



FAMILY CONFERENCE 2017
WWW.BDFA-UK.ORG.UK

BDFFA Family Conference 2017

L'association BDFFA organise chaque année une conférence destinée aux familles, au mois de novembre. L'édition 2017 s'est déroulée les 25 et 26 novembre 2017.

La conférence annuelle des familles BDFFA

Chaque année, [l'association BDFFA](http://www.bdfa-uk.org.uk) organise à Stratford-upon-Avon une conférence qui réunit les familles de patients atteints de CLN. Les objectifs de ces journées sont multiples :

- Permettre aux enfants malades et à leurs fratries de vivre ensemble des moments conviviaux, avec des activités motivantes et exceptionnelles
- Permettre aux parents de rencontrer des professionnels de santé et d'éducation experts dans l'accompagnement des patients CLN
- Permettre aux parents de se rencontrer entre eux, et d'échanger sur leurs quotidien
- Permettre à tous les participants de se tenir au courant des avancées en terme de recherche scientifique

Pendant cette journée, des séances de présentation sont organisées par les experts, parfois sous forme d'une conférence, parfois sous forme d'échanges (questions/réponses). En plus des sessions de présentation, les différents intervenants scientifiques proposent également des posters reprenant les avancées récentes en terme de recherche scientifique sur la maladie de Batten.

De nombreuses opportunités sont également proposées pour des échanges plus informels entre familles, professionnels de santé et de l'éducation, chercheurs, ou encore permanents de l'association BDFFA.

L'édition 2017

L'édition 2017 s'est ouverte par une introduction assurée par l'équipe de BDFFA, avec un constat : après de nombreuses

années d'espoir, on peut saluer cette année la commercialisation d'un premier traitement pour l'une des maladies, la CLN2 (voir [la page consacrée aux traitements](#)). Au Royaume-Uni, depuis la commercialisation, trois patients remplissaient les conditions d'application du traitement. Malheureusement, l'[équivalent anglais de la sécurité sociale](#) a refusé le financement du traitement des deux premières demandes. La troisième demande a été faite au Pays-de-Galles, qui lui a accepté le financement quelques jours avant la BDFA Family Conference.

Cette année, BDFA fête son vingtième anniversaire. Comme chaque année, les membres de l'association ont voté l'entrée de nouvelles personnes au comité de l'association, puis ont voté le budget de l'année écoulée, présenté par le trésorier.

Présentations scientifiques

Plusieurs sessions ont été consacrées pendant le week-end aux avancées de la recherche. Pendant la première session, les scientifiques de l'équipe de Sara Mole et différents chercheurs impliqués dans [le projet BATCure](#) ont présenté leurs travaux. La première présentation permettait de comprendre comment BDFA soutient financièrement la recherche. La suite des exposés étaient très pédagogiques, permettant de comprendre [comment les CLN s'expriment dans les cellules](#), puis [comment on étudie cette maladie](#). Une bonne partie des notes prises pendant ces présentations sont venues alimenter les pages de ce site internet, pour rendre compréhensible la maladie, et les travaux de recherche en cours. Il s'agit ici dans la plupart des cas de recherche pré-clinique.

Des exposés plus spécifiques se sont ensuite enchaînés, souvent par des scientifiques qui proposaient aussi des posters (voir plus bas). Je tiens mes notes à disposition du lecteur intéressé à plus de détails.

- Présentation d'un travail en cours sur la construction d'un modèle pour l'étude de CLN5.
- Présentation de l'état des connaissances sur la biologie de la cellule pour CLN8.
- Expérimentations pour le développement d'une thérapie pour la CLN5.
- Utilisation du modèle mouton poisson-zèbre pour étudier par les symptômes visibles l'effet de médicaments ciblant la vision pour CLN2.
- Présentation d'un travail en cours dans le cadre de BATCure, pour la construction de modèles pour les CLN3, CLN6 et CLN7.
- Présentaton d'un travail en cours sur l'utilisation du modèle animal mouton pour l'étude de la CLN1.

Lors de la deuxième session de présentation scientifique, les intervenants ont axé leurs présentations sur les approches par thérapie génique, qui sont l'une des principales pistes de thérapie envisagées. La session a commencé par une explication générale de la thérapie génique, puis plusieurs présentations se sont enchaînées.

- Travail exploratoire dans le cadre de BATCure sur une thérapie génique utilisant un vecteur AAV pour les CLN3, CLN6 et CLN7. Premiers résultats dans le cadre de la maladie CLN3 et CLN6 pour la vision. Premiers résultats dans le cadre de la maladie CLN6 pour le cerveau.
- Travaux exploratoires sur une thérapie génique utilisant un vecteur AAV pour la vision, dans le cadre de CLN2, sur le modèle animal de la souris. Des premiers résultats semblent intéressants.

Cette session s'est terminée par la présentation d'un expert en thérapie génique de l'Institut d'Ophtalmologie de Londres sur les différentes étapes de la recherche en thérapie génique, depuis l'idée initiale jusqu'à la commercialisation. Ces idées ont été développées sur [la page consacrée à la recherche](#), et permettent de comprendre que ce processus est long, et que les résultats pré-cliniques annoncés lors de la conférence mettront de nombreuses années à aboutir à un traitement commercialisé.

Posters scientifiques

Quand les scientifiques se rencontrent en conférence, il est fréquent qu'ils réalisent des posters synthétiques de leurs activités de recherche. Une vingtaine de posters étaient ainsi présentés à l'occasion de cette conférence. Généralement présentés en format portrait, et d'une taille proche du format A0, ils permettent au lecteur de découvrir un défi scientifique, une démarche d'exploration, et des résultats. Les auteurs sont en général présents près du poster pour répondre aux questions. Voici une liste des posters qui étaient présentés lors de cette session. Je tiens à la disposition des lecteurs intéressés une photographie des posters. N'hésitez pas à [me contacter](#).

Auteur	Organisme	Titre
Daniel Little	UCL	Characterisation of CLN5 neuronal ceroid lipofuscinosis IPSC-derived neurons
Sophia Kleine-Holthaus	UCL Institute of Ophtalmology	Brain-directed gene therapy prolongs survival and attenuates the disease phenotype in a mouse of neuronal ceroid lipofuscinoses
Mikel Aristorena	UCL Institute of Ophtalmology	AAV mediated gene therapy to trat loss of vision in CLN2
Mikel Aristorena / BDFA	UCL Institute of Ophtalmology / BDFA	Gene Therapy to treat Batten disease
Laura Lee	GOSH	Nurse Led Administration of Intracerebroventricular (ICV) Medication
Laura Lee	GOSH	Dysphagia and Enteral Feeding
Ruth Williams	Evelina London Children's Hospital	An Exploration of Perceived Quality of Life in Families and Carrers of Children with Batten Disease across the Course of the Condition
The Mole Laboratory	UCL	The neuronal ceroid lipofuscinoses (Batten Disease)
Sara E Mole and Emily Gardner	UCL	NCL Resource: A Gateway for Batten Disease containing NCL Mutation Database
Tom Wishart	The Roslin Institute	Wishart Laboratory: Infantile Batten Disease - a synaptic study
Michelle Berg	Abeona Therapeutics	Comparison of Systemic Routes of Administration for CLN3 Gene Delivery via scAAV9
Michelle Berg	Abeona Therapeutics	An Effective Gene Therapy For Infantile NCL
Claire Russel / Clinton Monfries	Royal Veterinary College (RVC)	In vivo drug discovery identifies a compound that reduces seizure-like activity in the zebrafish model of CLN2 disease
Emyr Lloyd-Evans	Cardiff University	What does the CLN3 protein actually do?
Katie Shipley	Cardiff University	Experimental therapy development for CLN5 disease.
Rafael Andrés Badell-Grau	Cardiff University	Characterisating the fundamental cell biology of CLN8 disease for the purpose of drug screening.
Jon Cooper and Ana Assis	UCLA	Positive effects of gene therapy upon disease in the brains of CLN5 disease sheep
Sara E Mole	UCL	BATCure: Developing new therapies for Batten disease/td>
BATCure Consortium	BATCure Consortium	Updates of the first 18 months of the project from the consortium members

Présentations et réunions pour les familles

Certaines des sessions proposées pendant le week-end étaient parfois très spécifiques au système de santé britannique. J'ai choisi de ne pas les présenter sur ce site internet. Le lecteur intéressé pourra contacter directement l'association BDFa pour en connaître le contenu. D'autre part, certaines sessions étaient en parallèle. Dans la mesure du possible, je propose ici un cours résumé de ce qui s'y est dit, mais il arrive que je n'ai pas de notes pour une session en particulier.

Encore une fois, si les lecteurs sont intéressés à plus de détails, qu'ils n'hésitent pas à [me contacter](#).

Atelier de musicothérapie avec des enfants porteurs de CLN

Un atelier était animé par Rebecca Atkinson de [Chiltern Music Therapy](#).

Éducation pour les jeunes atteints de CLN3

Ce thème a été l'occasion de deux sessions.

La première session a été l'occasion pour Barbara Cole, l'intervenante, de partager avec les personnes présentes les résultats d'un projet de recherche qui Erasmus+, qui s'est déroulé de 2015 à 2017. Ce projet a porté sur l'étude de la prise en charge de patients CLN3. **Ce travail sera l'objet de la publication au printemps 2018 d'un livre**, reprenant les principales informations collectées pendant ces trois années. Un [résumé est déjà disponible en ligne](#), qui reprend les résultats présentés lors de cette session. On y apprend énormément de choses sur l'évolution en pratique de la CLN3, sur les prises en charge, sur les accompagnements existants dans les différents pays sondés.

La présentation a ainsi abordé différentes questions, comme la progression des difficultés cognitives chez les enfants CLN3, ou encore les conséquences de la perte de mémoire à court terme. En particulier, Barbara a expliqué que la plupart des non voyants utilisent massivement cette mémoire à court terme pour pallier les manques d'informations visuelles, ce que les CLN3 ont beaucoup de mal à faire.

Elle a aussi expliqué que quand les jeunes atteints de CLN3 perdent la capacité à s'exprimer, ils ne perdent pas la capacité à comprendre. Leur compréhension est toujours très bonne. En tant que parent, on a conscience de ça, mais c'est un point à rappeler aux professionnels qui accompagnent les enfants, notamment quand ils découvrent tardivement les jeunes.

Barbara a également rappelé qu'il était important de mettre en place très tôt des solutions de communication non verbales, en profitant de la période où les jeunes ont encore la capacité d'apprendre des choses complexes, et pour que ces outils soient utiles quand la perte de la parole s'installe. Parmi les outils évoqués, des approches basées sur les ipad, des techniques de signe sur le corps, une adaptation du Makaton pour les non voyants, ou encore des objets de référence, posés le long d'une ligne de temps, et permettant de se rappeler une suite d'activités (par exemple dans la journée).

L'intervenante a également évoqué l'utilisation de musiques pour marquer les transitions entre les différents moments de la journée, pour faciliter les passages d'une activité à une autre.

Dans l'étude qu'ils ont mené, il est marquant de constater que suivant les pays et les types de prise en charge, les professionnels et parents ne notent pas de la même manière les conséquences de la maladie sur les comportements. Barbara a partagé ici l'expérience qu'elle a pu faire du besoin des jeunes atteints de CLN3 à évacuer leur trop plein de tension. Elle leur propose par exemple l'utilisation de vélos d'appartement. En effet, tout au long de l'exposé, elle a rappelé combien ces jeunes souhaitent être indépendants le plus possible. Tous les dispositifs qu'elle met en place vont dans ce sens.

Elle a aussi rappelé qu'il était important de *challenger* ces jeunes plutôt que de les laisser tomber dans des activités de routine. En particulier, elle rappelle que la capacité à apprendre est une tâche complexe, qu'il est important de toujours pratiquer, pour éviter qu'elle ne parte trop vite.

Il semble qu'à travers les pays, l'accès au braille ne soit pas toujours proposé. Le [système Moon](#) est une alternative plus simple, et pratiquée notamment en Angleterre. Parfois les jeunes n'ont aucune alternative, et sont dépendants des autres pour lire et écrire. C'est quelque chose qu'il faut éviter à tout prix.

La deuxième session de ce thème, toujours animée par Barbara Cole, était plus focalisée sur les stratégies pratiques à mettre en place pour accompagner les jeunes CLN3. En particulier, elle a abordé :

- **L'importance de maintenir la communication.**
- **L'utilisation d'outils de communication non verbaux (comme les signes, à pratiquer sur le corps).** Il s'agit ici de trouver des solutions simples pour exprimer des notions pratiques (oui/non, boire, manger) ou des choses plus abstraites (oiseau, voiture, etc.). Elle rapporte le cas d'un jeune ayant appris plus de 250 notions sous une forme de communication non verbale. C'est un mécanisme utile pour aider lorsque la parole s'en va, ou pour aider à la recherche de mots. Pour continuer sur le sujet, on peut par exemple consulter [Canaan-Barrie on body signs](#). L'idée est d'apprendre les signes petit à petit, suivant les activités, et ainsi préparer l'avenir. L'idée est de présenter ça sous forme de jeu, plutôt que comme quelque chose d'utile...
- **L'aide à la recherche de mots.** C'est quelque chose d'important, car quand la mémoire s'en va, les jeunes ont du mal à retrouver les mots. Parmi les stratégies : laisser le temps aux jeunes de s'exprimer, utiliser des questions sous forme de choix binaires pour aider à la recherche. On peut aussi regarder du côté des [sets d'images doublés de braille](#).
- **L'utilisation de cartes mentales pour aider à structurer la pensée.** C'est quelque chose que les jeunes peuvent pratiquer même avec du braille. Une bonne manière d'aider à apprendre les leçons.
- **L'importance de maintenir une activité d'apprentissage.**
- **L'accès à l'écriture.** L'importance étant l'indépendance, il faut trouver des manières pour qu'ils gardent un accès à l'écrit, à la fois comme lecteur et comme auteur.
- **Le braille, le Moon, et les autres outils technologiques pour la lecture et l'écriture.** Au delà des machines à écrire Perkins, Barbara a évoqué certaines machines comme BrailleNotes, qui permettent d'afficher à la fois en noir et en braille les lettres saisies, ce qui aide à renforcer l'apprentissage existant.

Éducation pour les enfants et jeunes atteints de CLN (hors CLN3)

Barbara Cole animait également cette session.

Elle a rappelé en introduction que les enfants atteints de CLN avaient des besoins toujours croissants. Il faut en avoir conscience, et en informer les professionnels qui les accompagnent. En particulier, elle a rappelé les difficultés d'accès à la mémoire.

Elle a rappelé aux parents présents les difficultés fréquentes en Angleterre à être financés pour des équipements. Il faut toujours planifier les besoins à venir en plus de se battre pour les besoins actuels.

Elle a évoqué l'idée que dans le cas des maladies rares, ce sont les parents qui sont souvent les experts avec leurs enfants, et que leur savoir est essentiel. Il faut qu'ils arrivent à les communiquer aux professionnels qui entourent les jeunes. On peut par exemple citer la connaissance des sons qu'ils produisent quand ils sont contents.

Elle rappelle aussi que les enfants atteints de CLN ont toujours une bonne mémoire à long terme. Même s'ils ne communiquent plus, évoquer d'anciens souvenirs, et être attentif à leur approbation, c'est une bonne pratique pour garder leur esprit éveillé.

Les stimuler et les challenger, c'est dur quand on a peu de marges de manœuvre, mais c'est essentiel : il ne faut pas qu'ils s'ennuient ! Barbara reprend ici des idées évoquées pour les jeunes CLN3 autour de la communication non verbale (voir plus haut).

Barbara pense qu'il est important d'avoir dans les établissements d'accueil une personne qui accompagne constamment un enfant CLN, même pendant les activités spécifiques. Cette personne (*a one to one person*) connaît l'enfant, est en contact avec la famille, et peut aider les professionnels autour à communiquer avec l'enfant.

Barbara rappelle également que la communication entre l'établissement d'accueil et les familles est essentielle, en donnant une situation en exemple : parfois dans les établissements, quand les jeunes CLN ferment les yeux, on les laisse dormir. Mais ce n'est pas forcément qu'ils ont besoin de dormir, ça peut être qu'ils s'ennuient. Une communication quotidienne avec la famille permet d'être au courant de l'état de fatigue du jeune, et ainsi lui proposer des activités adaptées.

Tout comme l'année dernière dans les réunions pour les CLN3, Barbara a rappelé l'importance d'enregistrer (audio) les événements du quotidien, pour pouvoir les réécouter ensuite, et réveiller les souvenirs chez les jeunes (mémoire à long terme). Il est important de répéter souvent ces écoutes, pour que cela ne reste pas juste dans la mémoire à court terme (qui tend à être déficiente quand le temps avance).

Prise en charge et gestion des symptômes pour enfants et adultes atteints de CLN3

Cette session était animée par Christine Caren (médecin généraliste à la [Heather House](#)), et Sarah Kenrick (gestionnaire de la Heather House). Elle s'est déroulée sous forme de questions/réponses avec les parents présents.

Pendant cette session, on a abordé la question des troubles du comportement. Les intervenantes ont rappelé qu'il était important de ne pas considérer ça comme un problème, mais comme une conséquence de la maladie. Il faut aider les jeunes à avancer, à ne pas restés bloqués dessus.

Les intervenantes ont à plusieurs reprises rappelé que quand la maladie progresse chez les jeunes atteints de CLN3, il arrive un moment où ils n'arrivent plus à communiquer le fait qu'ils aient mal. D'où l'importance de la communication évoquée plus haut.

On a évoqué la période de la puberté. On constate notamment une augmentation des crises d'épilepsie à ce moment-là. La plupart des jeunes filles suivent en Angleterre utilisent un moyen contraceptif par hormones (pilule, injection, patch). Suivant les besoins, il arrive que l'on contrôle par hormones le cycle pour n'avoir des règles que tous les 3 ou 4 mois. Il arrive qu'au moment de la puberté, les jeunes aient une pratique masturbatoire en public. Les intervenantes rappellent l'importance de ne pas utiliser de messages négatifs. Plutôt que de dire qu'il ne faut pas le faire en public, inviter le jeune à le faire dans le cadre de son intimité.

Les intervenantes proposent aussi de traiter les accès de grossièretés avec une attitude d'ignorance, car selon elles, réagir en opposition risque de braquer le jeune, qui continuerait à pratiquer les grossièretés comme un jeu.

Prise en charge et gestion des symptômes pour enfants atteints de CLN (hors CLN3)

Les intervenants étaient Laura Lee (infirmière spécialisée à GOSH) et Ruth Williams (neurologue consultant, Saint Thomas).

L'un des premiers sujets abordés a été le régime alimentaire qui peut améliorer la vie quotidienne d'un patient. Un parent a suggéré le régime cétoène (très basse teneur en glucides) qui aurait un impact sur la progression de la maladie. Laura a répondu assez rapidement qu'aucun régime spécial en particulier avait été prouvé, de façon scientifique, meilleur pour les patients CLN. En somme, un régime alimentaire équilibré comme pour tous a été recommandé.

Ensuite les participants ont voulu avoir des conseils pour améliorer le bien-être des enfants CLN, surtout lorsqu'ils développent une rigidité des muscles des membres (bras, jambes, doigts). Les deux intervenantes ont bien appuyé sur l'importance de l'exercice physique (et surtout de la physiothérapie) pour gérer au mieux le stress et relâcher les muscles. Des parents ont aussi partagé leur expérience de procurer un massage à l'enfant pour aider au bien-être général (soit d'eux-même en utilisant des conseils sur Internet, ou demander à un professionnel). Ruth était d'accord: un peu d'huile de massage pour bébé, un bain chaud, toutes ces choses aident.

La discussion a ensuite porté sur les types de symptômes à devoir faire attention au cours du développement de la maladie. Les symptômes sont tous différents pour chaque enfant et pour chaque types de CLN. Toujours est-il que les plus grands signes sont: la perte de la vision et la perte de mobilité (ne plus pouvoir marcher, ne plus pouvoir se tenir assis). Ruth a bien précisé que ces signes ne sont pas faciles à percevoir, surtout parce qu'on a souvent une progression graduelle de ces symptômes. Vérifier le comportement général de l'enfant, de façon régulière, permet de pouvoir se rendre compte de l'avancé de la maladie.

Un participant a ensuite évoqué les difficultés liées au sommeil. Tout d'abord, les crises d'épilepsie qui arrivent que pendant la nuit sont difficiles à gérer. Ruth a expliqué qu'elles sont peut-être liées au changement de cycles de sommeil, et que ceux-ci sont altérés par les médicaments pour aider à dormir. Certaines crises d'épilepsie avec rire gélastique, où l'enfant ne peut pas s'arrêter de rire durent pendant un long moment (minutes, heures). ce n'est pas facile à traiter. Il est peut-être envisageable de créer un plan d'urgence (avec des médicaments d'urgence) si la situation est intenable pour la famille. altèrent les cycles du sommeil. Ensuite, les parents ont parlé de la difficulté pour leur enfant de trouver le

sommeil, ce qui est tout à fait typique des enfants CLN. Pour Ruth, c'est peut-être un signe de dosage (de médicament) maladapté à la situation de l'enfant. Chaque enfant est différent, les doses marchent de façon différente pour chacun. Ruth et Laura ont bien insisté sur l'importance d'une routine précise pour aller au lit : dire à l'enfant qu'il est temps d'aller dormir, de créer un enchaînement d'activités (exemple : broser les dents, toucher le doudou, écouter de la musique douce, etc) et de ne pas perdre cette routine. Les deux intervenantes ont aussi dit qu'à un moment, ce ne sera plus possible d'avoir cette routine en place.

La session s'est terminée sur des sujets liés au bien-être de l'enfant quand il n'est plus communicant. Ce n'est pas facile de savoir comment l'enfant va à ce moment-là. Par exemple, les crises d'épilepsie font sans doute place à des grands maux de tête après coup, ou la gestion de la température du corps devient difficile (chaud à la tête, pieds glacés). Certains parents donnent du paracétamol à leur enfant dans l'espoir de soulager la douleur. Un parent a demandé à Ruth s'ils pouvaient acquérir de l'huile de cannabis pour réduire les crises d'épilepsie. La neurologue a expliqué que l'huile de cannabis de qualité médicale (c'est-à-dire de haute qualité) est attendue sur le marché fin 2018.

En terminant la session, Ruth et Laura ont bien indiqué qu'il était beaucoup plus facile de parler aux professionnels de la santé en apportant un dossier expliquant la maladie en quelques mots, ainsi qu'un carnet de bord de la progression de l'enfant.

Comment participer à la recherche

Cette intervention abordait la question du sondage qui a été organisé par le projet BATCure. 142 familles de 15 pays différents ont répondu au sondage. Ils sont en train de finaliser la synthèse des résultats et la traduction, et diffuserons un compte-rendu complet en mars 2018.

Pendant cette session, les intervenants ont rappelé l'importance d'être enregistré sur le registre international. En France, c'est docteur Catherine Caillaud de l'INSERM, à Paris, qui centralise les enregistrements. C'est un des moyens principaux pour les équipes de recherche de connaître la diversité des patients, les types de mutations, etc.

Enfin, les intervenants ont rappelé l'existence du site internet [NCL Resource - A gateway for Batten disease](#), pour être tenus au courant des avancées de la recherche.

Voir aussi

Retrouvez également sur ce site le compte-rendu de l'[édition 2016 de la BDFA Family Conference](#), ainsi que des informations sur [l'association BDFA](#).

© Jean-Marie Favreau, [VML](#), [MetabERN](#) – dernière modification 2 avril 2023. Vous pouvez télécharger cette page [au format pdf](#).

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](#).