

LES ECHOS DE K20

Aux Adhérents, Donateurs et Sympathisants | Échos 2018/ Projets 2019

Adhésions 2018

Nous sommes aujourd'hui 15 adhérents à l'Association K20. Peuvent adhérer, patients, non patients, parents, sympathisants, toute personne qui le souhaite. Nous avons besoin de vos voix pour avancer! Surtout n'hésitez pas!

Rendez-vous sur notre site, www.associationk20.com

Rubrique "adhérer"!

2018...

Les 5 ambitions du PNMR₃

- Permettre un diagnostic rapide pour chacun, afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques.
- Innover pour traiter, pour que la recherche permette l'accroissement des moyens thérapeutiques.
- Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades.
- Communiquer et former, en favorisant le partage de la connaissance et des savoir-faire sur les maladies rares.
- Moderniser les organisations et optimiser les financements nationaux.

Bien chers tous,



Nous avons le plaisir de vous faire parvenir cette deuxième édition des échos de K20. Ce petit journal a pour but de retracer brièvement les actions principales de l'année passée et de vous donner un petit aperçu des actions à venir. Ce journal est dédié aux adhérents, aux patients et aux donateurs. S'il vous

venait une idée pour nous soutenir dans nos actions, n'hésitez pas. Merci à tous et à chacun pour vos soutiens tout au long de l'année. Soyez assurés de notre amitié et de notre engagement.

Guillemette et Pierre-Alexandre Devernois et Choplin, *Membres du Bureau de l'Association K20*



PNMR₃ (2018-2022)



Depuis 2004, la mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels de santé, des chercheurs, des laboratoires et des associations de patients a permis la mise en place des PNMR, *Plans Nationaux pour les Maladies Rares*. En effet, les Maladies



Consensus* 2017 publié en juillet 2018

Le consensus sur les PHPs et troubles associés qui s'était tenu en mars 2017 dans la région parisienne a été publié en juillet 2018 dans la revue de référence «Nature». Des nationalités du monde entier ont partagé leurs expertises quant aux approches cliniques, génétiques et thérapeutiques de ces maladies. Ce grand travail «d'état des lieux» est une aubaine pour les patients car cela va servir d'appui pour avancer dans la prise en charge et la recherche sur les PHPs. Cet article, publié en anglais est encore peu accessible pour les non-spécialistes. Un des projets de cette année est d'en faire un «résumé» avec le Centre de Référence, plus accessible, en français.

*Consensus: description et recommandations d'une communauté d'experts sur une maladie.

Rares sont devenues un enjeu de santé publique d'où la labellisation des Centres de Référence pour chaque maladie rare.

Ces PNMR ont été mis en place pour promouvoir une politique de santé et de recherche ambitieuse au service des personnes atteintes de maladies rares, de leurs familles et de leurs proches. Les deux premiers plans ont contribué à des avancées majeures et ont rapproché les associations de malades des acteurs du soin.

Cependant, l'organisation des soins pour ces patients continue à poser des problèmes spécifiques, comme l'accès au diagnostic avec une "errance diagnostique" encore beaucoup trop élevée ce qui nécessite de poursuivre les efforts de structuration et de coordination.

Le PNMR 3, qui s'étend de 2018 à 2022, donne toute sa place à la génétique (80 % des maladies rares sont d'origine génétique), aux bases de données (le recueil des informations de tous les patients porteurs d'une même maladie), à la formation du personnel médical et paramédical et des *patients-experts*. Le rôle des Filières de Santé Maladies Rares est renforcé. L'association K20 est impliquée dans la Filière OSCAR qui regroupe les maladies rares de l'Os, du Calcium et du Cartilage.

Parmi les ambitions plus immédiates du plan (voir encadré page 1), nous retiendrons, nous, patients K20, les axes suivants : «Permettre un diagnostic rapide pour chacun, afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques» ou «Améliorer la qualité de vie des personnes malades et l'autonomie des personnes». Pour davantage de précisions, <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>



Du côté de la Recherche...

COST Action EuroSoftCalcNet

L'Association K20 a rejoint cette année le COST EuroSoftCalcNet. Le COST (Cooperation in Science and Technology) (<https://www.cost.eu>) est une organisation

Changement de plateforme de paiement.

Grâce à l'un des membres de notre association, nous avons découvert Hello Asso, une plateforme Internet de paiement dédiée aux associations. Dorénavant, on ne nous prélève plus de frais, la plateforme se rémunère sous forme de pourboires. Grâce à Hello Asso nous pourrions aussi mettre en place la prochaine campagne de financement participatif. A vos tablettes !



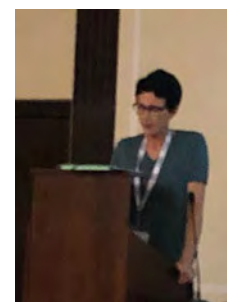
ASSOCIATION DES MALADIES DE L'EMPREINTE DU CHROMOSOME 20

transnationale de financement reconnue de longue date pour les réseaux de recherches interdisciplinaires dans l'Union européenne.



Les COST ne financent pas directement la science, mais elles créent des réseaux solides et bien placés pour s'appliquer à des programmes scientifiques. L'Association K20 a rejoint en octobre 2018 le COST EuroSoftCalcNet lancé en avril 2016, qui a pour but de partager les connaissances, l'expertise et la formation en recherche préclinique

et clinique, ainsi que la gestion et le traitement des personnes atteintes de maladies calcifiantes. Les 15 et 16 novembre dernier, une réunion de travail tournée vers les associations de patients s'est tenue à Malaga, en Espagne. K20 a pu y rencontrer les différents acteurs du COST et intégrer les groupes de travail.

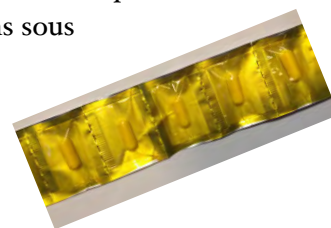


Dans cette droite ligne du COST, l'Association K20 soutient l'appel d'offre EJP RD (Européen Joint Programme on Rare Diseases) pour financer le projet COST sur les maladies calcifiantes.

Du coté du Thiosulfate de Sodium...

« Intralesional Sodium Thiosulfate for ectopic calcifications or ossifications. A pilot study »

Les travaux du Pr Guignon concernant le thiosulfate de sodium sont bien connus des patients de l'association K20 qui souffrent de calcifications ou d'ossifications sous cutanées. Les recherches et les promesses du Thiosulfate de Sodium sont un espoir pour nous patients et c'est avec beaucoup d'intérêt que nous suivons ses travaux. Nous connaissons la crème et les médicaments.



Aujourd'hui, des injections locales de Thiosulfate de Sodium sur des patients sont en cours d'expérimentation.

On avance !

Du côté de la Vie Associative...

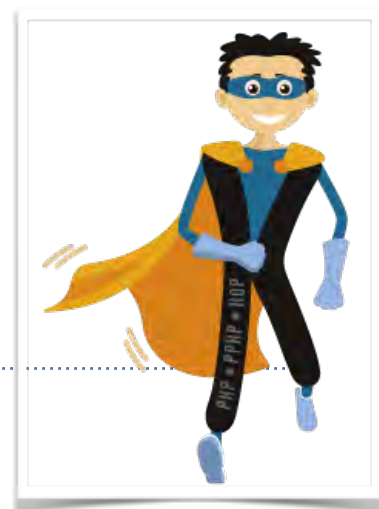
Nouvelle Plaquette et Nouvelle Mascotte!

K20 fait peau neuve! Pour 2019, K20 s'est offert une nouvelle plaquette pour accompagner ses nouveaux projets !

Nous avons besoin pour mieux communiquer d'un document qui décrit les maladies de façon plus précise et qui présente notre association. Nous avons choisi une plaquette de 4 volets qui décrit de façon assez complète les symptômes des maladies ainsi que le positionnement de notre association. Elle sera bientôt téléchargeable depuis notre site internet.

Mascotte ?

Bienvenue petite Mascotte ! A la plaquette s'est ajoutée la création d'une mascotte pour accompagner les diverses actions de l'Association... Un futur « baptême » est prévu... à vos votes le week-end des 5/6 avril, lors de la prochaine vente pour l'Association. Si vous ne pouvez vous déplacer, vous pourrez voter via le site internet de K20, www.associationk20.com



Ateliers PHPs à l'Hôpital Bicêtre.

Les Pseudohypoparathyroïdies	
PROGRAMME	
Vue d'ensemble des pseudohypoparathyroïdies et description du consensus international <i>Agnès Linglart et Anya Rothenbuhler</i>	Jeudi 6 décembre de 14h à 17h à l'Hôpital Bicêtre
Croissance et pseudohypoparathyroïdies <i>Agnès Linglart et Anya Rothenbuhler</i>	
Les nouveautés dans la recherche <i>Patrick Hanna</i>	
La prise de médicaments <i>Werner Balzac</i>	
Association de patients K20 <i>Guillemette Devernois</i>	
Café-rencontre des patients <i>Laure Campo</i>	

Comme chaque année maintenant, et pour la troisième édition, la plateforme Maladie Rares Paris-Sud de l'hôpital Bicêtre organise une journée spécialement dédiée aux Pseudohypoparathyroïdies.

Un après-midi entièrement consacré à une meilleure compréhension de la pathologie, en passant par la prise en charge actuelle, les perspectives de la

recherche aujourd'hui, sans oublier d'appréhender l'aspect psycho-social d'une maladie rare, très rare...

Merci à Agnès Linglart, Anya Rothenbulher, Patrick Hanna, Werner Balzac, Laure Campo, Anna Barosi et l'équipe de la Plateforme Maladies Rares de l'hôpital Bicêtre.

Une journée comme celle-ci rassure le patient dans sa considération par le corps médical, il se sent moins isolé, moins rare...! Merci pour l'accueil de K20 !

Des Évènements festifs et lucratifs qui rythment l'année...



Merci aux initiateurs et participants ! Sans des actions régulières, l'Association ne pourrait pas vivre.

Le traditionnel Bol de Riz au collège St François d'Assise de Montigny le Bretonneux a eu lieu dans une ambiance sympathique et festive. Merci à tous ces élèves et professeurs qui ont donné un peu de leur journée pour K20 !



Les ventes de Montfort l'Amaury et de la paroisse initiées par Nicolette et Quitterie nous ont été très profitables... si bien qu'elles ont pu couvrir les frais de fabrication et d'impression de nos nouvelles plaquettes ! Bravo!



Nous saluons aussi des initiatives comme celle de Caroline pour récupérer la recette d'une soirée « Jeunes Talents » organisée par son collège. Pour 2019, nous poursuivons ces actions et ajoutons un gala de danse, une après-midi zumba en collaboration avec le Lion's Club de Montfort l'Amaury, un concours courte-échelle en entreprise et plus encore !

A vos idées, partez !

Et en 2019?

Nous continuons, bien sûr!

Toutes ces actions qui nous ont enrichis et fait grandir, toutes ces bonnes volontés et idées... Nous continuons à travailler avec les autres Associations de patients de la filière OSCAR (<https://www.filiere-oscar.fr>), nous continuons de travailler en collaboration avec la plateforme Maladies Rares

Paris-Sud de l'hôpital Bicêtre et le Centre de référence coordonné par le Pr. A Linglart.



Nous continuons nos actions, ventes et manifestations. Depuis 3 ans nous avons bien avancé mais il reste encore beaucoup à faire!



Rejoignez-nous dans nos actions!

<https://www.associationk20.com/adherer-faire-un-don>

2019, Un beau projet à financer...

Et le tout dernier venu qui va bien nous occuper cette année... nous souhaitons participer au financement d'un projet de recherche fondamentale sur les PHPs porté par un jeune chercheur, Patrick Hanna, actuellement chercheur à l'unité 1185 de l'INSERM, sous la direction du Pr Agnès Linglart.



C'est un projet de recherche fondamentale destiné à développer des stratégies pour le traitement des PHPs en utilisant les nouveaux outils du génie génétique appelés CRISPR-cas9 (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats). Cette méthode CRISPR-cas9 ou « ciseaux moléculaires » permet de couper, remplacer ou inhiber un gène. Pour cela, les chercheurs utiliseront un système de cellules en culture provenant de souris pour faire une preuve de concept. L'espoir de cette recherche est de montrer qu'il est possible d'éradiquer ou de corriger l'anomalie du gène Gnas ou ses conséquences dans les cellules.

Ce projet est un projet commun entre la France et le Centre de Référence (CR) de l'hôpital Bicêtre coordonné par Agnès Linglart et les USA, l'Endocrine Unit du Massachusetts General Hospital, dont le Dr Harald Jueppner est chef du service de Néphrologie Pédiatrique. Cette collaboration avec le Pr Jueppner est la suite d'un travail commun France/EU effectué en 2005 qui avait pour but d'identifier les mutations dans le gène Gnas.



Aujourd'hui, il n'existe pas de traitement médical ou chirurgical qui permette de guérir les PHPs dans leur ensemble. Les spécialistes en traitent les différents symptômes comme l'hypocalcémie, les convulsions, l'hypothyroïdie ou le retard de croissance... Une prise en charge est aussi indiquée en cas de retard intellectuel ou d'obésité. Pour les ossifications anarchiques il y a quelques essais thérapeutiques mais tous ces traitements ne stoppent pas la progression de la maladie.

M. Patrick Hanna, chercheur français à Inserm, a le projet de partir à Boston en 2020 pour effectuer un post doctorat auprès du Pr Jueppner et en étroite collaboration avec le Pr Linglart. Cela nécessite une levée de fonds pour assurer le salaire du chercheur.

L'association K20 souhaite soutenir ce projet de recherche fondamentale. Différentes initiatives seront proposées au cours de l'année 2019 notamment une campagne de financement participatif. Nous vous solliciterons alors pour relayer et dynamiser notre campagne !

A bientôt donc!

Bien à vous,

