

## 1 Mot d'accueil de la Présidente.

Mme de Larocque remercie chaleureusement, de leur présence, tous les membres ainsi que le Conseil Médical. De même, des sincères remerciements à tous nos généreux donateurs, fidèles. Elle informe l'assemblée de sa démission du poste de Présidente après 15 ans de son extraordinaire dévouement.

Par le CA d'octobre 2015, la composition du Bureau est modifiée comme suit, validée lors de l'AG 2015 :

Présidente :	Mme Reboul Nathalie
Trésorière :	Mme de Larocque Brigitte
Trésorier Adjoint :	Olivier Vandaele
Secrétaire :	Laure Lioud
Secrétaire Adjoint :	Dominique Séguineau

Les changements de composition du Bureau seront effectués en Préfecture conformément à la législation.

## 2 Présentation du Conseil Médical. - Questions & réponses

### 2.1 Présentation des travaux réalisés en 2015

#### Pr Tournier-Lasserve

Fait une Réflexion rétrospective sur les 20 dernières années de recherche.

1/ Pas de modèle animal existant à ce jour

2/ L'objet des recherches actuelles est d'identifier le ou les gènes responsables. Aujourd'hui, elle est menée dans plusieurs pays USA, JAPON, EU. Dans ce cadre la mise au point d'un modèle animal fiable est une étape indispensable.

3/ Présentation de travaux du laboratoire du Pr Tournier-Lasserve avec Stéphanie Guey & Lou Grangeon.

Rappel de l'angiopathie Moya Moya

- Dans 90 % des cas, c'est un cas isolé dans la famille
- Dans 10 %, ce sont des cas familiaux.

La Maladie de Moya Moya devient Syndrome de Moya Moya lorsqu'elle est liée à d'autres anomalies (Drépanocytose, Neurofibromatose, ...)

L'hypothèse retenue à ce jour est que les différents gènes entraînent des mécanismes communs.

Les Enjeux actuels :

1/ diagnostic consultation génétique dans le cas d'un syndrome

2/ identification des Mécanismes

3/ Mise au point de modèle animal

### 2.2 Etude en cours les travaux sur 95 patients présentation par Lou Grangeon

30 patients français, 30 patients Allemands, 10 algériens, 10 asiatiques, ...

#### Méthodologie d'analyse

Séquençage 20 000 gènes déjà identifiés du génome de chaque patient

1/ Analyses des gènes connus et de toutes les anomalies génétiques connues

2/ Analyses de tous les autres gènes et identification de nouvelles anomalies génétiques

#### Étude d'un variant du RNF213

Constat au JAPON

- 95% des patients familiaux
- 75 % sont des patients isolés

Le gène impliqué de la Maladie de Moya Moya est présent dans 2 % de la population japonais sans qu'ils soient porteurs de la maladie.

#### Étude d'un variant du RNF213

Les travaux actuels ont permis d'identifier 16 anomalies génétiques rares pouvant être impliquées.

Cela concerne 16 patients chez les 95 patients de l'étude.

Exemple : 1 cas dont l'un des parents est porteur et non malade et les 2 enfants ont un syndrome de Moya Moya

#### 2.2.1 Questions de l'assemblée

##### Quelles sont les différences entre le MM pédiatrique et le MM adulte

Pédiatrique concerne le patient enfant.

- Identité particulière de la maladie
- Il semble que le MM soit associé plus souvent à d'autres pathologies
- Décrit récemment

Patient entre 10 ans et 40-50 ans

- Assez semblable
- Il semble qu'il y ait une Maladie de Moya Moya pure (MM sans autres pathologies)

### 2.3 Base de données de CERVCO pour les patients adultes

Objectifs de la base de données est d'identifier des prédicteurs ou facteurs de risques qui permettent d'améliorer les critères de décision **pour engager ou non** une chirurgie de revascularisation ou d'autres actions thérapeutiques.

EN 2015 – la base de données s'est enrichie de 20 nouveaux patients suivis portant le nombre total à 100 patients  
Les résultats de la base de données permettent d'analyser et de suivre les patients adultes.

La base de données comprend des informations telles que :

- Identification d'éléments prédicteurs d'une aggravation de son état
- Age des 1<sup>ers</sup> symptômes
- Sexe, HTA, dyslipidémie
- Antécédents AVC ou AIT (accident ischémique transitoire)
- État de la réserve vasculaire ...

Aujourd'hui, 53 patients non opérés ont été sélectionnés :

- H 32% - F 68%
- Age 18-30, 30-40

Résultats :

- Suivi entre 3,7 ans +- 2,8 ans
- Événements durant le suivi : 20% ont eu un AVC
- Ces résultats sont non significatif car 3.7 ans d'étude reste une période très courte et demande à être approfondie.

BDD Adultes en Europe

- En Europe, nous en sommes au début de la coopération et à la constitution de base dans d'autres pays.

### 2.4 Base de données Enfants

**Une coordination entre les BDD Adulte et BDD Enfant a été mise en place.** Les critères ne peuvent pas être totalement identiques par exemple l'influence de l'âge est prépondérant chez l'enfant

- Revue du formulaire afin que celui-ci soit commun entre la BDD Adulte et BDD Enfants

Ajout de fiches de détails pédiatriques

- Croissance staturo-pondérale
- Développement psychomoteur
- Imagerie : techniques spécifiques (ASL) sans produit de contraste, identification du triplement du débit après 13 mois suite opération.

La Base de Données Enfants est maintenant opérationnelle. 25 dossiers seront rentrés d'ici à l'automne 2016.

### 2.5 Traitement & Précautions

Le Conseil Médical profite de l'AG pour rappeler quelques règles de bonnes conduites :

1/ En cas d'anesthésie : Informer le corps médical des spécificités du Moya Moya, de la prise d'aspirine et que le Moya Moya demande une prise en charge très spécifique pour l'anesthésie.

2/ Au quotidien, éviter les traitements vasoconstricteurs, anti-inflammatoires.

#### Concernant la chirurgie de revascularisation

1/ Revascularisation ne guérit pas, par contre cela permet de réduire les événements ischémiques et hémorragiques,

2/ le choix du patient est primordial car les résultats ne sont pas tangibles.

La chirurgie est une des solutions et n'est pas nécessaire à tous les patients d'où le grand intérêt de la coordination déjà existante entre tous les acteurs de l'équipe médicale pluridisciplinaire.

3/ choix du type de chirurgie: pour l'enfant trous de trépan pour l'adulte à définir au cas par cas.

### 2.6 Réponses aux Questions diverses

L'assistante sociale de l'Hôpital Lariboisière est à la disposition des adhérents de l'Association.

Nouveau métier : appeler Coordinateur de soins ou référents parcours de santé (AFM)

Accident Ischémique Transitoire vs Migraine

- Difficile de différencier les 2, dans tous les cas il y a une baisse d'alimentation en oxygène et en sucre du cerveau
- Quand ? Après un effort scolaire, une maladie gastroentérite (déshydratation), montée en altitude
- Symptôme : engourdissement des membres, perte de capacité, maux de tête ...

Différence entre le MM asiatique et MM caucasien

- MM Asiatique découvert en 1955 en lien avec l'apparition de la radiographie
- MM caucasien découvert bien après.
- Différence au niveau génétique, le MM asiatique pour les patients « famille » est dans 95 % lié à la présence d'un seul gène,
- Différence au niveau des artères, artères antérieures impliquées (asiatique) et artères antérieures et postérieures impliquées (caucasien).

MM et le Sport

- *Il faut vivre avec son handicap et pas contre son handicap*
- Avoir une activité sportive est bon pour le cerveau,
- Contre indication : dans le cas d'AVC proche – de 6 mois
- La modération est néanmoins nécessaire.

MM et l'avion

- Demander à son médecin spécialiste

## 2.7 PNDS

### Protocole National de Diagnostic et de Soins

L'objectif est de rédiger un guide unanimement agréé et labellisé pour la prise en charge et recommandations de traitement.

Le 11 avril réunion entre experts, radiologues, neurologues, neurochirurgiens, kinés, orthophonistes, psychologues, des médecins de villes, médecins du travail et les associations de patients.

Planning pour la diffusion du PNDS

- 15 jours de relecture pour lister les remarques (CA de l'ATMM)
- Relecture du PNDS à Lariboisière le 11 avril 2016.
- Envoi à l'HAS (Haute Autorité de Santé)
- Diffusion à l'automne 2016.

Ce PNDS sera, à l'issue, disponible sur notre site.

## 2.8 Les travaux 2016

BDD Adultes :

- Alimenter les informations sur les patients existants,
- Rentrer de nouveaux patients à suivre dans la base,
- Au delà de 2016, amélioration de la coopération avec d'autres centre français (Toulouse, ...)

BDD Enfants

- Enjeux forts au niveau Européen,
- Dépose de dossier pour obtenir des fonds Européen : IRA et XXX en relation avec les équipes Italie, Allemagne, Suisse, Pays Bas (2équipes), Finlande, Canada.

## 3 Rapport moral d'activité :

19 familles présentes à l'AG du 19 mars 2016. 184 donateurs cotisants.

L'association comprend en 2015, 97 familles dont 8 à l'étranger.

Brigitte reçoit beaucoup d'appels.

Recette : 17 000 € dont 3 000 de cotisations, 8 000 de dons et 4 000 en Recettes exceptionnelles, le reste en divers.

Idées : Créer un blog . Attention : un blog doit être très suivi pour non « pollution » de l'extérieur.

Idées : Regrouper via page Facebook et par skype, réunion des enfants ayant MM. L'association définit avec les jeunes comment s'organisera l'accès au groupe.

### Les activités 2015 de l'association :

Le CA s'est réuni En octobre 2015,

Réunion CERVCO, réunion « Alliance Maladies Rares », réunion de lancement de la filière « Brain Team ». Nous avons été désignés pour y représenter les 3 associations partenaires du CERVCO (Tanguy Moya Moya, Cavernome, Cadasil)

Les actions réalisées en 2015

- Les balades solidaires des maladies rares par Groupama, 2 400 €
- Partenariat avec le Rotary Club d'Annemasse. 1 500 € versé en 2016.
- Marche de Grégoire (Roanne-Thiers), 1 500 €
- Opération « Bol de frites » - Lycée St Dominique – Valréas (84), 400 €
- Annulation de la marche des maladies rares à Paris, eu égard à l'état d'urgence

- etc...

## 4 Rapport moral et financier 2015

Vote et quitus pour l'exercice 2015.

Le rapport moral et financier. Après vote, le quitus pour l'exercice 2015 est adopté à l'unanimité – 1<sup>ère</sup> résolution

## 5 Présentation et Vote du Budget 2016

Le budget 2016 est présenté et après vote, la 2<sup>ème</sup> résolution est adoptée à unanimité.

Les conventions de subvention des bases de données adultes et enfants ont été modifiées pour

- être non renouvelable,
- Transmettre un bilan annuel d'activité et présentation lors de l'AG de l'association.

Après vote, la 3<sup>ème</sup> résolution est adoptée à unanimité et l'Assemblée donne quitus à la Présidente pour signer les conventions.

## 6 Renouvellement du Conseil d'Administration.

Les membres renouvelables sont tous reconduits.

Les nouvelles candidatures :

- Maureen ROUSSEAU
- Frédéric DEVERLY

Après vote, la 4<sup>ème</sup> résolution est adoptée à l'unanimité.

## 7 Retour sur les actions engagées à l'issue de l'AG du 28/03/2015

Relance les familles. Un courrier a été envoyé aux familles et le constat est positif. Plus de familles ont cotisé en 2015.

## 8 Projets 2016

Voici les projets d'actions sur l'année 2016 :

- Relecture PNDS, pour la réunion du 11 avril, représenté par Hubert de Larocque,
- **Balade solidaire dans l'Ain le 5 juin, nous vous attendons nombreux**, (Infos : Laure de l'association),
- Parrainage de Groupama Méditerranée : 2 000 € nous sont alloués.
- Aide administrative aux Familles en liaison avec l'assistante sociale de l'hôpital Lariboisière
- Information Concours de peinture « Arbre de vie » à Montboucher Sur Jabron (26)
- Newsletter Audrey Zarlenga qui a déjà fait un très beau travail et qui prendra en charge ces Newsletter.
- Guide des aidants : l'association CADASIL nous autorise à s'inspirer de leur « Guide des aidants » pour réaliser le notre.
- Nos jeunes s'impliquent, création d'une conversation enfants-ados via Skype.
- Week-End Famille en 2017, l'étude doit s'affiner pour définir le site autour, soit de Lyon, soit de Paris. Dominique Séguineau est en charge du projet.
  - Prendre en compte le déplacement entre le site de l'AG et le site du Week-End Famille
  - Attention aux coûts du Week-End Famille

## 9 Questions diverses.

- Marche des maladies rares 2016 : 3 décembre 2016, le référent sera Frédéric Deverly.
- Liaisons avec les Familles (besoin & organisation). Laure Lioud devient la référente des familles pour l'association. Elle organisera le suivi des familles et reviendra vers nous.
- Filière Brain-Team: La mise en place de filières a été décidée dans le Plan Maladies Rares numéro 2. Buts principaux : donner de la visibilité, la prise en compte de tous les aspects du parcours de vie, une coordination entre les centres de références. l'association sera représentée par Hubert de Larocque
- Alliance Maladies Rares : 3<sup>ème</sup> PNMR, journées extraordinaires (pendant la semaine commençant le 26 juin: actuellement 9 régions feront un évènement: ce serait bien d'y participer), enquête errance (peut être sur consultée sur le site de l'alliance. Elle montre que cette question est réellement prégnante en dépit d'une amélioration consécutive à la mise en place des centres de référence et de compétence). Rrégionalisation : prendre contact avec les délégués de l'Alliance.
- Nathalie Reboul & Hubert de Larocque participeront à la journée RIME de l'AMR le 13/04/2016.
- Date et Lieu prochaine AG : Lyon
  - Fin Mars & mi-avril 2017

**L'Assemblée Générale finit à 17 h et nous remercions très sincèrement tous les participants.**

**Chaque membre de l'association remercie profondément Brigitte pour l'immense travail accompli avec Affection, Dévouement, Efficacité et Abnégation**