



**Lettre du
Groupe d'Intérêt FSHD
n°15 - Février 2020**

EDITO



Cette édition paraît à un moment inhabituel car il y a eu un numéro spécial fin août. Ce décalage est provisoire et correspond à la diffusion du 1^{er} trimestre.

Notre présente lettre d'information concerne l'Observatoire FSHD. Nous vous en avons déjà parlé dans notre lettre numéro 4 au moment de sa mise en activité.

L'Observatoire FSHD a fait son chemin entre temps, et nous souhaitons vous donner de ses nouvelles dans le but [inavoué] de vous faire contribuer à son développement ou de continuer à le faire.

Le travail du Professeur Sabrina SACCONI & son équipe et de l'AFM-Téléthon est remarquable et si important pour nous, malades FSHD. C'est une source d'informations inestimable sur notre maladie si compliquée (je ne vous apprend rien), et votre collaboration nourrit cette base de données.

Nous vous souhaitons à tous une très belle année 2020. L'espoir de traitement est à notre portée, alors croyons-y !

Marie-Martine FLECK

ENTRE NOUS

POUR NOUS JOINDRE

Blog

<http://groupefsh.blogs.afm-telethon.fr>

Boîte mail

FSH@afm-telethon.fr

Facebook

<https://www.facebook.com/groupeFSH>



Permanence téléphonique

01 69 13 58 51

Tous les mardis (sauf jours fériés) entre 16h30 et 19h

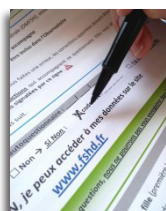
Cette plage horaire ne vous convient pas et vous souhaitez entrer en contact avec nous par téléphone, envoyez un petit message sur la boîte mail nous indiquant vos disponibilités et votre n° de téléphone. Nous vous appellerons, c'est promis !

Journées d'information en région

Des occasions de rencontres puisque nous venons chez vous ! Nous organisons deux ou trois fois par an, avec l'aide des Services Régionaux et des Délégations de l'AFM-Téléthon, des réunions d'information à destination des malades et de leurs familles.

Saint Brieuc : mai 2020 ; **Reims** : octobre 2020

OBSERVATOIRE DM FSH - MODE D'EMPLOI



Toutes les informations que vous transmettez sont intégrées dans la base de données de façon anonyme par l'intermédiaire de deux questionnaires. Un questionnaire, réservé au médecin de la Consultation, doit être rempli avec vous lors de votre rendez-vous médical (mais ça, c'est plutôt dans la théorie). Le second est un auto-questionnaire à remplir soi-même. Ces deux documents sont

téléchargeables sur le site <https://fshd.fr>.

Vous ne pouvez pas encore les remplir en ligne. Il est nécessaire malgré tout d'avoir recours à un médecin afin qu'il signe le document appelé "Instructions pour le consentement". Une fois tous les documents dûment remplis et signés, envoyez le tout par la poste à l'adresse indiquée sur l'auto-questionnaire.

Cela peut paraître un peu compliqué à faire seul chez soi. C'est pour cela que régulièrement le Groupe FSHD vous met à contribution lors des journées d'information FSH en région. Nous continuerons à le faire en vous conviant à des ateliers de remplissage du questionnaire FSHD. En 2020, nous solliciterons les franciliens, les auvergnats, les bretons et les champenois. A vos stylos donc ! Information essentielle



792 patients
au 1^{er} juillet 2019

Patients inclus dans l'Observatoire au 1^{er} juillet 2019



avant de pouvoir répondre à cette enquête, il vous faut impérativement avoir fait un test génétique afin d'avoir la confirmation de votre pathologie, et surtout pour connaître votre nombre de répétitions de D4Z4.

Fin 2019, plus de 850 patients FSHD ont été incorporés dans cette base de données. Mille sont espérés d'ici 2022. Comptant sur votre contribution en nombre, nous sommes persuadés d'atteindre ce chiffre bien avant !

Véritablement, l'identification de patients FSHD est très importante puisque des espoirs de thérapie sont à notre porte. Bien souvent, nous sommes un certain nombre par famille à être atteint d'une dystrophie Facio-Scapulo-Humérale. N'hésitez donc pas à solliciter vos proches pour les inciter à participer.

L'AFM-Téléthon nous apporte quelques précisions sur le fonctionnement de cet Observatoire. Un contrôle qualité est

exercé par un curateur, et l'accès aux données en vue d'exploitation est soumis à l'autorisation du comité de pilotage du registre.

Même s'il n'égale pas encore le registre italien FSHD quant au nombre de malades impliqués, l'Observatoire National Français des patients atteints de Dystrophie Musculaire FSH (www.FSHD.fr) est bien parti pour s'imposer à tous les acteurs du domaine.



TÉMOIGNAGES

Nous avons fait la part belle aux témoignages sur cette base de données car ils reflètent interrogations et réflexions qui vous seront très utiles avant de remplir ces questionnaires. Le Professeur Sabrina SACCONI et son équipe ont répondu à vos témoignages pour tenter d'apporter des éclaircissements.

Témoignage 1

Patiente âgée de 71 ans, suivie à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière à Paris pour une myopathie FSH. «*En janvier 2014, j'ai rempli mon dossier pour l'observatoire lors d'une réunion d'information à l'institut de myologie. Ce dossier devait intégrer le résultat de mon diagnostic génétique qui était en cours et devait être complété par le neurologue qui me suit. Depuis 2014, je ne sais pas si mon dossier complet est parvenu à Nice. Comment le savoir ?*»

La patiente aborde une problématique générale de l'organisation de la médecine sur le territoire français. Il est vrai que l'accès aux consultations spécialisées pour la prise en charge de la FSHD peut s'avérer difficile pour les personnes éloignées des grandes villes. L'Observatoire peut pallier partiellement ce manque : à travers le site internet et les réunions d'informations organisées régulièrement avec l'aide des associations de patients dans différentes régions, nous nous efforçons de faire de l'Observatoire non seulement une source d'informations majeure en ce qui concerne la recherche sur la FSHD et sa prise en charge, mais aussi une passerelle vers les essais thérapeutiques. L'Observatoire ne peut toutefois pas se substituer aux centres de référence

pour l'établissement d'un diagnostic génétique, mais nous pouvons réfléchir à des solutions individuelles pour en faciliter l'accès.

Témoignage 2

«*S'inscrire sur l'Observatoire avec un médecin s'avère compliqué. Tous reconnaissent que c'est important, mais, aucun ne prend le temps de m'inscrire pour un suivi. Je pense, que je ne suis pas le seul à être dans cette situation.*»

Le remplissage des questionnaires de l'Observatoire par les médecins (Fiches d'Evaluation Clinique) a été défini comme l'un des objectifs principaux des Centres de Référence des Maladies Neuromusculaires. Les médecins concernés se sont engagés à remplir ces fiches dans la mesure du possible mais, en pratique, leur emploi du temps ne le permet pas toujours. Les patients peuvent néanmoins « s'inclure eux-mêmes » en remplissant un auto-questionnaire disponible sur le site <https://fshd.fr>. Il suffit alors de demander à votre neurologue ou à votre MPR (ou à votre généraliste si vous n'êtes pas suivi par un spécialiste) de signer le consentement en trois exemplaires (situé en préambule du questionnaire) et nous retourner le questionnaire ainsi que l'exemplaire coordonnateur du consentement à l'adresse indiquée sur le document. Une notice explicative de la procédure d'inclusion via l'auto-questionnaire est disponible à l'adresse suivante : <https://fshd.fr/documents>. Nous organisons aussi régulièrement des ateliers de remplissage de l'auto-questionnaire dans toute la France, dans les consultations des Centres de Référence, ou dans le cadre de réunions

organisées par les associations de patients. Les prochaines dates sont annoncées sur le site <https://fshd.fr> ; nous vous invitons à consulter régulièrement la page « nouveautés »

Témoignage 3

«*J'ai voulu mettre mes réponses à jour, mais je me suis perdue dans le site et n'ai pas su comment faire. Il n'y a pas de lien ou d'explication claire. Il paraît qu'il doit y avoir un questionnaire simplifié pour le suivi du questionnaire d'origine. Est-il sur le site ? Où ?*»

Un questionnaire de suivi sera en effet bientôt proposé. Il sera possible de le remplir directement en ligne, mais vous pourrez également continuer à le remplir au format papier si vous le souhaitez.

Pour l'heure, le formulaire à utiliser pour les suivis est le même que celui que vous avez rempli à l'inclusion. Pour le télécharger, rendez-vous sur la page d'accueil du site <https://fshd.fr>. Il vous faut ensuite cliquer sur l'onglet « Se connecter » ; un encart réservé aux patients apparaît sur la gauche. Vous êtes alors invités à entrer votre code d'identification personnel (PIN) puis votre date de naissance (le mois et l'année). Enfin, vous devez valider en cliquant sur le bouton « Se connecter ». Si vous avez le moindre doute, nous vous invitons à nous contacter directement par téléphone au 04 92 03 22 55. Nous ajoutons qu'une aide au remplissage sous forme de vidéo est disponible à l'adresse suivante : https://fshd.fr/pourquoi_participer/. Les services régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent également vous guider pour trouver, remplir et envoyer le questionnaire.

Témoignage 4

« J'ai été sollicité par le groupe FSH pour une inclusion dans un essai. Comment se fait-il que la base de données ne puisse pas servir au recrutement ? Pourquoi ne sommes-nous pas sollicités directement pas l'Observatoire ? »



(étude d'histoire naturelle de la FSHD mise en place dans le centre de Nice en septembre 2019).

L'Observatoire collecte des données avec l'autorisation de la CNIL, qui ne prévoit pas de recueillir le nom complet, le numéro de téléphone ou l'adresse mail de la personne qui s'inscrit. C'est pourquoi nous ne pouvons vous solliciter directement sans votre accord préalable. Si nous ne vous avons pas déjà rencontrés, ou si vous ne nous avez pas transmis vos coordonnées spontanément, nous n'avons pas d'autre choix que de faire relayer nos informations par les médecins et les associations de patients.

Sachez qu'une nouvelle demande d'autorisation auprès de la CNIL a été préparée et prévoit entre autres de recueillir vos noms et coordonnées. Avec la nouvelle version de l'Observatoire, nous serons en mesure de vous notifier directement, si possible par SMS.

Dans l'attente de la nouvelle autorisation, et afin de notifier un maximum de malades de la mise en place d'essais cliniques sur la FSHD, nous avons mis en place un système de notifications automatiques sur le site de l'Observatoire. Un patient potentiellement éligible à un essai voit actuellement un message s'afficher lors de sa connexion à son espace personnel, qui l'invite à nous contacter. Ce système a déjà permis d'inclure plusieurs patients dans l'étude Resolve

Témoignage 5

« Je suis une patiente de la région de Toulon. J'ai été contactée à travers l'Observatoire National FSH, dans lequel je m'étais inscrite lors d'un atelier de remplissage de l'auto-questionnaire pour participer à un essai thérapeutique. Je suis très contente à l'idée de pouvoir participer à cet essai. Ma mère a également été contactée pour participer à une autre étude d'histoire naturelle. C'est très bien de constater que les choses évoluent dans la prise en charge de notre maladie ».

Comme beaucoup de malades le savent déjà, un essai thérapeutique et une étude d'histoire naturelle ont été mises en place très récemment au CHU de Nice. Nous invitons les malades désireux de participer à ces études et à celles à venir, à nous contacter au 04 92 03 22 55. Nous sommes heureux de constater en vous lisant que nos actions pour faire de l'Observatoire un outil au service des patients portent leurs fruits. Cela nous encourage à poursuivre nos efforts pour faire évoluer l'Observatoire et accélérer la mise à disposition au plus grand nombre de thérapeutiques innovantes.

Témoignage 6

« Je suis un patient FSH de 82 ans. J'ai été inclus dans l'Observatoire par le Pr SACCONI qui est venue à Bordeaux

avec son équipe. N'ayant pas reçu le code PIN par courrier, j'ai téléphoné au numéro écrit sur la fiche, et une personne très sympathique m'a donné mon code personnel et m'a expliqué comment me connecter sur mon profil. Avec l'aide de la RPS de l'AFM-Téléthon, j'ai pu imprimer l'auto-questionnaire et le donner à mon médecin traitant qui l'a mis dans mon dossier. Je suis en attente de thérapies qui profitent aussi aux personnes plus âgées. »



La procédure définie prévoit actuellement de communiquer le code d'identification personnel (PIN) au médecin qui suit le patient inscrit pour sa FSHD. Ce dernier peut alors en prendre connaissance lors d'une consultation ultérieure. Il existe toutefois une alternative. Nous ne possédons pas les coordonnées des patients qui nous permettraient de leur transmettre directement les identifiants. Mais nous communiquons régulièrement des codes personnels à toute personne qui en fait la demande, en général par téléphone. Comme ce patient, il ne faut pas hésiter à nous appeler. Nous serons naturellement ravis de pouvoir vous informer au plus vite de l'arrivée d'essais thérapeutiques ouverts aux personnes plus âgées.

Nous remercions les patients pour leurs témoignages et l'intérêt qu'ils portent à l'Observatoire. Nous les invitons à nous contacter par téléphone au **04 92 03 22 55** et seront ravis de répondre à leurs questions.

**FSH
POUR
LES NULS**

FSH ou FSHD ?

Quand on dit FSH à une personne lambda ou à un professionnel de santé qui n'a aucune idée de notre pathologie, il pensera automatiquement hormone ... Faites un essai sur votre moteur de recherche en tapant FSH et voyez les réponses !



Pour nous, patients FSH, c'est notre dystrophie Facio-Scapulo-Humérale et pour les connaisseurs aussi. Mais qu'en est-il de FSHD alors ? Les recherches sur notre maladie, les associations, les laboratoires ont, depuis pas mal de temps, dépassé les frontières de notre beau pays. Et si vous tapez

FSHD sur votre ordinateur, vous tomberez automatiquement sur la FSH. Car l'appellation couramment utilisée partout dans le monde provient du mot anglais : FSHD - Facio Scapulo Humeral Dystrophy. Pour plus de clarté et une meilleure visibilité, votre Groupe FSH souhaite changer dans quelques temps de nom pour devenir le Groupe FSHD. Vous en serez vite informés, soyez-en assurés. L'Association américaine FSH Society vient de faire cette démarche et se nomme dorénavant FSHD Society. Harmonisons mondialement notre appellation pour une meilleure visibilité.



INTERVIEW

L'Association Amis FSH est impliquée dans la diffusion de la Base de données. Nous les avons interrogé sur leurs motivations et sur ce qu'ils en attendent.



L'observatoire a souhaité donner un nouveau souffle à sa base de données Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale. Au même titre que le groupe FSHD de l'AFM-Téléthon, vous avez été sollicités pour apporter votre contribution. Comment celle-ci s'est faite ?

Notre contribution s'est faite assez naturellement. Marie-Martine nous a invité à la journée FSH de Nice il y a un an. Nous y avons fait la rencontre du professeur Sabrina SACCONI et de Benoît SANSON en charge de la base de données FSHD française. Au regard des enjeux actuels (le «clinical readiness»), il nous a paru tout à fait indispensable de prendre le train en marche et de promouvoir cette base de données. D'ailleurs, partout dans le monde, des initiatives de collectes de données se multiplient. Ce n'est pas un hasard !

Que pensez-vous de cette base de données ?

À l'heure où les premiers essais cliniques anti-DUX4 voient le jour, il faut que nous soyons tous prêts à les accueillir. Pour les chercheurs, il faut être capable de mesurer la performance d'une molécule thérapeutique. Cela passe nécessairement par une parfaite compréhension de l'histoire naturelle de la maladie. Et ces études longitudinales ne peuvent se réaliser sans la participation des malades. Et puis, ces essais vont s'appuyer sur des cohortes respectant des critères très spécifiques (niveau d'atteinte, âge, date de diagnostic, capacité de marche...). Une base de données FSHD ne peut que permettre la meilleure sélection de patients sur ces essais. Finalement, être dans cette base de données aujourd'hui, c'est être contributeurs des meilleures études de la FSHD mais c'est aussi être candidat aux futurs essais thérapeutiques. Les patients ont besoin d'essais. Les essais ont besoin des patients. Et notre base de données est au cœur de cette relation.

Quelles ouvertures, à votre avis, peut-elle nous apporter ?

Clairement, à l'initiative du professeur SACCONI, cette base de données a rapproché nos deux organisations (Groupe FSHD de l'AFM-Téléthon et Amis FSH). Nous avons déjà promu ensemble cette Observatoire lors de réunions de patients. On en profite pour exposer les avancées de la recherche notamment grâce au Professeur BELAYEW.

Mais je suis persuadé que notre partenariat va se renforcer. Nous sommes complémentaires et nos forces doivent s'unir dans l'intérêt des patients dans le but d'offrir les meilleures prises en charge et d'accélérer les essais thérapeutiques.

Merci beaucoup à Sabrina SACCONI, Benoît SANSON et Amis FSH pour leurs contributions à cette lettre d'information.

TRADUCTION



Un certain nombre d'entre vous nous ont demandé la traduction des passages en anglais de notre édition spéciale. Nous n'avons pas jugé intéressant de traduire les titres des interventions car trop techniques et compliquées à comprendre pour des non professionnels. Nous les avons notés à titre indicatif. En revanche, voici la traduction du témoignage révélé en introduction du congrès de Marseille.



Je m'appelle Marie-Martine. J'ai 62 ans et les premiers symptômes de ma FSHD sont apparus vers l'âge de 13 ans. Le problème : le diagnostic est arrivé seulement à l'âge de 38 ans ! Pouvez-vous imaginer ce qu'a été ma vie ? En plus de ce problème, je n'ai aucun signe corporel visible. J'ai toujours eu une passion pour la danse et ai commencé la danse classique à 6 ans. J'ai obtenu mes diplômes de professorat de danse et de yoga. En fait, sans le savoir, toute cette activité physique m'a été très bénéfique. Elle a renforcé mon corps et maintenu mes muscles en vie. Mais, pour être un bon danseur, il faut faire beaucoup d'efforts et s'entraîner plusieurs heures par jour... C'était bien évidemment beaucoup trop, vraiment trop. Au final, je n'arrivais plus à bouger, et je ne comprenais pas pourquoi. Les médecins me disaient que j'étais trop paresseuse, que c'était dans ma tête etc.. La douleur devint terrible (aux épaules, cou, mâchoire, tête, lourds maux de tête). Progressivement, j'ai dû arrêter l'un après l'autre mes cours de danse dans un premier temps, puis mes cours de yoga. Quand, le diagnostic est arrivé, ce fut comme une délivrance. Enfin, je savais pourquoi j'étais si malade. Ce n'était pas dans ma tête. Je pouvais enfin comprendre et décider ce qui était bon pour moi. Je recommençais la pratique du yoga et de la danse mais de façon à ce que ce soit une vraie rééducation, comme une kinésithérapie. La fatigue est un frein pour avoir une vie « normale ». Tous ces efforts que j'ai dû faire ont entraîné une fatigue telle que j'ai dû adapter mon quotidien, ma routine journalière. Cela a aussi un effet négatif sur mon cœur actuellement. Comme je vis seule, l'effort physique est inévitable. (Si vous voulez en savoir plus sur ce problème de la fatigue chez les FSHD, vous pouvez lire notre lettre d'information sur ce sujet. Elle est disponible ...). Je ne suis pas seule ! Dans ma famille, ma mère avait la FSHD qu'elle a transmise à ses trois enfants : mon frère, ma sœur et moi. Ma sœur a trois garçons, deux d'entre eux en ont hérité. C'est un autre problème bien difficile à vivre. Voilà ma vie avec une FSHD.

Je ne voulais pas rester sans rien faire, attendre passivement. Je préfère agir autant que je peux. C'est ainsi que je suis devenue bénévole à l'AFM-Téléthon il y a environ 12 ans. C'est ainsi que je devins « la voix des patients FSHD », tout comme mes collègues Sophie et Sylvie, présentes aujourd'hui et comme mes amis impliqués dans les associations FSHD et présents ici également. Après tous ces témoignages, vous pouvez comprendre pourquoi nous sommes là aujourd'hui, très impatients de savoir où nous en sommes sur le chemin de la guérison. Nous sommes très heureux de vous rencontrer tous, de vous exprimer ce que l'on attend. Merci beaucoup pour tout ce travail que vous faites pour nous. Tous nos remerciements à la FSHD Society, à June, à Frédérique et à tous ceux qui ont organisé ce 26^{ème} Congrès FSHD, et qui est le premier ici en France où nous vous accueillons avec grand plaisir.