

### Le mot de la Présidente :

Voici venu le temps de notre 6ème Newsletter.

Nos remerciements premiers sont pour Frédéric Deverly, notre responsable "Newsletter" pour toute l'énergie dont il fait preuve pour vous maintenir informés au fil du temps.

Mais également, nos remerciements vont à tous les membres du CA qui travaillent régulièrement, parfois sans que cela se voit, mais pourtant travaillent dur.

Ils prennent du temps, beaucoup d'énergie !

Nous avons d'excellents retours des familles de l'association et cela nous pousse toujours à continuer notre but, à savoir, informer, conseiller et tisser des liens avec tous.

Cette année a encore été riche en évènement et contacts :

- Participation à beaucoup de réunions institutionnelles si importantes pour se tenir au courant de tout ce qu'il se passe au niveau national, Il faut souligner l'immense travail que fournit Hubert sur tous les fronts !
- Belle journée dans la Drôme le 2 Juin (Newsletter spéciale pour cela),
- Accompagnement des familles avec de très belles rencontres,

Et puis, le 8 décembre 2018, Notre association participera à nouveau à la marche des maladies rares.

*Attention, cette année, une carte d'identité sera obligatoire pour entrer sur le lieu de la marche.*

Notre référent Frédéric vous attend nombreux et sera joignable au 06 89 48 37 60. Merci de vous inscrire au préalable auprès de lui. Modalités à suite sur le site de l'association ou Facebook dès nous aurons les dernières informations.

Pour finir, finalement, nous maintenons l'AG à Lyon le 30 mars 2019 pour ne pas pénaliser les familles qui ne peuvent venir qu'à Lyon.

Par contre, nous sommes déjà en mesure de vous confirmer qu'un Week-end Familles sera bien organisé à Paris en 2020. Nous vous tiendrons bien entendu informé lors de l'AG pour les présents ou dans son compte-rendu pour ceux qui ne pourront pas venir se joindre à nous.

Avec toute mon amitié à tous,

Nathalie Reboul-Massé - Présidente

### A noter dans votre Agenda :

**Prochaine Assemblée Générale Le 30 Mars 2019 à Lyon - Hôtel Le Campanile gare Part-Dieu.**

Tous les renseignements seront à votre disposition sur notre site et la page Facebook.

### L'interview « à l'honneur » : Ninon Freville



Je m'appelle Ninon. J'ai 20 ans.

En janvier 2016, alors que j'étais en cours à L'ESAD (école d'art et de design) de Valenciennes. Soudain, j'ai eu un flou visuel sur l'œil droit qui m'a conduite aux urgences. C'est à partir de ce jour que j'ai découvert que j'étais atteinte de la maladie de Moya Moya et que le risque d'un AVC était très élevé.

En février 2016, peu après le premier AIT, je suis montée à Paris pour passer le concours du CLCF (Conservatoire Libre de Cinéma Français) auquel j'ai été reçue en deuxième année à condition d'avoir validé mon année de licence à l'ESAD.

En mai 2016, portée par ma famille et mon amie Margaux, j'ai validé mes partiels entre IRM, débimétrie, artériographie et examens divers ...

Après l'artériographie, j'ai été atteinte d'une hémiplégie et l'équipe du CHRU de Lille m'a proposé une opération risquée que j'ai acceptée.

Après l'opération, l'hémiplégie s'est installée. Je n'ai donc pas été en mesure de reprendre les cours. Je suis restée un an chez mes parents pour aller en rééducation tous les jours.

En parallèle, j'ai essayé de trouver une activité.

Fan de théâtre, j'ai contacté mon ancien prof de théâtre pour lui demander s'il n'avait pas besoin d'une bénévoles. En septembre 2016, me voilà membre actif au Théâtre des Charmes de Eu.

J'ai eu la chance de pouvoir créer des scénographies pour les différents groupes « amateurs de théâtre » et de remonter sur scène dans « *Système D'* » avec Gilles Cauchy sur les textes de Pierre Desproges.

C'est entre ces murs que ma première exposition photographique a vu le jour avec les conseils artistiques de Beatrice Saurel qui me soutient depuis tant d'années.

J'y ai aussi rencontré Hélène, une danseuse et comédienne avec laquelle je monte une performance dansée pour 2019.

Aujourd'hui, je suis enfin rentrée au CLCF où j'apprends énormément sur le milieu du cinéma. J'espère que mes projets de réalisation aboutiront et que mes créations continueront de toucher les gens.

Je remercie les médecins, qui m'entourent depuis deux ans ainsi que tous ceux dont l'amour est assez fort pour rester à mes côtés malgré les difficultés.

# EURORDIS

En date du 10 Janvier 2018, nous avons reçu un mail de Eurordis (regroupement d'associations de maladies rares au niveau Européen), nous signalant que notre demande d'adhésion à leur organisme avait été acceptée. Eurordis compte déjà plus de 800 associations au sein de ce regroupement ce qui va nous permettre de pouvoir faire connaître notre association au niveau européen. Désormais, nous pouvons intégrer leur logo dans tous nos documents officiels.

## Formation à l'écoute

Le 02 Mars 2018, dans les locaux de l'Alliance des Maladies Rares, les membres du CA qui sont en charge d'un accompagnement des familles ont bénéficié d'une formation à l'écoute afin de pouvoir répondre plus facilement aux attentes des familles. Grâce à Flavienne, que nous remercions chaleureusement, nous avons passé une excellente journée, riche en enseignements.



## L'Assemblée Générale du 24 Mars 2018

Le 24 Mars dernier, s'est déroulée notre assemblée générale dans les locaux de l'Alliance des Maladies Rares à Paris. Comme habituellement, la journée a débuté par un café d'accueil, puis le mot de la présidente qui déclarait l'ouverture de cette assemblée générale. Nous avons accueilli le Conseil Médical et Scientifique qui était composé de deux nouvelles personnes, cette année, Mme Isabelle Maumy, responsable médicosociale de Brain Team et le Dr Blauwblomm, Neurochirurgien à l'hôpital de Necker. Le Dr Hervé ne pouvant être présent à notre AG, nous avons décidé ensemble de pouvoir le faire participer à l'AG mais en visio conférence, qui fut un succès pour une première. L'après-midi était consacrée à la 2<sup>e</sup> partie de l'AG qui est la partie administrative. Lors de cette AG, nous avons évoqué un certain nombre de sujets que vous pouvez retrouver dans le compte rendu sur le site de l'association ou facebook.

Nous vous donnons RDV l'année prochaine le 30 Mars 2019 à Lyon.





**Pr Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, généticienne, spécialiste des maladies génétiques affectant les vaisseaux cérébraux - CHU Lariboisière**

*a accepté de nous retracer sa vie professionnelle et l'amour de son métier. Voici son témoignage :*

Mon équipe exerce son activité dans 2 structures très étroitement liées, le service hospitalier de génétique moléculaire dédié aux maladies cérébrovasculaires à l'hôpital Lariboisière et l'unité de recherche U1161 (« Génétique et physiopathologie des maladies cérébrovasculaires) à l'UFR de médecine Paris Diderot. Le service hospitalier a été créé en 1999 et est devenu le service référent au niveau national pour ces affections. Il est labellisé par la Direction de l'Hospitalisation et des Soins et assure, pour l'ensemble des hôpitaux français et plusieurs pays européens, le diagnostic moléculaire des multiples affections cérébrovasculaires génétiques de l'enfant et de l'adulte. L'unité U1161, créée elle aussi en 1999, est une structure de recherche mixte INSERM et Université Paris Diderot. Il existe de multiples liens entre ces 2 structures et le Centre des Accidents Vasculaires de l'enfant, implanté à Necker, et de multiples équipes hospitalières et de recherche en France et à l'étranger.

Les maladies dont nous nous occupons sont très variées. Elles peuvent affecter tous les âges de la vie et sont responsables d'infarctus cérébraux ou d'accidents vasculaires hémorragiques mais aussi de troubles cognitifs (troubles de la mémoire par exemple chez l'adulte), de troubles de la marche et /ou de retard de développement chez l'enfant. Ces manifestations neurologiques sont parfois associées à l'atteinte d'autres organes comme l'œil ou le rein pour certaines de ces maladies. Notre rôle dans le service hospitalier est d'aider au diagnostic de ces maladies par l'analyse des gènes connus pour en identifier la mutation causale. Cette identification permet souvent de mettre fin à une longue errance diagnostique et mettre en place un conseil génétique pour les familles. Lorsque l'analyse des gènes connus n'a pas permis d'identifier la mutation causale, la recherche prend le relais. Grâce à la participation sans faille de nombreux patients et familles et l'aide des organismes de recherche, nous avons pu ainsi identifier les causes de plusieurs maladies cérébrovasculaires jusqu'alors inconnues, dont plusieurs formes de moyamoya. Cette étape est cruciale car elle permet d'avoir un premier fil conducteur, pour avancer dans la compréhension des mécanismes de ces maladies.

Plusieurs membres de l'équipe sont ou ont été impliqués dans le diagnostic moléculaire et l'identification des causes de la maladie et des syndromes de moyamoya, incluant des biologistes et des techniciens hospitaliers, des personnels INSERM et des étudiants ou post-doctorants dont le Dr S. Guey, le Dr L. Grangeon, le Dr F. Riant, M. Corpechot, F. Bergametti, C. Aloui et moi-même pour ne citer que les plus récemment impliqués. Les travaux de recherche menés sur le moyamoya implique aussi des collaborations importantes avec l'équipe clinique de neurologie de Lariboisière, en particulier le Dr Hervé, le Dr Kossorotoff et le Dr Blauwblomme du centre AVC de l'enfant, plusieurs équipes de neurologie françaises, l'équipe de statistiques du Dr Génin à Brest et 2 équipes étrangères, l'une allemande dirigée par le Dr Kraemer à Essen et l'autre américaine dirigée par le Dr Milewicz à Houston.

Ce lien très étroit entre activité clinique et recherche est la clé du succès. Les progrès extraordinaires de la génétique tout au long des 20 dernières années en sont un autre et travailler dans ce domaine est très enthousiasmant. Je suis moi-même, après des études de médecine à Marseille, un internat et un clinat de neurologie à la Pitié-Salpêtrière à Paris, partie 3 ans au National Institute of Health à Bethesda (USA) acquérir la maîtrise des outils moléculaires. Cette maîtrise me paraissait indispensable pour avancer dans la recherche. Ceci m'a permis ensuite à mon retour de mettre en place les structures hospitalières et de recherche citées plus haut. Notre objectif est maintenant d'aller plus loin au niveau à la fois Européen et transatlantique pour poursuivre le démantèlement des causes encore inconnues de l'angiopathie moyamoya et développer les modèles animaux indispensables pour permettre dans le futur des essais thérapeutiques précliniques. C'est un long chemin mais nous y arriverons tous ensemble, familles, médecins, associations, chercheurs de France et du reste du monde !

# ***Agrément national pour la représentation des usagers du système de santé***

Encore une excellente nouvelle pour notre association. En date du 20 Avril 2018, le Ministère des Solidarités et de la Santé a délivré, à notre association, un agrément national pour la représentation des usagers du système de santé dans les instances hospitalières ou de santé publique pour une période de 5 ans à compter du 02 Mai 2018 (JO du 19/04/2018).

## ***Grande soirée du 02 Juin 2018 au profit de l'association (Spéciale News ci-jointe)***

### **Fiche Handicap Orphanet**

Nous avons travaillé en collaboration avec les médecins (enfants et adultes) et Orphanet, sur la réalisation d'une fiche handicap. Cette fiche handicap est maintenant disponible et téléchargeable sur notre site ou notre page Facebook. Ce document a été conçu afin de aider et de vous soutenir dans vos démarches auprès des MDPH ou autres pour la maladie que nous soutenons.

### **Don et Mécénat**

Olivier Vandaele (trésorier adjoint, en charge des demandes et mécénat), a rédigé un courrier « type » pour faire des demandes de partenariats avec des sociétés par le biais d'un mécénat. Cette rédaction permettra de solliciter régulièrement des sociétés et des organismes.

***Toutes les cotisations et les dons que vous faites à l'association Tanguy Moya Moya font l'objet d'une réduction d'impôts à hauteur de 66%. N'hésitez donc pas à faire un don avant le 31/12/2018. Nous comptons sur votre soutien.***

#### **Notre Conseil Médical et Scientifique :**

(par ordre alphabétique)

Dr BRESSON , neuro-chirurgien - CHU Lariboisière  
Pr CHABRIAT, neurologue - CHU Lariboisière  
Dr CHABRIER , neuro-pédiatre - CHU de ST Étienne  
Dr HERVÉ, directeur du CERVCO - CHU Lariboisière  
Dr Manoëlle KOSSOROTOFF, neuro-pédiatre - CHU Necker  
Pr Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, généticienne, spécialiste des maladies génétiques affectant les vaisseaux Cérébraux - CHU Lariboisière  
Dr Guillaume SALIOU – neuro-radiologue CHU Kremlin-Bicêtre  
Pr ZERAH, neuro-chirurgien, CHU Necker

#### **Les liens utiles :**

(Cliquer sur les logos pour accéder directement sur les sites)



**BRAIN-TEAM**  
Filière Nationale de Santé  
Maladies rares du système nerveux central

cervco



**Maladies Rares  
Info Services**  
0 810 63 19 20  
N° Azur, prix appel local

