

# Rencontre annuelle familles, chercheurs et association B DFA

*Week-end du 19 et 20 novembre 2016*

Dans un grand hotel, dans la ville de Stratford-upon-Avon (Grande-Bretagne)



## Le programme des enfants

Les enfants, qu'ils soient atteints de la maladie ou qu'un de leur frères et sœurs soient atteints, étaient pris en charge tout le long du week-end, par des assistants qualifiés (sociaux et médicaux). Ils ont pu aller en bateau visiter les canaux de la ville Stratford-upon-Avon, visiter une ferme à papillons; ils ont reçu la visite d'une troupe de théâtre (Robin des bois) et d'un camion de pompiers. Ils avaient à leur disposition une salle multi-sense (jeux de lumières fortes dans une salle sombre, instruments de musique, objets à texture différente), une salle de télé pour les ados, et leur parents pouvaient les prendre en charge si besoin (pause midi, etc) tout du long de la rencontre, facilité par la proximité des chambres d'hôtel.

## Le programme des adultes

**Vendredi soir:** une réception apéro pour les familles, pour certaines d'entre elles c'est l'occasion de se retrouver un an après la rencontre précédente.

**Samedi matin:**

Message de bienvenue de la part de la présidente de l'association

Assemblée générale annuelle

Deux présentations en parallèle:

- Comment prendre soin et gérer les symptômes des enfants avec toutes formes de CLN (sauf CLN3)
- L'éducation des enfants et ados avec CLN3, en collaboration avec l'association SENSE

Deux présentations en parallèle:

- Régimes alimentaires pour les enfants et jeunes adultes avec un diagnostic CLN (diète cétogène)
- La recherche autour des CLN: les derniers avancements

### **Samedi après-midi:**

Deux présentations en parallèle:

- Régimes alimentaires pour les enfants et jeunes adultes avec un diagnostic CLN (gastrostomie)
- L'éducation des enfants et ados avec tout autre CLN, en collaboration avec l'association SENSE

Deux présentations en parallèle:

- Compte-rendu des essais cliniques
- Thérapie musicale pour enfants avec un diagnostic CLN

**Samedi soir:** repas à l'hôtel et jeux (quizz)

### **Dimanche matin:**

Deux présentations en parallèle:

- Le diagnostic des patients et des porteurs sains
- Les difficultés quand on vit et prend soin d'un/des enfant(s) avec CLN2

Deux présentations en parallèle:

- Le registre international des NCL et les participations des patients aux études pré-cliniques
- Préparer les soins intenses et prendre soin des patients en fin de vie

### **Dimanche après-midi:**

Trois présentations en parallèle:

- Comment prendre soin et gérer les symptômes des enfants avec CLN3
- Comment organiser des activités pour collecter des donations
- L'éducation des enfants et ados avec CLN: quel soutien, quelle école?

## **Les participants**

### **Les familles**

Environ 50 familles (estimation à vérifier), avec leurs enfants ou sans, de toute la Grande-Bretagne et d'Irlande du Nord. Les quelques familles avec lesquelles nous avons parlé avaient des enfants atteints du CLN3.

### **Les chercheurs**

- Prof [Sara Mole](#) (UCL Biologie moléculaire) - biologiste moléculaire travaillant sur le modèle des levures
- Dan Little (UCL) - thésard travaillant sur CLN5 et les [cellules souches pluripotentes induites](#)
- Dr Clinton Monfries (UCL Pharmacologie et [BATCure](#)) - biologiste moléculaire travaillant sur les poissons zèbres
- Dr [Tom Wishart](#) (Roslin Institute) - biologiste moléculaire travaillant sur les altérations

- moléculaires des synapses des drosophiles
- Mikel Aristorena (Institut d'ophtalmologie) - thésard travaillant sur CLN2 et la thérapie des gènes
- Dr Sophia Kleine Holthaus (Institut d'ophtalmologie) - post-doctorant travaillant sur CLN6
- Prof Torbjorn Lundstedt ([AcureOmics AB](#)) - travaillant sur les analyses métabolomiques
- Ana Assis (King's College London) - thésard travaillant sur CLN5 et le modèle du mouton
- Rafa Badell-Grau (Cardiff University) - thésard travaillant sur CLN8 et un médicament contre les crises épileptiques.
- Katie Shipley (Cardiff University) - thésard travaillant sur CLN8 et un médicament contre les crises épileptiques.
- Dr [Ruth Williams](#) (Evelina Children's Hospital) - neurologue spécialisée autour des CLN
- Dr Barbara Csanyi (Great Ormond Street Children's Hospital)
- Dr [Brenda Williams](#) (King's College London) - neurologue
- Dr [Sander Smith](#) (UCL Institut d'ophtalmologie)
- Dr [Paul Gissen](#) (Great Ormond Street Children's Hospital) - s'occupant des essais cliniques sur CLN2
- Michelle Berg ([Abeona Therapeutics](#)) - essais cliniques

### Les professionnels de santé

- Suzanne Brown, une infirmière pour enfants, spécialisée des régimes avec gastrostomie ([Children's Hospice South West Devon](#))
- Prof [Adam Ockleford](#) (University of Roehampton) - les effets de la musique en thérapie
- Dr Claire Beesley (Great Ormond Street Children's hospital) - diagnostic de la maladie et les analyses génétiques pour la famille
- Thomas Butt ([Biomarin](#)) - travaillant autour du vécu des familles atteintes du CLN2
- Dr Christine Caren, ancienne médecin généraliste, qui a travaillé auprès des jeunes adultes avec CLN dans une maison spécialisée ([Heather House](#))
- Sarah Kenrick, infirmière de métier et en charge de la maison spécialisée pour jeunes adultes avec des difficultés de santé importantes ([Heather House](#)) - presque tous les résidents sont atteints de CLN

### Les représentants de l'association BDFA

- Barbara Cole, conseillère d'éducation (+44 1932 858828, [barbaracole@bdfa-uk.org.uk](mailto:barbaracole@bdfa-uk.org.uk))
- Heather Band, conseillère scientifique
- Harriet Lunnemann, conseillère des familles

### Les représentants d'autres associations

- Ginny Matthew, assistante sociale à [SENSE](#) (une association qui aide au quotidien des personnes ayant plus d'une difficulté)
- Barbara Moore, de l'association SENSE
- Emma Williams, de l'association [Matthews Friends](#) (une association qui promeut la diète cétogène pour les épileptiques)
- Julia Hodgson, de l'association [Together for Short Lives](#) (une association qui aide les familles dont un enfant ne vivra pas jusqu'au stade adulte)

## Quelques remarques

Pendant cette rencontre, chacun était libre de participer ou non aux différentes sessions proposées, et de nombreux moments conviviaux invitaient à des échanges plus personnels. Les familles ont ainsi pu discuter avec les professionnels de santé, tant sur des aspects de vie quotidienne que de soins. L'expertise de ces personnes sur les maladies CLN (certains ayant travaillé avec plus de 60 enfants atteints de CLN3 par exemple) a permis à chacun de trouver des interlocuteurs pertinents..

Les présentations proposées au fil des sessions étaient toujours ouvertes aux discussions. Si

les sessions scientifiques étaient plus informatives, et invitaient les gens à poser des questions à la fin, les sessions animées par des professionnels de santé (par exemple *Comment prendre soin et gérer les symptômes des enfants avec CLN3*) étaient plutôt organisées sous forme d'échanges, où tous les thèmes à aborder étaient proposés, et où chacun pouvait s'exprimer lorsqu'on abordait un thème en particulier.

Cet échange autour de la vie quotidienne entre familles, structuré autour de thématiques bien définies (comportement, alimentation, sommeil, etc.) était très riche, et n'aurait pas eu le même effet positif s'il n'avait pas porté sur une mutation en particulier.