtizberea)
- Carteggio intorno alla bestia trionfante, de Camillo Colapinto
- Les approches de la recherche en vue d'un traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne – mise à jour : août 2003 – Dr Günter Scheuerbrandt

Uniquement en prêt

- L'intégration professionnelle des personnes handicapées, de Pierre Thétaz et Andréa Regazzoni
- L'Electroneuromyographie en l'an 2000 – Mise au point, par le Dr. Michel R. Magistris
- Neuromuscular Diseases – J.Bethlem et C.E. Knobbout (en anglais)
- Vie réelle, vie imaginaire, de Nicole Boucher, Marie Medan, Valérie Torossian
- Une nouvelle approche de la différence – Comment repenser le handicap, sous la direction de Raphaël de Riedmatten
- Fratrie et Handicap, de Régine Scelles
- Assurer la protection d'un majeur, de Régine Scelles
- Les femmes handicapées, dossier documentaire N° 11, Editions CTNERHI
- Handicaps moteurs et sexualité, dossier documentaire N° 11, Editions CTNERHI

Remarque

Le matériel d'information est distribué gratuitement !

Revue ASRIM

Impressum

Editeur

Association de la Suisse Romande et Italienne
contre les Myopathies (ASRIM)
Chemin de la Traverser 12
Case postale 179
CH-1170 Aubonne
Téléphone 021 808 74 11
Téléfax 021 808 81 11
E-mail: info@asrim.ch
Internet: www.asrim.ch
CCP 10-15136-6

Rédaction

ASRIM

Conception

Peter Blaser, Claude Sansonnens
Fondation Battenberg
2504 Bienne

Graphisme des éléments de la page de couverture

Calandra Pierre-Marie
graphiste atelier de publicité
2034 Peseux

Impression

Fondation Battenberg
2500 Bienne

Publication

4 fois par année

Abonnement

Fr. 35.— par année

Tirage

7950 exemplaires

Diffusion

Tous les membres ASRIM
Tous les médecins de la Suisse romande et italienne



Aménagement d'automobiles pour personnes handicapées, conduite et transport

- Commandes manuelles pour paraplégiques et tétraplégiques ▶
- Commandes électriques sur le volant pour hémiplégiques ▶
- Bras manipulateur chargement fauteuil ▶
- Pédales d'accélérateur à gauche ▶
- Plate-formes élévatrices ▶
- Portes télescopiques ▶
- Soulève-personnes ▶
- Commandes Joystick ▶



Des professionnels au service de personnes handicapées ou âgées



MEDITEC SA
 Jacquy Dubuis



VENTE ET LOCATION

Nom: _____
 Prénom: _____
 Adresse: _____
 NPA/Localité: _____
 Tél.: _____

Documentation gratuite souhaitée:

- Lifts d'escalier à plate-forme
- Lifts d'escalier à siège
- Lifts de bain/auxiliaires de bain
- Fauteuils roulants manuels
- Scooters électriques/fauteuils roulants électriques
- Auxiliaires à la marche/déambulateurs



MEDITEC SA – Route de Fey 19 – Case postale 9 – 1038 Bercher (VD) – Tél. 021 887 80 67 – Fax 021 887 81 34
 E-mail: meditec@bluewin.ch – Site internet: www.meditec.ch **Points de vente** à Marin (NE) et à Sion (VS)