



Assemblée annuelle

Merci à tous les membres fidèles de l'aCHaf qui, par leur présence et leurs sourires, viennent chaque année soutenir leur association et encourager son comité!

Sommaire

Voyages	A travers l'Afrique en fauteuil	3 - 5
Recherche	De nouvelles molécules...	6
Coup d'cœur	Guillaume	7
Actualité	Assemblée générale de l'aCHaf	8 - 9
Médical	AF et déformations du rachis	10 - 12
Humeur	La valeur du pardon	12
Vécu	Le passage au fauteuil	13
Actualité	Orphanet	14
Contact	Conseils scientifique et juridique	14
	Membres du comité	14
	Agenda	15
Actualité	MHT: le plaisir... pas la douleur	15
Humour	Première messe	16
	Clin d'oeil	16



Rédaction: Elodie Grimaud
Marie-Rose Dufey
Sabine Zollinger
Sarah Zollinger

Graphisme: Sabine Zollinger

Journal de: l'Association suisse
de l'Ataxie de Friedreich

Adresse: 1566 St-Aubin
<http://www.achaf.org>
Tél. + 41 (26) 677 22 56

Editorial

Alors que le soleil d'un début de printemps capricieux vient enfin réchauffer notre moral, vous découvrirez notre premier journal de l'année. Les jours passent si vite... mais rappelez-vous il y a quelques semaines à peine : malgré la surprise d'un 4 mars 2006 enneigé, de nombreux membres de notre association s'étaient retrouvés au château de St-Aubin, pour notre assemblée annuelle. Au fil des photos de nos pages centrales, retrouvez les souvenirs immortels de ces instants privilégiés de rencontre.

A chaque assemblée, nous vous racontons nos activités associatives, nous essayons de vous informer de l'état de la recherche dans le monde et nous tentons de vous transmettre notre enthousiasme et nos attentes.

Cette année n'a pas failli à la tradition, puisque le Dr Pierre Arnold, notre neurologue-conseils, a évoqué ses prochains travaux de recherche sur l'érythropoïétine et que vous avez pris connaissance des espoirs de la FARA, association américaine pour la recherche de l'Ataxie de Friedreich, grâce au texte que nous a fait parvenir son président, Mr Ron Bartek.

Parmi les chercheurs que nous suivons de près dans leurs découvertes, il y a aussi Pierre Rustin! En vacances à l'époque de notre assemblée, il a accepté de nous écrire un texte très intéressant sur ses recherches personnelles, que vous pourrez découvrir aux pages 6 et 7 de ce numéro.

Si je vous parle d'une exposition de vêtements spécialement créés pour les per-

sonnes en chaise roulante, de la présentation de l'association Cap Contact et de la présence très appréciée de la présidente de l'association française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF), Mme Juliette Dieusaert venue tout exprès du Nord de la France pour nous soutenir et vous présenter le classeur qu'elle a créé pour vous et que vous recevrez très bientôt, vous aurez une idée de ce que fut notre journée d'assemblée générale...

Alors à tous ceux qui hésitent encore à participer à nos rencontres ou qui manquent de motivation : venez retrouver les visages souriants des personnes présentes. Ce sont ces moments-là qui vous rendront plus forts, plus solidaires et moins seuls!

Dans les pensées du coeur,

Sabine

A travers l'Afrique en fauteuil



Quelle sera la prochaine étape? Cette question m'a poursuivie pendant longtemps.

J'ai toujours voyagé, j'ai visité l'Amérique en tant que fille au-pair et j'ai suivi des écoles en Australie. Cela se passait au temps où j'étais encore bien-portante et que je marchais encore. Entre-temps je me suis transformée en utilisatrice de fauteuil roulant «bien-portante». J'ai toujours aimé les voyages et c'est ainsi que j'ai décidé de me rendre au Cap en Afrique du Sud. J'ai commencé par fréquenter une école pour mieux m'adapter.

Me voilà donc bien chargée à l'aéroport de Kloten fin septembre 2004. En plus du matériel scolaire et des habits, j'ai emporté des béquilles, le Swiss Trac et bien sûr mon fauteuil roulant. J'ai rejoint le printemps du Cap en Afrique du Sud via Amsterdam. Le Cap est une ville magnifique avec la montagne «Tafelberg» en arrière plan, ses belles plages et sa région viticole, tout simplement un rêve!

J'ai fréquenté l'école pendant les trois premiers mois, mais je n'aimerais pas trop en parler, l'expérience ne fut pas concluante. L'avantage d'un séjour linguistique est que l'on peut facilement nouer des contacts avec les autres élèves

ou les autochtones. L'école organisait parfois des excursions, par exemple dans les «township»: les bidonvilles. Notre hôte habitait ce quartier et il nous racontait beaucoup d'histoires impressionnantes. Nous avons été invités à boire le thé dans une toute petite maison composée de 2 chambres et disposant d'un minuscule jardin de 2 x 2m. Le township est habité uniquement par des personnes de couleur; l'histoire malheureuse de l'apartheid représente un épisode très triste, les personnes de couleur n'y ayant jamais eu leur chance. Heureusement cette époque est terminée, mais je pense qu'il faudra encore des dizaines d'années avant que les millions d'habitants puissent mener une vie normale. Une visite du Township est bénéfique pour tout le monde, les gens de couleur pouvant enfin entrer en contact avec les blancs. Quand les enfants m'ont vue en fauteuil, ils sont restés muets pendant un moment, mais il a suffi d'un petit signe de ma part pour qu'ils se précipitent vers moi, s'assoient sur mes genoux, caressent mes cheveux blonds et lisses et me posent mille questions.

Peu avant Noël l'école se terminait et j'ai visité le sud de l'Afrique. D'abord un safari à travers le parc «Krueger». Ce

voyage était spécialement conçu pour des personnes en fauteuil. J'ai pu observer beaucoup d'animaux sauvages depuis le camion, p.ex. des éléphants, des lions, des buffles et bien d'autres encore. C'était tout simplement magique. Ensuite j'ai fait un aller-retour aux chutes Victoria en avion car il est déconseillé de passer par le Zimbabwe. Puis j'ai suivi la «Garden Route», malheureusement c'était la saison des pluies et après 7 jours je n'en pouvais plus de voir cette pluie et je suis retournée dans la ville chaude et sèche du Cap. Pendant les 7 jours dont je disposais j'ai profité de faire des excursions au Cap de Bonne Espérance et dans la région viticole.

En février la visite de l'île de Ste-Hélène était au programme. Napoléon y était détenu et y est mort. La plupart des touristes visitent d'ailleurs l'île pour Napoléon. Pendant un voyage d'une semaine le bateau postal nous a amené sur l'île. Il n'y a que peu de touristes (moins de 1000 par année) qui visitent St Hélène qui compte à peu près 4500 habitants. L'île n'offre vraiment rien pour les touristes, ni plages, ni lagunes romantiques, ni cinéma... et si on veut aller manger au restaurant, il faut réserver à l'avance sinon il n'y aura pas assez de nourriture. Ste-Hélène est une colonie britannique et la Grande Bretagne débourse chaque année des millions de livres pour maintenir cette île «en vie». Tout doit y être amené, la nourriture, les habits, la benzine et même les instituteurs. Les insulaires sont très paresseux, ils préfèrent planter des cactus plutôt que des arbres fruitiers.

De retour en Afrique je me suis rendue en bus de Johannesburg à Durban. Mon voyage a duré plus de 5 semaines entrecoupé de plusieurs arrêts dans différentes localités où j'ai pu faire quelques excursions avec le Swiss Track, visiter des marchés et simplement jouir de la vie. J'ai voyagé par le Swaziland qui est un pays particulier avec ses propres lois mais qui est surtout très pauvre. J'ai visité un village Swazi typique avec mon

propre guide, qui m'a expliqué la culture en détail, entre autre le mariage. Une femme a très peu ou pas de droits au Swaziland; l'homme choisit la femme et doit demander sa main aux parents de l'élue. Si les parents sont d'accord le mariage peut avoir lieu, mais il faut en payer un prix élevé. Si la femme n'a jamais été mariée elle coûte 16 vaches, c'est le prix que toucheront les parents



de la mariée. Si le mari ne veut plus sa femme, un villageois la ramène à sa famille et les vaches doivent être rendues au mari. Si la femme se marie une deuxième fois, le nombre de vaches varie... Je suis restée 10 jours au Swaziland parce que je m'y plaisais beaucoup et mon auberge de jeunesse se trouvait au centre d'un parc d'animaux. Il y avait des phacochères devant la porte le matin, l'autruche rodait autour de la piscine et les zèbres se tenaient au bord du chemin. La nuit, un ciel parsemé de milliers d'étoiles m'a permis de me sentir totalement en harmonie avec moi-même et l'univers. Malheureusement j'ai également dû quitter le Swaziland. De retour en Afrique du Sud je me suis rendue à Ste-Lucia, un village en bordure des marécages. L'auberge de jeunesse offrait des excursions en canoë

et comme j'aime me promener sur l'eau je m'y suis inscrite sans hésiter. La personne à l'inscription m'a déjà prévenue en plaisantant que je devais faire attention à ne pas être mangée par un crocodile. Quelle blagueur me disais-je quand nous nous rendions au port d'embarcation. Là se trouvait une grande pancarte indiquant que la baignade était interdite à cause des crocodiles et des hippopotames. Je n'en ai pas cru mes yeux quand le canoë dans lequel j'ai dû embarquer, malgré mes protestations, a été mis à l'eau et que nous sommes partis «voir les animaux». Voilà donc les crocodiles qui se prélassaient au soleil. Il ne fallait évidemment pas mettre un doigt dans l'eau car ils auraient pu croire qu'il s'agissait d'un poisson. Le guide ne se rendait pas compte que je n'avais pas de muscles abdominaux et pectoraux aussi performants que les bien-portants et il m'a demandé très sérieusement si j'appréciais le tour. Je lui ai expliqué qu'il faisait une chose irresponsable et que j'étais totalement paniquée. Je n'arrivais pas à payer et je me cramponnais avec les deux mains au canoë. Les Africains ont manifestement une autre vision de la vie.

J'allais vivre les derniers jours de mon périple africain à Durban au bord de l'océan indien.

Une petite fête pour célébrer mes trente ans et le repos était au programme pour laisser passer les 7 derniers mois. En pensée j'ai revu de magnifiques couchers de soleil et je savais que ce ne serait pas mon dernier voyage en Afrique.

Sylvia Knaus

(Texte traduit par Marie-Rose)

Wohin gehts als nächstes? Diese Frage stellte ich mir für ganz lange Zeit.

Gereist bin ich immer schon, war schon in Amerika als Au-pair und in Australien zur Schule gegangen. Das war aber noch zu «gesunden» Zeiten, als ich noch Fussgängerin war. In der Zwischenzeit wurde ich zur «gesunden Rollstuhlfahrerin», ich habe reisen immer geliebt, und so entschied ich mich nach Kapstadt in Südafrika zu reisen. Ich besuchte zuerst eine Schule, um mich so richtig einzuleben.

So stand ich ende September 2004 mit Sack und Pack am Flughafen in Kloten. Ich hatte nicht nur Schulzeug und Kleider dabei sondern auch Krücken, Swiss Trac und natürlich den Rollstuhl. Via Amsterdam flog ich ins Frühlinghafte Kapstadt. Kapstadt ist wunderschön, mit dem Tafelberg im Hintergrund, all die schönen Strände und die Weinregionen, einfach traumhaft!

Die ersten drei Monate ging ich also zur Schule, darüber möchte ich aber nicht zu viele Worte verschwenden, denn sie war nicht überzeugend. Das Gute an einem Sprachaufenthalt ist, dass man schnell Kontakt zu Mitschülern oder Einheimischen findet. Die Schule organisierte

manchmal Ausflüge, so auch ins Township, das Elendsviertel. Unser Gastgeber lebt selbst im Township und hat uns viel Eindrückliches erzählt. In seinem sehr kleinen Häuschen bestehend aus 2 Zimmer wurden wir zum Tee eingeladen, er zeigte uns sein Gärtlein, das etwa 2mx2m gross ist. Im Township leben nur Schwarze, da Südafrika, durch die Apartheid, eine sehr traurige Vergangenheit hat, hatten Schwarze nie eine Chance. Zum Glück besteht die Apartheid nicht mehr, aber bis die Millionen von Leute ein geordnetes Leben führen



Eine Rollstuhlfahrerin in Afrika

können, vergehen noch Jahrzehnte. Ein Besuch im Township tut allen gut, die Schwarzen können endlich mit den Weissen in Kontakt treten. Als die Kinder mich im Rollstuhl sahen verstummten sie einen Moment und als ich ihnen zuwinkte, kamen sie und setzten sich auf meine Knie, strichen mir übers glatte blonde Haar und stellten mir 1000 Fragen. Die Weissen sehen, und hoffentlich realisieren auch, in welchem Ueberfluss wir leben und wie selbstverständlich alles ist.

Kurz vor Weihnachten war die Schule zu ende und ich reiste im südlichen Afrika umher. Zuerst gings auf Safari durch den Krüger Park, diese Reise war speziell für Rollstuhlfahrer. Aus einem Lastwagen sah ich sovieler wilde Tiere, Elefanten, Löwen, Büffel und viele mehr. Es war einfach traumhaft! Danach flog ich für drei Tage zu den Victoria Fällen, da von Reisen in Zimbabwe abgeraten ist, flog ich zu den Victoria Fällen und wieder zurück. Weiter gings der Garden Route entlang, leider war Regenzeit angesagt und nach sieben Tagen konnte ich den Regen nicht mehr ausstehen und ging zurück ins heisse trockene Kapstadt. Ich hatte sieben Tage Zeit und so machte ich Ausflüge ans Kap der Guten Hoffnung und in die Weinregion.

Für Februar war eine Reise nach St. Helena geplant, das ist die Insel im Südatlantik wo dereinst Napoleon gefangen war und auch gestorben ist. Wegen Napoleon kommen auch die meisten Touristen. Mit dem Postschiff gings während einer Woche zur Insel. Nur wenige Touristen (unter 1000 pro Jahr) besuchen St. Helena, knapp 4500 Einwohner wohnen fest dort. Die Insel bietet nichts für Touristen, keine Sandstrände mit romantischen Lagunen, kein Kino und will man ins Restaurant zum Essen, so muss man voraus buchen denn sonst ist nicht genug Essen im Haus. St. Helena ist eine Britische Kollonie darum müssen die Briten jedes Jahr millionen von Pfund bezahlen um die Insel "aufrecht" zu

erhalten. Alles wird auf die Insel gebracht, Lebensmittel, Kleider, Benzin und sogar die Lehrer. Die Insulaner sind sehr bequem, so pflanzen sie lieber Kakteen statt Fruchtbäume.

Zurück in Afrika reiste ich von Johannesburg mit einem Bus nach Durban. Meine Reise ging über fünf Wochen wobei ich an verschiedenen Orten stoppte, Wanderungen mit dem Swiss Track unternahm, Märkte besuchte und einfach das Leben genoss. Ich reiste via Swaziland, was ein eigenes Land ist mit eigenen Gesetzen und vorallem sehr arm



ist. Ich ging in ein typisches Swazi Dorf, dabei hatte ich einen eigenen Führer der mir sehr viel von dieser Kultur erzählte, so auch die der Heirat. In Swaziland hat eine Frau wenig oder keine Rechte, so sucht der Mann die Frau aus und muss die Eltern um die Hand ihrer Tochter fragen. Wenn sich die Eltern einig sind findet die Hochzeit statt, wobei ein hoher Preis dafür bezahlt wird, wenn die Frau noch nie verheiratet war, kostet sie 16 Kühe, den Preis den die Eltern der Braut bekommen. Will der Mann die Frau nicht mehr, wird sie von einem Dorfbewohner zurückgebracht und der Mann erhält die Kühe zurück, heiratet die Frau zum zweiten mal, ist der Preis der Kühe variabel... In Swaziland blieb ich ganze zehn Tage,

weil es mir so gut gefiel und meine Jugendherberge war mitten in einem Tierpark, das heisst, am Morgen grasten die Warzenschweine vor der Tür, der Strauss schlich um den Pool und die Zebras standen am Wegrand. Nachts hingen tausende von Sternen am Himmel und ich war total eins mit mir und dem Universum. Leider musste ich auch Swaziland wieder verlassen.

Wieder in Südafrika reiste ich weiter nach St. Lucia, ein Dorf am Rande eines Sumpfbereichs. Die Jugendherberge offerierte Trips zum Kanufahren und da ich gerne auf dem Wasser unterwegs war, habe ich mich ohne bedenken angemeldet. Bei der Anmeldung schon, witzte die Person, ich soll nur acht geben, nicht von einem Krokodil gegessen zu werden. Naja, du Scherzkecks dachte ich, als dann der Ausflug kam fuhren wir zum Einschiffsort. Schon bei der Anlage war eine grosse Hinweistafel, schwimmen verboten wegen Krokodilen und Nilpferden, ich traute meinen Augen nicht, als wir die Kanus reinlegten und "wir Tiere anschauen gingen", trotz Protest meinerseits, musste ich mit. Da lagen sie nun, die Krokodile und sonnten sich, als Vorsichtsmassnahme sollte man den Finger nicht ins Wasser halten, da die Krokodile ihn für einen Fisch halten könnten. Der Führer hatte keine Ahnung dass ich nicht mehr sovieler Bauch und Rumpfmuskeln habe wie gesunde und fragte mich allen ernstes, ob ich es geniesse. Ich erzählte ihm was für eine unverantwortliche Sache er da tue, ich hatte Todesangst, konnte keinen einzigen Paddelschlag machen und musste mich mit beiden Händen am Kanu festhalten. Die Afrikaner haben leider einen anderen Sinn fürs Leben.

In Durban am Indischen Ozean, waren die letzten Tage meines Afrika Aufenthalts angesagt. Eine kleine Party anlässlich meines 30igsten Geburtstags und relaxen stand auf dem Programm. Ich liess die letzten sieben Monate nochmals Revue laufen, sah nochmals wunderbare Sonnenuntergänge und wusste, dass ich nicht zum letzten mal in Afrika sein werde.

Sylvia Knas

Recherche

De nouvelles molécules, de nouveaux espoirs



Dans les dernières années, un nombre croissant d'équipes de recherches de part le monde se sont attaquées à la compréhension des mécanismes intervenant dans l'Ataxie de Friedreich. Tout en permettant une meilleure compréhension du fonctionnement des cellules, ces travaux ont débouché sur l'identification d'un certain nombre de molécules qui pourraient s'avérer utiles pour combattre tout ou partie de la maladie. Pour notre part, nous avons identifié deux molécules prometteuses, à savoir la Pioglitazone et la Mélatonine.

*Pierre Rustin et son équipe à l'INSERM U676,
Hôpital Robert Debré
Paris*

La Pioglitazone et la Mélatonine

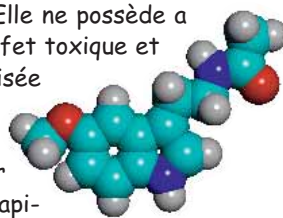
La Pioglitazone est actuellement utilisée comme anti-diabétique en France. Le médicament est efficace contre le diabète de type I (différent de celui observé dans l'Ataxie de Friedreich). Son emploi nécessite une surveillance stricte par un médecin car il peut entraîner des problèmes chez certaines personnes. La Pioglitazone est une molécule susceptible d'induire la synthèse de protéines capables de permettre une meilleure utilisation des graisses, mais aussi de protéines chargées de détruire des dérivés toxiques de l'oxygène. Ce contrôle est connu pour être déficient dans les cellules manquant de Frataxine (la protéine trouvée en trop petite quantité dans l'Ataxie de Friedreich). La Pioglitazone pourrait rétablir de meilleures défenses. C'est cette propriété qui explique son utilisation prometteuse dans une autre maladie neurologique, la sclérose multiple (démontrant ainsi sa capacité à atteindre le cerveau), et son action dans un certain nombre de modèles animaux de maladies neurologiques. Elle agit probablement en bloquant des processus inflammatoires liés à la présence de dérivés toxiques de l'oxygène. Bien sûr la situation observée



dans l'Ataxie de Friedreich est différente, mais ces maladies ont en commun la présence de dérivés toxiques de l'oxygène et la Pioglitazone pourrait donc agir également dans l'Ataxie de Friedreich.

La Mélatonine est elle connue (et depuis un moment déjà!) pour atteindre les neurones et pouvoir y exercer un effet anti-oxydant. Elle ne possède a priori aucun effet toxique et a déjà été utilisée chez l'homme.

Elle devrait donc pouvoir être testée rapidement. De plus, ces deux molécules pourraient exercer des effets additifs, car elles agissent par deux mécanismes différents.



Tester vite! Mais comment?

L'Ataxie de Friedreich est une maladie rare, évoluant de façon très différente selon chacune des personnes atteintes. Autant les organes atteints, que la vitesse d'évolution des atteintes, ou que

la gravité de la maladie, varient selon les individus, sans que l'on puisse véritablement faire de prédiction pour ces différents points. Les critères eux-mêmes qui devraient permettre de quantifier l'état d'une personne à un temps donné restent très discutés. C'est dire s'il est difficile de démontrer l'efficacité d'une substance sur une durée brève.

L'idéal, difficile sinon impossible

Dans l'idéal, la façon classique de procéder est la méthode dite « double aveugle contre placebo » où deux groupes de malades sont constitués, les uns recevant le médicament et les autres une substance neutre (ce que l'on appelle placebo) sans que ni les malades ni les médecins (double aveugle) ne sachent qui reçoit quoi. Si de bons critères permettent de quantifier l'état des personnes, si la substance agit de façon identique sur toutes les personnes atteintes, alors il est possible d'établir de façon certaine, « scientifique », l'efficacité ou non d'une substance donnée. Avec d'autres mots, dans l'optique d'un essai avec placebo en double aveugle il faut :

Coup d'cœur

Guillaume a terminé son parcours le 27 mars dans sa 28ème année. Collégien, il avait renoncé à poursuivre les études et avait concentré toute son énergie pour vivre indépendant entre ses amis et sa famille, dans son studio. Son combat a été difficile, réaliste, lucide, souvent désespéré. Plusieurs l'ont accompagné jusqu'au bout. Son énergie est un exemple qui nous aidera à trouver la force de combler le vide qu'il laisse et à surmonter nos propres difficultés.

Michel Rüfenacht



1) Trouver des critères sûrs pour quantifier l'état des malades de façon à déterminer d'éventuels changements: ces fameuses échelles (ICAR par exemple) dont on sait qu'elles sont loin d'être parfaites;

2) Etre certain que ces critères évoluent suffisamment dans le temps, ce qui détermine la durée de l'essai;

3) Réunir les patients en sous-groupes dont on peut penser qu'ils vont évoluer de façon identique, et ce pour les différents stades de la maladie, chaque groupe étant suffisamment grand pour permettre de traiter la moitié des malades avec soit le médicament, soit le placebo.

Ce sont des exigences incontournables pour mener une étude sérieuse, en double-aveugle avec placebo. Il faut en tout état de cause réunir un nombre considérable de malades: si l'on en avait la possibilité sans doute plusieurs centaines. Puis après, dans l'analyse des résultats, si les conclusions sont ambiguës, se livrer à un long travail d'analyse permettant de mettre en évidence l'existence éventuelle d'un sous-groupe de patients qui répondent au traitement. Malheureusement, ces conditions, ces

critères ne sont pas réunies dans le cas de l'Ataxie de Friedreich: en particulier, on l'a vu avec l'idébénone, si l'on observe que certains malades vont mieux (une raison définitive pour continuer à prendre l'idébénone!), d'autres continuent à aller moins bien (une raison définitive pour trouver d'autres molécules!). Finalement, lorsque l'on regroupe tous les malades, plus aucune conclusion claire n'apparaît. Selon l'espoir (effet placebo qui chez les malades excède rarement quelques mois) ou le pessimisme (effet nocebo qui peut s'étendre sur des années chez les médecins!), on est tenté de faire dire aux chiffres plus qu'ils ne peuvent en dire.

Etre plus réaliste sans perdre de temps

Une autre attitude consiste à faire le constat de ces grandes difficultés et à adopter une démarche toute différente, cette fois en deux étapes. Dans un premier temps ne pas prétendre démontrer «scientifiquement» l'efficacité de la substance. Il s'agit plutôt de montrer que la molécule est susceptible d'améliorer quelques personnes, sur la base de

quelques paramètres. Exemple: l'hypertrophie cardiaque (épaisseur des parois du cœur) avec le traitement par idébénone. Bien sûr, ceci ne démontre pas (et ne prétend pas démontrer) l'efficacité de la substance. Par contre, les indications obtenues constituent un formidable moyen de pression pour la suite: organiser cette fois une étude «scientifique» (double-aveugle avec placebo) réunissant un grand nombre de malades. Il faut pour cela s'adresser à plusieurs centres hospitaliers, possiblement au niveau européen, ou mondial.

Et alors maintenant on fait quoi?

De nombreux chercheurs et médecins se sont penchés, et se penchent encore, sur ces questions. Nous sommes nous même en France en grande discussion sur la façon de procéder pour la Pioglitazone et la Mélatonine. Discussions difficiles on imagine, sans parler des questions de coûts! En tout état de cause, nous envisageons à l'hôpital Robert Debré de traiter quelques malades au plus vite pour faire avancer les choses, l'organisation d'un plus vaste essai, quelque soit sa conception, pouvant prendre trop de temps...

Actualité





AF et déformations du rachis



Dr Michel Rüfenacht,
Chirurgien orthopédiste
FMH, Genève (Suisse)

Introduction:

Outre l'aspect compliqué et un peu mystérieux des troubles de la colonne, de nombreuses questions sont posées en consultation, en forum... ou en secret!

Explications de l'anatomie de la colonne vertébrale:

La colonne vertébrale, ou rachis, est une succession de vertèbres superposées. Chaque vertèbre est unie à la suivante en **avant** par le disque inter-vertébral (un coussin amortisseur) qui constitue avec les corps vertébraux une grosse colonne antérieure, et en **arrière** par les apophyses articulaires gauche et droite qui constituent deux petites colonnades postérieures. Nous avons 7 vertèbres cervicales, 12 thoraciques auxquelles s'articulent les 12 côtes, puis 5 lombaires et le sacrum qui se termine par le coccyx. Il s'agit d'un axe osseux qui soutient le tronc, l'abdomen... et la tête, et qui s'appuie sur le bassin. Cet axe osseux de vertèbres empilées est relié par des ligaments et **sous-tendu et mobilisé** par de nombreux muscles.

La moelle épinière, source de tous les maux (ou presque):

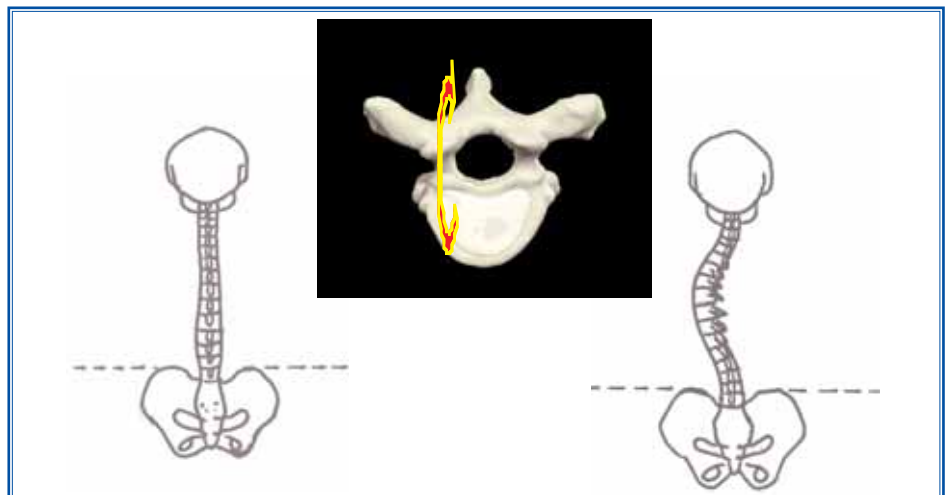
Cet axe osseux détermine un **canal osseux** qui contient la moelle épinière. La moelle épinière est l'expansion du sys-

tème nerveux central en dehors de la boîte crânienne. Le système nerveux central est donc constitué de tissus nerveux dans la boîte crânienne (cerveau, cervelet, etc...) et la moelle épinière dans le canal rachidien construit par la succession des vertèbres. De cette moelle épinière naissent des racines qui sortent entre chaque vertèbre. Ces racines vont s'unir en formant des nerfs et constituent le système nerveux périphérique. Ces nerfs sont dits « mixtes » car ils sont moteurs et sensitifs: moteurs ils permettent d'électrifier les muscles, sensitifs ils permettent de recevoir les informations (chaleur, piqûre, position du corps, tension des ligaments, angle des articulations, etc...). Les informations arrivent à la moelle épinière par les racines postérieures et trouvent un relais (multiprise électrique). Alors l'information monte au cerveau et cervelet par la moelle épinière (postérieure), est traitée, mémorisée, canalisée, diffusée dans de nombreux services du cerveau, et celui-ci réagit en retournant une information dite motrice par la moelle épinière antérieure. A l'étage vertébral (cervical, thoracique ou lombaire) correspondant au nerf, la moelle donne le relais à la racine motrice qui véhicule l'ordre au(x) muscle(s). Si je vous présente ce circuit électrique préalablement aux déformations du rachis, c'est que vous savez bien que l'Ataxie de Friedreich est une

atteinte neurologique **avant** d'être une atteinte osseuse, conséquence de la première. Dans l'AF, **les relais fonctionnent mal par panne de la mitochondrie**, organe énergétique à l'échelle cellulaire: l'absence de frataxine semble actuellement constituer l'élément-clé, source de la maladie de la mitochondrie responsable de la déficience du relais: pas de relais, pas d'information ni de réponse!

Une colonne d'enfant qui grandit :

Une colonne vertébrale, à l'état normal, grandit comme tous les os du squelette, par des noyaux d'ossification qui se développent avec les années jusqu'en...fin de croissance! Le petit os jeune est mou (cartilage de croissance) et grandit en longueur et en volume, puis durcit en os compact pour atteindre sa forme et sa résistance adulte. La colonne travaille mécaniquement en compression-distraction, et en rotation, tel un mât de navire sous-tendu par le système de haubans. Ici les haubans sont les muscles, et il suffit que les muscles travaillent de manière asymétrique, non coordonnée, pour que la colonne se déforme. Un telle situation se produisant en cours de croissance et les petites vertèbres non encore adultes, c'est-à-dire déformables parce que non encore ossifiées, vont se déformer les unes au-dessus des autres et provoquer



des déformations qui s'aggravent. Lors de la poussée pubertaire de croissance, les déformations s'accroissent. Plus tard, à l'âge adulte, les déformations se stabilisent, généralement. On appelle tout cela le « génie évolutif » de la maladie!! Vous comprendrez que selon l'âge de l'installation de l'AF et de l'importance de l'atteinte sensitive surtout mais aussi motrice, découle l'importance des déformations: plus la maladie est précoce, plus la croissance accompagnée de la maladie sera longue et plus les déformations risquent d'être importantes; et inversement.

Quelles sont les déformations? Ce sont la scoliose et la cyphose.

La scoliose dans l'AF est très proche de la forme dite « idiopathique » (c'est-à-dire sans cause reconnue) et sa forme, son évolution donc son traitement lui ressemblent plus que d'autres scolioses dites « neurologiques ». La scoliose n'existe effectivement pas que dans l'AF.

C'est une déformation du rachis dans les 3 plans de l'espace avec une courbure en « S » et une rotation des vertèbres sur un segment soit dorsal, soit lombaire soit dorso-lombaire. Au niveau dorsal ou thoracique, la rotation et la courbure entraînent les côtes en les déformant dans la convexité, ce qui crée la gibbosité (bosse due aux côtes déformées qui font saillie du côté de la convexité de la colonne). Cette gibbosité, mieux visible penché en avant, n'existe pas dans l'attitude scoliotique banale en « S » puisque dans ce cas il n'y a pas de rotation des vertèbres. Avec la gibbosité et la déviation de la colonne, s'installe une déformation du thorax qui abrite poumons et cœur: d'où le retentissement sur la respiration. Rappelons que les atteintes cardiaques de l'AF ne sont pas seulement dues à l'atteinte thoracique, mais aussi et surtout à l'atteinte neuro-musculaire cardiaque.

La scoliose est dépistée systématiquement à l'âge scolaire puis diagnostiquée par la clinique et l'examen radiologique. Cet examen permet de suivre le « génie évolutif » et d'anticiper le risque d'aggra-

vation de la déformation en se basant toujours sur les mêmes repères vertébraux. Suivre régulièrement le patient permet de poser les bonnes indications de traitement

Dans l'AF, généralement les déviations surviennent à un âge avancé de l'adolescence et compromettraient moins l'empilement vertébral à un stade où l'ossification est avancée. Les déformations osseuses parviennent en fin de croissance avec des angulations généralement inférieures à 100°.



Quels traitements pour la scoliose ?

L'objectif est de stabiliser la déformation d'un rachis encore souple avant que naissent des complications dues à de graves déformations (dès 100°) fixées: ces complications sont respiratoires par gêne à la ventilation dans un thorax déformé, cardiaques secondaires (associées aux troubles cardiaques propres à l'AF -troubles du rythme, de la conduction et troubles musculaires-), neurologiques, statiques et psychologiques. La position assise et la respiration doivent être préservés.

Les moyens de traitement sont :

1. la physiothérapie ou kinésithérapie: maintien de la souplesse de la colonne et de la réductibilité des déformations, maintien du tonus musculaire; exercices d'élongation, de renfort musculaire, de verticalité, d'assouplissement, de piscine.
2. Les corsets de maintien aujourd'hui légers, aérés, faciles à enfiler et à ouvrir/fermer (velcro) agissent par des appuis indirects sur le bassin, les côtes et le sternum; les corsets ont des critères de surveillance: réduction-efficacité clinique et radiologique, déformation, points d'appuis, frottements. Ils peuvent permettre de passer une période à risque.
3. La chirurgie associant appareillage métallique et greffe osseuse est aussi indiquée dans la scoliose AF. Celle-ci doit être réalisée par une équipe rodée; une

équipe d'anesthésistes spécialisée dans les risques neurologiques et cardiaques; le lever et la rééducation doivent être précoces. Les complications de la chirurgie sont la non-consolidation osseuse, le bris de matériel, l'infection (aujourd'hui prévenue et jugulée par l'antibiothérapie), les troubles neurologiques induits, les complications anesthésiologiques, la douleur résiduelle: le chirurgien doit exposer ces risques qui doivent être consentis par l'opéré et ses parents.

Chaque patient scoliotique a son évolutivité propre et c'est cette allure évolutive qui permet au médecin d'aider son patient à décider d'une intervention en fonction de l'âge, de la croissance résiduelle, de la puberté et de l'angle de déformation. En théorie, une déformation supérieure à 45° avant la fin de la croissance indique la chirurgie.

Stagnara (orthopédiste reconnu dans le rachis, de Lyon) relève que dans son expérience, les symptômes de l'AF (spasmes, troubles de l'équilibre, troubles moteurs) peuvent s'accroître du fait d'une agression thérapeutique: « aussi bien pour le pied creux que pour les greffes vertébrales (de l'AF), un séjour prolongé au lit semblent aggraver les troubles de l'équilibre ». La présence d'un déséquilibre thoracique ou d'une gibbosité peut être mal vécue par l'adolescent: tact, compréhension et encadrement sont nécessaires.

La cyphose est une déformation dans un plan sagittal (= antéro-postérieur) à courbure avec concavité antérieure, augmentant la cyphose dorsale physiologique, ou effaçant la lordose (cambrure) lombaire, créant ainsi le « dos plat ». Cette déformation est plus rare dans l'AF.

Cette déformation s'aggrave et devient de moins en moins réductible, c'est-à-dire de plus en plus fixée avec le temps. La raideur et la déformation peuvent aussi créer des complications d'ordre neurologique et statique voire fonctionnelles en réduisant le champ visuel par la gravité de la courbure en avant du dos.

En croissance osseuse, la cyphose dorsale est peu douloureuse, et la forme lombaire est plus douloureuse. Elle entraîne des déformations osseuses définitives avec corps vertébral cunéiforme, trouble discal, trouble de croissance des plateaux vertébraux supérieur et inférieur de chaque corps vertébral.

Quels sont les traitements de la cyphose ?

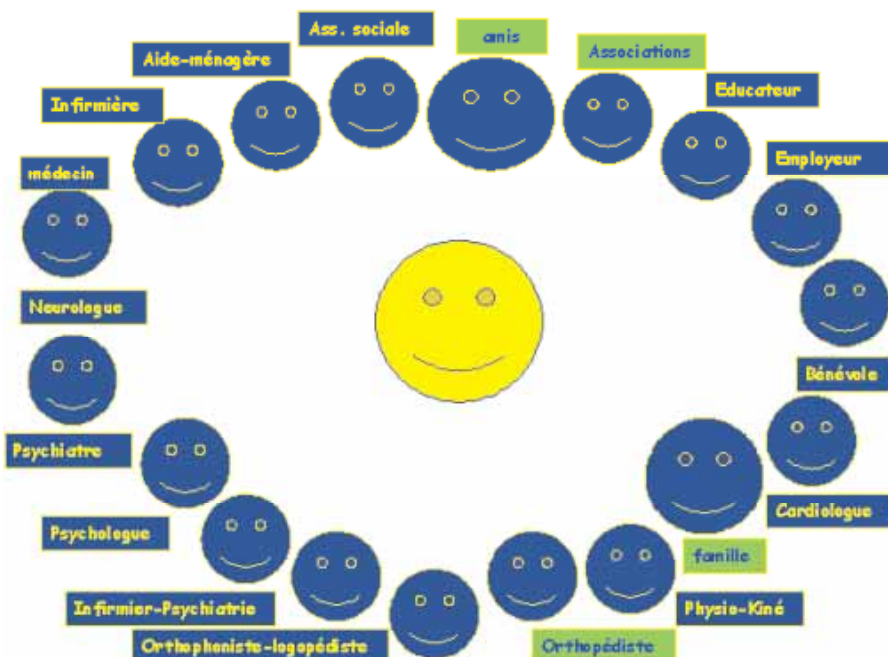
La physiothérapie avec assouplissement et maintien du tonus musculaire reste le

point d'orgue. Le corset peut être indiqué en poussée de croissance. La cyphose est très exceptionnellement sujette à une indication chirurgicale ; la chirurgie est grevée de complications essentiellement neurologiques.

Comprendre que la colonne antérieure travaille en distraction et la colonne postérieure en compression.

Conclusion :

Nous avons ainsi présenté des déformations de la colonne vertébrale secondaires à des troubles d'équilibre et de coordination musculaires, dus à la maladie de Friedreich qui touche à l'échelon neurologique le relais inter-cellulaire par l'atteinte de la mitochondrie. Ces déformations doivent être dépistées, surveillées et traitées. C'est l'affaire de spécialiste au sein du **réseau** qui doit entourer tout patient touché par cette maladie, comme tout autre patient présentant un handicap. **Appartenir à un réseau médico-social pluridisciplinaire conditionne le mieux-être, le suivi, l'assistance, les conseils et la prise en charge.**



Humeur

La valeur du pardon

C'est l'histoire de deux amis qui marchaient dans le désert.

À un certain moment, ils se disputèrent et l'un des deux donna une gifle à l'autre. Ce dernier, endolori mais sans rien dire, écrivit dans le sable :

«aujourd'hui, mon meilleur ami m'a donné une gifle».

Ils continuèrent à marcher puis trouvèrent un oasis dans lequel ils décidèrent de se baigner. Mais celui qui avait été giflé manqua de se noyer et son ami le sauva. Quand il se fut repris, il écrivit sur une pierre :

«aujourd'hui, mon meilleur ami m'a sauvé la vie».

Celui qui avait donné la gifle et avait sauvé son ami lui demanda : «Quand je t'ai blessé, tu as écrit sur le sable, et maintenant tu as écrit sur la pierre. Pourquoi?» L'autre ami répondit : «Quand quelqu'un nous blesse, nous devons l'écrire dans le sable, où les vents du pardon peuvent l'effacer mais quand quelqu'un fait quelque chose de bien pour nous, nous devons le graver dans la pierre, où aucun vent ne peut l'effacer».

Apprends à écrire tes blessures dans le sable et à graver tes joies dans la pierre !

Vécu

Le passage au fauteuil

Vu de l'extérieur, cela se pose comme un mur, mais il y a toujours des solutions, il faut contourner le mur.



« Je pose mes pas de façon de plus en plus aléatoire, je tombe souvent, mais je marche encore. Et jamais ô grand jamais j'accepterai d'y poser mes fesses! »

Cette phrase, je l'ai longtemps ressassée, et pourtant...

Le passage au fauteuil fait peur, il est synonyme de handicap, d'évolution... Pourtant, quand la marche devient trop périlleuse, quand la chute se fait trop fréquente, on doit accepter de s'asseoir pour se déplacer. On le diabolise souvent, en pensant que c'est la fin, qu'après l'invalidité sera complète. Je pense plutôt que c'est le début d'une autre vie.

En effet, sans l'idéaliser, le fauteuil permet de se mouvoir plus rapidement, avec plus de sécurité, moins de fatigue. Il permet de retraverser une pièce sans longer les murs...

De plus il permet de se resituer dans un certain contexte social, avec une différence évidemment, de ressortir dehors. Seulement le problème est à double échelle, d'une part avoir le raisonnement de réadaptation, c'est-à-dire accepter le fauteuil; et d'autre part étudier la politique de compensation, c'est-à-dire voir si l'environnement accepte le fauteuil. Si les trottoirs sont accessibles, s'il y a des marches pour entrer dans tel endroit.

Toujours cette question des regards... Le plus grand défaut de la société actuelle, c'est l'ignorance et la peur de la différence.

Alors que pendant toute mon adolescence, debout, je détestais tous ces regards, interrogateurs, juges, et souvent moqueurs, cherchant à les fuir au maximum; aujourd'hui, la

question est: « Est-ce que j'aime ces nouveaux regards ou pas? » Ce qui est sûr, c'est que je ne supporte pas ces regards, qui surmontent une bouche pincée, ne traduisant que de la pitié à mon égard. Ceux dans lesquels je peux lire « Pauvre gamin! » Bizarrement, les non-regards m'in-supportent aussi. Lorsque par exemple, je traverse la gare, le supermarché, ou la rue; je peux tirer une droite sur ma trajectoire, et avancer les yeux fermés. Les gens ne me voient pas (du moins, ne me regardent pas), mais ils sentent ma présence, me devinent, et maladroitement, ils s'écartent sans un mot, l'air de rien. Enfin, j'aurais certainement agi de la même façon si j'avais fait partie de leur monde.

Par contre, j'aime les regards francs, se regarder les yeux dans les yeux, en disant simplement bonjour; et faire abstraction du reste de mon corps. J'aime aussi les regards d'enfants candides, purs, qui se demandent sur quel vaisseau je voyage.

Un jour, avec un ami, nous étions sur la Grand'Place de Lille. Assis sur le rebord de la fontaine, nous discu-

tions des autres qui nous entourent, parlant de tous les regards existants. Tout à coup, il se lève et enfourche le fauteuil vide devant lui. « Je vais faire un tour. » En le voyant ainsi naviguer au milieu de cette vague humaine, je rigole. Un quart d'heure plus tard, il revient. « Vivre ça toute la journée, je te plains! » Maintenant, il me comprend mieux. Il s'est mis à ma place et il a vu. Pendant cette courte expérience, ce qui l'a le plus marqué, c'est de recevoir un concentré de pitié. Exprimée en fausse indifférence ou en flagrante gentillesse. « C'est la première fois que les gens font des courbettes pour me laisser passer! » Ca rabaisse, me dit-il. Nous nous comprenons.



Mais soit, je suis en fauteuil, je ne l'ai pas choisi et je ne peux m'en lever, je dois vivre avec, et accepter ces regards... Prendre sur moi pour y être indifférent.

Je dis ce qui est: être en fauteuil en société peut-être dur à supporter moralement. A nous de forger une carapace assez solide...

A consommer avec modération: au début, l'utiliser seulement pour de grandes distances!

Jean Dieusaert

J'ai assisté le 26 mars 2006 à une conférence sur l'association ORPHANET dans le cadre de la journée consacrée à l'assemblée générale de l'ASRIM. Je vais vous présenter ce service :

ORPHANET est une association qui regroupe plus de 7000 maladies rares et orphelines. Rare signifie qu'il y a moins d'une personne sur 2000 qui est touchée, que la maladie est grave, chronique, évolutive où le pronostic vital est souvent en jeu ; une maladie est orpheline quand il n'existe aucun traitement pour la guérir.



Ce service rassemble une vingtaine de pays européens et est développé en 6 langues. C'est également un serveur d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins, pour tous publics. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en

charge et le traitement des maladies rares. Ce site est constitué d'une encyclopédie en ligne écrite par des experts européens et d'un répertoire des services à destination des malades et des professionnels. Ce répertoire inclut des informations sur les consultations spécialisées, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche en cours et les associations de malades.

ORPHANET offre plusieurs services à toutes les personnes concernées. Il y a tout d'abord l'encyclopédie, le service d'aide au diagnostic, la base de donnée des médicaments orphelins, OrphanX-change qui est un service de mise en relation des chercheurs et des industriels pour les aider à développer des solutions diagnostiques et thérapeutiques dans le domaine des maladies rares, Orphanews Europe et Orphanews France qui sont deux newsletters. Elle offre aussi une possibilité aux volontaires de s'inscrire pour participer à une recherche clinique.

Si ma description vous a intéressé et que vous voulez en apprendre davantage sur ce regroupement d'associations, n'hésitez pas à aller visiter le site Internet www.orpha.net. Il est très facile à consulter et agréable à parcourir. Sarah

Comité de l'aCHaf

Présidente

Sabine Zollinger
La Chenaletta
1566 St-Aubin
026 677 22 56

Trésorière

Nathalie Rimann
Av du Gros-Chêne 29
1213 Onex
022 341 32 23

Secrétaire

Marie-Rose Dufey
La Chenaletta
1566 St-Aubin
026 677 23 39

Membre

Dany Queloz
Rte de Porrentruy
2942 Alle
032 471 14 41

Conseil scientifique

Dr Pierre Arnold,
Neurologue et chef de clinique
Clinique de réadaptation
SUVA, Sion

Dr Michel Rüfenacht
Chirurgien- Orthopédiste
Hôpital cantonal, Genève

Mme Isabelle Rey
Ergothérapeute
Yverdon-les-Bains

Merci d'envoyer vos questions à l'aCHaf. Nous nous ferons un plaisir de transmettre vos demandes à nos conseillers.

et juridique

M. Bernard Loup
Avocat
Fribourg

MHT : le plaisir... pas la douleur

La difficulté de l'habillage est un phénomène bien connu lorsqu'on a des problèmes pour lever les bras afin d'enfiler un pull-over ou une jaquette. Des problèmes pour plier les jambes ou se baisser pour enfiler un pantalon. La difficulté est aussi importante pour les personnes qui aident à l'habillage. Elles doivent souvent tirer sur les membres pour mettre les habits et ressentent souvent un sentiment de culpabilité de provoquer ainsi des souffrances à la personne habillée.

C'est pourquoi, nous avons souhaité en vous proposant notre gamme de vêtements, soulager les uns et les autres. Deux soignants ont testé durant plusieurs années les modèles dans une institution pour personnes âgées. La maîtrise de l'habillage facilite la vie à tout le monde.

Des fermetures éclair sont disposées de chaque côté des habits que nous avons créés. Nous avons voulu des modèles simples, faciles à l'utilisation et à l'entretien, surtout d'un prix abordable.

Les chemises pour homme sont d'une qualité agréable et d'une finition irréprochable. Le repassage aisé car il est possible d'ouvrir entièrement la chemise et la poser à plat sur la planche à repasser.

Les trainings sont d'un tissu agréable au toucher et confortables.

Les tailleurs pour dames sont simples et sobres et peuvent être mis pour diverses occasions.

Les blouses dames sont disponibles en couleurs unies à manches longues et rayées à manches courtes. Encore une fois, tous les modèles énumérés ci-dessus ont tous les fermetures éclairs sur

toute la longueur du vêtement et de chaque côté.

Les pantalons à pinces pour hommes sont conçus avec du tissu en cachemire laine. 4 teintes foncées du noir au gris en passant par du brun composent les couleurs de cette gamme. Particularité importante, 3 longueurs différentes sont disponibles dans chaque taille. Cependant, nous ne disposons pas des tailles très grandes pour ces modèles qui vont jusqu'à la taille 44.



Nous disposons aussi de vestes et pantalons en tissu jeans en deux teintes.

Il est important pour chaque individu de pouvoir choisir et décider ce qui lui convient le mieux.

Nous n'avons pas la prétention du produit miracle, cependant, nous sommes soucieux des difficultés de la vie quotidienne pour certaines personnes, et nous souhaitons

apporter un soulagement en minimisant les étapes difficiles.

Un local situé à Bussigny près Lausanne peut vous recevoir, pour essayer et choisir ce qui vous convient. Il conviendrait cependant de nous contacter pour fixer un rendez-vous.

Contactez-nous par téléphone au 021/701.41.27 (vous pouvez laisser un message, on vous rappellera)

Par fax au 021/701.20.47 - adresse e-mail: christian.barbier@mhtfashion.ch - et visitez notre site internet: www.mhtfashion.ch

Agenda

24 juin Sortie récréative
7 octobre Journée de formation
1-2 décembre Téléthon

Un tout grand MERCI au Téléthon, pour son soutien financier dans la publication de notre journal!

N'oubliez pas les dates!

Les 1 et 2 décembre 2006, nous aurons besoin de vous!

