

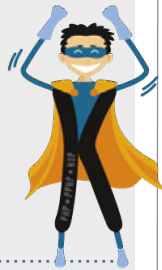
LES ECHOS DE K20

Aux Adhérents, Donateurs et Sympathisants | Échos 2020/ Projets 2021

K20, 5 ans déjà !

K20 grandit !

- 2015 : 3 membres-Fondateurs
- 2016 : 8 membres
- 2017 : 8 membres
- 2018 : 14 membres
- 2019 : 23 membres
- 2020 : 26 membres
- Mars 2021 : 38 membres !!!



FOCUS K20

Objectifs

- Communiquer sur les pseudohypoparathyroïdies
- Soutenir les patients
- Soutenir la recherche médicale

Les choix et combats de K20

- Poursuivre le travail en lien avec les Centres de Référence et de Compétences
- Faire grandir le réseau d'adhérents et de bénévoles
- Se tenir informés sur les avancées dans les traitements
- Aider la recherche médicale pour nos maladies

Chers Adhérents, chers donateurs, chers sympathisants,

Voici notre petit rendez-vous journalistique de l'année ! Nous sommes très heureux de vous retrouver après cette année bien particulière qui modifie et bouscule nos sociétés.



Pour l'Association K20, 2020 aura été une année marquée par la réorganisation, tout en poursuivant l'élan de communication initié en 2019. En effet, l'Association, créée en 2015, a atteint un nouveau palier : nous sommes 38 adhérents, le site et les plateformes mises en place fonctionnent, nous travaillons en confiance avec notre Conseil Scientifique, nous sommes présents sur les réseaux sociaux et dans le « paysage des maladies rares ». Il est temps que l'Association K20, jusque-là portée par le bureau, s'organise en projets autour des adhérents et des bénévoles.

Nous sommes très heureux que l'énergie dépensée ces 5 premières années ait porté ses fruits et ce « palier » nous conforte dans l'utilité et la portée de nos actions. Merci à tous de nous suivre, de nous encourager, merci à chacun pour vos dons, pour votre travail, vos initiatives ! L'association K20 est une association qui est animée par des personnes qui donnent leur confiance, leur temps ou qui nous soutiennent par un don pour pouvoir poursuivre le travail entrepris pour soigner les pseudohypoparathyroïdies / IPPSD.

Guillemette Devernois
Présidente-Fondatrice de l'Association K20

MERCIS !

K20 remercie les entreprises, grands donateurs pour notre cause

Dans cette 4e édition des Echos de K20, nous tenons à remercier particulièrement les entreprises, les sociétés et leurs dirigeants qui ont été touchés par notre Association et ses projets et qui nous ont soutenu par leur mécénat. Lors de la campagne de crowdfunding l'an dernier, ils ont été un levier indispensable pour que nous atteignions notre objectif. Qu'ils soient assurés du bon usage de leurs dons, tournés vers la recherche pour les Pseudohypoparathyroïdies, IPPSD.

Merci à SLNDBA pour l'expo de dessins

Juste avant le premier confinement de mars 2020, nous avons installé notre expo de dessins suite au travail des enfants sur le thème « Dessine moi un Arbre », réflexion imagée en vue d'une prise de conscience des particularités et de la singularité de chacun. L'accrochage a perduré pendant toute la durée du confinement, pour décorer et faire vivre l'école vidée de ses écoliers... merci à la direction d'avoir permis cela. Beaucoup de dessins sont encore sur notre site.

<https://www.associationk20.com/dessine-moi-un-arbre>



Réorganisation de l'Association

Accompagnement personnalisé, Pro Bono Lab



pro bono lab

Sous l'impulsion d'Alexandre, le plus ancien adhérent de l'Association, et grâce au Crédit Agricole, nous avons pu suivre le marathon Pro Bono qui consistait en un audit de l'Association en vue de faire ressortir les axes à améliorer. Nous avons ainsi réfléchi à comment renforcer l'aspect communautaire du projet et recruter des bénévoles pour porter nos actions.

Le marathon s'est organisé en 3 demi-journées de travail, l'équipe de bénévoles recrutée au sein du groupe Crédit Agricole s'est investie et nous a apporté un regard neuf et positif. Cette expérience a permis à l'association de réfléchir à ses actions depuis sa création, ses points forts, ses axes de bataille et ses freins. Des solutions ont été proposées et cela a véritablement dynamisé notre engagement.

Merci à Aurore, Cécile, Catherine, Héloïse, Laura, Maha, Marine, Mathilde, Pénélope et Alexandre !

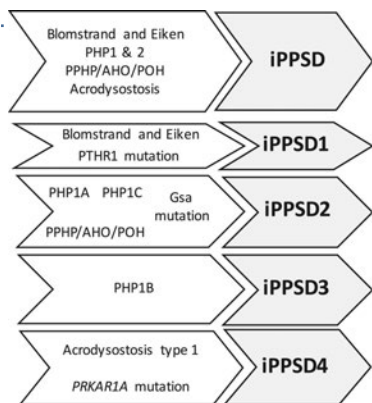
Une carte de France des membres de l'Association

En 2020 une carte de France a vu le jour sur notre site <https://www.associationk20.com/les-membres-de-l-association>. Une nouvelle version, actualisée avec tous les nouveaux adhérents sera bientôt disponible.



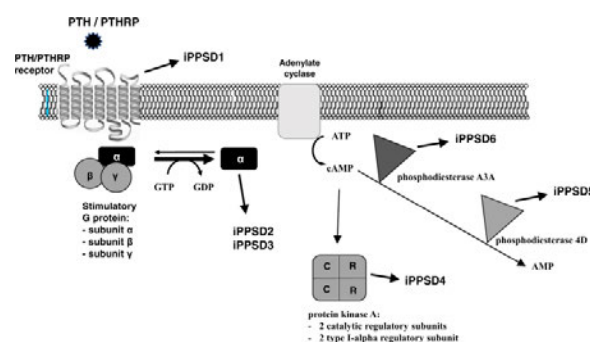
Les Pseudohypoparathyroïdies, IPPSD ...

Pseudohypoparathyroïdie 1a,1b, Pseudo-pseudohypoparathyroïdies, Hétéroplasie Osseuse Progressive ou IPPSD ... Difficile de d'y retrouver !



Les pseudohypoparathyroïdies (PHPs) ont été décrites pour la première fois en 1942 par le Dr F. Albright sous l'appellation Ostéodystrophie Héritaire d'Albright. Au fur et à mesure des avancées scientifiques, d'autres types de PHPs sont apparus et on les a classés en sous-types, 1a, 1b, 1c, pseudopseudohypoparathyroïdies, et hétéroplasie osseuse progressive. Le réseau européen d'experts s'est réuni pour réfléchir à un nouveau nom pour ces pathologies qui finalement ont peu de lien avec la thyroïde et ne sont pas des « pseudo-maladies » comme leur nom pourrait le

laisser croire... La démarche a été de choisir le mécanisme biologique commun qui est un défaut de la voie de signalisation de la parathormone et du PTHrP. En anglais, ce mécanisme s'appelle : « Inactivating PTH/PTHrP Signaling Disorder » d'où l'acronyme IPPSD, qui se décline en sous-types 1/2/3/4... Si vous souhaitez être à la pointe et international, utilisez l'acronyme IPPSD !



pour plus d'informations, <https://www.associationk20.com/la-recherche>

Du côté de la Recherche...

Des nouvelles de Patrick Hanna, notre chercheur préféré, outre-Atlantique...



Le Dr Patrick Hanna est parti rejoindre le Pr Jueppner, référent et chercheur américain sur les IPPSDs au MGH de Boston en février 2020. Il nous a donné des nouvelles tout au long de l'année. Le laboratoire a fermé pendant presque 3 mois à cause de la crise sanitaire. Cependant, pendant le confinement, le travail a continué au sein de l'équipe, et ils ont décidé d'accélérer les choses grâce à la méthode I-Gonad, c'est-à-dire Crispr-Cas 9 sur des embryons de souris et non plus leurs cellules souches. Phd Patrick Hanna a donc suivi une formation en micro-chirurgie et il travaille à mettre au point une souris présentant les symptômes de la maladie. Malgré cette pandémie, notre chercheur n'a pas perdu de temps !



Une lettre de la part du Pr Jueppner, MGH Boston

Le Pr Jueppner nous a adressé cette lettre destinée aux adhérents et donateurs de l'Association. C'est un honneur pour nous et nous sommes très heureux de pouvoir vous la transmettre dans ce numéro des Echos de K20. Merci au Pr Jueppner pour son travail pour les patients.



MASSACHUSETTS
GENERAL HOSPITAL

ENDOCRINOLOGY

Pr Harald Jueppner
Endocrine Unit and Pediatric Nephrology Unit
Massachusetts General Hospital
55 Fruit St, Boston, MA 02114, USA

Association K20
78760 Jouars Pontchartrain

May 23rd, 2021

Dear President, Members and Patients,

As Patrick nicely summarized, he came to the U.S. at the worst possible time. A little over one hundred years ago, the Spanish flu had come to Boston that killed thousands of young soldiers, who had been sent from all over the country to Massachusetts and were getting ready to be sent to Europe during World War I. This time, it was COVID-19 that made its way from Asia to Europe and then to the U.S. From one day to the next, the hospital was changed completely; only very few entrances to the hospital remained open, one had to get a daily pass on-line to get into the hospital, one had to go through security just like at airports, no visitors were allowed, and nurses, doctors, and support staff in the hospital were all scared as to how bad things would get, given the terrible experience in Italy, Spain, France, and many other countries.

Thus, we had to shut down the lab shortly after Patrick had arrived and we could only design experiments on paper hoping that these could be started at some point. Fortunately, Patrick was able to order reagents on-line using companies that had not shut-down completely and once we were able to return part-time to the laboratory. Our primary goal was the generation of a mouse model of autosomal dominant PHP1B (AD-PHP1B) in order to better understand the disease mechanisms and to potentially maximize diagnosis and treatment. As you know, AD-PHP1B is most frequently caused by a 3-kb deletion in STX16, the gene encoding syntaxin-16, which causes a loss-of-methylation at exon A/B within the GNAS locus. Many years ago, we had introduced the same deletion in mice, but these mice had no phenotype, which was surprising given that the GNAS locus in mice and humans is organized very similarly. We therefore thought that one should "simply" introduce other deletions between STX16 and GNAS, and that one eventually would identify the regulatory element that is responsible for maintaining the epigenetic modifications at GNAS. Patrick therefore generated, in record time, several mice with unique deletions that are as large as 170-kb.

His rapid progress was made possible through a collaboration with Dr. Tatsuya Kobayashi, who had established iGONAD in our unit. This allowed Patrick to develop within a very short time (and at very low costs) mice with deletions covering the entire region between STX16 and GNAS. These efforts are still on-going, but it is already apparent that mice and humans are very different with regards to the regulation of GNAS methylation. We are confident that Patrick's efforts will provide important new insights into the regulation of GNAS methylation through dominant genetic defects and that his efforts will have implications for enhancing our still limited understanding of the sporadic variant of PHP1B and for improving also the disease mechanisms involved in closely related disorders, namely PHP1A and PPHP, and the additional abnormalities associated with these latter disorders.

Best regards,

Harald Jueppner

Du côté de la Vie Associative

Vente de Noël en ligne !



Rien n'arrête les petites mains de K20 ! Nos fabuleuses et fidèles bénévoles qui organisent des ventes chaque année depuis 3 ans n'ont pas été arrêtées par le confinement... Pour cette 5^e édition, les ventes prévues ayant été annulées après les annonces de confinement en mars et en novembre, une vente en ligne a été organisée avec des créateurs qui ont bien voulu jouer le jeu « vente solidaire » sur leur site. S'y est ajoutée l'énergie des relais locaux qui ont vendu quelques douceurs d'hiver, du miel, des confitures et des noix à qui voulait bien les croiser... Masqués bien sûr ! Merci pour votre énergie, vos idées et votre temps... un rayon

5 juin 2021 est prévue pour une vente en présentiel, on a hâte !!!
Merci Nicolette, Anne et Frédérique !



Les Ateliers PHPs... en ligne

Le mercredi 3 février ont eu lieu les ateliers PHPs/IPPSD organisés par le Centre de Référence des Maladies Rares du métabolisme du calcium et du phosphate de l'hôpital Bicêtre. Au programme cette année, un exposé du Dr Barbara Girerd sur la transmission génétique de la maladie

suivi d'une présentation de la part du Dr Anya Rothenbulher sur le suivi des différentes formes de PHPs/IPPSD. Comme chaque année, des exposés riches et précis à destination des patients. Merci pour cette initiative renouvelée !

L'association K20 a conclu le webinar par une présentation de ses actions et un appel aux adhésions. Plus nous serons nombreux, plus nous serons forts ! Merci et bienvenue aux nouveaux adhérents !

Mercredi 3 février de 17h à 18h, en visioconférence

LE WEB-ATELIER



« PSEUDOHYPOPARATHYROIDIES »

du CRM de métabolisme du calcium et du phosphate

Programme

- Mieux comprendre la transmission génétique des Pseudohypoparathyroïdies - Barbara Girerd
- Comment est suivi mon enfant : consultations, examens, traitements - Agnès Lingliart et Anya Rothenbulher
- Association de patients K20

Inscription gratuite à la visioconférence :
secretariat.maladiesrares@aphp.fr

Pour plus de renseignements, pour nous rejoindre, pour faire un don :
www.associationk20.com

L'association K20 est une association d'intérêt général. Ceci vous donne droit à un cadre fiscal avantageux.

Impôt sur le Revenu : les particuliers ont droit à une réduction d'impôt sur le revenu égale à 66% du montant de leurs dons, dans la limite de 20% de leur revenu imposable. Par exemple, un don de 100 euros vous revient en réalité à 34 euros après réduction d'impôt.

Impôt sur les Sociétés : si vous choisissez de nous faire un don par le biais de votre entreprise, vous pourrez bénéficier d'une réduction d'impôts sur les sociétés de 60% du montant du don, dans la limite de 5 pour mille du chiffre d'affaires. Par exemple, un don de 10 000 euros vous revient en réalité à 4 000 euros après déduction fiscale.

