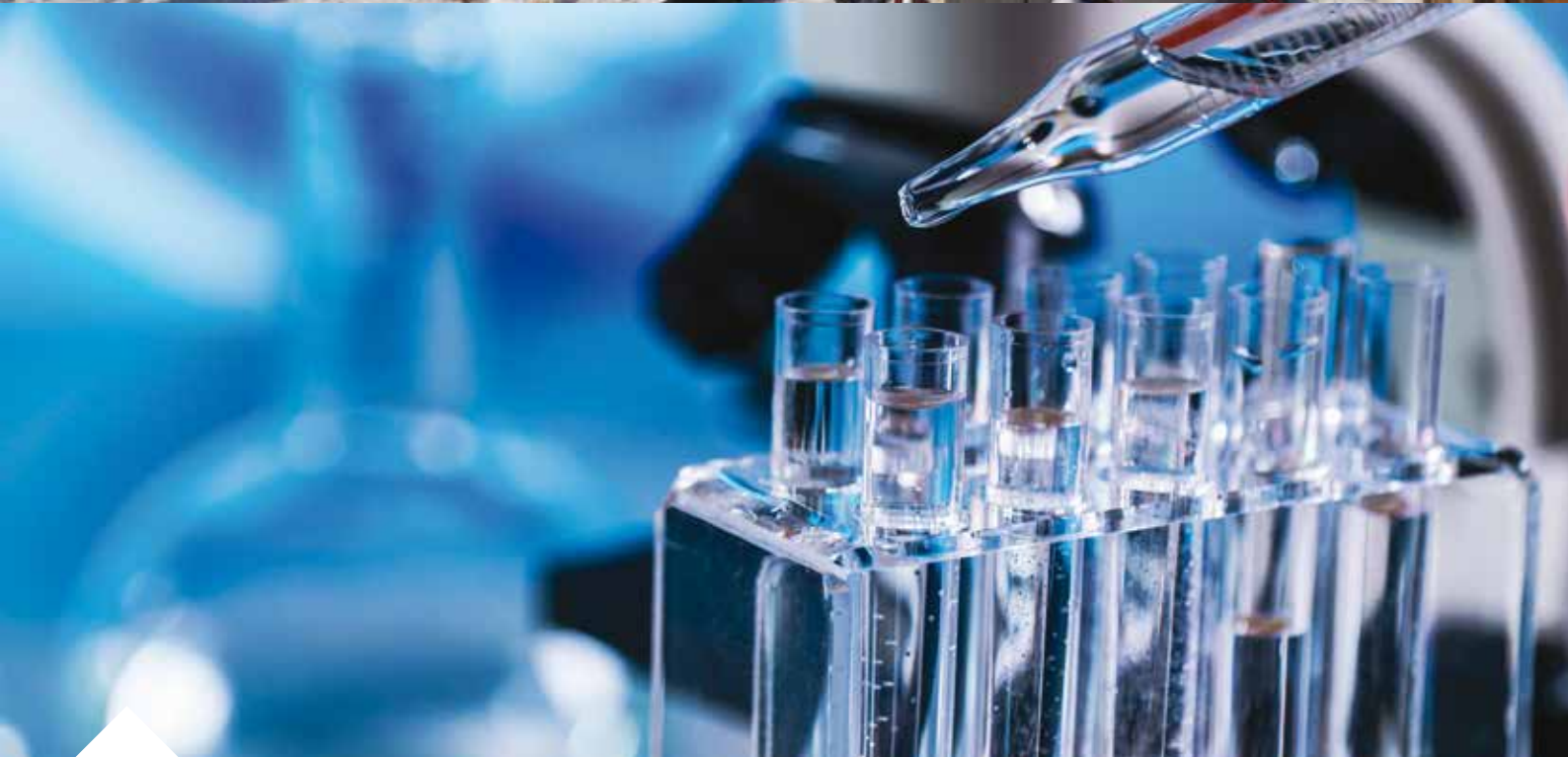


ACCOLADE

N° 12 Novembre 2017



Accompagner la vie,
vaincre la maladie de Charcot.

www.arsla.org

ARSLA 
Association pour la Recherche sur
la Sclérose Latérale Amyotrophique
et autres Maladies du Motoneurone

ÉDITO	3
2017 EN ACTION DE JANVIER À JUIN	4
LES THÉRAPIES DANS LA SLA	8
SLA ET CONSEIL GÉNÉTIQUE	10
LES ESSAIS THÉRAPEUTIQUES EN COURS	12
3 ^{ÈME} ÉDITION DES JOURNÉES DE LA RECHERCHE	17
GRANDIR AVEC UN PARENT ATTEINT DE SLA	19
UNE AUTONOMIE RETROUVÉE GRÂCE À LA DOMOTIQUE	20
HOMMAGE À SIMONE VEIL	22
LA PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP (PCH)	23
AUGMENTATION DE L'AAH ANNONCÉE POUR 2018	28
LE KIKOZ À NOUVEAU DISPONIBLE	29
ENVIE DE VOLER DE SES PROPRES AILES...	30
INFIRMIÈRE COORDINATRICE	31
MIXITON	32
L'ARSLA VOUS ACCOMPAGNE	34
COMMENT NOUS SOUTENIR	35

Directrice de la publication : Marie Léon
Rédacteurs : P^r W. Camu - C. Brodziak - V. Guy - C. Tabuenca - C. Varenne
Chef de projet : V. Montagne • Réalisation graphique : V. Hélaine
Impression : Imprimerie Gueblez
Crédits photos : B. Thomas - S. Robichon - ARSLA - Fotolia



Marie LÉON
Présidente de l'ARSLA

Ce nouveau numéro d'Accolade arrive à un moment où la maladie, à travers les différentes interviews d'Anne Bert, a été fortement médiatisée, laissant dans l'esprit du grand public, une image de désespoir, de terreur et de mort. Une représentation contre laquelle nous nous battons chaque jour.

Accompagner la vie, notre mission prioritaire depuis notre création. Accompagner la vie, cela veut dire améliorer le quotidien du malade et ses proches, compenser la perte d'autonomie et donner de l'espoir en soutenant la recherche clinique et fondamentale.

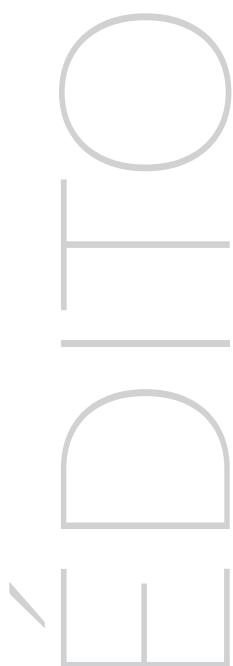
Accompagner la vie, c'est aussi réussir à fédérer le plus grand nombre pour porter le message, sensibiliser et éviter que des malades restent sur le bord de la route... Encore trop de malades ignorent l'existence des Centres SLA, de l'ARSLA et restent isolés, seuls face à la maladie.

Accompagner la vie, c'est l'axe éditorial porté par notre publication Accolade depuis toujours. Ainsi, vous découvrirez, outre les moments forts du premier semestre 2017, les dernières avancées de la recherche, l'ensemble des essais thérapeutiques en cours en France ou à l'international, les dernières nouveautés en matière de prise en charge, nos actions de plaidoyer qui permettent des avancées en matière de d'accès aux droits.

Mais accompagner la vie, c'est également accompagner la fin de vie. Je sais que vous êtes nombreux à nous questionner régulièrement sur le sujet via notre ligne d'écoute et les courriers reçus à l'association, nous y consacrerons un dossier spécial dans la prochaine édition (parution en mars 2018).

Plus que jamais nous devons rester mobilisé pour transformer cet espoir en victoire.

Bonne lecture



2017 EN ACTION

DE JANVIER À JUIN

Janvier :

Championnat de basket de Caluire, Espoirs Montpellier : championnat caritatif pour collecter des dons.



8 janvier :

10^{ème} édition de « La marche de l'espoir », une randonnée pédestre à Saint Verand (Rhône) organisée par les amis de Chantal Dumas.

20 janvier :

Rencontre Centre SLA Marseille et patients.

21 janvier :

5 représentations théâtrales au profit de l'ARSLA par la Compagnie l'Entracte de Moutier sous Chantemerle.



Février :

Sortie du numéro 11 « Accolade ».

17 février :

Conseil d'administration.

24 février :

Renouvellement du label « Don en confiance » pour la 3^{ème} fois.



25 février :

Diffusion du documentaire Danse Immobile au Musée Malraux du Havre, organisée par notre bénévole Michèle Esnault.

27 février :

Assemblée générale extraordinaire en vue de l'acquisition de nouveaux locaux.

28 février :

Journée Portes ouvertes ARSLA à l'occasion de la journée internationale des maladies rares. Au programme : conférence scientifique, présentation des aides techniques et sociales et des actions de l'association.

Mars :

La troupe de théâtre « La courte échelle » offre 6 représentations de la pièce « Sincère à rien » au profit de l'ARSLA.



5 mars :

Semi-marathon de Paris : Martin et d'autres personnes ont participé au semi-marathon de Paris en portant les couleurs de l'ARSLA.

6 mars :

Lancement de l'Appel à projets « Aides techniques et Qualité de vie ».



16 mars :

Clôture du Concours Mixiton.



18 mars :

L'AS Vitré se mobilise contre la Maladie de Charcot : organisation d'un match de soutien et d'une tombola pour financer la Recherche.

Concert de chorale à l'Église de Chevrières.

21 mars :

Rencontre médicale à Lyon, avec le Centre SLA et l'association. Au programme : présentation des actions de l'association, du parcours de soin et conférence scientifique.

24 mars :

Le Grenoble Gospel Singer offre une représentation de gospel à l'Église d'Eybens (Isère).

25 mars :

L'association théâtrale « Le Mottier » présente le spectacle « Tous en scène » à la Salle des fêtes du Mottier (Isère).

26 mars :

La famille Massé se mobilise pour l'ARSLA en organisant une exposition / vente d'objets artisanaux, à la Mairie des Loges en Josas (78).

Concert de Gospel organisé par notre antenne Rhône, en partenariat avec le Lions Club.



27 mars :

« J'irai courir pour vous » : Laurianne Viautour commence son tour de France de 3 mois en courant, pour parler de la maladie de Charcot et récolter des fonds.

29 mars :

Formation « Nouveaux bénévoles ».

30 mars :

Conseil d'administration.

1^{er} avril :

Course étudiante à Nancy, organisée par HumaMimes, l'association humanitaire de l'École des Mines de Nancy.

7 avril :

Cross des élèves de l'Institution de la Salle. En partenariat avec l'association Dyna'Metz, le collège de la Salle mobilise ses élèves et professeurs pour sensibiliser les gens à la maladie de Charcot et encourager la collecte de dons.

Du 7 au 17 avril 2017 :

Thierry Droin et son frère participent au Marathon des sables, une course de 250 km dans le désert en 6 étapes.

8 avril :

6 représentations de la pièce « The Irish Nightmare » à Brains, par la Compagnie « Les séances de Variétés ».



9 avril :

Marathon de Paris : 8 personnes ont couru le Marathon de Paris sous les couleurs de l'ARSLA. Un exploit sportif pour donner des muscles à ceux qui n'en ont plus.

21 avril :

Conseil d'administration.

22 avril :

La tournée de Vineuil (Indre), organisée depuis 14 ans, s'associe cette année à l'ARSLA en soutien à Laurent Gaillard, touché par la SLA.



22 avril :

Handball solidaire : la Vitreenne, club de handball de Vitré, offre une journée de solidarité au profit de l'ARSLA : matchs, animations, stands d'information et de crêpes solidaires.

28 avril :

Journée de rencontre des infirmières coordinatrices des Centres SLA de l'Ouest organisée par l'ARSLA avec le soutien du laboratoire Effik.

11 mai :

Conseil scientifique pour étudier les 20 dossiers reçus dans le cadre de l'Appel à projets scientifique.

14 mai :

Compétition caritative de golf à Seignosse (Landes), organisée par Jean-Paul Soubaigne, un bénévole de l'association.

15 mai :

Inauguration de la Salle domotisée au CHU de Nice, financée dans le cadre de l'Appel à projets « Aides techniques et Qualité de vie ».

21 mai :

La chorale de Breventend (76) chante le printemps au profit de l'ARSLA.

Présentation d'un spectacle équestre et nombreuses animations à Saint-Aubin-le-Vertueux (27).

27 mai :

Pour la 5^{ème} année, les Belles Montées reviennent dans le Tarn-et-Garonne ! L'association « Sports et partages » propose une course, une randonnée et de nombreuses animations, dans une ambiance conviviale !



Juin :

Une école d'aides-soignantes se mobile pour l'ARSLA en organisant des actions pour collecter des fonds sur l'ensemble du mois.

1^{er} juin :

Réunion ARSLA / MDPH de la région Alsace Champagne Lorraine afin de renforcer notre collaboration.

15 et 16 juin :

Université des Bénévoles : temps d'échange et de formation afin de diffuser les bonnes pratiques.



16 juin :

Assemblée Générale de l'ARSLA à l'ICM. Nomination d'un nouvel administrateur, le P^r Philippe Corcia ; Marie Léon a remercié le D^r D. Lardillier qui est arrivé aux termes de ses trois mandats ; Validation des comptes par les adhérents suivi d'une conférence scientifique animée par les P^r Camu, Couratier et Corcia.

Diffusion du film « La longue route des malades de la SLA » par notre antenne de l'Isère.

Diffusion du documentaire « Danse Immobile » de notre marraine Clémentine Célarié, à Valflaunès (34).

18 juin :

Julien Lespagnol, un jeune pianiste, réalise un concert au profit de l'ARSLA pour la fin de son année de conservatoire.



19 juin :

Départ du Breizhtour : Gwenaëlle Vally commence un périple d'un mois en vélo, qui consiste à faire le tour de la Bretagne en semi-autonomie, pour aller à la rencontre des gens pour les sensibiliser à la SLA.

20 juin :

Conseil d'administration par correspondance.

21 juin :

Tenue d'un stand ARSLA dans l'hôpital de Mulhouse pour la Journée mondiale contre la SLA.

Jury Final du Concours Mixiton : un jury composé de neurologue, paramédicaux, malades et partenaires ont testé les 30 recettes sélectionnées par les internautes pour élire le menu gagnant. On remercie l'École Ferrandi pour son accueil.

24 juin :

Une journée des familles est organisée dans la Loire, avec de nombreuses animations et tournoi de football. Un moment convivial et chaleureux.

**25 juin :**

Seconde édition de notre course solidaire contre la maladie de Charcot au bois de Vincennes à Paris.

26 juin :

Lancement de l'opération « À chacun son Mont-Blanc » : un groupe d'amis se lance le défi de réaliser l'ascension du Mont-Blanc afin de sensibiliser sur cette maladie.

29 et 30 juin :

Journées de coordination de la Filière FILSLAN, à Clermont Ferrand. L'ARSLA, membre de la Filière FILSLAN, y participe.

Un grand merci à tous !

LES THÉRAPIES DANS LA SLA

Par le Pr William Camu

Le domaine des thérapies dans la SLA est toujours riche en cette fin 2017.

Nous attendons les résultats de deux essais.

L'essai Biotine réalisé à Montpellier, est une étude pilote sur trente patients de l'effet de ce médicament en passe d'être autorisé dans la sclérose en plaques. Les analyses statistiques sont en cours et ont pris du retard. Nous espérons qu'avant la fin d'année les résultats soient connus. Toutefois, aucun patient n'a vu son état transformé, il faudra donc savoir si un bénéfice en termes de ralentissement de la maladie se profile, et si c'est bien le cas, une étude de plus grande envergure sera réalisée.

L'essai Tirasemtiv est terminé pour sa phase principale. Les résultats sont attendus en fin 2017. Cette molécule n'agit a priori que sur le muscle, mais l'étude précédente avait montré un effet significatif sur le risque d'aggravation de la fonction respiratoire. Restons prudents car la durée de l'étude initiale était très courte, ce qui accroît les risques d'erreur. Par ailleurs, la tolérance du produit n'est pas très bonne.

L'Edaravone en ATU en France, une bonne nouvelle ?

L'Edaravone a fait l'objet de plusieurs études bien menées dans la SLA et toutes, sauf la plus récente, n'ont montré AUCUN effet dans la SLA. L'analyse de sous-groupes de patients a suggéré que les malades ayant les critères suivants avaient peut-être une réponse thérapeutique positive : être âgé de 20 à 75 ans ; avoir une SLA au début avec très peu de handicap (aussi bien au niveau de la parole et de la déglutition que des bras et des jambes ainsi que de la respiration) ; capacité vitale forcée > 79 % (bilan respiratoire) ; SLA touchant au moins deux secteurs (parmi les 3 secteurs que sont l'atteinte bulbaire, les membres supérieurs, les membres inférieurs) ; maladie évoluant depuis moins de 2 ans ; perte de 1 à 4 points sur l'échelle ALSFRS* sur les 3 derniers mois ; fonction rénale normale.

* ALS functional rating scale.

Une étude sur 137 patients a été réalisée et publiée en mai 2017, sur des patients ayant tous ces critères et a annoncé des résultats positifs. L'étude évaluait l'effet du traitement sur 6 mois. L'effet positif décrit portait sur un ralentissement de l'aggravation de l'échelle ALSFRS. Toutefois, il faut préciser les points suivants :

- **L'efficacité de l'Edaravone n'est pas démontrée dans la SLA.** Un médicament, sauf si il est curateur, ce qui n'est pas le cas ici, ne peut démontrer son efficacité que s'il confirme ses résultats sur deux études indépendantes. Il faut savoir que le laboratoire qui produit Edaravone refuse de faire une étude de plus grande envergure pour confirmer l'effet observé. Le groupe européen ENCALs a réitéré sa demande au laboratoire il y a peu ;
- **L'effet sur le long terme est inconnu.** La maladie n'évolue pas sur 6 mois mais sur plusieurs années. C'est pourquoi, les normes internationales demandent de réaliser une nouvelle étude sur une durée de 12 à 18 mois au moins et sur un plus grand nombre de patients ;



→ **L'innocuité de l'Edaravone dans la SLA n'est pas démontrée.** Si sur 6 mois la tolérance semble bonne, l'effet sur le moyen terme n'a jamais été évalué. De plus, on ne peut pas affirmer que le médicament ne perdra pas de son effet au-delà de 6 mois.

→ **Le médicament n'a eu AUCUN effet sur la survie des malades.** C'est le principal critère étudié dans les essais sur la maladie. Un produit qui ralentit la maladie doit avoir un effet sur la survie, sinon les résultats peuvent être mis en doute.

Il semble bon de rappeler que la déontologie médicale demande aux médecins de ne prescrire que des médicaments dont l'effet a été démontré scientifiquement. Ce n'est pas le cas ici. Bien plus, le laboratoire refuse de réaliser l'étude qui pourrait démontrer cet effet. Craint-il que justement cet effet sur un terme plus long ne puisse être démontré ? L'Edaravone a été autorisée récemment aux USA, pas en Europe. En France, un programme d'autorisation temporaire a été validé, cela signifie qu'un praticien peut en faire la demande pour un patient relevant des critères de l'étude. Ceci est surprenant et risque de créer une confusion dans l'esprit des patients et de leurs familles. La médiatisation importante des résultats ne permet pas aux choses de se dérouler de façon sereine et conformément aux exigences scientifiques. Cette médiatisation risque de permettre au laboratoire de ne pas remplir ses obligations de démonstration de l'effet du médicament. Elle n'est donc peut-être pas anodine.

La déconvenue du Masitinib.

Ce médicament, qui avait fait l'objet d'un essai international dans la sclérose en plaques et dont la partie française avait été rapidement interrompue devant les effets secondaires, a été évalué dans la SLA avec une médiatisation forte des résultats intermédiaires comme des résultats finaux, présentés à l'ENCALS. Un effet significatif sur le risque de déclin de l'échelle ALS-FRS a été retrouvé, sans effet sur la survie. Ceci serait donc à confirmer par une autre étude d'envergure. Las, un audit de l'agence européenne du médicament a identifié des manquements à diverses obligations réglementaires et le ministère a suspendu l'usage de cette molécule jusqu'à nouvel ordre.

Études à venir

→ **Deux études prochaines au moins concernent la France.**

Le Fasudil est une molécule dont les effets protecteurs dans des modèles de Parkinson et de SLA sont très sérieux. Il semble que cet effet passe par une action sur les agrégats protéiques que l'on sait jouer un rôle important dans le processus de ces maladies. Le Pr Lingor de Gottingen a obtenu un financement européen à l'appel d'offres maladies rares et va mener une étude avec la France et la Suisse pour l'Europe. Les centres qui recruteront les patients sont ceux de Marseille, Montpellier (coordonnateur), Nice et Tours. L'étude débutera dans le premier tri-

mestre 2018 sous toutes réserves d'ordre administratif, comme toujours. C'est un protocole un peu contraignant car le traitement est par perfusion soit 20 jours de perfusion et un suivi de 6 mois au total.

L'acide tauroursodésoxycholique est une molécule dérivée d'une molécule ancienne connue et utilisée dans le cadre des pathologies liées à la vésicule biliaire. Des travaux assez récents ont montré qu'il pouvait jouer un rôle neuroprotecteur et tout particulièrement dans des modèles animaux de SLA. Il s'agit d'un projet européen là aussi, mené par le Pr Albanese, Palerme, et 4 centres français devraient y participer : Bordeaux, Limoges, Montpellier et Tours (coordonnateur). Le début de l'étude est prévu au premier semestre 2018.



→ Thérapie génique :

C'est un des grands enjeux de l'avenir que l'on espère proche. Le rôle de la protéine SOD1 qui se misfold et devient toxique est bien démontré et le blocage du gène SOD1 transforme le pronostic de l'animal en particulier à l'aide d'un vecteur viral. Les études sont prévues, plusieurs structures sont impliquées en Amérique du Nord comme en Europe et même en France. MAIS, la recherche prend du temps et pour l'appliquer il faut passer par les aspects administratifs qui sont, parfois, encore bien plus longs. Ceci est accentué par le moratoire qu'avaient mis les USA sur la thérapie génique en 2000 et qui ne semble pas encore levé. Il y a un succès qui semble majeur dans la maladie du motoneurone de l'enfant qui est maintenant publié et connu outre Atlantique, espérons que cela permette une accélération des procédures. MAIS, quel que soit le délai, que l'on espère le plus court possible pour tous les patients, nous sommes probablement passés dans une nouvelle ère de la thérapie des maladies dégénératives, SLA y compris. Ceci sera à suivre de près.

SLA ET CONSEIL GÉNÉTIQUE

Par le Pr William Camu

Plusieurs questionnements différents peuvent venir aux familles ou aux personnes dans le cadre de la génétique, même si sur le fond le problème est de savoir s'il y a un risque d'être malade pour la descendance. Toutefois, comme cela dépend du contexte familial, nous allons vous en parler non pas de façon globale, cela n'aurait aucun sens, mais en fonction de cas particuliers.

Il y a ou il y a eu un seul cas de SLA dans la famille, quel est le risque pour moi ou ma descendance ?

Il est important de considérer les frères et sœurs d'un patient, ses enfants, ses parents, ses oncles et tantes et ses grands-parents. Il est rare que l'on connaisse bien ses apparentés au-delà. S'il n'y a qu'un cas dans la famille, la SLA est considérée, jusqu'à preuve du contraire comme sporadique c'est-à-dire ne se transmettant pas à la descendance. Nul besoin de conseil génétique dans un tel cas. Bien souvent, les personnes vues en consultation nous disent (car ils cherchent toujours la faille!) «Oui, mais si le seul sujet malade était le premier porteur de la mutation, alors les ascendants seraient indemnes et pourtant il pourrait y avoir un risque pour la descendance du patient». Si cette objection est recevable, elle relève en fait presque de la science-fiction. De tels cas, que l'on nomme «néo mutation» ont été décrits dans la SLA mais ils sont extrêmement rares et ne justifient en rien une investigation génétique devant tout cas de SLA. Donc, le message à retenir est: s'il n'a qu'un seul cas de SLA dans une famille, il n'y a aucun argument pour penser à un risque héréditaire.

Il y a ou il y a eu deux cas de SLA dans la famille.

Les risques d'hérédité sont dans un tel cas plus précis mais non certains. Au plus les deux cas sont proches (parent enfant par exemple) au plus le risque d'hérédité existe. Il convient donc dans un tel cas qu'un des deux ou les deux patients aient un prélèvement sanguin pour étude génétique, tout en sachant que l'on ne connaît au maximum que 80% des causes de SLA héréditaires. Donc si la recherche est négative elle n'exclue pas une forme héréditaire. Quand les cas sont

sur des apparentés de premier degré, comme parent enfant cité plus haut, le risque pour les apparentés de premier degré (frère, sœurs, enfants) d'avoir la maladie est de 50%. MAIS, deux cas de SLA dans une famille peuvent être fortuits car la maladie est loin d'être aussi rare que l'on veut bien souvent le dire ET au sein d'une même famille on peut partager des facteurs de risque identiques et donc avoir un risque accru de la maladie du fait de notre mode de vie ou de notre environnement. Si après analyse génétique un gène est identifié, il reviendra au neurologue spécialiste de la SLA ou au généticien de rencontrer les apparentés qui en font la demande pour expliciter les choses plus précisément.

Il y a ou il y a eu plus de deux cas dans la famille.

Dans un tel cas la probabilité d'une hérédité est très forte et l'analyse génétique d'un ou de plusieurs de ces cas s'impose. Là encore, le plus souvent, le risque pour les apparentés de premier degré est de 50% d'avoir la mutation et donc la maladie. Si aucune mutation n'est identifiée, cela ne modifie pas le risque ni le caractère très probablement héréditaire de la maladie dans ce cas de figure.

Attention, pas de magie...

Si une mutation est mise en évidence, tout n'est pas résolu. La plupart du temps, cela ne fait que confirmer le caractère héréditaire et c'est tout. Ceci veut dire que, sauf exception très particulière et affaire de spécialiste, il ne sera pas possible de dire vers quel âge la maladie risque de débuter, ni combien de temps elle risque de durer, ni par quel secteur du corps elle commencera. Il faut toutefois rappeler que la SLA est une maladie de l'adulte et que donc elle ne commence pas

chez l'enfant. Il existe comme toujours des exceptions, mais elles sont, en la matière d'une telle rareté que leur probabilité est infime.

Il y a eu un seul cas de SLA dans la famille mais le patient est décédé et il n'y a pas de résultat génétique. Puis-je bénéficier d'une analyse génétique pour connaître mon risque ?

NON, un seul cas ne fait pas risque héréditaire, aucune analyse génétique n'est à pratiquer.

Il y a eu plusieurs cas de SLA dans la famille mais tous sont décédés et il n'y a pas de résultat génétique. Puis-je bénéficier d'une analyse génétique pour connaître mon risque ?

Ce cas de figure suppose donc que le sujet qui se pose cette question n'a aucun symptôme et ce point est important. Dans un tel cas l'analyse génétique qui peut être proposée entre dans le cadre du diagnostic présymptomatique. Ce diagnostic est régi par la loi de façon stricte et ceci pour de nombreuses raisons. Il importe d'abord d'être sûr que le sujet peut recevoir l'information s'il s'avère qu'il est bien porteur d'une mutation, sans risquer d'attenter à sa vie en réaction à l'annonce. Il importe aussi de s'assurer que le sujet veut réellement le savoir et qu'il n'est pas sous l'influence de son entourage (risque de divorce). Il faut aussi, condition non transgressable, qu'il soit majeur. Un dernier point, plus inattendu, est le risque de dépression chez un sujet qui est non porteur de mutation. Il peut en effet y avoir des réactions de culpabilité vis-à-vis des apparentés qui eux sont porteurs. Pour toutes ces raisons, le diagnostic présymptomatique est donc très encadré et nécessite que le patient soit vu par une équipe labellisée par le Ministre de la Santé et qui comprenne en particulier neurologue, généticien, psychologue, assistante sociale, psychiatre. Le sujet sera vu par chaque membre de l'équipe et cette dernière se réunit ensuite pour décider si la personne peut ou non avoir une prise de sang pour analyse génétique. Ensuite, après cette analyse, souvent la personne doit revoir les membres de l'équipe. Là encore, une réunion décidera ensuite si la personne est toujours en état de recevoir le résultat. Le jour de l'annonce, il sera demandé à la personne de venir accompagnée, même si elle pourra être seule avec le neurologue ou le généticien qui fera l'annonce. Aucun dossier ne doit être constitué et le résultat ne sera écrit dans aucun dossier de l'hôpital pour respecter une confidentialité stricte et ainsi éviter que, dans l'avenir, comme cela se fait déjà aux USA, des assurances de santé ne demandent des tests génétiques avant d'assurer les personnes.

Attention : cette procédure s'applique à la SLA et aux maladies pour lesquelles nous ne disposons pas de traitement curateur ou préventif. Si les thérapies d'avenir de la maladie nous donnent une perspective de la traiter, les modalités de ce diagnostic présymptomatique seront bien entendu largement modifiées pour permettre un dépistage et donc un traitement rapide.

Affaire de spécialistes... les maladies apparentées à la SLA

En pratique, un, deux ou trois cas de SLA dans la famille sont des situations simples mais qui peuvent ne pas refléter totalement les connaissances médicales à un moment donné. Ainsi, la mutation C9ORF72, découverte assez récemment, peut entraîner des cas de SLA, mais aussi de maladies que l'on nommera « apparentées » à la SLA et ce sont des cas de démence fronto-temporale, de SLA/démence ou parfois, mais plus rarement des syndromes parkinsoniens, des troubles psychiatriques... L'analyse des arbres généalogiques s'est donc complexifiée depuis cette découverte et cela nécessite une expertise particulière dont tous les neurologues ne disposent pas. Autre point compliquant encore les choses : les démences fronto-temporales sont largement sous diagnostiquées et trop souvent c'est un Alzheimer qui est évoqué. Il est donc possible qu'un antécédent déclaré de maladie d'Alzheimer chez la mère d'un patient atteint de SLA puisse correspondre à un cas de maladie apparentée et ainsi faire suspecter une hérédité justifiant une analyse génétique. Nous nous arrêterons là, car il s'agissait juste de montrer que la réponse au questionnaire d'un patient n'est pas toujours très simple. Mais c'est alors là affaire de spécialiste.

Je suis enceinte, puis-je avoir un dépistage pour savoir si mon enfant a un risque d'avoir une SLA ?

NON, ceci relèverait de la science-fiction car la SLA n'est pas toujours héréditaire et c'est une maladie qui ne touche pas l'enfant. Un tel dépistage se conçoit par exemple pour des maladies héréditaires et encore seulement dans les familles où il y a eu des cas, mais pas « en général » pour quelqu'un qui en ferait la demande. Cela sera peut-être une possibilité dans l'avenir, mais probablement pas avant de nombreuses années car cela voudrait simplement dire que nous maîtrisons tous les tenants et aboutissants des risques d'une maladie dont les causes sont en bonne partie environnementales et donc non détectables par un examen génétique.

Comme vous le voyez les choses sont à la fois simple au plan théorique mais complexes dans les cas particuliers. Le neurologue du centre SLA peut répondre à la plupart des questions que vous vous posez ou saura vous orienter utilement.

LES ESSAIS THÉRAPEUTIQUES EN COURS

Cet article fait état de l'ensemble des essais thérapeutiques en cours en France et dans le monde*.

POUR RAPPEL, IL EXISTE PLUSIEURS PHASES :

Phase 1 : ne concernent pas les malades en général mais les sujets dit « sains » et sont juste destinés à vérifier la tolérance chez l'homme et à définir la dose maximum bien tolérée.

Phase 2 : c'est une variante des essais de phase I qui permet une évaluation préliminaire de l'efficacité à la dose sélectionnée ou bien de tester des combinaisons de médicaments.

Phase 3 : il s'agit d'essais comparatifs destinés à comparer le nouveau médicament à un traitement standard afin de déterminer son efficacité.

Phase 4 : il s'agit d'essais destinés à évaluer ce nouveau médicament approuvé dans des conditions d'administration différentes, par exemple la fréquence d'administration, le nombre de cures, la durée de la perfusion...

Sont répertoriées ici les molécules en cours de test pharmacologique, les études de type thérapie cellulaire en cours, les études à venir (source Filière FILSLAN mars 2017).

LES MOLÉCULES EN COURS DE TEST PHARMACOLOGIQUES

MIROCALS

Cette étude très approfondie s'adresse aux patients SLA avant la mise sous Riluzole et va étudier l'effet de l'interleukine 2 à faible dose durant 1 an. Cette molécule a montré qu'elle pouvait augmenter le taux de lymphocytes T régulateurs, que l'on considère comme protecteurs et donc à même de ralentir le processus de dégénérescence. C'est une étude européenne, réalisée en France et en Grande-Bretagne. Les centres en France sont : Montpellier (coordonnateur), Lille, Limoges, Lyon, Nice, Paris, et Tours.

HERV-K Suppression Using Antiretroviral Therapy in Volunteers with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) - NINDS

Étude ouverte phase 1 (NCT02437110).

Elle est mono-centrique : Bethesda USA.

Objectif : tester l'éventuelle action d'un agent anti rétroviral chez des personnes atteintes de SLA avec charge sanguine élevée en virus HERV - non VIH.

A Study for Patients Who Completed VITALITY-ALS (CY 4031) - Cytokinetics

Étude phase 3 (NCT02936635).

Elle est multicentrique : trente centres dont trois en France.

*Source : Portail SLA FILSLAN.

La molécule utilisée est le Tirasemvit.

Objectif : tester la tolérance et la toxicité à long-terme.

A Biomarker Study to Evaluate MN-166 (Ibudilast) in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – MediciNova

Étude ouverte phase 1/2 (NCT02714036) sur 35 sujets.

Elle se déroule dans 2 centres USA.

Objectif : il est double : tester la tolérance, la toxicité et l'efficacité de l'ibudilast, et assurer l'analyse de biomarqueurs sanguins et imagerie avec critères cliniques de mesures de force et de fonction respiratoire.

Efficacy, pharmacodynamic activity and safety of low-dose IL-2 (Id IL-2) as a Treg enhancer for anti-neuroinflammatory therapy in newly diagnosed Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) patients (MIROCALS) – CHU de Nîmes et Ito Pharma (APHP).

Essai phase 3 (NCT03039673), randomisée versus placebo, associé au riluzole.

C'est un essai multicentrique avec la participation de treize centres dont huit en France.

Objectif : tester l'efficacité et la tolérance. Les objectifs secondaires de cette étude sont de valider les résultats de l'étude phase 1/2 IMODALS (présentés dans l'Accolade n°11). Le protocole d'étude vise à valider des preuves de mécanismes d'actions à partir d'un essai court en utilisant des marqueurs de substitution permettant de définir le statut de répondeur. Des éléments d'exploration permettent de définir le phénotype inflammatoire et immunitaire, des marqueurs du système nerveux central et des caractéristiques génomiques et transcriptomiques.

A Trial of Tocilizumab in ALS Subjects – Barrow Neurological Institute

Étude phase 2 (NCT022469896), randomisée versus placebo.

Objectif : tester la tolérance et l'efficacité.

C'est un essai multicentrique avec la participation de quatre centres aux USA. La molécule tocilizumab est un immunosuppresseur bloqueur de la médiation par interleukine 6 commercialisée dans l'indication de rhumatismes inflammatoires.

Phase 1 Dose Escalation and PK Study of Cu (II)ATSM in ALS/MND – Pty Limited

Étude phase 1 (NCT02870634).

C'est un essai multicentrique en Australie.

Objectif : tester la toxicité, la tolérance et pharmacocinétique. La molécule a une action neuroprotectrice supposée; son efficacité a été montrée sur le modèle souris SOD1.

CC100: Phase 1 Multiple-Dose Safety and Tolerability in Subjects with ALS – Lumigen LLC

Étude phase 1 (NCT03049046), randomisée vs placebo.

Objectif : tester la tolérance et l'efficacité auprès de 21 sujets. Elle est mono-centrique, aux USA.

Safety and Tolerability of Antiretroviral (Triumeq) in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – Neuroscience Trials Australia

Étude de phase 1/2a (NCT02868580).

Elle est multicentrique avec la participation de quatre centres en Australie. La molécule Triumeq est composée de trois antirétroviraux (dolutégravir, abacavir, lamivudine) déjà utilisée dans le traitement contre le VIH.

Objectif : tester la toxicité et la tolérance chez 40 sujets SLA non-VIH.

Safety and Efficacy Study of NP001 in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) and Systemic Inflammation – NEURALTUS

2° essai de phase 2 (NCT02794857), double aveugle randomisé associé à riluzole vs placebo. La première étude a été publiée en mars 2015 dans Neurology.

Elle est multicentrique avec la participation de sept centres aux USA.

Objectif : tester sa tolérance et son efficacité. L'effet décrit de la molécule est une modulation de l'état inflammatoire des macrophages considérés comme contributeurs des dommages neuronaux.

Ibudilast (MN-166) in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – MediciNov

Essai phase 2 (NCT02238626).

Il est mono-centrique : Université de Caroline du Nord aux USA.

Objectif : pratiqué en double aveugle associé à riluzole contre placebo, l'objectif est tester sa tolérance et son efficacité. Cette molécule est déjà expérimentée dans la Sclérose en plaques et pour diminuer la dépendance aux méthamphétamines. Elle est commercialisée au Japon comme anti-inflammatoire.

Oxidative Stress and Apoptosis of Energy Metabolism by Deferiprone from the Circulating Lymphocytes (Etude académique Univ Lille – France)

Phase et type non précisés (NCT02280033).

Objectif : étudier l'effet de l'administration de Deferiprone (chélateur du fer) sur l'expression du stress oxydatif des cellules mononuclées du sang périphérique de personnes atteintes de SLA.

Single and Multiple Dose Study of BIIB067 (Isis-SOD1Rx) in Adults with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – BIOGEN / ISIS

Essai phase 1.

Il est multicentrique avec la participation de dix-sept centres dont un en France (NCT02623699).

Pratiqué en double aveugle associé à riluzole contre placebo, l'objectif est de tester la toxicité, la tolérance et la pharmacocinétique.

Objectif principal : il concerne des sujets SLA sporadiques (part A) et porteurs mutation SOD1 (part A et part B) dans le but d'analyser le niveau d'expression SOD1 dans le LCR.

Immuno-modulation in Amyotrophic Lateral Sclerosis – a Phase I-II Study of Safety and Activity of Low Dose Interleukin-2A (étude académique CHU de Nîmes – France)

Essai phase 1/2 (NCT0259759), pratiqué en double aveugle, associé au riluzole, contre placebo.

Objectif : tester la toxicité, l'escalade de doses, la tolérance et d'étudier les marqueurs immuno-inflammatoires. Médiateur de l'immunité adaptative, IL-2 est le principal facteur de croissance des cellules T. Elle favorise également la croissance des cellules B et peut activer les cellules NK et les monocytes.

Single-Ascending-Dose Study of GDC-0134 to Determine Initial Safety, Tolerability, and Pharmacokinetic Parameters in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis – GENETECH Inc

Essai phase 1.

Multicentrique : six centres aux USA y participent. Cette molécule agirait comme modulateur neuronal.

Objectif : tester la toxicité, la tolérance, la pharmacocinétique.

A Study to Assess the Efficacy and Safety of H.P. Acthar® Gel in the Treatment of Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis – Mallinckrodt

Étude phase 2 (NCT03068754), multi-doses, randomisée contre placebo.

Elle est multicentrique. La Corticotropine (ACTH) en injection S/C à effet corticostéroïde est déjà utilisée dans maladies systémiques inflammatoires et la sclérose en plaque.

Objectif : vérifier son efficacité sur 195 sujets.

CC100: Phase 1 Multiple-Dose Safety and Tolerability in Subjects with ALS – Chemigen LLC

Étude phase 1 (NCT03049046), randomisée vs placebo. Elle est monocentrique aux USA.

Objectif : tester son efficacité et sa tolérance, sur 21 sujets.

Therapy in Amyotrophic Lateral Sclerosis with Memantine at 20 mg BID (TAME) – University of Kansas

Étude phase 2 (NCT02118727), randomisée vs placebo associé au riluzole, La molécule memantine est un inhibiteur de la neurotransmission glutamatergique par blocage du récepteur NMDA, utilisée en traitement de la maladie d'Alzheimer

Elle est multicentrique avec la participation de six centres aux USA.

Objectif : tester sa tolérance et son efficacité.

Rasagiline in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – FDA Office Orphan Drug Products

Étude phase 2 (NCT01786603), randomisée versus placebo.

Elle est multicentrique avec la participation de dix centres aux USA.

Objectif : vérifier son efficacité et sa tolérance. La rasagiline est un inhibiteur de la monoamine oxydase connue pour modifier les mécanismes de neurotransmission dans la maladie de Parkinson et commercialisée dans cette indication. Métabolisée en R-aminoindane, elle aurait aussi des propriétés de neuroprotection.

Mexiletine in Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis – University of Washington

Étude phase 2 (NCT07781454), randomisée versus placebo.

Elle est multicentrique avec la participation de dix centres aux USA.

Objectif : vérifier son efficacité et sa tolérance. La mexiletine est un inhibiteur des canaux ioniques sodium, commercialisée comme traitement des arythmies cardiaques. C'est aussi un bloqueur de l'excitotoxicité motoneuronale. Il a récemment été démontré que son ingestion chez la souris induit une surexpression du gène SOD et prolonge la survie de modèles murins de SLA avec mutation SOD.

Clinical Trial of Ezogabine (Retigabine) in ALS Subjects – MGH Neurological Clinical Research Institute

Étude de phase 2 (NCT02450552), randomisée versus placebo.

Elle est multicentrique avec la participation de onze centres aux USA.

Objectif : vérifier son efficacité et sa tolérance. L'ezogabine et un ouvreur de canal ionique potassium (KCNQ2-5) utilisée dans le traitement de l'épilepsie pour ses propriétés de diminution de l'excitabilité neuronale.

A Clinical Trial to Evaluate the Safety and Efficacy of Fycompa in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – Stony Brook University

Il s'agit d'une étude pilote (NCT03020797), randomisée versus placebo.

Elle est monocentrique.

Objectif : tester la tolérance et l'efficacité préliminaire du Fycompa. La molécule perempanel, commercialisée comme antiépileptique sous le nom de Fycompa, est une inhibitrice des récepteurs AMPA.

Ventilatory Investigation of Tirasemtiv (CY4031) and Assessment of Longitudinal Indices after Treatment for a Year (VITALITY-ALS) – CYTOKINETICS

C'est un essai phase 3 (NCT02496776), randomisé, associé au riluzole vs placebo. Il est multicentrique : soixante-seize centres dont sept centres en France. La molécule est activatrice de la troponine musculaire. L'étude phase 2/3 précédente avait montré une possible amélioration des fonctions ventilatoires.

Study of Rasagiline in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis – Etude académique Université Ulm, Allemagne et Rasagiline in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – Etude académique Dallas University, Texas, USA

Ce sont deux essais de phase 2, randomisés, double aveugles, associé au riluzole en Allemagne vs placebo. Il est multicentrique avec quinze centres en Allemagne et cinq aux USA (NCT01786603).

Objectif : tester la tolérance et l'efficacité du Rasagiline, un inhibiteur de la monoamine-oxydase (MAO), commercialement disponible sous plusieurs noms, utilisé dans la maladie de Parkinson. Son action connue est celle d'un régulateur de dopamine.

A Long-Term Study of EO302 in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – EISAI Ltd

C'est une étude phase 2a (NCT00445172).

Elle est multicentrique avec quarante-deux centres au Japon.

Objectif : tester la toxicité et la tolérance à l'EO302, un mecobalamine (vitB12).

A Pilot Study of RNS60 in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – Etude académique Massachusetts General Hospital Boston USA.

C'est une étude phase 2 (NCT02525471).

Elle est monocentrique : Boston.

Objectif : tester la tolérance et l'efficacité de RNS60 et son impact sur les biomarqueurs de la neuro-inflammation. RNS60 est un dérivé aqueux salin oxygéné, actif sur les champs magnétiques du SNC qui augmenterait les défenses immunitaires via l'activation des lymphocytes Tregs et diminuerait l'activation microgliale.

Efficacy and Safety of Plasma Exchange With Albutein® 5% in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis – GRIFOLS Therapeutics

C'est une étude pilote phase 2a (NCT02872142).

Elle est mono-centrique : Liban.

Objectif : tester sa toxicité, son efficacité et sa tolérance.

Expanded Controlled Study of Safety and Efficacy of MCI-186 (Edaravone, Radicut) in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – Mitsubishi Tanabe Pharma

C'est un essai phase 3 (NCT00424463), randomisé, double aveugle contre placebo.

Il est monocentrique : Okayama University – Japon.

Objectif : tester sa tolérance et son efficacité. Anti oxydant, capteur de radicaux libres, censé remédier les effets du stress oxydatif, la molécule MCI-186 a déjà été étudiée comme protecteur dans les suites d'accidents vasculaires cérébraux ischémiques et en post-infarctus du myocarde. Plusieurs études ont été réalisées au Japon qui décrivent un effet positif sur l'évolution fonctionnelle de la SLA (ALSFRRS-R) mais pas sur les fonctions respiratoires. Il n'y a pas d'étude déclarée en Europe ou aux USA. La molécule a été approuvée comme "therapeutic option" au Japon.

A Phase 2A Safety and Biomarker Study of EPI-589 in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis – EDISON Pharmaceuticals

C'est un essai phase 2a (NCT02460679).

Il est multicentrique : deux centres en Californie – USA.

Objectif : connaître le temps de réponse au traitement. EPI-589 est un modulateur du métabolisme mitochondrial type Co-Enzyme Q10.

Phase II/III Randomized, Placebo-Controlled Trial of Arimoclochol in SOD1 Positive Familial Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – Etude académique University of Miami and Massachusetts General Hospital – USA

C'est un essai phase 2/3 (NCT00706147), randomisé, double aveugle, contre placebo.

Objectif : tester sa tolérance et son efficacité. La molécule arimoclochol (BRX-345) est propriété de CytRx Corporation (california USA). Son action décrite est de stimuler les mécanismes de réparation cellulaire par activation de protéines chaperones, particulièrement de type choc thermique comme Hsp70. Le rationnel d'utilisation est basé sur la reconnaissance de l'accumulation cytoplasmique d'agrégats protéiques (TDP-43) considérée comme marqueur de neurodégénérescence dans la SLA. Les protéines agrégées ont une structure anormale qui pourrait être modifiée par l'arimoclochol. Cette molécule a aussi été décrite comme ayant une action dans la maladie de Kennedy (Malik B et al Brain 2013 ; 126 (3): 926-943).

Efficacy and Safety of YAM80 (étude académique Yoshino Neurologic Clinic – Tokyo)

C'est un essai phase 2 (NCT00886977).

Il est monocentrique : Tokyo.

Objectif : tester son efficacité et sa tolérance. Le YAM80 est un extrait de plantes mexicaines.



ÉTUDES DE TYPE THÉRAPIE CELLULAIRE EN COURS

Autologous Bone Marrow-Derived Stem Cell Therapy for Motor Neuron Disease – Stel Cells Arabia

Study of Two Intrathecal Doses of Autologous Mesenchymal Stem Cells for Amyotrophic Lateral Sclerosis – University of San Paulo, Brésil

A Dose-escalation Safety Trial for Intrathecal Autologous Mesenchymal Stem Cell Therapy – Mayo Clinic, Rochester USA

Intravenous Injection of Adipose Derived Mesenchymal Stem Cell for ALS – Royan Institute – Teheran, Iran

Study to Investigate the Safety of the Transplantation (by Injection) of Human Glial Restricted Progenitor Cells (hGRPs; Q-Cells®) Into Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – QTherapeutics – Utha, USA

Human Spinal Cord Derived Neural Stem Cell Transplantation for the Treatment of ALS – Neuralstem – Georgia, USA

Combination Therapy of Cord Blood and G-CSF for Patients With Brain Injury or Neurodegenerative Disorders – Buday CHA Hospital – Seongnam-si, Gyeonggi-do, Corée du Sud

The Use of Autologous Bone Marrow Stem Cells in ALS (Extension CMN/ELA) – El Palmar, Espagne

Autologous Cultured Mesenchymal Bone Marrow Stromal Cells Secreting Neurotrophic Factors (MSC-NTF), in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) – Hadassah Medical Org., Jerusalem, Israel.

Safety Study of HLA-haplo Matched Allogenic Bone Marrow Derived Stem Cell Treatment in Amyotrophic Lateral Sclerosis – Seoul, Corée du Sud

DEUX ÉTUDES DEVRAIENT DÉMARRER DÉBUT 2018

ROCK-ALS

C'est un essai européen, avec la France, la Suisse et l'Allemagne (coordinatrice), pour tester le Fasudil en intraveineux sur 3 semaines, les patients étant suivis sur 6 mois. Le Fasudil fait partie d'une nouvelle classe de molécules neuroprotectrices et expérimentalement il y a eu des effets inhibiteurs de la dégénérescence axonale et une amélioration de la survie des animaux. 2 patients sur 3 recevront le produit, 1 sur 3 le placebo. Les centres français sont : Montpellier (coordonnateur), Marseille, Nice et Tours.

TUDCA

C'est aussi un essai européen, multinational, porté par les Italiens, pour tester l'acide ursodesoxycholique, une molécule qui a ralenti la maladie en association au riluzole et a des propriétés neuroprotectrices chez l'animal. 50% des patients recevront la molécule et le placebo, pour un traitement de 18 mois. Les centres français sont : Tours (coordonnateur), Bordeaux, Limoges et Montpellier.

3^{ÈME} ÉDITION DES JOURNÉES DE LA RECHERCHE

La Filière Nationale de Santé Maladies Rares FILSLAN et l'Association ARSLA ont organisé leurs 3^{èmes} Journées de la Recherche les 16 et 17 octobre dernier : plus de 150 chercheurs cliniciens et fondamentalistes ont participé.

3^{ème} Journées de la Recherche sur la SLA et les maladies du neurone moteur

PROGRAMME

PARIS, 16 et 17 Octobre 2017
Auditorium *Le Monde*

COMITE SCIENTIFIQUE et d'ORGANISATION
C. Desnuelle (FILSLAN), C. Tabouret (ARSLA)
S. Boillee (Paris), P. Corcia (Tours), P. Couratier (Limoges), L. Dupuis (Strasbourg), P.F. Pradat (Paris)

Avec le soutien financier de
DIRECTION GÉNÉRALE DE L'OFFRE DE SOINS

Avec le soutien institutionnel
EFFIK SANOFI GENZYME

La vocation de ces journées est de promouvoir une recherche transversale dans le champ des maladies du neurone moteur entre les acteurs institutionnels et les cliniciens, de mettre en valeur l'implication nationale vers le développement de thérapies innovantes pour les personnes atteintes de cet ensemble de maladies rares dévastatrices.

D'énormes avancées ont été réalisées ces dernières années amenant à considérer le rôle de l'accumulation de protéines mal conformées comme SOD1 ou TDP43 formant un germe vraisemblablement initiateur. Mais quels sont les caractères moléculaires qui permettraient de démembrer cet ensemble ? Comment ce processus diffuse-t-il tout au long du système nerveux ? Comment individualiser des biomarqueurs pour les différencier en pratiques et mieux cibler les thérapies pour chaque entité qui constitue ce groupe ? Autant de questions auxquelles il faut maintenant répondre. Les Journées précédentes ont permis de regrouper une audience d'acteurs experts, cette année, le nombre et la qualité croissants des présentations prouvent le dynamisme de la recherche française et donnent une vision optimiste pour avoir des réponses significatives dans un proche avenir.

Ces journées sont aussi l'occasion de remettre les Prix Jeunes chercheurs ARSLA afin de les encourager à poursuivre leur carrière dans le domaine de la SLA. Un comité de sélection (choisi parmi les membres du conseil scientifique) présidé par le P^r William Camu, a sélectionné les deux jeunes chercheurs, Christine Marques et Gina Picchiarelli pour la qualité et la pertinence de leurs présentations orales et écrites (poster).

Voici un résumé de leurs travaux :

« L'analyse des mécanismes moléculaires qui sous-tendent la dégénérescence des neurones moteurs cortico-spinaux révèle de nouveaux acteurs de la SLA »
Par Christine Marques

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) émane de la dégénérescence conjointe des neurones moteurs cortico-spinaux (NMCS) et des motoneurones bulbaires et spinaux (MnBS). Contrairement aux MnBS qui ont fait l'objet de nombreuses études précliniques, les mécanismes moléculaires qui sous-tendent la dégénérescence sélective des NMCS demeurent complètement inconnus. Afin de mettre en avant les voies de signalisations impliquées dans le dysfonctionnement initial et la perte ultime des NMCS au cours de la SLA, l'équipe a développé une méthode de purification, depuis le cortex cérébral de souris adultes sauvages ou transgéniques, les souris Sod1G86R, des NMCS ainsi que des Neurones à Projection Calleuse (NPC) des couches corticales II/III, utilisés comme contrôles car ne dégénérant pas au cours de la SLA. Les purifications ont été réalisées à 30 et 60 jours (pré-symptomatiques), et, 90 et 105 jours (symptomatiques). Elle a soumis ces populations neuronales au séquençage de leurs ARN et réalisé des analyses différentielles afin de mettre en évidence les gènes dont l'expression est modifiée sélectivement dans les NMCS, et non dans les NPC. Les résultats mettent en avant un petit nombre de gènes dérégulés aux âges pré-symptomatiques, et un plus grand nombre aux âges symptomatiques, qui correspondent au moment où l'on enregistre une perte importante des NMCS. Les analyses d'enrichissement conduites aux âges symptomatiques révèlent des mécanismes attendus dans un contexte de neurodégénérescence. En revanche, les analyses conduites aux âges pré-symptomatiques dévoilent des gènes qui, pour la majorité, n'ont jamais été mis en cause dans un contexte de SLA. Des études sont en cours pour caractériser le rôle de ces candidats dans le fonctionnement et la survie des NMCS, ainsi que leur pertinence dans la pathologie humaine. À terme, ces travaux sont destinés à informer le développement de stratégies thérapeutiques visant à promouvoir le maintien d'une population de NMCS sains et fonctionnels.

Rôle de FUS dans la différenciation post synaptique de la jonction neuro musculaire

Par Gina Picchiarelli

Au cours de la SLA, la jonction neuromusculaire (JNM), qui est une synapse spécialisée entre le motoneurone et la fibre musculaire, est la première structure à être affectée. En effet, la JNM est détruite avant le corps cellulaire du motoneurone, et des données démontrent l'existence de défauts métaboliques musculaires au cours de la maladie qui pourraient contribuer à la neurodégénérescence observée chez les patients et les modèles animaux.

Les mutations du gène FUS provoquent les SLA les plus sévères connues. Nous avons récemment établi un modèle knock-in de SLA liée à FUS, qui développe des phénotypes pertinents pour la SLA. Ces souris knock-in sont conditionnelles, et nous avons pu montrer que, si la dégénérescence des motoneurones est liée à l'expression de la mutation dans les motoneurones eux-mêmes, les phénotypes au niveau de l'animal entier ne sont que retardés.

Son hypothèse de travail est que la mutation de FUS entraîne un défaut de la jonction neuromusculaire. Au cours de ses deux premières années de thèse, elle a pu montrer que la mutation de FUS entraîne des anomalies au niveau de la morphologie de la JNM à la naissance (chez les animaux homozygotes) ainsi qu'à l'âge adulte (chez les hétérozygotes). Grâce à un séquençage de l'ARN, elle a pu observer des dérégulations de nombreux gènes impliqués dans la formation de la JNM et plus particulièrement des gènes des récepteurs cholinergiques. En étudiant un modèle cellulaire, elle a démontré que FUS est suffisant et nécessaire pour induire l'expression des gènes de la JNM notamment de la sous unité du récepteur de l'acétylcholine. Afin de compléter ces résultats, elle propose ici de réaliser des expériences complémentaires pour étudier la localisation de FUS au sein de la JNM, analyser la contribution musculaire de FUS dans le phénotype observé et caractériser le mécanisme pathologique impliquant FUS au sein de la différenciation de la JNM. La compréhension de ce mécanisme nous permettrait par la suite de proposer des stratégies thérapeutiques.



GRANDIR AVEC UN PARENT ATTEINT DE SLA

Par Emmanuelle May, psychologue

Grandir avec un parent atteint d'une sclérose latérale amyotrophique, quel impact pour l'enfant ? C'est cette question qui nous a amené à nous intéresser aux enfants, aux parents et aux familles, chez qui la maladie fait irruption et remet en cause tout l'équilibre familial.

À travers la rencontre d'une vingtaine de familles, nous avons observé que les enfants et adolescents ont tous été bouleversés et impactés par la maladie de leur parent, mais de manière très singulière. Certains à travers l'apparition d'angoisses (angoisse de mort, peur de développer la même maladie) ou de la tristesse. Plusieurs d'entre eux ont des problèmes de concentration dans le milieu scolaire, des régressions ou des difficultés pour s'endormir.

Ils ont pu poser des questions laissées sans réponses, ne sachant parfois pas à qui les adresser. Les enfants sont sensibles aux émotions des parents : si certains sujets sont difficilement abordables, ils savent être délicats et parfois ne pas poser la question. Leurs interrogations concernent l'origine de la SLA, son évolution et la question de la guérison versus la mort.

Les parents témoignent de leur difficulté à parler de cette maladie avec leurs enfants, étant eux-mêmes pris dans d'autres enjeux et difficultés liés à l'apparition de la SLA. Ils demandent souvent s'il faut dire la vérité aux enfants. Il est important de demander de quelle vérité ils parlent ? De la situation actuelle ? Des incertitudes liées à l'évolution de la maladie ? Parfois l'enfant pose des questions mais ne veut pas avoir des réponses détaillées ; il faut essayer de répondre aux questions posées et pas forcément devancer les inquiétudes.

Après 4 ans à s'intéresser au vécu de ces familles, nous nous rendons compte que ce que nous pouvons faire en tant que soignant, c'est de les écouter, les accom-

pagner et les encourager à discuter entre eux. Le fait de recevoir ces familles, a permis aux enfants de voir que leurs parents gardent leur rôle de père et de mère et qu'ils s'intéressent toujours à leur bien-être. La maladie n'a pas pris toute la place et ils peuvent continuer, s'autoriser à rester des « enfants », poser des limites dans le rôle d'aidant qu'on leur demande parfois de prendre, tout en ayant la possibilité d'aborder ce qui les met en difficulté. Beaucoup de jeunes nous ont aussi renvoyé qu'ils ne pensent pas autant à la maladie que leurs parents.

Auprès des parents, c'est surtout un travail de réassurance autour de la parentalité qui semble être bénéfique. Ils se posent des questions autour du moment de l'annonce de la maladie et des étapes particulières (gastrostomie, fauteuil roulant...). La meilleure façon d'accompagner les parents est de les rassurer sur leurs capacités à sentir ce qui sera le plus juste à dire sur le moment. C'est eux qui connaissent leurs enfants et le lexique adapté à leurs mondes et leurs âges. La parole peut donc aider à retrouver l'équilibre familial et les soignants peuvent accompagner les familles dans l'ouverture d'espace de parole contenant autour de ces sujets.

UNE AUTONOMIE RETROUVÉE GRÂCE À LA DOMOTIQUE

DOMOTISATION D'UNE CHAMBRE D'HÔPITAL DE
SEMAINE (HDS) – CENTRE SLA DU CHU DE NICE

Par Violaine Guy, ergothérapeute

Le CHU de Nice, reconnu pour son expertise en tant que Centre expert dans la prise en charge de la Sclérose Latérale Amyotrophique, accueille sur l'hôpital Pasteur 2, les malades des Alpes-Maritimes et des départements limitrophes. Les stades de dépendance des patients sont divers, et nécessitent des moyens de compensation adaptés pour leur permettre de rester autonomes.

L'hôpital de semaine (HDS) est un lieu d'accueil et de prises en charge médicales (bilans diagnostiques, suivi, hospitalisations en urgence), paramédicales et médico-sociales (ergothérapie, kinésithérapie, orthophonie, psychologie, diététique, assistance socio-éducative...).

Une structure innovante permettant de créer des transversalités, le Centre d'Etudes Nouvelles Technologies pour l'Autonomie (CENTA), a été créé en 2013 dans le Centre SLA du CHU de Nice. Il a pour vocation de développer la connaissance et la recherche des aides technologiques dans les domaines informatique, domotique, robotique et communicationnel. Il s'attache et contribue à l'adaptation et à la diffusion des moyens de compensation répondant aux besoins des patients (essais, évaluations, conseils, préconisations, aménagements). Un lien existe entre chercheurs et fabricants: rédaction de cahiers des charges, liens avec les start-up impliquées dans la recherche de solutions innovantes dans le domaine de la santé et la préservation de l'autonomie. À l'occasion du passage de personnes atteintes de SLA sur l'HDS, le CENTA a l'opportunité de présenter de nouvelles technologies abouties ou encore expérimentales pour améliorer le service rendu aux patients.

L'Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies du motoneurone (ARSLA) a lancé un appel à projets en mai 2016 : « Qualité de vie et aides techniques ».

L'équipe du Centre SLA du CHU de Nice y a candidaté afin de proposer des solutions concrètes de compensation à l'aide d'une chambre d'hospitalisation domotisée. Auparavant, s'il n'était pas possible aux patients ayant une atteinte motrice sévère, d'utiliser le système d'appel classique en appuyant sur le bouton de la sonnette, aucune proposition alternative ne pouvait leur être proposée. De la même manière, lorsque les patients ne pouvaient plus s'exprimer, seul un tableau de lettre était mis à leur disposition et à celle des soignants, ce qui n'était pas satisfaisant.

Ce projet a été retenu par le Conseil d'administration. De ce fait, des outils technologiques ont été acquis grâce à l'ARSLA, pour un montant de 6400€, rendant une véritable autonomie aux patients hospitalisés, nous permettant, de surcroît, de faire des démonstrations de cette technologie novatrice et allégeant la prise en soins pour les professionnels.



Par l'intermédiaire d'une tablette intégrant et reconnaissant les codes Infrarouges, équipée de logiciels spécifiques (Pictocom® et Head Pilot® par la société Accessman) et l'installation d'un boîtier relai, le patient peut actionner les différentes fonctions de la chambre (par souris, contacteur, pad tactile, défilement, mouvement de membre ou de tête). Tous ces gestes qui peuvent sembler simples et évidents, sont désormais rendus accessibles à tous.

Ce projet a permis d'adapter une chambre individuelle en matière de :

1. Contrôle d'environnement : gestion de la TV, des lumières, du store par Infrarouge (IR);
2. Gestion du positionnement : système IR pour les commandes électriques du lit médicalisé avec le réglage du dossier et de la plicature des jambes;
3. Gestion de la sécurité : par un système d'appel IR;
4. Accessibilité à une communication : synthèse vocale, pictogrammes, douleur;
5. Gestion des liens sociaux : Internet, mails, sms, téléphonie.

Les prises en charge des équipes soignantes sont ainsi facilitées, notamment par des demandes formulées et une meilleure compréhension des besoins ainsi qu'une satisfaction vis-à-vis de l'amélioration des réponses apportées.

Ces investissements représentent un confort pour le patient, l'amélioration de la prise en compte de ses desideratas, la projection d'une éventuelle transposition à domicile, l'amélioration des conditions de travail pour les soignants et donc, une meilleure qualité de vie pour tous.

L'ARSLA EN ACTION...

Chaque année, l'ARSLA lance un appel à projets «Aides techniques et Qualité de vie» ouvert à toutes les structures accueillant des personnes atteintes de SLA. En 2017, ce sont 35 000 € qui ont été ainsi distribués à 9 structures.

EN SAVOIR PLUS...

Vous avez besoin d'une aide technique ? Vous avez besoin d'un conseil avant d'acheter ? Vous rencontrez des difficultés avec votre matériel ? Vous souhaitez faire don d'une aide technique, même utilisée ? Le service matériel de l'ARSLA peut vous aider.

L'association peut mettre gracieusement à votre disposition du matériel pour compenser la perte d'autonomie : aide à la toilette, fauteuil manuel ou électrique, aide à la communication... L'équipe du service matériel vous conseillera pour trouver la solution la plus adaptée à votre handicap en matière informatique, de téléphonie, de domotique, et maintien de la communication. Vous souhaitez partir en week-end, prendre quelques jours de congés en famille ? L'ARSLA met à votre disposition trois véhicules aménagés permettant d'installer un fauteuil électrique sans transférer la personne.

Pour bénéficier de cet accompagnement, il suffit de contacter le **01 43 38 99 35** ou **materiel@arsla.org**

HOMMAGE À SIMONE VEIL

Simone Veil, décédée le 30 juin dernier, est surtout connue pour sa défense des droits de la femme et plus particulièrement pour sa loi autorisant l'avortement en France. Mais elle l'est beaucoup moins pour son engagement en faveur du handicap. Et pourtant, elle est à l'origine de la loi d'orientation du 30 juin 1975 sur « l'intégration des personnes handicapées ». Un texte historique qui posa les premiers jalons de la politique nationale du handicap telle qu'elle a été développée jusqu'à aujourd'hui. Une avancée considérable qui permet d'ériger l'intégration des personnes handicapées dans la vie sociale et économique en obligation nationale et s'inscrit au cœur d'une véritable politique publique. En reconnaissant le droit à l'éducation en milieu ordinaire, à l'emploi, à l'intégration sociale, l'accès aux sports et aux loisirs, la loi de 1975 ouvre la voie à celle de 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté.

Cette loi de 1975 reconnaît également le rôle de santé publique des associations. Cette ouverture vers les acteurs du handicap se traduit par la création du Comité national consultatif des personnes handicapées (CNCPPH) ; devenu depuis le principal espace de consultation des associations dans le cadre de la politique nationale du handicap. D'autres instances voient le jour en 1975 : la Cotorep et les CDES (Commission départementale de l'éducation spécialisée) qui préfigurent les actuelles commissions des droits et de l'autonomie des personnes handicapées. Elles gèrent la reconnaissance du handicap et l'attribution des nouvelles prestations comme l'allocation aux parents d'enfants handicapés, le revenu minimum pour les travailleurs handicapés et l'allocation adulte handicapée (AAH).

Merci Madame Veil pour votre contribution décisive à la construction collective d'une société soucieuse de laisser sa place à chacun, capable d'accompagner les plus vulnérables et de s'adapter à chaque citoyen en offrant à tous les mêmes possibilités !



LA PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP (PCH), UNE INJUSTICE SOULIGNÉE PAR L'IGAS*

La Prestation de Compensation du Handicap, versée par le Conseil Départemental, est une aide destinée à financer la perte d'autonomie des personnes handicapées. Elle est attribuée aux personnes ayant moins de 75 ans avec un handicap apparu avant l'âge de 60 ans et qui ne peuvent pas réaliser complètement ou partiellement un ensemble d'actes de la vie quotidienne. Les personnes vivant avec la SLA peuvent donc la percevoir. En décembre 2015, 184 000 personnes ont bénéficié de la PCH, pour un montant total de 1,7 Milliard d'euros.

L'ARSLA, aux côtés de plusieurs autres associations se bat pour faire tomber cette mesure discriminatoire liée à l'âge de la personne au moment du diagnostic. Si le handicap apparaît après 60 ans, la personne ne peut prétendre à la PCH et percevra l'Allocation Personnalisée d'Autonomie (APA), beaucoup moins intéressante en termes d'aide, nuisant gravement à la qualité de la prise en charge.

Le tableau ci-après permet de comparer les caractéristiques des deux aides. Ce tableau démontre la discrimination liée à l'âge de la personne, ce qui est contraire à la déclaration des droits de l'Homme stipulant un « droit d'accès à un système de protection de la santé qui garantisse à chacun, sur un pied d'égalité, la possibilité de jouir du meilleur état de santé possible ».

La mobilisation du mouvement associatif semble avoir été entendue. En effet, l'Inspection Générale des Affaires Sociales (IGAS) a été saisie, en mars 2016, d'une mission portant sur la « révision des conditions et modalités d'attribution » de la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) afin de « viser une meilleure équité sur le territoire » et de « mieux cibler ses conditions d'attribution ». Les résultats de son travail ont



été publiés dans un rapport en deux tomes en juillet dernier. Trois pistes d'amélioration sont suggérées : la mise en commun de la PCH en logement « partagé », la prise en compte d'une « aide à la parentalité » au sein de la prestation, la suppression de la barrière d'âge à 75 ans pour accéder à la prestation, voire à 60 ans pour faire reconnaître le handicap.

Concernant la problématique des âges, l'IGAS rappelle que ce dispositif avait été conçu comme provisoire puisque l'article 13 de la loi du 11 février 2005 est ainsi rédigé : « [...] Dans un délai maximum de cinq ans, les dispositions de la présente loi opérant une distinction entre les personnes handicapées en fonction de critères d'âge en matière de compensation du handicap [...] seront supprimées ». Aucun texte n'a cependant été pris à ce titre et la loi n° 2015-1776 du 28 décembre 2015 relative à l'adaptation de la société au vieillissement inclut les dispositions suivantes : « Dans les six mois suivant la promulgation de la présente loi, le Gouvernement remet un rapport au Parlement sur l'impact des seuils de soixante et de soixante-quinze ans pour

*Inspection Générale des Affaires Sociales.

l'attribution de la prestation de compensation du handicap dans la prise en compte du handicap pour les personnes vieillissantes en situation de handicap.

La mission de l'IGAS estime qu'il est nécessaire de supprimer l'impossibilité de faire valoir ses droits à la PCH après 75 ans - dans le cas où les conditions d'éligibilité sont réunies avant 60 ans. Selon elle, cette mesure permettrait de « tenir compte de l'allongement de l'espérance de vie des personnes handicapées ». Elle considère, en outre, que la barrière maximale pour

percevoir la prestation, fixée actuellement à 60 ans, peut être repoussée à 65, 70 ou 75 ans. En effet de nombreux malades SLA âgés de plus de 60 ans souffrent aujourd'hui d'une prise en charge insuffisante au regard des besoins induits par la maladie. L'ouverture de la prestation compensatoire du handicap permettrait d'élargir la gamme des aides proposées actuellement aux malades âgés afin de les maintenir à domicile le plus longtemps possible.

TABLEAU COMPARATIF PCH ET APA

		PCH	APA
Pour qui et pour quoi ?		La PCH est une aide destinée aux personnes qui ont besoin d'une aide dans la réalisation des actes de la vie quotidienne du fait d'un handicap. La PCH peut prendre en charge en totalité ou en partie des dépenses liées au handicap.	L'APA est destinée à couvrir en totalité ou en partie les dépenses liées à la perte d'autonomie des personnes âgées de plus de 60 ans vivant à domicile ou en établissement.
Quelles sont les conditions d'accès ?	Condition d'âge	Pour pouvoir bénéficier de la PCH, il faut : - soit être âgé de moins de 60 ans lors de la première demande ; - soit être âgé de moins de 75 ans et avoir rempli les conditions d'accès à la PCH avant 60 ans ; - soit être encore en activité professionnelle, même au-delà de l'âge légal de départ à la retraite.	Être âgé de 60 ans et plus.
	Condition de perte d'autonomie	Avoir une limitation absolue ou deux limitations graves parmi une liste de 19 activités comme se mettre debout, marcher, se laver, utiliser les toilettes, parler, entendre, voir... C'est l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) qui évalue le degré de limitation dans les activités. Un plan de compensation est proposé par la CDAPH (Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées).	Avoir besoin d'aide pour accomplir les actes essentiels de la vie quotidienne (se lever, se laver, s'habiller...), ou être dans un état qui nécessite une surveillance régulière. Le niveau de perte d'autonomie est évalué par l'équipe médico-sociale du Conseil Départemental. Le support de l'évaluation est une grille nommée AGGIR. Pour être éligible, il faut avoir une perte d'autonomie évaluée en GIR 1 à 4. Un plan d'aide est proposé par le Conseil Départemental.
	Condition de revenus et participation financière des bénéficiaires	La PCH est une prestation universelle : toutes les personnes handicapées qui remplissent les conditions d'éligibilité peuvent en bénéficier quels que soient leurs revenus. Dans le cadre du plan d'aide proposé par la CDAPH, les dépenses pour compenser le handicap sont prises en charge : - à 100% de leur tarif si les ressources annuelles de patrimoine de la personne handicapée sont inférieures ou égales à 26 473,96 € par an ; [...]	L'APA est une allocation universelle : toutes les personnes âgées de 60 ans ou plus qui remplissent les conditions d'éligibilité peuvent en bénéficier quels que soient leurs revenus. Son attribution n'est pas soumise à conditions de ressources mais, au-delà de 800 € de ressources mensuelles à partir du 1 ^{er} mars 2016, le bénéficiaire acquitte une participation progressive aux dépenses inscrites dans son plan d'aide. [...]

		[...] - à 80 % si ses ressources sont supérieures.	[...] À partir du 1^{er} mars 2016 dans le cadre de la réforme de l'APA à domicile prévue par la loi relative à l'adaptation de la société au vieillissement : - Les bénéficiaires de l'APA dont les revenus sont inférieurs à 800 € par mois sont exonérés de participation financière. - Le taux de participation financière des bénéficiaires de l'APA dont les revenus mensuels sont compris entre 800 € et 2945 € est modulé suivant le montant du plan d'aide. L'objectif est d'alléger le reste-à-charge pour les plans d'aide les plus importants.
Comment se passent l'attribution et le versement ?	Attribution par la CDAPH de la MDPH et versement par le Conseil Départemental.		Attribution et versement par le Conseil Départemental.
Les sommes versées sont-elles récupérables ?	Non. La PCH ne peut pas faire l'objet d'une récupération quelle qu'elle soit : - ni du vivant de la personne qui la perçoit en cas de retour à meilleure fortune, par exemple si elle reçoit une donation ou un héritage ; - ni à son décès sur sa succession .		Non. L'APA ne peut pas faire l'objet d'une récupération quelle qu'elle soit : - ni du vivant de la personne qui la perçoit en cas de retour à meilleure fortune ; - ni à son décès sur sa succession .
Quels types d'aides sont financés ?	La PCH peut financer 5 types d'aide : - les aides humaines : intervention d'une tierce personne pour l'accomplissement des actes essentiels de la vie quotidienne (toilette, habillage, alimentation, déplacements...); - les aides techniques : équipements conçus et adaptés pour le handicap ; - les aides pour l'aménagement du logement et du véhicule et les surcoûts liés au transport ; - les charges spécifiques c'est-à-dire les dépenses permanentes et prévisibles liées au handicap et n'ouvrant pas droit à une prise en charge au titre d'un des autres éléments de la PCH (par exemple, les protections pour incontinence, l'abonnement à un service de téléalarme...) ou les charges exceptionnelles c'est-à-dire les dépenses ponctuelles liées au handicap et n'ouvrant pas droit à une prise en charge au titre d'un des autres éléments de la PCH (par exemple les batteries pour fauteuils électriques) ; - les aides animalières, uniquement pour les animaux agréés. La PCH n'est pas destinée à financer le coût de l'accueil dans un établissement médico-social ou un établissement de santé.		Si le bénéficiaire de l'APA vit à domicile : L'APA à domicile va aider à payer les dépenses inscrites dans un plan d'aide, comme : - la rémunération d'une aide à domicile, - du matériel (installation de la téléassistance...), - des fournitures pour l'hygiène, - du portage de repas, - des travaux pour l'aménagement du logement, - de l'hébergement temporaire, - des dépenses de transport. Si le bénéficiaire de l'APA vit en établissement : L'APA en établissement va aider le résident à payer le tarif dépendance correspondant à son GIR. Les établissements concernés par l'APA en établissement sont les suivants : - les EHPAD (Établissements d'Hébergement pour Personnes Âgées Dépendantes), - les USLD (Unités de Soins de Longue Durée).

L'aide à la vie domestique (ménage, courses, entretien du linge, préparation des repas...) est-elle prise en compte ?	Non. Les heures d'aide à domicile financées dans le cadre de la PCH ne peuvent pas servir pour la réalisation de tâches ménagères. Si la personne a besoin d'aide pour les tâches ménagères, elle doit les payer elle-même. Elle peut bénéficier pour cela d'une aide sociale appelée « aide-ménagère à domicile ». Elle est versée par le Conseil Départemental et peut se cumuler avec la PCH. Son attribution est soumise à conditions de ressources.	Oui. Les aides à domicile intervenant dans le cadre de l'APA peuvent effectuer des tâches ménagères que les bénéficiaires sont dans l'incapacité de réaliser.
Le montant des aides est-il plafonné ?	Oui. Il y a des plafonds distincts pour chacun des 5 types d'aides, fixés en heures pour l'aide humaine et en euros pour les autres aides : - Pour l'aide humaine : 6h05 d'intervention maximum par jour (possibilité de dépasser ce plafond pour les personnes ayant besoin d'une aide totale pour la plupart des actes et d'une présence constante ou quasi constante d'un tiers, jusqu'à 24h d'intervention par jour). - Pour les aides techniques : 3 960 € maximum sur 3 ans. - Pour l'aménagement du logement : 10 000 € sur 10 ans. - Pour l'aménagement du véhicule et le surcoût lié aux transports : 5 000 € sur 5 ans ou 12 000 € sur 5 ans sous conditions. - Pour les charges spécifiques ou exceptionnelles : 100 € par mois pendant 10 ans.	Oui. Le plafond est fixé pour l'ensemble des aides prévues dans le plan d'aide, et fonction du degré de perte d'autonomie. La loi relative à l'adaptation de la société au vieillissement du 28 décembre 2015 revalorise les plafonds. Les montants attribués ne peuvent pas dépasser à partir du 1er mars 2016 : - Pour le GIR 1 : 1 713,08 € / mois - Pour le GIR 2 : 1 375,54 € / mois - Pour le GIR 3 : 993,884 € / mois - Pour le GIR 4 : 662,95 € / mois
Est-il possible d'être dédommagé en tant qu'aidant familial pour l'aide apportée à son proche ?	Oui. Un dédommagement d'un montant de 3,70 € par heure d'aide accordée dans le cadre du plan d'aide au 1^{er} janvier 2016 et identifiée comme étant apportée par l'aidant familial. Ce dédommagement est de 5,54 € au 1^{er} janvier 2016 pour les aidants interrompant ou réduisant leur activité professionnelle. Les aidants familiaux pouvant être dédommagés sont : - le conjoint, - le concubin, - ou la personne avec laquelle la personne a conclu un PACS. Jusqu'au 4^{ème} degré de la personne handicapée ou de l'autre membre du couple : - l'ascendant : parents et grands-parents, - le descendant : enfants et petits-enfants, - le collatéral : frères, sœurs.	Non.

Est-il possible de salarier un membre de sa famille ?	Oui, il est possible de salarier un membre de sa famille à l'exception : - du conjoint, du concubin ou de la personne avec laquelle la personne handicapée a conclu un PACS, - des parents et des enfants de la personne handicapée. Cette exception ne vaut pas dans le cas d'un handicap très lourd : il est possible de salarier tous les membres de sa famille sans exception, conjoint, parents, enfants y compris. Dans les deux cas, pour être employé par la personne handicapée, le membre de la famille : - ne doit pas avoir fait valoir ses droits à la retraite, - doit avoir cessé ou renoncé totalement ou partiellement à une activité professionnelle.	Oui, il est possible de salarier un membre de sa famille à l'exception du conjoint, concubin ou personne avec laquelle la personne a conclu un PACS.
---	---	---

☐ Aide la plus avantageuse sur ce point.

AUGMENTATION DE L'AAH* ANNONCÉE POUR 2018

BONNE OU FAUSSE BONNE NOUVELLE ?

Lors de la campagne présidentielle, Emmanuel Macron a placé le handicap comme une priorité. Dans son discours de politique générale, le Premier Ministre Édouard Philippe a confirmé cette promesse de campagne : revaloriser l'AAH dès 2018. Et, la Secrétaire d'état chargée des personnes handicapées, Sophie Cluzel dans son discours devant l'assemblée plénière du Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées précisait « **Le Président de la République a souhaité que l'on aille très vite sur la revalorisation de l'AAH et que nous ne soyons pas dans un étalonnement dans le temps...** »

Une traduction de cette engagement va intervenir dès le projet de loi de finances 2018.

La bonne, c'est que l'allocation adulte handicapé (AAH) va augmenter de 50 € l'année prochaine. Édouard Philippe l'a annoncé ce 20 septembre, à l'issue de son premier Comité interministériel du handicap. Son montant va donc passer de 810,89 € à 860 € en 2018. Et l'année d'après, il va augmenter de 40 €, pour atteindre 900 €.

La mauvaise nouvelle, c'est que la première véritable hausse n'interviendra que dans quatorze mois, en novembre 2018. La seconde, un an plus tard, en novembre 2019. Édouard Philippe a toutefois précisé qu'il y aura, comme c'est traditionnellement le cas, une revalorisation « à hauteur de l'inflation » en avril de chaque année.

La très mauvaise nouvelle, c'est que tous les titulaires de l'AAH ne vont pas bénéficier du même gain de pouvoir d'achat : Les règles de calcul vont devenir plus défavorables pour les allocataires en couple. En effet, le gouvernement a décidé le gel du plafond

de ressources appliqué au couple sans répercuter la hausse annoncée dans le plafond. Mécaniquement, les couples ne bénéficieront donc pas d'augmentation de leur pouvoir d'achat, ces nouveaux modes de calcul neutralisant la revalorisation.

Le gouvernement prévoit également la fusion des deux compléments d'AAH (majoration pour la vie autonome de 104,77 € / mois et complément de ressources de 179,31 € / mois). Cette fusion s'alignerait sur le montant le plus faible des deux. Les critères d'éligibilité à ces compléments étant différents, cette fusion entraînera au mieux un gain de pouvoir d'achat à la fin du quinquennat de 15 € / mois, au pire une perte de près de 90 € / mois (perte de la garantie de ressources, droit acquis de haute lutte en 2005).

Ces décisions semblent donc contradictoires avec les engagements du Président de la République pour l'amélioration du pouvoir d'achat des personnes en situation de handicap. Nous restons mobilisés avec les autres associations afin de faire retirer cette mesure.

*Allocation Adulte Handicapé.

LE KIKOZ À NOUVEAU DISPONIBLE

Le kikoz est un pointeur laser monté sur une monture de lunette. Ce pointeur permet de diriger le faisceau vers un tableau de communication composé de lettres et de pictogrammes permettant de cibler plus précisément et rapidement le cadre de la conversation souhaitée (Inconfort / Soins / Envies / Conversation / Environnement).

Le Kikoz s'utilise facilement partout, à l'intérieur comme dans vos déplacements à l'extérieur et ne nécessite pas de connaissances en informatique. Autre avantage son coût : 100€.

Cette aide technique a été inventé par Deny Podda afin d'aider son amour Lydie, atteinte de la Sclérose Latérale Amyotrophique, à communiquer, celle-ci ayant perdu l'usage des mains et de la parole. Souhaitant en faire bénéficier le plus grand nombre, il a partagé son invention et ses plans sur des forums de malade.

Quatre associations (Les Papillons de Charcot, RNT APF, André contre la SLA et Alis) l'ont par la suite amélioré pour le rendre plus ergonomique. Les Papillons de Charcot en ont assuré la fabrication et la commercia-

lisation jusqu'en 2016, date de fermeture de l'association. La marque a été dans un premier temps cédée à l'association SYLVAIN qui vient de la céder à son tour à l'ARSLA.

L'ARSLA va ainsi s'inscrire dans la continuité des Papillons de Charcot en proposant le Kikoz en prêt gratuit pour les malades SLA et à la vente (pour toutes autres pathologies).

EN SAVOIR PLUS...

Pour plus d'infos, contacter le pôle matériel de l'ARSLA au **01 43 38 99 35** ou materiel@arsla.org.



ENVIE DE VOLER DE SES PROPRES AILES...

PAS SI SIMPLE EN SITUATION DE HANDICAP !

Par Caroline Varene*



« J'ai toujours rêvé de voir une fois dans ma vie des aurores boréales, et ce n'est pas la maladie qui m'a refroidie ! Après avoir consulté une agence spécialisée qui surfacturait largement et une agence classique qui ne comprenait pas mes besoins, nous avons fini par nous débrouiller seuls pour trouver notre bonheur en Laponie, où mon rêve s'est accompli.

Suite à cette incroyable expérience, Guillaume et moi étions heureux de ne pas nous être laissés découragés... Convaincus que tout le monde a droit aux mêmes vacances, nous avons voulu créer une solution moderne pour lever les obstacles rencontrés.

WILENGO est né : la première plate-forme de locations de vacances accessibles handicap.

À l'ère du Web 2.0, le collaboratif nous a semblé être la solution la plus avantageuse pour :

- s'entraider entre particuliers et créer une communauté digne de confiance,
- fixer des prix raisonnables aux normes du marché classique de la location,
- faciliter la recherche en sélectionnant les logements suivant leurs équipements.

Aussi, quand l'ARSLA me dit que 45% des requêtes reçues sur sa ligne d'écoute sont des demandes d'aide de structure pour partir en vacances, je vois bien que ce n'est pas l'envie qui manque, et qu'avec le site wilengo.com nous avons visé juste !

Malgré tout, l'inquiétude qu'un pépin nous arrive sur place reste en tête quand on est handicapé ou proche aidant. C'est pourquoi WILENGO, en collaboration avec AXA ASSISTANCE, inclut dans la location, une assistance à la personne avec un plateau de médecins dédié 24/7.

Pour nous, cette nouvelle aventure a démarré cet été et **nous comptons sur vous pour nous aider à la faire grandir !** Plus il y aura de logements accessibles inscrits (c'est gratuit), comme les vôtres lorsque vous vous en absentez, ou ceux de votre entourage qui les ont adaptés... Plus il y aura de vacanciers handicapés, accompagnés de leurs proches, partout en France. Et qui sait bientôt en Europe ?

Personnellement, cette initiative me tient particulièrement à cœur. Je me sens utile. Tous les jours ou presque j'y travaille alors que je ne pouvais plus exercer mon métier. J'ai aussi resserré les liens de mon couple puisque cette entreprise c'est la nôtre.

Mes proches aussi m'encouragent et je me sens portée par toute cette belle énergie qui me redonne envie de faire de beaux projets, comme de belles vacances.

J'espère que WILENGO aidera un maximum de gens à passer de belles vacances et je compte sur vous pour y contribuer et en profiter !

EN SAVOIR PLUS...

www.wilengo.com

*Caroline Varene, présentée en couverture de ce numéro.

INFIRMIÈRE COORDINATRICE

UN MAILLON CENTRAL DANS LE PARCOURS DE SOINS DES MALADES

*Par Camille Brodziak, infirmière coordinatrice**

Le dispositif de prise en charge des personnes atteintes de SLA est composé de 18 Centres de Recours et de Compétences (CRC) SLA, répartis sur les CHU nationaux. Chaque Centre est organisé autour d'une équipe multidisciplinaire et autour de missions : expertise diagnostique, accompagnement et prise en charge multidisciplinaire globale des personnes atteintes et de leur entourage, coordination locale des actions des différents intervenants mobilisés autour des soins, liens médicosociaux. Des missions recherches, enseignements et formations sont aussi dévolues aux Centres. Au sein de cette équipe, l'infirmière coordinatrice joue un rôle central pour le malade et sa famille qu'elle va accompagner de façon individualisée de l'étape diagnostic à la fin de vie.

En plus d'organiser et de coordonner les visites au Centre et les hospitalisations traditionnelles (problème aigu, solution transitoire de répit, organisation de participation aux protocoles de recherche clinique), l'infirmier(e) de coordination se tient au cœur d'une dynamique multidisciplinaire de par son travail en collaboration avec l'ensemble des intervenants (hospitaliers, non hospitaliers, médicaux ou non médicaux) qui interagissent dans le quotidien de la personne malade et de son entourage.

C'est en considérant les enjeux psychiques, éthiques et physiques propres à la maladie que l'infirmier(e) de coordination participe à l'élaboration des parcours de soins et des projets de vie des personnes suivies au sein des Centres SLA.

C'est aussi et essentiellement grâce aux liens étroits tissés avec différents partenaires incontournables (ARSLA, MDPH, structures d'accueil et de répit, réseaux de Soins Palliatifs...) que l'infirmier(e) de coordination est en capacité de recueillir des éléments clés et de les transmettre afin de réajuster la prise en soins en fonction des besoins de la personne malade et de son entourage.

C'est un véritable maillage qui permet également d'accompagner les aidants, et de repérer les situations fragiles et/ou les facteurs aggravants par une constante communication interprofessionnelle.

L'infirmier(e) de coordination a également pour mission de sensibiliser et de participer à la formation et à l'information des futurs professionnels de santé, ainsi qu'à tous ceux déjà en place aux côtés du patient.

Aussi, c'est dans une interaction permanente entre l'équipe du Centre et l'ensemble des structures et/ou partenaires extérieur(e)s que l'infirmier(e) de coordination se place à différents niveaux du parcours de soins.

La continuité des échanges est constamment facilitée par l'organisation de temps dédiés, de rencontres et de réflexions collégiales, permettant de répondre aux attentes propres à chaque personne malade.

Enfin, c'est en entendant les demandes spécifiques et en pensant des chemins de soins individualisés que l'infirmier(e) de coordination participe à limiter les ruptures dans le suivi des patients.

*Au centre SLA de Bretagne.



Mixelton

Le plaisir de la table retrouvé

Une alimentation variée et équilibrée est une des clés pour lutter contre l'évolution de la maladie et rester autonome le plus longtemps possible. Les grecs l'avaient compris, Hippocrate disait : « que ton alimentation soit ta seule médecine ».

C'est d'autant plus vrai chez les malades de la SLA qui présentent souvent des problèmes de déglutition. Leur mâchoire est moins mobile et la langue a du mal à envoyer le bol alimentaire dans le pharynx, provoquant des fausses routes. Alors comment conserver le plaisir de manger et ne pas perdre l'appétit ? Un défi que les aidants relèvent en faisant preuve d'ingéniosité pour conserver la saveur, et de créativité pour une belle présentation.

C'est pourquoi nous avons lancé un concours pour valoriser ces aidants aux talents cachés. Le concours a remporté un vif succès : 200 recettes reçues de toute la France, d'aidants et de professionnels (cuisiniers, diététiciens, orthophonistes) pour qui le bien-être des malades est une priorité.

Nous vous livrons en avant-première le menu gagnant : en entrée « mousse roquefort poires », en plat principal « boudin aux pommes » et en dessert une « mousse chocolat carambar ».

De ce concours est née une application culinaire « MIXITON », accessible sur android et Apple, où vous trouverez toutes les recettes reçues. D'un simple clic, les personnes privées de motricité et/ou de communication peuvent à nouveau choisir ce qu'elles ont envie de manger et les aidants trouvent facilement des solutions pour continuer à partager un repas.

Mais l'application va encore plus loin en proposant des fiches conseils : « Les principes d'une bonne alimentation », « La déglutition », « Que faire en cas d'urgence »...



1 MOUSSE ROQUEFORT POIRE

Temps de préparation : 25 minutes

Pour 6 personnes :

Ingrédients :

- 125 g de roquefort (ou bleu),
- 1 poire,
- 40 cl de crème fraîche entière liquide,
- Sel, poivre, persil.

- 1) Éplucher la poire. La couper en dés ainsi que le roquefort. Les mixer ensemble jusqu'à obtenir une texture grossière.
- 2) Ajouter la crème fraîche et mixer à nouveau jusqu'à obtenir une texture liquide.
- 3) Passer la préparation au tamis et l'ajouter dans un siphon. Le placer au frais pendant plusieurs heures.
- 4) Utiliser le siphon comme d'habitude et monter la mousse dans une verrine. Servez aussitôt !

Astuce : si vous n'avez pas de siphon, vous pouvez également monter la crème fraîche en chantilly et l'ajouter délicatement au mélange roquefort poire.



2 BOUDIN NOIR AUX POMMES

Temps de préparation : 20 minutes

Pour 3 personnes :

Ingrédients :

- 3 pommes golden
- 6 boudins noirs
- Beurre

- 1) Éplucher et couper les pommes en quartier. Les cuire les pommes à la poêle avec du beurre.
- 2) Cuire les boudins sans la peau, sans trop les griller.
- 3) Réduire en purée ces aliments, séparément.
- 4) Dresser et servir aussitôt.



3 MOUSSE CHOCOLAT ET CARAMBAR

Temps de préparation : 5 minutes

Pour 6 personnes :

Ingrédients :

- 105 g de chocolat au lait,
- 6 œufs,
- 15 carambars,
- 25 g de beurre demi sel,
- 150 ml de crème fleurette,
- 10 g de sucre en poudre.

Préparer la mousse carambar :

- 1) Faire chauffer 20 ml de crème Fleurette à feu moyen. Y ajouter les carambars pour les faire fondre. Laisser la crème refroidir.

- 2) Monter les blancs en neige et le reste de la crème Fleurette en chantilly.

- 3) Ajouter délicatement la crème aux carambars à la chantilly. Ajouter ensuite la moitié des blancs en neige. Placer le tout au réfrigérateur pendant au moins deux heures.

Pour la mousse au chocolat :

- 1) Faire fondre le chocolat au micro-ondes avec le beurre. Lorsqu'il est fondu, ajouter le sucre au mélange.
- 2) Ajouter les blancs d'œufs restants au chocolat.
- 3) Mettre dans les verres et laisser au frais pendant au moins 1 heure.
- 4) Après avoir refroidi, dresser la mousse au carambar par-dessus et laisser reposer.

L'ARSLA VOUS ACCOMPAGNE

Une ligne d'écoute :

Des bénévoles sont à votre écoute et répondent à toutes vos questions, **5 jours sur 7, de 10h00 à 17h00.**

Aide sociale et juridique :

Une assistante sociale confirmée répond à toutes vos questions du **mardi au vendredi**, ou vous **reçoit sur rendez-vous** à l'association.

Contactez-la :

- par téléphone : **01 82 73 17 22**
- par mail : **assistantesociale@arsla.org**

Des prêts gratuits d'aides techniques pour favoriser l'autonomie :

Chaque année, 2800 malades bénéficient de prêts de matériels de compensation.

Nous prêtons également des véhicules aménagés sur des périodes allant de 1 à 15 jours. Le véhicule est à retirer sur Paris.

Pour toute demande, contactez-nous :

- par téléphone : **01 43 38 99 35**
- par mail : **materiel@arsla.org**



EN SAVOIR PLUS...

Arsla.org :

Un site pour tout connaître de l'association, suivre les actualités de la recherche et découvrir les événements de sensibilisation se déroulant partout en France.

Réseaux sociaux :

Devenez fan de nos pages ARSLA et suivez l'actualité de l'association.

Fiches conseils :

Mise à disposition de fiches conseils/informations médicales, sociales et scientifiques à destination des aidants et des professionnels contribuant à une plus grande connaissance de la maladie et à une meilleure prise en charge par les soignants. Elles sont téléchargeables sur notre site :

www.arsla.org

Accolade :

Un magazine bi-annuel d'information sur les actualités et les enjeux liés à la SLA. Le magazine Accolade aborde les avancées de la recherche, l'état du droit des patients, des projets innovants en France et dans le monde dans l'accompagnement des malades, ainsi que des témoignages de médecins et de patients.

COMMENT NOUS SOUTENIR ?

Adhérer à l'ARSLA : Adhérer c'est contribuer à l'avancée des droits des malades. Adhérer dès aujourd'hui pour faire entendre encore plus fort la voix des malades. Pour adhérer : www.arsla.org.

Mobilisez-vous à nos côtés et devenez bénévoles : Au sein d'une antenne départementale, pour représenter localement l'association et assurer un maillage territoriale complet. En mettant au service de l'ARSLA, vos talents personnels, vos compétences professionnelles, votre réseau relationnel, vous pouvez participer à la vie de l'association. Pour candidater, envoyez un mail à contact@arsla.org.

Faire un don : Pour nous aider à tenir nos engagements, développer les programmes de recherche, votre don fera la différence. Vous pouvez faire votre don :

- par chèque à l'ordre de l'ARSLA,
- par carte bancaire sur notre site internet : www.arsla.org,
- par prélèvement automatique : téléchargez le formulaire spécifique sur notre site internet.

Transmettre tout ou partie de son patrimoine à l'ARSLA par un legs, une donation ou une assurance vie. Information sur notre site www.arsla.org.

Témoigner : Partager, expliquer votre combat au quotidien avec la maladie.

NOS GARANTIES

1. L'ARSLA s'est toujours donnée pour priorité la gestion rigoureuse et transparente de ses ressources. Ainsi :
 - Les comptes sont vérifiés et certifiés chaque année par un Commissaire aux comptes indépendant, cabinet Deloitte;
 - L'intégralité du rapport de gestion et des comptes 2016 certifiés par le Commissaire aux comptes est disponible sur le site : www.arsla.org.
2. L'ARSLA adhère aux règles de déontologie du « Don en confiance », depuis 2011.



BULLETIN DE SOUTIEN

Oui, je souhaite soutenir les chercheurs et les malades.

- ☐ Je souhaite adhérer en payant une cotisation de 25 €.
- ☐ Je fais un don de :
- ☐ 35 € ☐ 50 € ☐ 75 € ☐ Autre : €

Merci de bien vouloir libeller votre chèque à l'ordre de l'ARSLA et de l'envoyer accompagné de ce bulletin à l'adresse suivante :
ARSLA - 75 avenue de la République - 75011 Paris

Important : Après réception de votre don, l'ARSLA vous fera parvenir un reçu fiscal à l'adresse figurant sur votre chèque. Il vous permettra de bénéficier d'une réduction d'impôt de 66% du montant de votre don dans la limite de 20% de votre revenu imposable.

Un don de 45 € ———→ -66% ———→ ne coûte que 15,30 €

Nom et coordonnées :

Nom* :

Prénom* :

Adresse* :

Code Postal* :

Ville* :

Tél :

Email :

* Mentions obligatoires pour l'établissement du reçu fiscal.



- ☐ Je souhaite recevoir des informations sur les Legs et Donations.

SLA

OU MALADIE DE CHARCOT

L'ESPÉRANCE DE VIE
D'UNE TORTUE SUR LE DOS
EST DE 3 HEURES

L'ESPÉRANCE DE VIE
D'UNE PERSONNE ATTEINTE
DE LA MALADIE DE CHARCOT
EST DE 3 ANS*



*Moyenne observée de l'évolution de la maladie sur les patients atteints de la SLA

C'EST ENSEMBLE
QUE NOUS FERONS AVANCER LA RECHERCHE

Faites votre don sur arsla.org