Maladie de Batten (CLN)

Actualités et vie quotidienne

Les céroïdes-lipofuscinoses neuronales (CLN), communément connues sous le nom de maladie de Batten, sont **un groupe de maladies dégénératives rares**.

Il existe à travers le monde **plusieurs associations qui apportent leur soutien au quotidien aux familles** touchées par ces maladies, en les accompagnant dans leurs démarches administratives, médicales, et de vie quotidienne. Ces associations se donnent également pour mission d'être un lieu d'échange et de connexion entre les familles de patients et les équipes scientifiques qui travaillent quotidiennement à la **recherche de thérapie**.

Les pages de ce site proposent quelques éléments pour comprendre la maladie, découvrir les accompagnements existants, et se tenir informé les avancées de la recherche de thérapie. Vous pouvez aussi suivre les actualités sur la page facebook VML - Maladie de Batten.

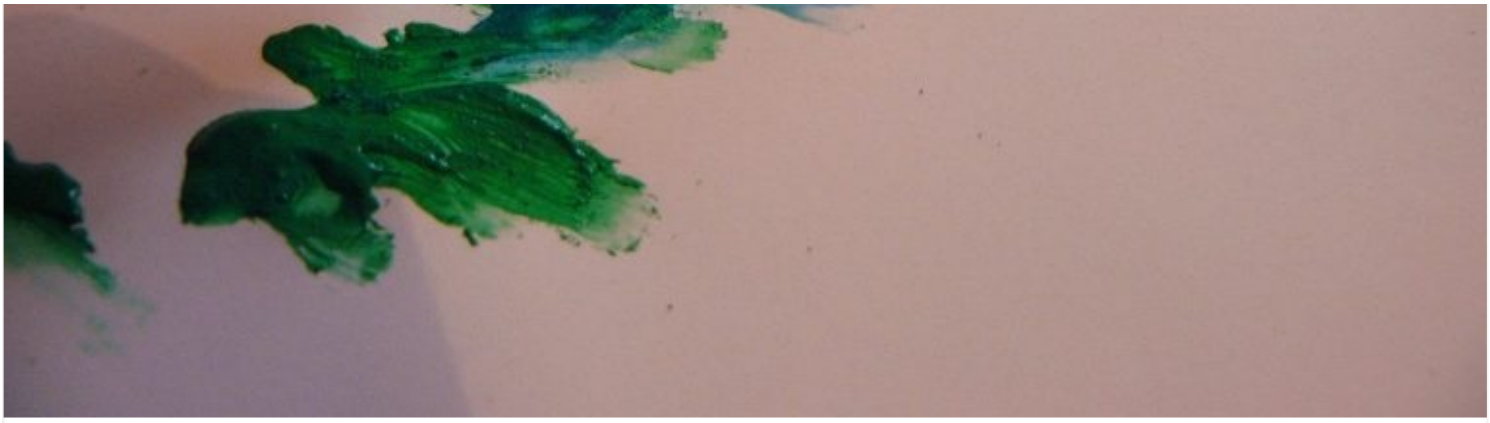
comprendre la maladie | trouver des soutiens

Novembre 2023 : NCL 2023

Émeline a assisté à la session "Lay Summary of Key Highlights" de NCL 2023, organisée par les scientifiques pour les familles. Elle nous propose ici un résumé des avancées scientifiques récentes sur les CLN.

Mars 2023 : traduction de documents

Nous ajoutons en mars 2023 la traduction de quatre documents conçus par Sarah Kenrick, une infirmière spécialisée dans l'accompagnement des CLN3, et dont le **contenu est précieux pour comprendre tous les enjeux des CLN** en général. Elle aborde ainsi les thèmes de l'anxiété, des activités physiques, de l'épilepsie et du soutien postural.



Vie quotidienne

Le quotidien aux côtés d'un jeune atteint d'une maladie de Batten est rempli de défis. Il existe heureusement des associations de soutien pour partager nos réflexions, nos difficultés, nos idées.

Sur ce site, quelques pages regroupent également des idées et références sur quelques-uns de ces sujets :

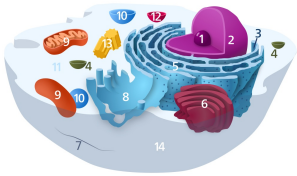
- Activités quotidiennes
- Communication non verbale
- Outils d'aide à la communication
- Pictogrammes tactiles
- Alimentation mixée
- Informations COVID et vaccination

Nous vous proposons aussi de découvrir les versions françaises de documents rédigés par Sarah Kenrick, infirmière spécialisée dans l'accompagnement des CLN3 :

- Anxiété
- Activités physiques
- Épilepsie
- Soutien postural

Retrouvez aussi les références de lectures pour compléter les informations de ce site, avec notamment le livre de référence Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis, Childhood Dementia and Education.

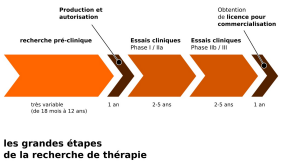
Comprendre la maladie



Comment la maladie s'exprime dans les cellules

On considère aujourd'hui qu'il existe 13 différents types de CLN. Chaque type est causé par la mutation d'un gène particulier, et affectent le fonctionnement normal des cellules, entraînant leur dégénérescence. On se propose de présenter de manière précise les mécanismes qui entrent en jeu dans l'expression de cette maladie.

lire la suite »



La recherche de thérapie

La recherche de thérapies nécessite beaucoup de temps, d'argent, et de savoir-faire techniques et scientifiques. Quelles sont les pistes explorées en ce moment pour trouver un traitement aux CLN ?

comprendre la recherche | suivre l'actualité

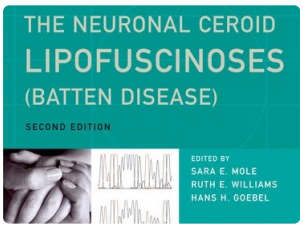
BIOMARIN
Brineura® (cerliponase alfa)

Les traitements

La recherche sur les maladies de Batten est très jeune, et la maladie est rare et complexe. Le développement de traitements est donc un long processus qui commence à peine. Cette page fait le point sur les traitements existants. En 2017, un premier traitement vient d'être autorisé à la commercialisation.

existante. En 2017, un premier traitement vient d'être autorisé à la commercialisation.

lire la suite »



Les symptômes

On considère aujourd'hui qu'il existe 13 différents types de CLN. Chaque type est causé par la mutation d'un gène particulier, et entraîne des symptômes qui peuvent être différents. On se propose de présenter les connaissances médicales et scientifiques actuelles en terme d'effets sur le quotidien des patients.

lire la suite »

Les rencontres

Week-end des familles VML 2019

L'association VML organise chaque année une rencontre des familles, au mois de mai. L'édition 2019 s'est déroulée du 30 mai au 2 juin 2019. On y a notamment discuté des problématiques autour du financement des thérapies géniques, dont le modèle économique reste à trouver.

lire la suite »

Week-end des familles VML 2018

L'association VML organise chaque année une rencontre des familles, au mois de mai. L'édition 2018 s'est déroulée du 11 au 13 mai 2018.

lire la suite »

Week-end des familles VML 2017

L'association VML organise chaque année une rencontre des familles, au mois de mai. L'édition 2017 s'est déroulée du 26 au 28 mai 2017. Découvrez dans la suite le reportage audio réalisé pendant cette rencontre.

lire la suite »

NCL 2018

La conférence internationale sur la CLN s'est déroulée à Londres du 12 au 16 septembre 2018. À l'occasion de cette rencontre, de nombreux scientifiques ont présenté leurs travaux de recherche récents autour des maladies de Batten.

Nous vous proposons sur les pages de ce site un résumé de ces présentations consultables variante par variante, ainsi qu'une présentation détaillée de chacune de ces communications.

résumé | détails scientifiques

BDFA Family Conference 2017

L'association BDFA organise chaque année une conférence destinée aux familles, au mois de novembre. L'édition 2017 s'est déroulée les 25 et 26 novembre 2017. Nous vous proposons sur ce site un résumé des discussions qui ont eu lieu, notamment autour de l'accompagnement au quotidien des jeunes atteints de CLN.

lire la suite »

BDFA Family Conference 2016

L'association BDFA organise chaque année une conférence destinée aux familles, au mois de novembre. L'édition 2016 s'est déroulée les 19 et 20 novembre 2016. Nous vous proposons sur ce site un résumé des discussions qui ont eu lieu, notamment autour de l'accompagnement au quotidien des jeunes atteints de CLN.

lire la suite »

© Jean-Marie Favreau, VML, MetabERN — dernière modification 29 novembre 2023. Vous pouvez télécharger l'ensemble des pages de ce site au format pdf, compressées en zip.

Si vous voulez soutenir la recherche et aider l'association VML qui accompagne les familles touchées par les maladies de Batten, envisagez de faire un don.