



journal de liaison

de l'Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville

N°74 Hiver 2015-2016



Plus forts que la maladie !

Page 4

**Dossier :
Régime alimentaire
et épilepsie**

Page 13

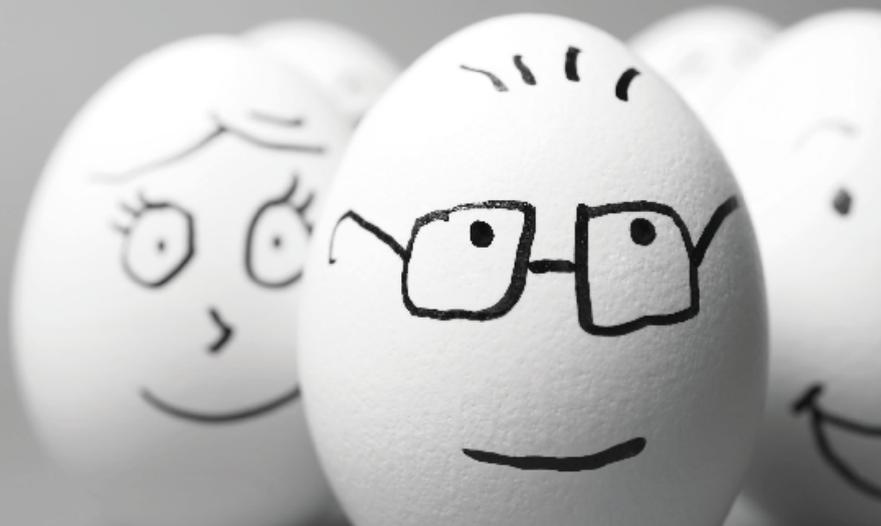
**Tout savoir
sur les effets secondaires
des médicaments**

Page 17

**Actualités :
Conférence internationale
de Londres 2015**



Association française
Sclérose
Tubéreuse de
Bourneville



Journée nationale des familles 19 mars 2016 - Le cerveau de la STB

9h00	Accueil et assemblée générale	
10h20	Neurologie médicale pédiatrique et adulte de la STB	Tuber, Segs, migration de la substance blanche Quelles sont les atteintes de la STB et pour quelles conséquences ? De quels outils dispose-t-on pour les diagnostiquer ? À quel moment ? Dr Dorothée Ville, neuropédiatre, hôpital mère enfant de Lyon Pr Bertrand de Toffol, neuropsychiatre, chef de service neurologie, chu de Tours
12h00	Déjeuner	
13h15	Recherche	Bilan des essais en cours, avancée de la recherche, dernières études Dr Emmanuelle Logette, PhD Biologiste moléculaire, spécialisée en diagnostic génétique
13h45	Neuropsychologie pédiatrique et adulte de la STB	Conséquences sur le développement, les comportements et les apprentissages Impacts sur la vie des familles et stratégies à mettre en place Dr Lisa Ouss, pédopsychiatre psychothérapeute, hôpital Necker, Paris Pr Vincent des Portes, neuropédiatre, chef de service neurologie pédiatrique, hôpital mère enfant de Lyon Pr Bertrand de Toffol, neuropsychiatre, chef de service neurologie, chu de Tours
15h30	Quelles prises en charge pour les atteintes neurologiques de la STB ? Traitements médicaux et chirurgicaux	Études des traitements médicamenteux : choix, conséquences et limites. Études des moyens alternatifs : régimes alimentaires et stimulateur du nerf vague Études de traitements chirurgicaux : chirurgie de l'épilepsie et des SEGA Dr Sarah Ferrand-Sorbets, neurochirurgien pédiatre, fondation Rothschild, Paris Dr Martine Fohlen, neuropédiatre, fondation Rothschild, Paris
17h20	Synthèse et conclusion de la journée	Dr Emmanuelle Logette, PhD Biologiste moléculaire, spécialisée en diagnostic génétique



Association Française
Sclérose Tubéreuse de Bourneville
www.astb.asso.fr

Journée Nationale des familles 2016 - Le cerveau de la STB
Auditorium Ararat
11 rue Martin Bernard
75013 Paris (Métro Tolbiac ou Corvisart)

CRISPR-Cas9

Décidément nous sommes abonnés aux noms imprononçables : sclérose tubéreuse de Bourneville, mTOR, Rapamycine et maintenant **CRISPR-Cas9** !

Pourtant, derrière ce nom barbare se cache un bouleversement du monde de la génétique qui pourrait changer la vie de millions malades ! « *Je ne serais pas surpris que cette innovation révolutionnaire soit très vite récompensée par un Nobel* », déclare Alain Fischer, de l'hôpital Necker, l'un des spécialistes français de thérapie génique.

De quoi s'agit-il ? D'un couteau suisse moléculaire tout simplement. Découvert dans une bactérie, cet outil permet de découper, de copier et de coller des morceaux d'ADN. Cerise sur le gâteau : c'est simple, rapide et peu coûteux. Depuis deux ans, un grand nombre de laboratoires de recherche s'est approprié cette technique qui ouvre un potentiel quasi infini en matière de génétique.

Certains s'inquiètent déjà, à raison, des risques de manipulation sans limites. Cependant CRISPR-Cas9 constitue aussi une technologie qui pourrait révolutionner le traitement des maladies rares. Des expériences ont déjà été menées pour corriger les gènes mutés de souris malades et le succès était au rendez-vous !

Bien entendu tout ceci est très nouveau. Les mécanismes sont loin d'être maîtrisés et il faudra beaucoup de

précautions avant que des applications sur l'homme ne soient possibles. Cependant un pas de géant vient d'être franchi et nous pouvons nous réjouir des perspectives que cela ouvre pour l'ensemble des malades et pour leurs familles : la possibilité d'approcher la guérison d'une maladie génétique !

Plus que jamais nous devons nous mobiliser pour faire en sorte que ces innovations soient utilisées dans la recherche pour guérir la STB. C'est une des missions de notre association : faire mieux connaître la STB pour mobiliser des médecins et des chercheurs pour améliorer sa prise en charge.

CRISPR-Cas9 est une opportunité qui nous est offerte, à nous de faire en sorte que des chercheurs repèrent cette maladie très peu connue qu'est la STB et s'y intéressent.

Plus que jamais votre soutien est indispensable !

Guillaume Beure d'Augères

Président de l'ASTB



SOMMAIRE

Page 2 : Journée nationale 2016

Page 3 : Mot du président et sommaire

Pages 4 à 12 : Dossier : régime alimentaire et épilepsie

Pages 13 à 16 : Santé : tout savoir sur les effets secondaires des médicaments

Pages 17 à 22 : Actualités : conférence internationale STB à Londres ; JFE à Montpellier

Page 23 : Infos pratiques

Page 24 : Agenda

Page 25 : Adhérer et soutenir

Page 26 : Campagne d'adhésion 2016 / vos délégués régionaux

Pages 27 à 28 : Glossaire : la STB de A à Z

Page 29 : En poésie

Pages 30 à 32 : En régions

Pages 32 à 36 : Vive le sport !

JOURNAL DE LIAISON
DE L'ASSOCIATION FRANÇAISE
SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE

RÉDACTION :

Agnès Plassard-Bédiat,
Emmanuelle Logette,
Pauline Billaud,
Patricia Jost

AVEC LA PARTICIPATION DE :

Dr Auvin, Pascale Delaleau, les familles B, M et P, Rachel H, Julie K, Carole Oberson, Sandrine P (merci pour tes talents de graphiste !) et Yann, coureur de la CDC.

Par le Docteur Auvin,
neuropédiatre à l'hôpital Robert Debré

Le docteur Auvin, neuropédiatre à l'hôpital Robert Debré à Paris, exerce comme professeur d'université - praticien hospitalier et dirige un groupe de chercheurs au sein du laboratoire Inserm U1141. Spécialiste de l'épilepsie de l'enfant, il travaille notamment sur le régime cétogène.



Je vous rapporte ici son intervention lors de la journée nationale de l'ASTB du 21 mars 2015.

PB

Quelques éléments historiques

-La « **préhistoire** » de l'épilepsie : de tous temps, dans toutes les civilisations, l'épilepsie a souffert d'une image négative, voire diabolique, associée à la possession démoniaque. Le premier à donner une autre version de l'épilepsie, Hippocrate, réfutait la possession démoniaque mais ne proposait pas d'autre soin que le jeûne. Ce traitement par le jeûne est retrouvé dans d'autres textes comme dans trois des quatre évangiles.

-L'**histoire** : des Français, en 1911, ont initié « la lutte contre l'épilepsie par la désintoxication et la rééducation alimentaire », avec un traitement par le jeûne. Mais l'histoire du régime cétogène et de ses déviants débute réellement en 1921, avec la

corrélation de **deux observations dans le domaine de la biologie** :

*La cétose : les médecins ont noté d'après leurs analyses que les patients qui ne mangeaient pas ou avaient un faible apport en sucres présentaient une augmentation des corps cétoniques dans leur organisme (on parle de crise d'acétone) ; ceux-ci étaient utilisés comme source d'énergie, à la place du glucose, par les principaux organes (notamment le système nerveux central).

*Le jeûne : en parallèle, on mettait à jeun les patients hospitalisés pour épilepsie, et on remarquait un bénéfice du jeûne s'il y avait une cétose observée.

Suite à ces deux observations, Wilder a proposé d'utiliser un régime très strict, pauvre en sucres et riche en graisses, avec une phase de

jeûne initiale pour augmenter la cétose.

Ce régime a été abandonné en 1938, avec la découverte des premiers antiépileptiques, comme la phénytoïne (encore utilisée de temps à autre aujourd'hui), puis d'autres médicaments moins contraignants qu'un régime.

Le régime est tombé en désuétude sauf dans quelques endroits aux Etats-Unis.

Mais les années 1990 signèrent la fin d'un cycle de commercialisation de nouvelles molécules antiépileptiques. Le nombre de patients pharmaco-résistants restant identique, et ne pouvant pas proposer une chirurgie antiépileptique à tous les patients, il fallait une autre solution. Le régime cétogène était cette solution.

Donc, au début des années 1990,

les médecins américains ont voulu faire connaître le régime cétogène à travers une campagne médiatique. Un producteur américain, ayant guéri son fils de son épilepsie par le régime cétogène, a produit avec Meryl Streep le film « First do not harm », qui retrace le combat de sa famille pour trouver un endroit pour suivre ce régime cétogène. Il créa « La Charlie Foundation » qui finance des chercheurs et diététiciens pour former au régime cétogène.

Les bases du régime cétogène et de ses déviants

Le régime cétogène est un bouleversement de l'alimentation : on force le corps à changer de mode d'utilisation de l'énergie, comme si, au lieu de fonctionner à l'énergie verte, il fonctionnait à l'énergie bleue. Il ne suffit pas de diminuer l'apport en sucres comme pour perdre deux kilos. On ne peut pas faire un « petit » régime cétogène : soit c'est cétogène, soit ce n'est pas cétogène.

Dans l'alimentation classique, on consomme en moyenne 50 % de sucres, 30 % de graisses et 20 % de protéines. Un régime cétogène apporte 90 % de graisses et 2% de sucres ce qui équivaut à deux morceaux de sucre par jour.

Depuis dix ans, la phase de jeûne (12 à 24 heures avec uniquement de l'eau) qui précédait l'introduction du régime a été supprimée, car elle ne conditionnait pas l'apparition de l'efficacité contre les crises épileptique. Dorénavant, on modifie de manière progressive l'apport des calories.

En tant que clinicien, le docteur Auvin insiste sur le fait que même si les antiépileptiques ont des effets secondaires, la **contrainte alimentaire** d'un régime cétogène est énorme : plus de pâtes, de pain, de frites, de pommes de terre ni aucun autre féculent, mais des légumes verts avec fromage et charcuterie. Ce régime n'est pas une « alternative bio », mais est indiqué en cas d'épilepsie résistante ou d'effets secondaires trop importants de certains médicaments

On arrive malgré tout à faire des pizzas, des milk-shakes, des cakes, des gâteaux, du ketchup cétogènes, car les familles se sont montrées inventives et ont même publié des livres et des blogs de recettes. Depuis 2005, le Kétocal (poudre destinée au départ à confectionner un bol de régime cétogène) peut aider à réaliser ces recettes ; cette poudre est obtenue sur ordonnance.

Chez les tout-petits, par exemple

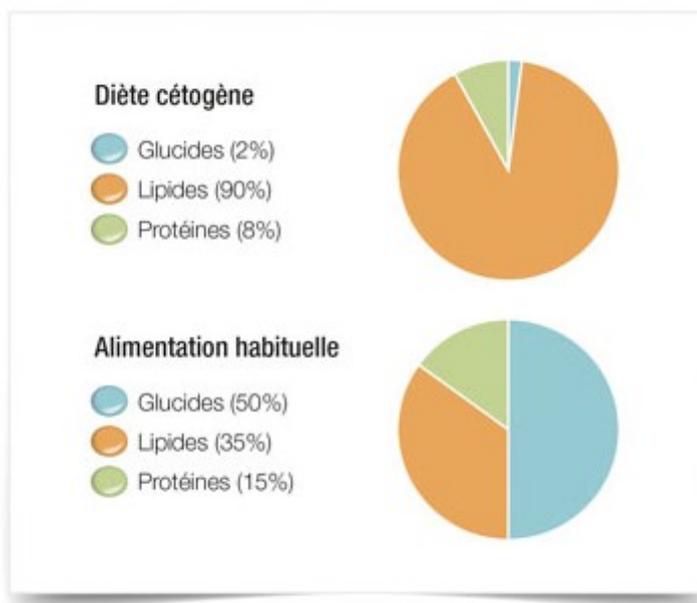
dans le traitement du syndrome de West, le Kétocal est un traitement de troisième intention dans certains nombres de centres spécialisés. Les bébés ont des biberons de Kétocal.

D'autres types de régimes

Il existe un régime proche du régime cétogène mais plus souple : le **régime modifié d'Atkins**.

Le régime Atkins a été créé par les Anglo-Saxons dans les années 1970 pour perdre du poids. Il a été repris et modifié pour s'approcher du régime cétogène : en pratique, il apporte 65 % de lipides, 30 % de protéines et seulement 5 % de sucre.

Le Dr Auvin utilise ce régime dans son service, car il est moins strict que le régime cétogène dans le ratio lipides-protéines. Dans la pratique, les patients peuvent consommer ce qu'ils veulent dans une liste



Compositions du régime cétogène et du régime habituel

d'aliments avec une classification rouge-orange-vert selon que l'aliment est interdit, toléré avec pesée, ou permis sans pesée. Si le régime marche, la quantité de sucre est augmentée jusqu'à 30 à 40 grammes par jour maximum. Au fil du temps, la liste des aliments permis évolue.

La vie courante est simplifiée par rapport au régime cétogène, où la cuisine devient presque un laboratoire et où le patient doit manger la bonne quantité ni plus ni moins. C'est pourquoi il est proposé principalement aux enfants.

Le régime cétogène peut aussi convenir au traitement de l'épilepsie de l'adulte, mais l'observance du régime, qui se doit d'être strict, se veut plus aléatoire. Chez les enfants, les repas sont surveillés et gérés par les parents, mais pour l'adulte, le patient décide seul de ce qu'il mange. Socialement, le régime cétogène pénalise plus l'adulte, même si certains réussissent à suivre ce régime.

Les bienfaits du régime

Aucune donnée scientifique ne permet encore de comparer les résultats du régime cétogène et du régime Atkins modifié, mais on sait que les deux sont efficaces dans le traitement des épilepsies : l'épilepsie d'un patient sur deux est améliorée (diminution par deux du nombre de crises) et 1/10 à 1/20 patient voit même son nombre de crises baisser de 90 %.

Parfois et comme avec tous les traitements, il peut y avoir un **phénomène de « lune de miel »** : les choses semblent aller mieux pour se dégrader ensuite. Parfois les crises

sont moins nombreuses en effet mais plus fortes.

Les scientifiques ont également du mal à mettre en évidence les effets « à-côté » (ou effets collatéraux bénéfiques) : comportement, contact, mais les familles rapportent des progrès dans ces domaines.

Si aucun mieux n'est observé au bout de deux mois pour l'épilepsie, mais s'il y a une amélioration du comportement, le docteur Auvin préconise de poursuivre le régime car l'efficacité peut être un peu tardive.

A ce jour, aucune étude n'est dédiée purement aux effets de ces régimes dans la Sclérose Tubéreuse de Bourneville.

Cétose et amélioration des crises

Les études n'ont pas montré de corrélation. Donc l'amélioration des crises suite au régime cétogène ne serait pas due uniquement à la cétose ; les mécanismes impliqués sont encore inconnus.

Il y a trois corps cétoniques différents : le bêtahydroxybutyrate, l'acétoacétate et l'acétone. En injectant ces produits à des animaux de laboratoire, il a été noté il y a une quinzaine d'années que l'acétone était le corps cétonique le plus efficace (il est compliqué à mesurer dans le sang, mais on peut le mesurer dans l'air expiré). Pourtant on ne peut corrélérer amélioration et taux d'acétone.

Le seul changement d'alimentation fait que le patient, pour caricaturer, « ayant un peu moins d'énergie,

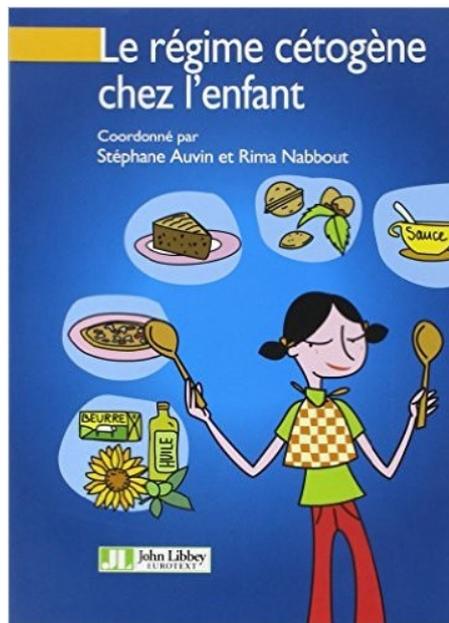
aura moins d'électricité ». En effet, la principale source d'énergie qu'utilise notre cerveau étant le glucose, cela joue probablement : moins de sucres, moins d'énergie (pour le cerveau !) donc les crises sont moins fortes et moins fréquentes.

La glycémie reste normale sous régime cétogène, mais en moyenne, le taux de glycémie à jeun est plus bas chez les patients sous régime cétogène.

On a longtemps pensé que parmi les acides gras polyinsaturés, **les Oméga-3** pouvaient avoir une efficacité sur l'épilepsie. C'est le cas au laboratoire, avec les rats, mais les quatre essais cliniques ne montrent pas d'efficacité sur l'homme.

Médicaments, régime ou autre : comment choisir ?

Médicaments et traitements non médicamenteux ne sont pas en opposition : ce sont des stratégies différentes. Pour chaque étape de traitement, il faut réévaluer la balance bénéfice-risque. Au début de la maladie épileptique, y compris dans le cas de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville, on peut être très exigeant : pas de crises et pas d'effet secondaire. Après avoir essayé plusieurs traitements, si les crises persistent, il faut via une autre alternative, rechercher le moins de crises possibles pour le moins d'effets secondaires possibles. Cumuler les antiépileptiques implique de cumuler aussi les effets secondaires. Le fait de passer au régime permet de réduire les crises mais aussi de ne pas apporter d'effets secondaires (fatigue, somnolence, vertiges), et



parfois de se passer des médicaments. L'acceptation de la contrainte alimentaire pour le patient et sa famille pèse aussi dans la balance : est-elle plus acceptable que celle de changer de traitement ?

Autre alternative, la chirurgie ou la stimulation du nerf vague. La stimulation du nerf vague est une technique non pharmacologique qui peut être utilisée. Son efficacité est à peu près la même que celle des régimes.

Pour le régime, les contraintes sont quotidiennes et après deux mois, en général, s'il n'y a pas de réponse, le bénéfice est considéré comme nul. Avec la stimulation du nerf vague, il n'y a pas de contrainte au quotidien, mais une contrainte au départ : l'opération. L'effet n'est appréciable que trois, six ou neuf mois après car il faut le temps de régler le stimulateur. Si l'épilepsie s'est aggravée dans les derniers mois, il ne faut pas choisir ce traitement qui n'est pas un traitement d'urgence.

La décision médicale du choix du traitement

Elle revient au patient et à sa famille après une discussion et un avis spécialisé.

Dans la pratique, quand plusieurs monothérapies médicamenteuses, puis des bithérapies, ont été essayées, on propose un régime. Dans certains syndromes identifiés, le régime est proposé plus tôt : lors de spasmes infantiles, après deux traitements infructueux, on passe au régime cétogène car c'est une épilepsie sévère et le régime cétogène peut être efficace dans ce cadre.

Les conséquences des crises (chutes, endormissement pour quatre ou cinq heures, ou aucune conséquence) sont aussi décisives dans la décision que les crises elles-mêmes. S'il y a dix crises par jour sans conséquence, c'est mieux qu'une seule crise quand le patient dort cinq heures après. Ces données ne sont pas scientifiquement quantifiables mais il appartient aux familles et au médecin d'en tenir compte.

Il est donc impératif d'avoir un bon dialogue avec l'équipe médicale, afin que tous les éléments soient pris en compte pour le choix d'un tel régime.

Alors régime cétogène ou Atkins modifié ?

Le docteur Auvin rappelle le protocole utilisé pour prouver habituellement l'efficacité d'un traitement : certains patients reçoivent le produit, d'autres un placebo, ou certains reçoivent l'ancien produit, d'autres le nouveau produit.

Concernant le régime Atkins modifié et le régime cétogène, il est difficile de dire que l'un des régimes est mieux que l'autre car ils n'ont jamais été comparés l'un à l'autre. Chaque type de régime a été étudié. Ces deux essais comparatifs ont été faits, mais il était impossible d'utiliser un placebo puisque les patients savent qu'ils suivent un régime. Une alternative pour quantifier l'efficacité est de faire suivre à un groupe le régime immédiatement, et à un autre trois mois après. Avec ce type d'étude, on a pu prouver l'efficacité de ces deux types de régimes.

Une autre étude portait sur 25 patients sous régime Atkins modifié, avec l'idée sous-jacente qu'il serait moins efficace que le cétogène puisque les restrictions sont moindres. Au bout d'un moment, les patients dont l'épilepsie n'était pas contrôlée sont passés au régime cétogène. Il a été montré qu'aucun des non-répondeurs au Atkins modifié n'ont répondu au cétogène, mais les répondeurs au Atkins modifié ont encore mieux répondu au cétogène au niveau de la fréquence des crises.

Pourtant, des médecins (hors étude) ont témoigné de cas de patients qui ne répondaient pas au Atkins mais répondaient ensuite au régime cétogène.

En conclusion dans sa pratique, le docteur Auvin préfère assouplir un régime plutôt que le resserrer. En général, les patients préfèrent passer d'un régime strict (cétogène) à un régime moins strict (Atkins modifié) que l'inverse.

Le régime cétogène a-t-il des contre-indications et des effets secondaires, des contraintes médicales ?

Oui : il se fait sur prescription médicale, et est encadré par un suivi médical et diététique.

Le régime Atkins modifié a moins d'effets secondaires à long terme. Le régime cétogène, avec les lithiases urinaires, peut entraîner des problèmes rénaux et des problèmes de minéralisation osseuse (il faut contrôler vitamine D et calcium). Au niveau des lipides, les patients montent en triglycérides au début, puis leur taux revient à la normale entre trois et six mois. L'état de santé du foie est donc très surveillé.

Tout régime cétogène commence par une courte hospitalisation (environ trois jours). Dans le service du docteur Auvin, l'hospitalisation est suivie d'une période avec un rendez-vous par mois, puis un tous les trois mois. Une lettre-type est donnée aux familles pour expliquer aux autres médecins les précautions liés au régime : par exemple, en cas de pleurs inexplicables, l'enfant peut avoir une lithiase urinaire : il faut lui poser une bandelette uri-

naire, ou si l'enfant a de la fièvre ou vomit, il ne faut pas perfuser d'émulsion avec un soluté contenant du sucre, etc.

Le service du docteur Auvin, étant un service de maladie neurologique et métabolique, comporte quatre diététiciens. L'équipe est présente aux consultations préliminaires, voit les patients en hôpital de jour, puis les revoit ensuite en consultation. Les suivis systématiques de bilan comportent une longue liste d'examen (prises de sang les trois premiers mois, puis tous les trois mois, tous les six mois, échographies rénales une fois par an, et une fois par an on vérifie la minéralisation osseuse).

Ensuite, en consultation, certains médecins, pour la mise en place d'un régime, savent donner aux familles tous les conseils nutritionnels, prendre en compte le poids de l'enfant et constituer le régime pour la journée. D'autres adressent directement les patients à des nutritionnistes.

Peut-on arrêter un jour le régime ?

Le régime cétogène peut durer plusieurs années. En général on garde l'amélioration qu'il a apportée même après la fin du régime. Il semble que le régime cétogène change l'épigénétique soit la façon dont nos gènes vont être plus ou moins exprimés selon le changement de l'environnement. Pour le moment, cela n'a été établi que dans des modèles de laboratoire. Le docteur Auvin essaie rapidement d'augmenter les sucres dans le cadre du régime Atkins modifié, et au bout de quelques années le régime s'estompe et disparaît,

même si dans certains cas il faut plusieurs essais avant d'y arriver.

Echanges avec la salle

Les participants à cet atelier ont eu des échanges riches et nombreux avec le Dr Auvin ; voici deux questions qui montrent les préoccupations majeures des patients et familles de patients.

**« Devient-on obèse avec ce type de régime ? »*

Si un régime cétogène ou Atkins modifié est bien fait, le patient ne devient pas obèse. Le problème n'est pas de manger gras, mais en bonne quantité.

Un patient « accro aux sucres ou aux pâtes » n'alimente pas son épilepsie. Une étude a été faite dans l'autre sens : est-ce que les enfants qui ont une épilepsie sévère sentent naturellement que les graisses sont bonnes pour eux ? L'étude montre que non.

**« Y-a-t-il un lien entre sel et épilepsie ? »*

Non, il est mauvais de se passer de sel, chez les patients épileptiques comme chez les autres. Aucun élément nutritionnel ne semble être un facteur déclenchant de l'épilepsie.



Epilepsie et régime alimentaire...

vus par les adhérents

Afin de vous présenter les différents régimes de manière plus pratique, j'ai posé quelques questions à des parents de jeunes enfants atteints de STB, suivant ces régimes. Je les remercie vivement de leur participation et leurs réponses sont riches d'enseignement.

PB

Quel régime utilisez-vous ? Est-il bénéfique ?

Famille M : Notre fille, âgée de 3 ans, suit le régime Atkins modifié depuis ses un an et demi. Il est très efficace. Son régime a démarré en juin 2014 avec 40 g de glucide par jour (173 crises en un an) ; très vite, les crises ont diminué en intensité et en durée, les absences ont quasiment disparu et les spasmes sont devenus moins marqués.

Lorsque son régime est passé à 30 g, les crises ont été divisées par deux. Depuis juin 2015, son régime est à 20 g par jour. Nous avons depuis des périodes d'un à deux mois sans crise, ce que nous n'avions jamais eu avant. Les crises sont toujours très courtes et très peu marquées (10 crises de juin à décembre)

Famille B : Notre fille a suivi un régime Atkins modifié : ne sont comptés que les apports en glucides, on ne tient pas compte du ratio par rapport au gras ni de l'apport en calories. Il s'agit donc d'un régime

extrêmement simple à mettre en place avec un contrôle de la présence effective d'une cétose par bandelette urinaire. Malheureusement, bien que commencé avec un taux de glucide à 10 g par jour (cela équivaut à 2 carrés de chocolat noir à 90% par jour), il n'a pas été franchement efficace.

Famille P : Nous avons utilisé le régime cétogène en 3/1 pendant un an, il a été efficace au bout de 1 mois (plus aucune crise du jour au lendemain). Depuis 1 mois, nous sommes passés en ratio 2.5/1 et le régime reste toujours efficace. Le fait que notre fils ne fasse plus de crise lui permet d'être beaucoup moins excité et plus concentré, et de ce fait beaucoup plus disponible pour les apprentissages. Par exemple, 1 mois après l'arrêt des crises, notre fils a commencé à parler (il avait 11 mois et n'avait jusque-là qu'émis des cris sans aucun mot compréhensible)

Combien de temps avez-vous mis pour vous sentir à l'aise dans la préparation des repas ? Quelles astuces avez-vous utilisées pour vous aider ?

Famille M : Le régime n'a pas été difficile à mettre en place, peut-être parce que nous avons commencé à 40 g de glucides. Ma fille ne grignote pas en dehors des repas et n'aime pas les aliments sucrés. Comme elle a commencé son régime à un an et demi, elle n'a jamais mangé de chocolat ou de bonbon, ce qui fait que pour elle, il est très naturel et elle ne se sent absolument pas privée. Lorsque les autres enfants ont des friandises, elle mange des noix de cajou ou des amandes, ce sont ses bonbons à elle.

Lorsque je faisais des erreurs de calcul, ma fille réagissait rapidement en ayant une crise. Il a été par conséquent facile de comprendre où étaient mes erreurs.

Je prépare souvent des repas en plus grandes quantités pour congeler des pots d'avance. Je mélange les légumes, les repas sont excellents. Ma fille d'ailleurs n'aime pas

manger un repas avec un seul légume.

Lorsqu'elle est en vacances chez ma mère, ma mère applique à la lettre le régime et n'éprouve pas de difficultés à l'appliquer.

Ma fille a eu deux assistantes maternelles, malgré leur crainte au début, elles ont vite constaté que le régime était très bien accepté par ma fille. Je leur préparais l'ensemble des repas de la journée et en cas de besoin de grignotage supplémentaire elles pouvaient lui donner quelques amandes.

Famille B : Le temps d'adaptation nous a paru facile et rapide, une ou deux semaines maximum. Pour aider à la mise en place du régime, le livre sur le régime cétogène écrit par deux mamans est très utile. Il est très clair et donne des idées de recettes.

Ensuite, quand j'ai été un peu plus à l'aise, j'ai très vite adapté les repas de la famille, qui avec quelques modifications sont devenus « Atkins modifié » pour notre fille. Notre objectif étant de lui permettre d'avoir la vie la plus normale possible, avoir le même repas que le reste de la famille allait dans ce sens.

Je calculais la quantité de glucides de chaque plat de façon à répartir ceux-ci sur l'ensemble de la journée.

Ces calculs sont possibles grâce à la base de données CIQUAL qui fournit gratuitement la composition des aliments.

J'utilisais un cahier retraçant tous les menus journalier et congelais des portions pour avoir un peu de souplesse dans le quotidien

Famille P : Il a fallu 1 bon mois pour être à l'aise avec le fonctionnement du régime, et plus de 3 mois pour commencer à « jongler » avec les différentes recettes et apporter des menus variés.

Nous n'avons pas d'astuces particulières si ce n'est d'appliquer la table de multiplication de 3 (ou 2.5 maintenant) par rapport à la quantité de glucide apportée. Nous avons respecté au mieux le régime et limité l'apport de protéine à la demande du néphrologue même si nous n'avons pas toujours tenu compte des apports caloriques.

Vous êtes-vous sentis bien entourés par les professionnels de santé pour mettre en place ce régime ?

Famille M : Oui mais j'ai eu l'impression que ma diététicienne ne connaissait pas bien le régime.

Famille B : Parfaitement bien entourés : la diététicienne était très disponible, joignable par mail très facilement.

La mise en place du régime à l'hôpital durant les 3 premiers jours a été beaucoup plus problématique : l'hôpital composait des menus particulièrement mauvais pour une enfant à qui nous demandions déjà beaucoup d'efforts (elle avait 8 ans et appréciait le chocolat...). Par exemple au petit-déjeuner était servie de la crème d'Isigny mélangée avec du cacao.

Alors sur les conseils de la diététicienne, j'ai apporté des crêpes cétogènes faites maison tous les matins. À notre retour de l'hôpital, j'ai continué à la grande joie de notre fille de

lui préparer des crêpes cétogènes tous les matins

Famille P : Pendant la semaine de mise en place au sein de l'hôpital, nous avons rencontré régulièrement la diététicienne qui nous a fourni les documents nécessaires à la confection des repas ; mais malheureusement les repas étant fournis par l'hôpital, nous aurions voulu avoir des travaux « pratiques » à ce moment-là. Une fois de retour à la maison en revanche, il était plus compliqué de joindre quelqu'un et certaines de nos interrogations sont restées sans réponses assez longtemps. Actuellement le diététicien qui nous suit semble plus au fait de ce régime et avec l'expérience nous arrivons à concocter des menus très agréables et très variés.

Vous êtes-vous inspirés de blogs ou de sites internet ou d'autres supports? Pour quelles tâches ou raisons ?

Famille M : J'ai lu le livre du docteur Auvin. Après cette lecture, j'ai diminué l'apport de glucides (30 g puis 20 g) et j'ai arrêté de calculer l'apport en lipides.

Famille B : Bien sûr. Surtout en amont du régime, pour essayer de comprendre à quoi m'attendre. Mais l'aide la plus importante à mon avis est celle fournie par le livre de recettes sur le régime cétogène dont j'ai parlé plus tôt.

Famille P : Nous avons en effet cherché sur le net, mais il était difficile de savoir si les recettes étaient fiables. Donc nous avons plutôt fait

Trucs et astuces

- aller voir sur les sites de recettes dédiées aux régimes (Atkins mais aussi Dukan....) qui propose la plupart du temps des recettes hypoglucidiques et rajouter plein de gras, de crème fraîche de beurre...
- acheter des mini moules silicone avec des formes rigolotes ;
- couper en petits morceaux : ça fait plus de bouchées et la satiété arrive plus vite ;
- détourner les recettes en remplaçant les pommes de terre par des courgettes dans les potages, les pâtes par des nouilles de Konjac.....
- abuser de la crème chantilly en bombe : ça ne pèse presque rien et il n'y a presque pas de glucides...
- demander à la diététicienne de l'hôpital de faire des après-midi de cuisine cétogène pour rencontrer d'autres parents « cétojenisés » et faire des échanges de trucs et astuces ;
- se méfier des édulcorants en poudre qui ont pour la plupart 99% de glucides ;
- découvrir que les édulcorants liquides n'ont presque pas d'arrière-goût quand ils sont mélangés à de la matière grasse ;
- éviter les préparations industrielles de vinaigrette, mayonnaise... qui ont presque toutes des ajouts en sucre ;
- faire une visite au moins annuelle chez l'ophtalmo pour bien lire toutes les petites lignes sur les étiquettes !
- faire une liste des ingrédients les plus utilisés et noter leurs compositions dans un petit carnet facilement accessible (à partir de la table CIQUAL).

notre tambouille seuls et nous vérifions régulièrement la cétose par la bandelette urinaire. Depuis peu, le diététicien nous a permis de nous connecter au site cétojaime (il faut l'inscription par un professionnel) et là les recettes sont fiables car vérifiées par des diététiciens. En revanche, il y a peu de renouvellement et de nouveautés, nous avons déjà la majorité des recettes.

Est-ce que socialement, il est un frein à vos relations, à vos sorties ? Pourquoi ?

Famille M : Absolument pas, lors des repas extérieurs, j'apporte le repas de ma fille dans des petits bocaux ou je calcule l'apport en glucides. Lorsque nous sommes invités pour un apéritif, j'apporte des amandes ou des noix de cajou pour qu'elle puisse grignoter aussi.

Nous pique-niquons, nous cam-

pons, nous partons en vacances au ski avec 12h de transport, nous vivons tout à fait normalement. Le régime est bien moins contraignant que ce que nous avons connu lorsqu'elle faisait 170 crises à l'année avec des absences de 5 min qui nécessitaient au moins une journée de repos après.

Famille B : Au début peut-être, mais une fois bien en main c'est un régime qui permet des sorties en famille, en étant équipé d'une balance (pour peser les haricots....)

Par contre la cantine est prohibée sauf en apportant son propre repas.

Famille P : Oui, ce régime est un frein car il faut tout prévoir, rien ne s'improvise au dernier moment. Le restaurant est un endroit que nous avons oublié, car même si nous pouvons emmener nos repas les

tentations sont trop grandes pour notre fils.

Pour les sorties il faut penser à tout car nous ne pouvons pas nous permettre de voir sur place et la surveillance est constante pour qu'il ne se serve pas sur une table ou ne boive pas n'importe quoi. Dans les soirées il y a toujours une âme charitable (qui croit bien faire !!!) qui lui proposera une chips ou un bout de pizza.

Même si nous voulons le faire garder pour pouvoir sortir, il faut une personne d'une extrême confiance pour être sûr que nos exigences seront respectées, et que les gens ne vont pas se laisser attendrir par une demande, nous avons souvent le cas de « Regarde il veut ce quignon de pain donne le lui, il est tout petit ! »

Après ce genre d'expérience, il nous est difficile de faire confiance à quelqu'un.

Vous coûte-t-il cher ? Pourquoi ?

Famille M : Non.

Famille B : Il prend du temps en calcul. J'ai dû m'équiper de matériel de cuisine comme une crêpe party et certains aliments coûtent un peu plus cher que les achats habituels (crème d'Isigny, nouille de konjac...), mais globalement ça ne change pas grand-chose car les enfants sous régime cétogène mangent de moins grandes quantités que leurs camarades.

Famille P : Le régime en soit ne nous coûte pas forcément cher, le principal coût vient du Kétocal mais maintenant il est pris en charge par la Sécurité Sociale. Les petits plaisirs peuvent coûter un peu (style des framboises en plein hiver !) mais les quantités auxquelles il a droit sont tellement minimales que cela ne nous coûte pas plus cher que s'il prenait une quantité plus importante d'un produit moins cher. On va dire que l'on privilégie la qualité à la quantité.

Ce que ça coûte réellement, c'est du temps.

Votre plus mauvais souvenir ou inconfort majeur ?

Famille M : Absolument aucun mauvais souvenir. L'inconfort majeur : il ne faut pas oublier sa balance culinaire lorsqu'on part en vacances.

Famille B : La sortie du régime a été compliquée, car personne ne savait vraiment comment procéder. Les prises de sang à penser tous

les mois pour vérifier la cholestérolémie. Les hospitalisations durant lesquelles il valait mieux s'organiser pour apporter les repas, car ceux fournis par l'hôpital, bien que parfaits du point de vue diététique, étaient loin d'être appétissants. L'épluchage des étiquettes pour traquer les taux de glucose au moment des courses qui prend un temps fou...

Famille P : Les périodes où il est malade (style angine, otites...) et qu'il ne veut rien avaler, le régime devient un véritable casse-tête car les quantités à avaler sont strictes. Aussi, on a peu de choses pour compenser comme avec les autres enfants pour qui on favorise les aliments sucrés au détriment des légumes pour « se refaire la cerise ».

Un mauvais souvenir aussi, avec la prescription d'antibiotiques contenant des glucides. En voyant cela sur la boîte nous appelons le SAMU qui nous dit que ce n'est pas grave, qu'il faut savoir ce qu'on veut et que s'ils ont été prescrits, on doit laisser tomber le régime,

Alors qu'il existe les mêmes antibiotiques sans sucre !

Difficile de ne faire confiance à personne qui ne connaît pas le fonctionnement et l'intérêt de ce régime !

Enfin, une dermatologue qui nous prescrit des médicaments en précisant sur l'ordonnance qu'il faut qu'ils soient « sans cétogène », elle nous avait pris de haut et n'a pas écouté ce qu'on lui disait pendant toute la consultation !

Ça c'était plutôt risible et on ne la reverra jamais.

Votre plus beau souvenir ou avantage majeur ?

Famille M : Lorsque notre fille aînée a parlé de la maladie de sa petite sœur au passé à son maître d'école. Depuis que ma fille suit ce régime nous vivons de façon beaucoup plus sereine sans craindre des crises, les seules contraintes que nous gardons c'est le respect le plus possible de son sommeil et le suivi scrupuleux de son régime.

Famille B : Le challenge de faire du bon et « comme tout le monde » tous les jours. C'est un régime plutôt équilibré permettant de limiter les compléments en vitamines fournis par l'hôpital (odeur et goût particulièrement affreux) et permettant, avec quelques adaptations (rutabaga à la place des pommes de terre pour les frites par exemple) de servir le même menu à toute la famille sans mettre à part la personne au régime.

Famille P : Le plus BEAU souvenir : voir son enfant qui ne fait plus de crise sans avaler des tas de médicaments !



Tout savoir sur les effets secondaires des médicaments

Introduction, définition

Beaucoup de médicaments peuvent provoquer des effets secondaires. Un effet secondaire est une réponse indésirable à un médicament lorsqu'il est pris à une dose normale. Il peut être léger ou grave, temporaire ou permanent. Les industries pharmaceutiques sont tenues de lister tous les effets indésirables connus de leurs produits.

Les effets secondaires sont très variables d'un individu à l'autre en fonction de son état de santé général, de son âge, de son poids, de son sexe mais également de son origine.

Pour trouver plus d'informations sur les effets secondaires, n'hésitez pas à vous reporter à la notice fournie avec le médicament. Même si la liste des effets indésirables peut être très longue, il est souvent utile d'en avoir connaissance. N'hésitez pas également à en parler avec votre pharmacien ou votre médecin et si **les effets secondaires vous inquiètent, discutez des risques et des bienfaits de ce médicament avec votre médecin.**

Quelques chiffres

Plusieurs études, menées au cours des 20 dernières années, en France ou dans d'autres pays, ont rapporté que 2 à 8% des hospitalisations

sont dues à des effets indésirables de médicaments.

Pas moins de 128 000 personnes sont hospitalisées chaque année suite à la prise de médicaments. Il est le plus souvent possible d'éviter ces fâcheuses conséquences grâce à quelques précautions.

Aux Etats-Unis, on estime que les décès attribuables aux événements indésirables médicamenteux représentent entre les 4^e et 6^e causes de décès dans les hôpitaux de ce pays. Près de 175 000 personnes âgées sont vues aux urgences chaque année pour cette raison, les trois médicaments les plus en cause étant la [warfarine](#) (un [Anticoagulant oral](#)), l'[insuline](#) (pour traiter le diabète) et la [digoxine](#) (pour l'insuffisance cardiaque).

Les types d'effets secondaires

Depuis la simple aspirine à la plus sophistiquée des prescriptions, tous les médicaments possèdent des effets secondaires. Certains sont bénins et modérés, permettent de poursuivre le traitement sans risque, d'autres sont plus gênants ou plus dangereux, imposant dans les deux cas l'arrêt du médicament. Lorsque les effets secondaires sont sévères mais qu'il n'y a pas d'autre médicament alternatif possible, un second

médicament, un changement de régime alimentaire ou d'habitude de vie peuvent aider à les diminuer.

Le plus commun des effets secondaires implique le système gastro-intestinal (nausées ou maux d'estomac) et pour les médicaments à usage externe, il s'agit des irritations cutanées.

On peut citer deux grandes causes d'effets secondaires :

➤Ceux dépendants de la dose du médicament, en effet un **surdosage** peut être dû à une mauvaise capacité d'élimination du médicament par le patient et concerne plus particulièrement les médicaments dits à « fenêtre thérapeutique étroite » (dont le dosage doit être très précis puisqu'une toute petite variation de dose peut entraîner de graves effets, ce qui est généralement le cas des anticoagulants).

➤Ceux liés à des interactions médicamenteuses :

-plusieurs médicaments coprescrits peuvent influencer/altérer leurs actions et entraîner des effets secondaires.

-l'association de produits comme l'alcool ou le jus de pamplemousse peut également affecter l'action d'un médicament et entraîner des effets secondaires.

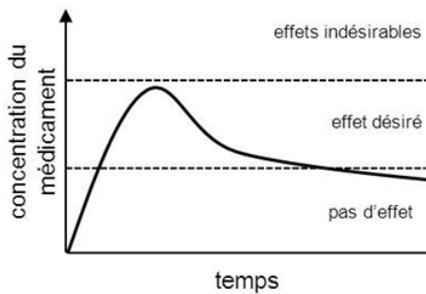


Schéma 1

Evolution de la concentration d'un médicament chez un patient **métaboliseur normal**. Après administration, la concentration du médicament dans le corps augmente pour atteindre la concentration permettant l'effet désiré. Il est ensuite dégradé, sa concentration diminue et une nouvelle dose est alors nécessaire.

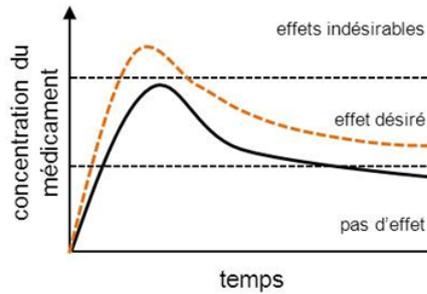


Schéma 2

Evolution de la concentration du médicament chez un **métaboliseur lent**

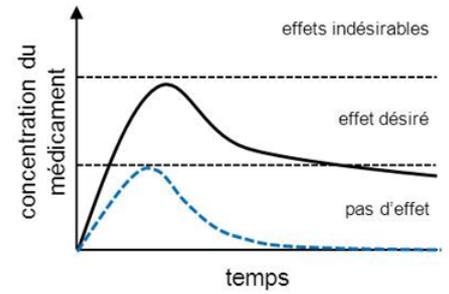


Schéma 3

Evolution de la concentration du médicament chez un **métaboliseur rapide**

Les mécanismes

Avant d'exposer les mécanismes permettant d'expliquer l'apparition des effets secondaires, voici un petit rappel sur « comment marche un médicament »

Un médicament est une substance chimique et étrangère pour le corps. Donc, même si elle a un but thérapeutique, le corps va peu à peu, par mécanisme de protection ou de défense, le dégrader et l'éliminer : on appelle cela le « **métabolisme** » du médicament. Cette dégradation du médicament se passe principalement dans le foie, mais fait aussi intervenir les reins. C'est pour cette raison que nous devons prendre des doses, répétées et à intervalles réguliers pour maintenir l'effet d'un médicament (schéma 1).

Certaines personnes ont une capacité réduite à éliminer/dégrader certains médicaments, on les appelle métaboliseurs « lents » (schéma 2). Le médicament reste plus long-

temps dans le corps et peut entraîner des effets toxiques. Ces personnes auraient besoin de prendre des doses plus faibles que les doses recommandées de ces médicaments pour éviter des effets secondaires. Au contraire, les métaboliseurs dits « rapides » (schéma 3), vont éliminer si vite le médicament que celui-ci n'aura pas le temps d'agir. Ces personnes devraient avoir des doses plus élevées du médicament en question, ou un traitement alternatif.

Voilà (mais en partie seulement) pourquoi nous ne sommes pas égaux vis-à-vis des réponses aux médicaments et pourquoi certaines personnes présentent des effets secondaires à certains médicaments et d'autres non.

Il y a plusieurs mécanismes pouvant expliquer ces différences de « métabolisme » selon les patients :

➤ **Les facteurs génétiques** : Des variations génétiques, propres à chaque individu, dans les gènes impliqués dans la dégradation et

l'élimination des médicaments expliquent en partie ces différences de métabolisme : on appelle cela la **pharmacogénétique**, qui est un domaine en pleine expansion (*c'est à ce niveau que l'origine ethnique joue un grand rôle*).

➤ **La co-morbidité** (ou maladies associées) : toute maladie ou états liés à des insuffisances rénales (des reins) ou hépatiques (du foie) vont affecter la dégradation et l'élimination des médicaments et peuvent donc être responsables de l'apparition d'effets secondaires.

➤ **Les interactions médicamenteuses** : Certains médicaments peuvent eux-mêmes perturber les voies impliquées dans le métabolisme des médicaments. Prenons l'exemple d'un patient prenant deux médicaments, un médicament A et un médicament B. Pris séparément, le patient ne développe aucun effet secondaire. On sait que le médicament A peut bloquer la dégradation du

médicament B. Pris ensemble, le médicament B sera donc moins bien éliminé et pourra provoquer des effets secondaires chez le patient. Il en est de même pour l'alcool ou le jus de pamplemousse cités plus haut, qui sont deux substances connues pour affecter le métabolisme de certains médicaments.

Les personnes

les plus touchées

D'après ce que nous avons appris plus haut sur le métabolisme des médicaments, il est aisé de comprendre que les personnes les plus à risque de développer des effets secondaires sont :

- **les personnes polymédicamentés** : plus de médicaments sont co-prescrits, plus les risques d'interactions sont grands ;
- **les personnes âgées** : en général poly-médicamentées et présentant fréquemment des fonctions rénales et hépatiques altérées dues à l'âge (voir encart en fin d'article).

Note : Certaines poly-médications pourraient être évitées : un médicament peut entraîner un effet secondaire. Au lieu de traiter la cause en adaptant le dosage, le régime associé ou en changeant de traitement, un médicament supplémentaire va être prescrit pour traiter ce symptôme. On augmente alors la médication et on accroît encore le risque d'effets indésirables – on appelle cela **la cascade des médicaments**. Ceci est encore plus fréquent si on consulte plusieurs spécialistes qui ne sont pas forcément au courant des médicaments déjà prescrits. Il est donc important



d'avoir un médecin de référence qui centralise les consultations et les médications.

Déclarer

les effets indésirables

Pourquoi ?

Malgré la multiplicité et la précision des analyses auxquelles est soumis un médicament avant son enregistrement (voir l'article sur les études cliniques dans le journal n°73), certains risques n'apparaissent qu'une fois que le produit est commercialisé à grande échelle et consommé quotidiennement. La saisie des annonces spontanées d'effets indésirables reste le meilleur instrument de détection de tels problèmes. **La déclaration des effets indésirables liés à l'utilisation d'un médicament est donc une démarche essentielle pour faire progresser la sécurité des patients.**

Qui et comment ?

Les médecins, pharmaciens et industries pharmaceutiques sont les premiers soumis à l'obligation de l'annonce de tous les effets indésirables reportés. Néanmoins, les consommateurs ont également la possibilité d'annoncer des effets indésirables causés par un traitement médicamenteux. Mais dans ce

cas, il est souhaitable, mais pas obligatoire, que le patient en discute préalablement avec son médecin traitant et qu'ils complètent ensemble la déclaration, de manière à ce que les indications sur les conclusions d'éventuels examens cliniques ou de laboratoire soient aussi précises que possible.

En France, c'est **L'ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé)** qui assure par différents moyens la surveillance des produits de santé. Elle a mis en place des systèmes de recueil des signalements et alertes en provenance des patients, des associations de patients, des professionnels de santé et des industriels.

Comment sont traitées vos déclarations? A quoi servent-elles?

L'Agence analyse les signalements transmis et prend, si besoin, les mesures nécessaires pour renforcer la sécurité des patients. Le bulletin des vigilances publié régulièrement vous renseigne sur les actualités des vigilances et les actions menées par l'ANSM.

Contactez le centre régional de pharmacovigilance

<http://ansm.sante.fr/Declarer-un-effet-indesirable/Pharmacovigilance/Centres-regionaux-de-pharmacovigilance>

Et ailleurs ...

Aux Etats-Unis, c'est la **FDA** (Food and Drug administration) qui gère le recensement des effets secondaires : <http://www.fda.gov/medwatch/>

En Suisse, il s'agit de **Swissmedic** (www.swissmedic.ch, Institut suisse des produits thérapeutiques), qui met à disposition plusieurs formulaires d'annonce des effets indésirables (voir la section pharmacovigilance dans « surveillance du marché »).

Les effets secondaires, ce sont aussi des résultats surprenants

Voyons le côté positif : les effets secondaires peuvent avoir des conséquences surprenantes comme la découverte de nouvelle application thérapeutique. Le finastéride, introduit en 1992 pour traiter des prostatites non cancéreuses s'est avéré utile pour le traitement de l'alopecie (chute des cheveux), et nous avons également le merveilleux exemple du propranolol pour le traitement des angiofibromes faciaux sévères (voir la jolie Histoire

du Propranolol dans le journal n° 73). Dans ce sens également, il peut s'avérer important de reporter tous effets secondaires d'un médicament.

Concrètement pour la STB

La STB nécessite souvent la prise de plusieurs médicaments.

Retenons qu'il est donc important d'éviter d'associer l'alcool et le jus de pamplemousse à toute médication. Toute polymédication doit se faire sous contrôle pour éviter que les médicaments n'interagissent entre eux. Les professionnels de santé ont des outils et les informations nécessaires à leur disposition pour s'en assurer. N'hésitez pas à reporter tout effet secondaire potentiel, même mineur, suite à la prise d'un nouveau traitement.

Le Sabril : Environ un tiers (33 %) des patients traités par SABRIL ont des modifications du champ visuel

(rétrécissement du champ visuel). Ces anomalies du champ visuel peuvent être légères à graves. Ces atteintes sont souvent détectées après des mois ou années de traitement avec SABRIL. Ces modifications du champ visuel pouvant être irréversibles, elles doivent être détectées tôt. Une surveillance du champ visuel est donc fortement recommandée pour toute personne sous Sabril.

L'acide valproïque : pris au cours de la grossesse, il augmente fortement le risque de malformations fœtales et/ou d'autisme. Il est donc à éviter chez les filles, les adolescentes, les femmes en âge de procréer ou les femmes enceintes.

EL

Cas particulier des personnes âgées :

L'URCAM (union nationale des caisses d'assurance maladie) de Poitou-Charentes a fait une étude sur la population des personnes âgées, qui fait notamment apparaître que :

- Sur les 719 dossiers examinés, sur une période de 5 jours, 90 hospitalisations, soit 12,5 %, ont été rapportées suite à un événement indésirable médicamenteux (EIM) après analyse du Centre Régional de Pharmacovigilance (CRPV). Ce qui est beaucoup plus que les chiffres habituels (généralement 4%).
- La moitié des EIM est due aux médicaments cardiovasculaires, **les médicaments à visée neurologique** sont impliqués dans 1/4 des admissions.
- Les interactions médicamenteuses ont été retrouvées dans 21 % des cas, et ont été jugées directement responsables de l'hospitalisation dans 4,5 % des cas.
- La prévention des EIM passe par une meilleure connaissance, il est donc urgent de sensibiliser tous les acteurs du système afin d'améliorer leur recueil. On estime à 20 % la part des accidents évitables.

Conférence internationale TSC du 10 au 12 Septembre 2015 à Londres

Après Pékin en 2014, le voyage était un peu moins long et le dépaysement un peu moins brutal pour assister à la conférence internationale de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville. Deux représentants de l'ASTB étaient présents, Guillaume Beure d'Augères notre président, et moi-même, en tant que chercheur et biologiste, ravie et impatiente de pouvoir enfin rencontrer les experts de la STB.

Difficile de transmettre sur une feuille de papier toutes les émotions vécues et toutes les informations emmagasinées lors de ces deux jours. Deux jours seulement ; cela m'a paru plus long tellement ce fut intense, riche et admettons-le, condensé.

Avant d'entrer dans les détails techniques, j'aimerais vous décrire l'image que j'ai retenue de cette conférence.

Imaginez juste un instant, regroupés au même moment et au même endroit, des neurologues, des psychiatres, des néphrologues, des hépatologues, des dermatologues, des généticiens, des chercheurs, tous des quatre coins du monde et les meilleurs dans leur domaine, les représentants des associations anglaise, américaine, australienne, russe, française, belge, portugaise,

espagnole, serbe, brésilienne et j'en passe, des représentants de grandes industries pharmaceutiques, des médecins-hospitaliers, des représentants des familles **tous réunis pour une seule et même cause.** Au dessus de cette foule, on pourrait presque voir flotter un énorme nuage aspirant tout le savoir, toutes les expériences, toutes les connaissances et toutes les questions sur la maladie, et comme des étincelles par dizaines, puis par centaines fusant de ce nuage, les nouvelles idées, les nouvelles découvertes, les nouveaux projets, les nouveaux espoirs ...

On comprend alors à quel point ce genre d'événements est crucial pour faire avancer la recherche, la compréhension de la maladie, les traitements et la prise en charge ; les avancées majeures et les progrès de ces dernières années en sont la meilleure preuve. Un grand Merci, à l'association internationale de faire exister ce moment.

Entrons maintenant dans le vif du sujet.

Il y a une quinzaine d'années, on commençait tout juste à comprendre les bases de la maladie, et aujourd'hui, on pourrait résumer la conférence de Londres par cette question : « **Quel est le meilleur**



Guillaume Beure d'Augères devant les illustrations et les messages préparés pour la journée mondiale de la STB.

moment au cours du développement de la maladie pour donner un traitement, afin qu'il soit le plus efficace possible avec le moins d'effets secondaires » ? Ceci implique qu'on connaît très bien la maladie, qu'on peut la diagnostiquer très tôt (même très très tôt comme je vous le montrerai plus loin), qu'on a des traitements disponibles efficaces et qu'on cherche à les rendre encore plus efficaces et plus supportables.

En effet, maintenant qu'on connaît (quasiment) tous les aspects de la

maladie, c'est-à-dire quels sont les organes atteints, comment ils sont atteints et à quel moment ces atteintes interviennent au cours de la vie du patient, les chercheurs se penchent de plus en plus sur « comment diagnostiquer la maladie et ses différents symptômes le plus tôt possible ». Après le diagnostic ont été présentées les avancées sur les traitements (inhibiteurs de mTOR et autres traitements) et enfin une session sur les déficits intellectuels et leur prise en charge.



Des présentations captivantes se sont succédé...

Diagnostic et biomarqueurs

Le diagnostic génétique a été une avancée scientifique majeure pour l'identification de nombreuses maladies génétiques, dont la STB, et qui ne cesse de s'améliorer. Concernant la STB, alors que 15% des patients restaient aujourd'hui non-identifiés (aucune mutation TSC1 ou TSC2 identifiée), les avancées spectaculaires des techniques de séquençages ont permis de résoudre 85% de ces cas : ces patients possèdent bien des mutations TSC1 ou TSC2 mais qui sont plus « discrètes » et qui étaient donc jusque-là plus difficiles à déceler. L'hypothèse émise que les patients non-identifiés présenteraient une mutation d'un autre gène (TSC3) est donc aujourd'hui quasi improbable, et cette conclusion est très importante pour les chercheurs.

En plus des marqueurs génétiques, les chercheurs se penchent énormément sur la recherche de « biomarqueurs », c'est-à-dire tout marqueur biologique qui pourrait permettre l'identification précoce de la maladie : il peut s'agir de

dosages sanguins, d'images de scanner ou IRM, de tracés EEG spécifiques etc...

Les biomarqueurs pour une détection précoce de l'épilepsie :

80 à 90% des patients STB présentent une épilepsie et celle-ci fait partie des premiers sujets de préoccupation et de crainte pour les malades et leurs familles.

Les chercheurs ont mis à profit la présence des rhabdomyomes cardiaques qui permettent d'identifier jusqu'à 50% des cas de STB pendant la grossesse. Ils ont alors suivis les tracés EEG des nouveaux-nés jusqu'à leur première crise. Il en ressort que les tracés anormaux apparaissent AVANT les premières crises. C'est-à-dire que le cerveau présente une « activité anormale » avant que les parents ne puissent s'en apercevoir. Les premiers signes que sont les spasmes seraient donc déjà des événements tardifs. Ces tracés EEG anormaux précoces sont les « biomarqueurs » sur lesquels de nombreux chercheurs et médecins se penchent pour amélio-

rer le diagnostic de l'épilepsie chez les patients STB.

On sait que plus l'épilepsie est précoce, plus le risque de résistance au traitement est élevé et plus le risque de déficit intellectuel est important. Le projet EPISTOP a permis les premiers essais de traitement de l'épilepsie (par Vigabatrine) dès l'apparition de ces tracés anormaux, c'est-à-dire avant l'apparition des crises. On parle alors de **traitement préventif**. Sans donner de chiffres, les premiers résultats sont vraiment très encourageants.

Grâce au diagnostic génétique et à la connaissance toujours plus avancée de la maladie, on envisage aujourd'hui un traitement préventif de l'épilepsie.

Autre utilité des biomarqueurs : la prise en charge de la LAM.

La LAM est le plus souvent diagnostiquée à 35 ans. Sa progression est difficile à suivre ; les biopsies et le scanner sont des interventions contraignantes. Les chercheurs, associés aux médecins, ont montré

que le VEGF-D sanguin était le meilleur biomarqueur pour le diagnostic et la progression de la LAM. Les essais cliniques du projet « MILES » ont testé l'efficacité du sirolimus sur la LAM et ont utilisé le VEGF-D comme biomarqueur de progression/regression de la maladie. Il en ressort que le VEGF-D est un très bon prédicteur de réponse au sirolimus ; c'est-à-dire qu'au cours du traitement le niveau de VEGF-D diminue et corrèle avec l'amélioration des fonctions pulmonaires. De même, après arrêt du traitement, les niveaux de VEGF-D remontent et les symptômes reviennent. **Le VEGF-D est donc un très bon marqueur diagnostique de la LAM, mais également un marqueur prédictif de la réponse à un traitement.**

Les traitements, les avancées

Les inhibiteurs de mTOR ont permis une petite révolution dans le traitement de la maladie avec une efficacité prouvée sur les SEGA, les AML et la LAM. La question en suspens était alors : « Est-ce que ces molécules sont efficaces et supportables sur le long terme ? ». Des résultats après 5 à 7 ans de traitement ont été montrés à Londres suggérant que les inhibiteurs de mTOR sont toujours efficaces et tolérés après ces longues périodes de traitement.

Une nouveauté : des essais de traitement sur des très jeunes enfants ont été montrés et il semble que le traitement soit également très bien toléré, sans retard de croissance.

Quelques premiers résultats sur l'efficacité des inhibiteurs de mTOR sur l'épilepsie ont été présentés – la



...et le public était très concentré !

réponse semble bonne sur les animaux mais il est encore un peu tôt pour se prononcer sur l'homme. Nul doute que la prochaine conférence nous apportera la réponse. Néanmoins aujourd'hui, la vigabatrine reste le traitement de choix pour le traitement des spasmes infantiles et de l'épilepsie (cf SABRIL – attention aux atteintes du champ visuel – voir article sur les effets secondaires dans ce numéro).

Les effets secondaires sont une des préoccupations majeures des inhibiteurs de mTOR. En effet, près de 90% des patients présentent des effets secondaires (plus ou moins sévères). La plupart du temps, ces effets indésirables sont gérables en adaptant la dose ou en traitant les symptômes mais 10% des patients arrêteraient le traitement suite à ces effets. Ils apparaissent très tôt lors de la prise du traitement et s'atténueraient au cours du temps.

Maintenant que l'efficacité n'est plus à prouver pour ces molécules, les chercheurs et médecins s'intéressent donc de plus en plus aux moyens d'atténuer ces effets secondaires qui peuvent être très han-

dicapants, même si le bénéfice reste en général supérieur aux maux. Plusieurs stratégies sont envisagées et en cours d'étude :

- mieux adapter les doses, le traitement en « dose-intervalle » ; prendre le traitement 1 jour sur 2 par exemple, ce qui a l'air d'être tout aussi efficace et avec moins d'effets secondaires, en tout cas sur les animaux ;
- commencer le traitement le plus tôt possible pour avoir une meilleure efficacité et donc peut-être réduire les doses ;
- les traitements combinés : combiner le traitement avec une autre molécule pour pouvoir diminuer les doses des inhibiteurs de mTOR mais en garder l'efficacité. De nombreux travaux sont en cours sur des molécules combinatoires, les résultats sont encore très précoces, mais encourageants et à suivre.

Les déficits intellectuels

La STB est une maladie tellement complexe que le diagnostic, les atteintes des organes, les traitements... demandent énormément d'attention et d'efforts de la part de la communauté médicale et scientifique. Du coup, la prise en charge des troubles neuropsychiatriques ne représente encore qu'une petite partie des efforts de la recherche. Mais aujourd'hui que la maladie est bien mieux comprise et que des traitements existent, je suis persuadée que la prise en charge de ces troubles neuropsychiatriques comme l'autisme, les déficits intellectuels, les déficits de l'attention, l'hyperactivité... (regroupés sous le terme générique TAND) fera partie des éléments majeurs et principaux traités lors des prochaines conférences. Gardons en tête que ces TANDs étaient encore largement ignorés il y a quelques années alors qu'ils sont de plus en plus discutés et pris en cause dans la gestion de la maladie aujourd'hui.

En effets, des sondages récents sur un très grand nombre de patients et de leurs aidants ont montrés que ces TANDs représentent (avec l'épilepsie) le premier sujet de crainte et de difficulté de gestion par les malades et leurs aidants. Nul doute qu'ils ne fassent partie d'intenses recherches ces prochaines années. Le professeur Petrus De Vries, neuropsychiatre à l'Université de Cape Town en Afrique du Sud, s'intéresse de très près à ces troubles de la STB, et lors d'une présentation captivante, a montré combien il était important de les considérer et de les prendre en charge – surtout d'un point de vue non pharmacologique mais en favorisant l'écoute et le soutien, des malades mais aussi de



Les présentations se poursuivent également lors des repas

leur famille. En effet, hormis l'aspect symptomatique de la maladie, il y a ces troubles neuropsychiatriques dont on parle peu ainsi que ce « fardeau » de la maladie – la lourdeur des visites médicales, de la prise de tous les médicaments, les difficultés sociales et quelquefois économiques rencontrées, parmi d'autres... Tous ces aspects sont également à prendre en compte dans la gestion et le traitement de la maladie.

Conclusion

Londres, ce fut donc toujours plus de nouveautés et d'avancées scientifiques fondamentales pour la lutte contre la maladie, mais également toujours plus de compréhension et de clés pour mieux vivre avec.

Mais Londres c'était également l'engagement sans faille de toutes les associations à travers le monde. Les quelques heures de libres entre les conférences étaient consacrées à la réunion de ces associations, internationales d'une part et européennes d'autre part. Sans entrer dans les détails des discussions

engagées lors de ces réunions, je ne peux que vous rapporter le plus important : les diverses et toujours plus nombreuses associations sont très fortement engagées auprès des familles et des malades pour aider à faire avancer la recherche mais aussi et surtout pour aider les familles à vivre avec la maladie. Les associations travaillent chacune avec acharnement et conviction dans leur pays, mais n'oublie pas de se concerter et de mettre leur effort et leurs idées en commun pour être plus efficaces et plus forts.

Donc, ce que je retiens de Londres, de tous ces engagements, de toute cette énergie, de ce gros nuage et de ces éclairs, c'est que la maladie ne risque pas de l'emporter.

EL

Journées françaises de l'Epilepsie

du 4 au 6 novembre 2015 à Montpellier

Du 4 au 6 novembre, nombreux professionnels de santé furent présents : neurologues, épileptologues, infirmières de service de neurologie ou généralistes, pour assister aux Journées Françaises de l'Epilepsie à Montpellier.

Et pour cause, l'épilepsie est la seconde maladie neurologique après la migraine, et interpelle ces médecins et chercheurs, qui doivent multiplier leurs approches d'étude pour essayer de comprendre ses mécanismes, tant la diversité et la complexité du problème est immense.

De plus, et pour la première fois, les JFE ont ouvert leurs portes à d'autres spécialités impliquées dans la prise en charge des états de « mal » : urgentistes, anesthésistes et réanimateurs...

De nombreuses conférences se sont succédé dans deux salles sur des créneaux simultanés : l'une était plus dédiée à la recherche et à l'innovation (diagnostique et thérapeutique) et l'autre à des échanges paramédicaux (mise en place d'outil pratique et retour d'expérience d'équipe). Impossible de tout suivre !

Autour du thème central des « états de mal », furent abordés cette année trois sujets :

- les SUDEP (ou mort subite inattendue),
- l'ETP et la recherche,



L'ATSB partageait un stand avec l'association EFAPPE

- le traitement de l'épilepsie pendant la grossesse.

Je fus agréablement surprise qu'au sein de ces conférences, la maladie STB fut souvent et régulièrement citée : nous sommes bien une maladie « modèle ». Une prise de parole fut même dédiée au retour d'étude de la cohorte internationale TOSCA sur la Sclérose Tubéreuse de Bourneville afin de communiquer au sujet des premiers résultats sur l'épilepsie.



PB

Le point sur deux des thématiques abordées lors des JFE

Les SUDEP (Sudden Unexpected Death in Epilepsy) ou mort subite inattendue :

L'OMS estime à 30 000 décès de ce type par an et dans le monde. En France, le réseau sentinelle Mortalité Epilepsie fut créé en 2010 pour recenser et étudier ce phénomène ; en 5 ans, il a pu en identifier 115. Pour les chercheurs, il s'agit de comprendre la survenue de ces décès afin d'envisager une prévention. De manière générale, ils sont liés à des crises nocturnes, pour des épilepsies pharmaco-résistantes et tonico-cliniques généralisées pour des patients de plus de 30 ans.

A ce jour, des études sont en cours d'analyses afin de confirmer ou non les hypothèses suivantes :

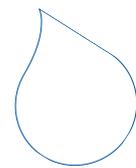
-Les SUDEP seraient dues à un arrêt respiratoire, déclenché par une hyperexcitabilité des neurones impliqués dans la respiration, au cours de la crise épileptique. Mais l'arrêt en lui-même peut apparaître jusqu'à plusieurs minutes après la crise. Deux essais cliniques sont en cours : le premier étudie la sérotonine, un neurotransmetteur qui agit sur les neurones impliqués dans la respiration et le second étudie les endorphines, hormones qui participent à l'arrêt de la crise mais aussi à celui des neurones respiratoires.

-Une autre cause toujours étudiée est l'arrêt cardiaque dû à une libération désordonnée ionique.

A ce jour, les plus importants « facteurs de risque » étant l'absence de maîtrise des crises ainsi que les crises survenant durant le sommeil ; les médecins préconisent juste pour les patients à haut risque :

-une prévention et surveillance des crises avec des systèmes associés au lit tel que Medpage et Afevi, oreiller anti-étouffement ou des bracelets détecteurs tels que smartwatch ou Epicare free...

-ainsi qu'une prévention post crises avec possibilité de mise sous oxygène et/ou massage cardiaque si nécessaire, ce qui au sein du domicile est impossible à envisager.



Le traitement de l'épilepsie pendant la grossesse :

Il a été prouvé une relation dose dépendante avérée entre la prise de valproate de sodium pour une femme enceinte et une forte probabilité de donner naissance à un enfant avec troubles autistiques et retard mental.

La recommandation veut que toute jeune fille à l'âge de la puberté ou à l'adolescence doit se voir proposer un autre traitement, afin d'éviter toute complication due à un changement de traitement réalisé en urgence lorsqu'un désir de grossesse est exprimé ou lorsqu'une grossesse est diagnostiquée.

Réductions liées à la carte d'invalidité

Réductions sur les billets de train SNCF

Les personnes handicapées ayant une **carte d'invalidité avec un taux d'invalidité de 80% ou plus** (et uniquement dans ce cas) peuvent faire bénéficier leurs accompagnateurs de réductions sur les billets de train SNCF en fonction des mentions portées sur leur carte d'invalidité.



Si la carte d'invalidité avec un taux d'invalidité de 80% ou plus comporte la mention « Besoin d'accompagnement » ou « Tierce personne » ou « Etoile verte », l'accompagnateur voyage gratuitement.

Si la carte d'invalidité avec un taux d'invalidité de 80% ou plus comporte la mention « Station debout pénible », l'accompagnateur bénéficie d'une réduction de 50%.

Attention : si la personne handicapée est titulaire d'une carte « Priorité personne handicapée » ou « Station debout pénible » uniquement, l'accompagnateur ne peut pas bénéficier de réduction.

Enfin, l'accompagnateur ne peut pas être une autre personne handicapée titulaire d'une carte d'invalidité, ni un enfant de moins de 12 ans.

La personne handicapée paye son billet à un tarif classique de la SNCF.

Le service de réservation peut désormais se faire en ligne, et non plus uniquement en gare :

<http://www.voyages-sncf.com/billet-train/voyageurs-handicapes>

Réductions sur les forfaits de ski

Dans certaines stations de ski, le forfait de la personne handicapée titulaire d'une carte d'invalidité avec la mention « Besoin d'accompagnement » est à un tarif réduit de 50%, tout comme celui de son accompagnateur, qui doit être un bon skieur.

Vous pouvez vous renseigner auprès des stations directement ou alors, lors de la préparation de vos vacances, consulter les sites internet des stations, rubrique « Handiski » ; dans de nombreuses stations, la réduction « Handiski » concerne également les personnes ayant des troubles de type autistique.



Agenda

10 mars, 17 mars ou 19 mars 2016 : journée des mamans d'une personne malade ou handicapée

Renseignements : www.och.fr / mlbouchard@och.fr / 01 53 69 44 30

19 mars 2016 : journée nationale de l'ASTB

Auditorium Ararat, 11 rue Martin Bernard 75 013 Paris.

Voir page 2.

2 avril 2016 : concert à La Bouilladisse (13)

Voir page 31.

15 mai 2016 : Journée mondiale de la STB

21 mai 2016 : journée des frères et sœurs d'une personne malade ou handicapée

Renseignements : www.och.fr / contact@och.fr / 01 53 69 44 30

Mercredi 18 mai 2016 : La sclérose tubéreuse de Bourneville : surveillance et suivi / Centre de Référence des Epilepsies Rares

Hôpital Necker à Paris ; renseignements et inscriptions : secrétariat du CRÉER, Annick Frappin.
secretariat.creer@nck.aphp.fr ou 01 44 38 15 36

**L'ASTB a besoin de vous !
Nous recherchons
des bénévoles
pour dynamiser nos actions en
région.**

**Contact : Patricia Jost
09 70 44 06 01 / contact@astb.asso.fr**



Vivre avec la STB et en guérir

L'Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville a pour mission de mobiliser autour de la STB pour :

- informer, partager et mettre en relation ;
- optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale ;
- participer à l'effort de recherche internationale.

Adhérer à l'ASTB

L'ASTB sollicite votre soutien et celui de vos proches (amis, famille, collègues...). Adhérer et « faire adhérer son entourage » à l'association, c'est la rendre plus solide et plus représentative des besoins des malades. Ensemble nous serons plus forts pour mener nos projets. Si vous le pouvez, un don complémentaire permettra de renforcer les actions de l'association.

Les sommes versées à l'ASTB sont déductibles de vos impôts : par exemple, en 2016, un versement de 100€ vous donne droit à une réduction d'impôts de 66€ et ne vous coûte donc réellement que 44 € si vous êtes imposable. Un reçu fiscal vous sera adressé pour votre adhésion et votre don de soutien.

M, Mme :

Adresse : CP : Ville :

E-Mail : Tél :

Souhaite adhérer à l'ASTB : membre 28€, membre bienfaiteur 38€

et souhaite faire un don complémentaire de soutien d'un montant de €

Je souhaite recevoir un reçu fiscal par e-mail, par courrier postal

Je souhaite recevoir le journal de l'ASTB par e-mail, par courrier postal

J'ai un lien avec une personne atteinte de STB (information facultative), précisez :

Je suis prêt à participer ponctuellement à la vie de l'association, précisez :

Coupon à retourner avec un chèque à l'ordre de l'ASTB à : A.S.T.B – trésorier, 21 rue de Beausoleil, 33 170 GRADIGNAN

Les informations recueillies sont nécessaires pour votre adhésion. Elles font l'objet d'un traitement informatique et sont destinées au secrétariat de l'association. En application de l'article 34 de la loi du 6 janvier 78, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification des informations qui vous concernent. Si vous souhaitez exercer ce droit et obtenir communication des informations vous concernant, veuillez-vous adresser à ASTB, 3 rue des Coquelicots 67150 Hindisheim

A commander : un très beau livre de témoignages

- *écrit par une professionnelle qui a retranscrit les témoignages avec justesse et délicatesse ;
- *émouvant, qui se lit comme un roman et montre toute la diversité des atteintes liées à la STB,
- *très complet avec des pages médicales sur la STB et une présentation de l'association.

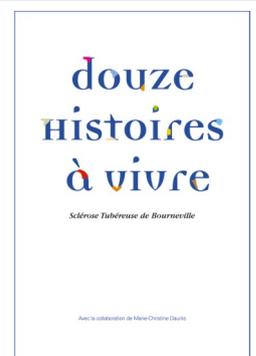
Nom : Adresse :

..... @ :

Je commande exemplaires du recueil « Douze histoires à vivre ».

Pour participer aux frais et soutenir l'association, je joins un don ⁽¹⁾ de : €

(1) Participation minimum de 7€ pour les frais de port, à régler par chèque à l'ordre de ASTB



Campagne d'adhésion 2016

Depuis plusieurs années, nous sommes « presque 500 » adhérents à jour de cotisation au 31 décembre, c'est déjà beaucoup, mais peu si l'on considère que nous sommes 8 à 10 000 personnes touchées par la STB en France.

Notre objectif est d'augmenter le nombre d'adhérents pour être plus représentatifs et assurer une rentrée de fonds régulière. N'oubliez pas de renouveler votre adhésion pour 2016, et faites connaître l'association autour de vous : faites adhérer vos parents, frères et sœurs, oncles et tantes, cousins, amis, etc. Utilisez le bulletin qui se trouve dans ce journal, photocopiez-le et diffusez-le largement : **tous les dons et cotisations versés avant le 31 décembre 2016 ouvriront droit à un crédit d'impôt à valoir sur votre prochaine déclaration d'impôt sur le revenu.**

**Plus nous serons nombreux, plus nous serons forts et crédibles,
plus nous pourrons lutter contre la maladie
et soutenir les familles touchées par la STB.**

MERCI !

Vos
délégués
régionaux

Grand Sud-Ouest

M. Daniel CAPY
21 rue de Beausoleil
33 170 GRADIGNAN
05 56 89 69 28
capy.daniel@neuf.fr

Pour tout premier contact :

Mme Patricia Jost
3 rue des coquelicots
67 150 HINDISHEIM

09.70.44.06.01

contact@astb.asso.fr

N'oubliez pas le site internet :

Consultez-le et alimentez-le en nous informant des manifestations intéressantes dans vos régions.

Alsace

Mme Patricia JOST
3 rue des coquelicots
67 150 HINDISHEIM
09 70 44 06 01
astb.alsace@free.fr

Limousin

Mme Nadine RIÉ
Lotissement du Bourg,
23 160 AZERABLES
05 55 63 42 40

Grand Ouest

Mme Dominique LE BERRE
1, rue du Champ de l'Alouette
44 240 LA CHAPELLE S/ERDRE
02 51 12 99 80
astb.grandouest@wanadoo.fr

Picardie

M. Gérard WOLFER
201, Rés. Albert Jamin
rue de la Linotte
02 000 LAON
03 23 23 03 19

Avis à nos lecteurs !

Votre adresse mail : Merci de nous communiquer votre adresse mail pour faciliter la diffusion de l'information et l'envoi des courriers de façon plus économique.

Changements d'adresse : Merci de penser à nous en informer !

La STB de A à Z



Absence (crise d') : voir **Crise d'épilepsie**

AMLs = Angiomyolipomes : tumeurs rénales souvent bénignes constituées de vaisseaux, de muscles lisses et de graisse.

AMM = Autorisation de Mise sur le Marché (concerne le développement des médicaments).

Angiofibromes faciaux : manifestations dermatologiques intradermiques, en forme de petits boutons, de teinte rougeâtre, prédominant aux ailes du nez.

Autisme (ou troubles du spectre autistique) : troubles du développement humain caractérisés par une interaction sociale et une communication anormales, avec des comportements restreints et répétitifs.

Confettis (lésions en) : petites taches blanches de la peau (de 1 à 3 mm).

Crises d'épilepsie ou crises généralisées : crises résultant du dysfonctionnement simultané des deux hémisphères cérébraux. On distingue 6 types de crises généralisées :

- **crise tonique :** contraction musculaire, altération de la conscience, blocage respiratoire et hypersalivation... constituent l'essentiel des symptômes.
- **crise atonique :** se caractérise par une altération du tonus musculaire pouvant entraîner une chute.
- **crise clonique :** les principaux signes cliniques sont les convulsions musculaires et les tremblements involontaires.
- **crise tonico-cloniques :** appelée aussi « Grand mal », c'est la forme la plus spectaculaire. Elle entraîne une perte totale de conscience et conjugue les symptômes des crises toniques et cloniques. S'ensuit une confusion mentale associée à un état de fatigue prononcée. Le malade ne conserve aucun souvenir de la crise.
- **crise myoclonique :** marquée par de brèves secousses par saccade des membres ou du tronc, sans perte de conscience.
- **crise d'absence :** perte de contact du patient avec son environnement immédiat (immobilité, regard vague, coupure du monde extérieur) qui peut durer plusieurs secondes. À l'issue de la crise, comme si de rien n'était, le malade poursuit l'activité qu'il avait avant la crise.

Echocardiographie : échographie du cœur. L'échocardiogramme est l'image issue de cette technique.

ECG = Electrocardiogramme : mesure de l'activité électrique du cœur.

EEG = Electroencéphalogramme : mesure de l'activité électrique du cerveau.

Epilepsie : voir **Crises d'épilepsie**

ETP = Education Thérapeutique du Patient : travail de renforcement des capacités du malade et/ou de son entourage à prendre en charge l'affection qui le touche.

Fibrome : tumeur bénigne non cancéreuse, développée par prolifération du tissu fibroblastique.

➤ **Fibromes gingivaux** : fibromes de la gencive

➤ **Fibromes périunguéaux** : fibromes se situant autour de l'ongle (appelés aussi tumeurs de Koenen)

FIV = Fécondation In Vitro : technique de procréation médicalement assistée et de transfert d'embryon.

Hamartome : terme générique désignant une malformation tissulaire.

IRM = Imagerie par Résonance Magnétique : technique d'imagerie médicale permettant d'obtenir des vues en deux ou en trois dimensions de l'intérieur du corps.

LAM = Lymphangioliéiomyomatose : prolifération de cellules musculaires lisses anormales et formant des kystes au niveau du poumon.

Macules hypochromiques (ou hypomélaniques) : tâches blanches de la peau mesurant de un à plusieurs centimètres.

Maladie polycystique ou polykystose : formation de kystes sur les reins qui entraînent une perturbation de la fonction rénale.

Mosaïcisme : terme génétique désignant un individu présentant à la fois des cellules saines et des cellules avec une anomalie (ou mutation) génétique.

Multisystémique (maladie) : maladie qui atteint plusieurs organes.

Mutation génétique : anomalie au niveau d'un gène entraînant une perturbation de l'information au niveau de la cellule.

Plaque frontale : atteinte cutanée en forme de plaque, surélevée (en relief) et rose-brun, au niveau du front.

Plaque fibreuse céphalique : voir **Plaques frontales**

Peau de chagrin (plaques en) : région épaissie de la peau située le plus souvent au niveau du dos.

Rhabdomyomes cardiaques : tumeurs bénignes cardiaques d'origine musculaire.

SEGA = Subependymal Giant Cell Astrocytomas ou astrocytomes à cellules géantes sous-épendymaires : variété de tumeur des hémisphères cérébraux, provenant de l'évolution des nodules sous-épendymaires (voir **SEN**), peu agressive et ayant tendance à s'enkyster et en s'étendant par ramification

SENs = SubEpendymal Nodules ou nodules sous-épendymaires : amas anormaux de cellules bordant les ventricules latéraux du cerveau (cavités du cerveau contenant du liquide céphalo-rachidien).

SNV = Stimulation du Nerf Vagal : technique de stimulation électrique légère du nerf vague à l'aide d'un stimulateur.

Tubers corticaux : amas anormaux de cellules situés dans le cortex cérébral.

TANDs = TSC-Associated-Neuropsychiatrique Disorders (Troubles Neuropsychiatriques associés à la STB) : dénomination donnée à l'ensemble des troubles neuropsychiatriques liés à la STB.

TSC : Tuberos Sclerosis Complex = version anglophone de STB (TSC1 et TSC2 désignent les deux gènes atteints dans la STB).

VEGF-D = Vascular Endothelial Growth Factor-D (facteur de croissance de l'endothélium vasculaire) : protéine dont le rôle est de déclencher la formation de nouveaux vaisseaux sanguins.

VNS : version anglophone de **SNV**.

EL

En poésie...

Julie K. résume parfaitement ce qu'est « Etre un adhérent » dans ce très jolie poème...

Merci Julie !

ETRE ADHERENT

Etre adhérent

Demande au fil des ans
De partager entre humains
Pleins de points communs
Avec qui l'on tend la main
Quel que soit notre parcours
Afin qu'en ce jour
On fasse place à l'Amour.

Etre adhérent

Demande de l'entraide
Malgré nos soucis qui nous freinent
Pour mettre bas à la haine
Et faire place à l'amitié
Sans oublier de rester solidaires
Tout en respectant la liberté
Et le respect d'autrui
Dans ce groupe qui s'aime.

Etre adhérent

C'est vivre ici et maintenant
A cette heure
Où l'on veut faire connaître le bonheur
Et passer avec le temps
Que l'on soit adultes ou enfants
Du plaisir
A vivre
Ensemble, entre générations
Auxquelles on demande beaucoup d'attentions.

Etre adhérent, c'est faire passer un message

Au fil des âges
Dans lequel on essaye de faire mûrir le fruit
De nos vies
Où l'on transmet nos expériences
Pour commencer
A aider l'autre à avancer.



Enfin, être adhérent

C'est ramener son enfant
A la main d'un adulte
Pour l'aider à ce qu'il ne culbute
Sur cette Terre envahie par divers problèmes
Et sur laquelle il serait enfin bien
De parler de ce thème
Qu'est de vivre au quotidien
Ensemble tout en faisant attention à notre environne-
ment
Mais aussi à tous les êtres vivants
Qui attendent un monde idéal
De tous cœurs
Pour faire de demain
Un meilleur lendemain
Où nous apprenons à cohabiter
Ensemble avec les années !

JULIE

Octobre 2015



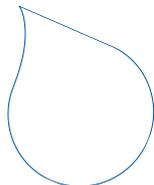
Tous les ans mon entreprise entreprend une action de soutien pour une association comme le téléthon ou Ella. C'est pour cela que j'ai fait la demande au près de Ariane Lanois responsable de la communication, pour savoir s'il était possible de faire la même chose pour l'association de la maladie de ma fille. Tout de suite elle a trouvé l'idée très bien, et avec son équipe de choc dévouée et pleine de ressources, elles ont travaillé sur l'idée pour organiser au mieux cette journée.

Bonne humeur, gourmandises, défis sportifs et fous rires ont mis chaque collaborateur à rude épreuve, pour cette superbe récolte.

Je remercie AGIPI et chacun d'entre eux pour tout cela et je suis très fière de pouvoir en faire profiter l'ASTB.

Merci du fond du cœur également au Dr Anne de Saint Martin, à Guillaume et à Patricia de s'être déplacés pour la remise du chèque.

Rachel... pour Rose



Nord : concours de belotte à Vermelles

A Vermelles (Pas-de-Calais) et suite à la chasse aux œufs de Pâques 2015, le 12 décembre dernier a eu lieu un concours de belotte organisé par les membres de l'association « Les Anciens du Philosophe » (nom d'un lieu-dit de Vermelles) au profit de l'ASTB. Ils ont ainsi récolté 822,50 euros.

Merci à eux et à Tata Françoise, la tante de Gauthier, atteint de STB, grâce à qui ces deux actions ont été possibles, pour leur gentillesse et leur implication.

Pascale Delaleau



Rhône-Alpes : concert à Sainte-Foy-lès-Lyon

Bernard Paillardet a organisé une soirée musicale à la MJC de Sainte-Foy-les-Lyon le 9 janvier 2016 ; la salle était comble et le public enthousiaste.

Un don a été remis à l'ASTB.

Nous remercions très chaleureusement Bernard et sa famille pour leur fidèle implication au profit de notre association.



Le groupe « The James » lors du concert ; un buffet bien garni était tenu par la fille de Bernard ; Bernard, Mme Genix Ollier, adhérente et sa fille Mélissa lors de la remise du chèque à la MJC de Sainte-Foy-lès-Lyon.

Sud-Est : concert le 2 avril 2016 à La Bouilladisse

Le Chœur de Thélème, composé de 33 hommes et dirigé par Evelyne Genest, donnera un concert au profit de l'ASTB le 2 avril 2016 à 19 heures à la salle des fêtes de La Bouilladisse (13 720).

Guy Serra, président du Chœur de Thélème, explique ce qui les a amenés à chanter au profit de l'ASTB : « Un de nos choristes, Tony, nous a soumis l'idée de donner un concert au profit de votre association. Une enfant de sa famille est touchée par la STB. Notre Chœur a été tout de suite partie prenante, nous avons contacté la mairie de la petite ville de La Bouilladisse (13) qui généreusement met à notre disposition la salle des fêtes et s'occupera de la communication, ainsi que d'un après concert qui sera certainement convivial ».



N'oubliez pas la journée mondiale de la STB le 15 mai 2016 !

La TSCI prépare des actions qui peuvent être menées dans tous les pays, et l'ASTB mettra prochainement en ligne sur le site internet un kit de communication pour vous aider à prendre part à cette journée et pour que chacun dispose d'éléments communs de langage pour parler de la STB.

**En régions /
Vive
le sport !**

Merci à nos adhérents !

En 2015 et déjà en ce début d'année 2016, nos adhérents se sont mobilisés pour l'ASTB.

Nous avons pu vous relater certains de ces événements dans le journal.

Nous les remercions du fond du cœur pour ces actions en région qui aident vraiment à faire connaître la maladie et l'association, et qui permettent ainsi de nous aider par de nombreux dons. En 2015, ce ne furent pas moins de 8150€ qui ont été donnés à l'ASTB.

Nous remercions tout particulièrement :

Pascale Delaleau et l'Association Comité du Secours Populaire Français de Vermeilles,

Maria Sudre et la commune de Nizerolles,

Nadine Rié, la « pro » du loto,

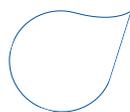
Laurence Aimé et l'Union des commerçants de Beaumont le Roger,

Distribution Casino France,

M et Mme Raso et la Randonnée Maurensoise,

Céline Guelfat et la course solidaire.

Merci à tous pour votre implication et vos actions, chaque année, au profit de l'ASTB !



Courir le marathon de New-York pour faire connaître la STB...

Ces dernières années, l'association STB Suisse a chaussé ses baskets et revêtu son maillot officiel pour fouler le bitume de diverses courses officielles en Suisse : Marathon de Lausanne, Grand-Prix de Berne, Zürcher Silvesterlauf à Zürich, Des-ti'Lac à Prangins, etc.

Il manquait une visualisation internationale à nos ambitions !

Le 1^{er} novembre 2015, STB Suisse s'est exporté de l'autre côté de l'atlantique et a foulé le pavé de la

Grande Pomme : le Marathon de New-York.

Rappelons ce qu'est cet événement sportif incontournable : 42,195 km à travers les cinq boroughs de la ville, 50,000 participants en 2015 et 2.5 millions de spectateurs en moyenne.

Valérie Correvon, jeune femme déterminée qui force l'admiration, nous a offert un magnifique cadeau : courir le plus prestigieux marathon existant en portant haut les couleurs de

la sclérose tubéreuse de Bourneville.

Voici le récit de son incroyable épopée :

« Tout au long des 42km195, j'ai pensé à vous qui vous êtes engagés pour l'association. Dans les moments plus difficiles, ça m'a aidé à avancer et à aller au bout de moi-même. On m'avait prévenu, on m'avait dit, tu verras Valérie, à partir du

30^{ème} kilomètre, il te faudra affronter le mur des 30 km, mur redouté de tous les marathoniens. Je savais donc que ça arriverait mais je ne savais pas quand, ni à quoi m'attendre. Je savais juste que ça arriverait et qu'il faudrait faire avec. Et bien je peux vous le dire, pile à 30km je me le suis pris de face. Vous vous dites, mais à quoi est-ce que ça ressemble ce mur ? Et bien pour faire court et dans mon cas, j'ai vécu les nausées, les vertiges, un genre d'état second et ce sont mes jambes qui, comme téléguidées, ont continué de courir et de me porter jusqu'à que ça passe. Un marathonnier m'a dit : un marathon c'est 30 km les jambes et 12 km 195 la tête.

Je confirme.

Mais au-delà de la douleur et des moments de souffrance, cela reste un souvenir absolument incroyable. Le marathon de New-York, c'est 12 000 volontaires sur le parcours, plus d'un million de spectateurs qui encouragent, qui mettent une ambiance de folie et qui vous font vibrer comme jamais.

J'ai eu la chance de partager et vivre cette aventure avec mon mari. Je le remercie de m'avoir suivie dans ce délire, car courir à deux ça aide. C'est donc ensemble et main dans la main que nous avons franchi la ligne d'arrivée. Un grand moment, une belle victoire sur nous-mêmes.

Et si vous vous demandez pourquoi je me promène avec ma médaille le lendemain, et bien c'est comme ça, c'est la tradition. Et les marathoniens sont fiers de se promener avec et les New Yorkais nous félicitent partout où on va. On a même des rabais dans certains magasins ! Top !

Je vous joins quelques photos de cette aventure et, si par hasard, parmi vous, quelqu'un se dit : « Tiens pourquoi pas moi aussi ! » Et bien je lui dis, fonce. C'est dur mais c'est incroyable.

PS : Et pour la petite histoire, si vous vous posez la question de mon chrono, ligne d'arrivée franchie à Central Park après 4h23'42". »

Nous sommes certains que, comme nous, vous serez impressionnés par le récit de Valérie, par sa détermination et son courage tellement similaire à celui de nos malades. Une volonté sans limites que nous admirons chaque jour chez chacun d'entre eux.

Nous sommes heureux d'avoir eu l'opportunité de relater cette généreuse aventure qui a été relayée et sponsorisée par de nombreuses personnes et qui a permis à la sclérose tubéreuse de Bourneville d'être à New-York et à notre association de recevoir un magnifique don.

Un immense MERCI à Valérie pour son exploit et à l'association ASTB France de nous avoir permis de vous raconter cette belle aventure solidaire. Car ensemble, nous sommes plus forts !

Carole Oberson
Présidente STB Suisse
Membre de l'ASTB



Le lion de Belfort 2015



Alors que notre président s'élançait avec Jeanne sur les pavés du Paris-Versailles, ce 27 septembre, un autre équipage aux couleurs de l'ASTB s'échauffait pour avaler les 21 km qui séparent Montbéliard de Belfort.

L'épreuve mobilise de plus en plus de joëlettes et la bonne humeur est toujours d'actualité.

Tom, heureux comme un pape, a attiré l'attention avec son cor de chasse à en assourdir les coureurs.

« Fais du bruit pour ceux que tu aimes.... » Naif Herin

Et vous ?

Participer à une course de joëlette...

Une course de joëlette se déroule assez simplement : quatre coureurs font équipe avec un enfant ou adolescent atteint de STB, n'ayant pas la capacité de courir, qui est assis dans une joëlette, fauteuil adapté à la course, tiré et poussé par les coureurs.

Seriez-vous candidat pour prendre place dans (et autour !) la joëlette et participer à un événement sportif de premier plan ?

Faites-vous connaître en nous contactant sur contact@astb.asso.fr, nous étudierons ensemble comment rendre cela possible.

Jeanne, pilote de joëlette au Paris-Versailles 2015

Le dimanche 27 septembre 2015 a eu lieu la 38^{ème} édition de la course Paris-Versailles, appelée aussi « La Grande Classique » ; 28 000 coureurs étaient inscrits, et une équipe de la Caisse des Dépôts et Consignations a décidé courir sous les couleurs de l'ASTB, en emmenant dans une joëlette Jeanne, une jeune fille atteinte de STB et membre de l'association.

Nous laissons la parole à Yann, l'un des coureurs de l'équipe de la CDC, qui nous raconte le Paris-Versailles de Jeanne, en commençant par la rencontre avec Jeanne et ses parents, le matin à 8h30, sous la Tour Eiffel...



« Côté Caisse, nous faisons connaissance avec les parents de Jeanne qui sont venus partager avec nous le message porté par l'association française sclérose tubéreuse de Bourneville (ASTB) : « vivre et guérir la STB ». En effet, comme 8000 enfants et adultes en France, Jeanne est atteinte de cette maladie génétique appelée Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB). La STB se caractérise notamment par une épilepsie sévère associée à des troubles intellectuels ainsi qu'au dysfonctionnement de plusieurs organes vitaux. La STB est presque inconnue, bien qu'elle concerne autant de personnes que la mucoviscidose et plus que l'hémophilie par exemple. A ce jour, il n'existe pas de moyens d'en guérir et l'association met tout en œuvre pour informer et pour mobiliser les médecins et les chercheurs.

Après un rapide tour de chauffe pour présenter la conduite de la joëlette, direction la zone de départ où se regroupent des associations qui représentent différentes causes en faveur du handicap. Sincèrement, cette multitude de couleurs (les bleus turquoise de l'Etoile de Martin, les oranges de l'association Solann Dream Team, les incontournables jaunes des Dunes d'Espoir, et j'en oublie...) me font penser à cet instant que l'organisation du Paris-Versailles est vraiment au top ! Nous offrir un départ à l'avant de la course, faire parler des joëlettes et des causes qu'elles représentent, il faut reconnaître que tous les organisateurs de courses n'offrent pas cette magie qui permet aux enfants handicapés que nous accompagnons de croiser quelques instants un grand sportif (cette année, le parrain était Jimmy Vicaut, finaliste du 100m aux derniers mondiaux de Pékin !).

9h55, départ des joëlettes ! Le temps pour le cortège de s'étirer progressivement sur le bitume aux abords de Beaugrenelle, quelques minutes plus tard, les élites sont déjà sur nos

27 septembre 2015 : Jeanne fait son « Paris-Versailles » »

talons. On a bien tenté avec Ludovic de les suivre sur une centaine de mètres, mais lancés à plus de 20km/h, impossible de suivre ! Ludo a eu tout de même l'occasion de discuter un court instant avec Jimmy Vicaut qui suivait la course à l'arrière d'une moto, sympa le gars !

Pendant ce temps, l'équipe poursuit sa route à bonne allure (5'30/km de moyenne sur les cinq premiers...), Céline et Elise assurent les prises de relais, Guillaume se familiarise avec la joëlette, un temps au poste avant, puis à l'arrière. A l'arrière, c'est un peu comme courir derrière une brouette. Il faut juste trouver le bon équilibre avec son équipier avant, car comme tout engin muni d'une seule roue centrale, dès que le poids bascule d'un côté, il faut faire un petit effort pour redresser.

Le 5^{ème} km passé, on attaque la fameuse « Côte des gardes », connue de bon nombre de coureurs. La solidarité a joué à plein pour gravir les 130 mètres de dénivelé entre le 6^{ème} et le 8^{ème} kilomètre. Avec Ludo aux manettes, on a aussi sorti les sangles pour aider les deux copilotes, on a lâché des gouttes de sueur, bref on a tout donné pour passer la banderole du sommet à 173m ! Yes !!! Ca mérite bien un petit passage vidéo en souvenir.

En souvenir de mon bizutage de l'année dernière par Christian, j'ai entraîné Guillaume et Jeanne dans une descente un peu endiablée sur la route de la Patte d'Oie. Le regroupement de l'équipe a permis ensuite de reprendre une cadence



plus modérée, Daniel, Alexandre et les autres assurant de bons relais sur le reste des difficultés du parcours.

Quelques ravitaillements plus tard, nous voici enfin sur la large avenue de Paris, point d'orgue de la course, avec la traditionnelle séance de photos officielles, et surtout un rituel qui nous tient à cœur à chaque course, le passage à pied de la ligne d'arrivée de Jeanne, dont on devine à son sourire qu'elle a apprécié cette aventure en joëlette.

Dernières photos, remise de la médaille, et il est déjà temps de retrouver les parents de Jeanne pour débriefer de la course. Le soleil et les sourires sont toujours là. Décidément, quelle belle course ce Paris-Versailles 2015 ! »

Vous pouvez retrouver l'intégralité de l'article écrit par Yann, ainsi que de nombreuses photos de cette course sur le site suivant :

<http://sportezvousbien.fr/jeanne-pilote-de-joelette-au-paris-versailles-2015/>