



Lettre du GIS

Groupe d'Intérêt Steinert DM1 et DM2
N°1. Juin 2017

EDITO

Vous tenez entre les mains le premier exemplaire de la Newsletter du Groupe d'intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon. Pourquoi une telle newsletter, exclusivement consacrée à cette maladie, dans l'environnement de surinformation qui est aujourd'hui le nôtre ?

Parce que la maladie ne choisit pas et que les plus vulnérables de nos familles sont précisément celles qui n'ont pas accès à une information vérifiée et validée.

Parce que sur les réseaux sociaux, nous voyons souvent passer des informations erronées qui s'auto-alimentent de rebond en rebond jusqu'à présenter toutes les apparences de la véracité.

Parce que l'accès à l'information est, qu'on le veuille ou non, différent selon qu'on réside dans une grande ville avec des centres hospitaliers au fait des maladies rares ou en campagne, éloigné de ces ressources.

Enfin, parce que le Groupe d'Intérêt Steinert est en contact étroit avec les chercheurs, les équipes médicales, le DM-Scope, et les associations internationales de malades, collectant une abondante information concernant tous les aspects de la maladie.

Les informations circulent généralement bien dans le sens vertical (au sein des sociétés savantes médicales, par le biais des publications scientifiques...), mais beaucoup moins en transversalité, c'est-à-dire d'un groupe à l'autre, et c'est là qu'une lettre périodique multi-thématiques avec une distribution très large prend tout son sens.

Vous y trouverez donc les informations médicales validées les plus récentes, des liens vers les publications scientifiques principales concernant la maladie, des témoignages de malades, de scientifiques et de médecins, les annonces des réunions d'information ou de partage d'expérience destinées aux familles ou encore des trucs ou astuces permettant de s'accommoder au mieux du handicap. Le seul et unique fil rouge : la maladie de Steinert...

N'hésitez pas à nous faire connaître votre satisfaction, vos attentes, ou...votre colère. Cette lettre est faite par et pour toute la « communauté » Steinert, incluant évidemment les familles concernées, et doit vivre à son rythme...

Bonne lecture...



Alain GEILLE - responsable du GIS

Le GIS, une nouvelle espèce d'oiseau rare ?

Le GIS, c'est tout simplement le petit nom du Groupe d'Intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon. 18 personnes bénévoles, concernées dans leur famille par la maladie de Steinert (Dystrophie Myotonique de type 1), ou sa petite sœur la PROMM (Dystrophie myotonique de type 2), et engagées au service des malades et familles concernées par ces maladies.



Les missions principales du Groupe consistent à accompagner et informer les malades et leur famille (blog, réseaux sociaux, journées d'information avec les entités régionales et locales de l'AFM-Téléthon, partage d'expérience entre malades), assurer une veille scientifique active et créer des liens entre malades, médecins et équipes de chercheurs engagés dans la lutte contre la maladie.

Le Groupe porte également à l'étranger l'expérience des familles et l'expertise associative concernant les prises en charge et la recherche en créant des liens avec les associations de malades internationales.

LES RENDEZ-VOUS DU GIS

Des réunions d'information ou de partage d'expérience destinées aux familles sont prévues tout au long de cette année, à Caen, Lorient, Cannes, Angoulême, Pontarlier, Bordeaux, Toulouse, etc... sans oublier les Journées des Familles de l'AFM-Telethon !

Reportez-vous au [blog du GIS](#) pour les détails (dates, lieux, contenus)...



NOUVELLES DE LA RECHERCHE

IONIS DMPK-Rx: le verre à moitié vide, le verre à moitié plein...

Notre Groupe suit depuis plusieurs années les essais du premier candidat-médicament systémique destiné à traiter la maladie de Steinert, développé par une biotech américaine IONIS, à partir des travaux menés dans le laboratoire de Charles Thornton à l'Université de Rochester.

Conçu à partir d'une molécule appelée oligonucléotide, destiné à éliminer les triplets CTG excédentaires qui perturbent l'expression des gènes, ce médicament a démontré une bonne efficacité sur des souris modèles de la maladie.

Après des essais préliminaires sur les singes, et l'homme sain, le premier véritable essai clinique en vraie grandeur s'est déroulé sur 36 malades de 2014 à 2016 avec l'objectif principal d'évaluer la toxicité du médicament et d'identifier ses modes de diffusion dans l'organisme.

Les résultats ont été révélés à la communauté scientifique au début de cette année et se sont avérés très décevants en première lecture, impliquant notamment l'arrêt du développement du médicament.

La Myotonic Dystrophy Foundation (12000 membres concernés par la maladie de Steinert principalement aux Etats-Unis) a publié aussitôt après une lettre de IONIS à destination de la communauté des familles, donnant plus de détails sur les raisons qui ont conduit la société à prendre cette décision.

Pour les doses administrées, l'absence de toxicité a été démontrée et l'expression du médicament dans les muscles a été observée, mais avec un niveau d'engagement du principe actif plus faible que prévu, incompatible avec l'objectif thérapeutique du candidat-médicament.

La stratégie industrielle retenue par IONIS suite à cet essai a été de capitaliser les résultats obtenus pour passer dès maintenant à une seconde génération de molécules annoncées comme beaucoup plus prometteuses sur le plan de l'efficacité.

Il nous faut donc encore attendre. C'est la dure loi des essais cliniques ou rien n'est acquis avant le clap de fin du dernier essai... C'est difficile à entendre pour les familles, mais le fait que IONIS n'abandonne pas purement et simplement son activité dans ce domaine est déjà un signe positif en soi...

Le verre à moitié vide est peut-être finalement à moitié plein. Wait and see...

TEMOIGNAGE

Vivre avec la maladie...

Je m'appelle Erich, je suis citoyen suisse, et je vis avec la Maladie de Steinert. Bien que cette maladie neuromusculaire rare me limite de plus en plus dans mon quotidien, je profite d'une très bonne qualité de vie, et je peux compter sur des soins excellents par mes médecins et par mes thérapeutes.

En même temps, j'ai l'occasion d'organiser ma journée moi-même, ce qui me permet d'adapter mon programme au défi des jours où je me sens moins fort.

Il peut être très difficile d'accepter le fait que cette maladie génétique qui affecte progressivement de nombreuses parties de votre corps puisse vous rendre invalide.

Invalide, un terme administratif terrible utilisé par les assurances sociales, qui peut chambouler votre vie. Si un jour vous recevez cette lettre de l'administration qui vous confirme que votre demande de rente a été approuvée, vous êtes obligé de vous décider : vous pouvez vous plaindre de votre sort, ou vous pouvez vous engager dans la communauté de ceux qui sont atteints de la même maladie !

Bien sûr vous pouvez aussi vous décider de faire tout autre chose. Ce qui est important, c'est que vous réalisiez que vous avez la liberté de choisir.

Le passage entre ma fonction d'employé commercial et ma vie au goutte à goutte de l'assurance sociale a été très douloureux.

En plus des craintes existentielles, j'ai dû faire face aux nombreux défis d'une maladie qui ne se guérit pas. Ce qui me manquait le plus pendant ce temps c'était une orientation sur comment mieux vivre avec cette maladie rare.

Après de longues recherches j'ai trouvé exactement ce qu'il me fallait : Le Guide Pratique de la Myotonic Dystrophy Foundation. Il s'adresse aux personnes atteintes, mais également aux spécialistes qui en savent parfois peu sur le défi de la gestion des symptômes.

En plus des avantages de posséder une « bible » pour mieux négocier avec mes médecins afin de recevoir les meilleurs soins possibles, il contient un extrait d'un discours de la Présidente Fondatrice de la MDF. Cet extrait a changé ma vie : Shannon, elle-même atteinte, nous encourage à nous arranger avec le fait que nous vivons avec une maladie rare et à prendre la responsabilité de notre vie. C'est tout simple.

Cet encouragement, qui représente plutôt une vision, était assez fort pour me décider à laisser ma tristesse derrière moi et prendre ma vie en main.

Depuis plus d'un an, je dirige un groupe de partage d'expérience en Suisse. Ma plus grande satisfaction en tant que chef de ce groupe est quand je peux accompagner quelqu'un sur le moyen de sortir de l'isolement et de voir les visages heureux des personnes atteintes, qui se sentent

enfin compris. Il y a beaucoup de personnes qui se trouvent dans un état de recul social et il y en a encore plus qui ne sont pas au courant du risque élevé d'une intervention médicale ou d'une

prescription d'un médicament non adapté aux besoins spécifiques d'une personne qui vit avec la Maladie de Steinert.

Si vous vous engagez dans un groupe de partage d'expérience, vous en bénéficierez énormément : vous apprendrez beaucoup sur cette maladie et vous garderez votre courant de connaissances. Vous profiterez de l'occasion de partager vos expériences du quotidien avec des autres qui sauront vous écouter et vous vous ferez de nouveaux amis.

Est-ce que vous êtes prêts à vous engager ?

Erich Maurer

Erich a intégré le GIS l'année dernière. Il assure la liaison de notre Groupe avec les associations de



Pour nous contacter...

S'inscrire sur le DM-Scope



Pour améliorer le suivi médical, faire progresser la recherche et participer aux essais cliniques

⇒ Inscrivez-vous sur le [DM-Scope](#), l'observatoire des dystrophies myotoniques, la plus grande base de données au monde entièrement consacrée à la maladie de Steinert et à la PROM

Pour aller plus loin

Sur le blog du GIS

- ⇒ Le [calendrier](#) des prochaines réunions organisées par le GIS
- ⇒ Des [liens utiles](#)
- ⇒ Des [documents de référence](#)
- ⇒ Une [Foire aux questions](#)

S'abonner à la newsletter

⇒ steinert@afm-telethon.fr

- AFM - Groupe d'intérêt Steinert
1 rue de l'Internationale. BP 59, 91002EVRY Cedex
- Accueil Familles Afm : 0800 35 36 37 (gratuit, 24/24)
- Ligne directe Steinert : 06 79 59 67 49 (en journée)
- steinert@afm-telethon.fr
- <http://steinert.blogs.afm-telethon.fr>
- Groupe d'intérêt Steinert - AFM Téléthon
- Maladie de Steinert (DM1) et PROMM (DM2) - Forum de discussion
[groupe privé, inscription sur demande via steinert@afm-telethon.fr]

