



## Lettre du Groupe d'Intérêt FSH n°14 - Mai 2019

### EDITO



Toujours dans la même exploration de notre quotidien, nous abordons, dans cette lettre, tout ce qui peut nous faciliter la vie en terme d'aides techniques. Ces aides ne sont pas la panacée mais elles peuvent apporter confort et assistance. Nous vous proposons donc un petit tour d'horizon des aides avec quelques témoignages !

Je suis très heureuse de vous faire part d'un événement majeur en 2019. Pour la première fois, le congrès international sur la FSH se tiendra les 19 et 20 juin prochains en France, à Marseille plus exactement. Il est réservé, pour cette première mouture aux chercheurs, scientifiques, cliniciens, représentants des Associations de patients FSH. Grâce à l'initiative de la consultation de Marseille et à l'engagement de Frédérique MAGDINIER, la FSH Society, qui organise cet événement aux Etats-Unis depuis quelques années, a accepté de l'exporter en Europe et plus particulièrement chez nous ! Les Européens bénéficient donc d'une plus grande facilité pour y participer et exposer leurs travaux. L'objectif est d'organiser ce congrès une fois tous les 2 ans en France. En 2021, une journée des patients FSH devrait être prévue. Profitant de ce congrès international, les Associations FSH européennes se réunissent le 18 juin dans le but de faire connaissance.

Autre événement important, le GI FSH et l'association Amis FSH se sont engagés auprès du Pr. SACCONI pour collaborer sur la base de données FSH. Cet Observatoire FSH nous est nécessaire tant pour l'historique de notre maladie que pour définir les essais qui aboutiront à un traitement. Nous nous réjouissons de cette coopération ! Ce sera l'objet de notre prochaine lettre.

Marie-Martine FLECK

# ENTRE NOUS

## POUR NOUS JOINDRE

### Blog

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

### Boîte mail

[fsh@afm-telethon.fr](mailto: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.

**Toulouse** : octobre 2019

## LES AIDES TECHNIQUES

Nous n'allons pas faire une liste détaillée de toutes les aides techniques disponibles, chose un peu impossible à réaliser et peut-être pas le plus utile. Pour savoir ce qui convient le mieux pour chacun d'entre nous, il est indispensable de consulter un médecin en médecine physique et réadaptation, et un ergothérapeute. Si vous ne connaissez aucun professionnel compétent dans ce domaine, n'hésitez pas à vous rapprocher de votre Service Régional AFM-Téléthon pour demander des contacts.

En dehors du fauteuil ou du scooter, nous avons besoin de « petites aides » dont certaines ne sont pas disponibles dans le commerce mais créées grâce à notre ingéniosité ou à celle de l'un de nos proches. Nous avons besoin d'aide pour nos cervicales, nos épaules, notre dos, notre ceinture abdominale, nos pieds... Nos difficultés principales : lever les bras, porter

**mixer activité physique  
et repos avec l'assistance  
des aides techniques**

des charges lourdes, serrer la main, se baisser, se redresser, marcher, relever les pieds. Il existe des corsets (pas toujours très faciles à porter) qui permettent de redresser et de coller les omoplates au dos afin de soulager la colonne vertébrale. De même, les minerves permettent de « reposer » les muscles cervicaux. La ceinture abdominale est efficace pour la marche et la vie de tous les jours; elle soulage souvent les douleurs lombaires. Les releveurs de pieds évitent que la pointe des pieds accroche le sol avec un risque de chute évident. Il est entendu que porter en permanence ce genre de soutien empêche les muscles de travailler, ce qui n'est pas idéal ... Il est donc utile de mixer l'activité physique adaptée puis le repos avec l'assistance d'aides techniques. Il existe bien sûr beaucoup de petites aides qui nous permettent de ramasser un objet à terre (pince), ouvrir une bouteille d'eau (casse-noisette), s'asseoir

en hauteur (chaise élévatrice), marcher (cane)... Il y a bien sûr les appareils électro-ménagers qui nous sont d'un grand secours comme l'ouvre-boîte électrique. Le pose-souris adapté permet d'utiliser son ordinateur sans se fatiguer trop le bras. Le véhicule avec boîte automatique est plus facile à conduire, etc.

En dehors de ceux d'entre nous qui sont très atteints et qui ont besoin d'aides techniques plus lourdes, nous sommes souvent confrontés à des situations où une aide nous est quasi obligatoire qu'elle soit technique ou humaine. Quelques exemples flagrants

: ouvrir une porte cochère trop lourde, se trouver face à un perron avec des marches trop hautes et sans rambarde, sortir un dossier de son étagère placé en hauteur et souvent trop lourd, pousser le caddie dans des grandes surfaces, attendre dans une file d'attente sans pouvoir bouger et sans qu'aucun siège ne soit prévu, et bien d'autres difficultés à gérer. Vos témoignages illustrent bien cette nécessité d'aides et les facilités qu'elles peuvent apporter même s'il n'est pas toujours facile de les accepter.



## TÉMOIGNAGE Sylvie

Pour les personnes qui tombent souvent, ou qui ne sortent plus par peur de la chute ou par fatigue extrême, il faut envisager la solution du fauteuil roulant. La prise de décision est difficile, mais ensuite quelle libération ! L'usage du fauteuil peut être très ponctuel (pour les courses ou les longues promenades par exemple). Pour les personnes qui veulent un look moins « handi », on peut opter pour le scooter. Pour ceux qui sont accompagnés d'une personne valide (conjoint, enfant, ami) le fauteuil manuel est relativement passe-partout. Enfin, pour celles et ceux qui veulent rester indépendants, le fauteuil électrique conviendra mieux. Les modèles de base, manuel ou électrique, sont pris en charge à 100 % par la Sécurité sur prescription médicale. Pour les modèles plus chers, il faut passer par une demande de subvention MDPH. Si vous hésitez, parlez-en en famille, à votre Référent Parcours Santé AFM-Téléthon ou encore à votre médecin. Dans mon cas, je suis en fauteuil depuis une quinzaine d'années et cela m'a permis de ne plus renoncer à faire les courses avec mes filles. Je peux faire de grandes promenades avec mon mari, voyager en solo ou en famille. Vous l'aurez compris : je le recommande !



transformer aisément en fauteuil électrique. Il se conduit alors classiquement par un joystick. Le système est débrayable facilement par deux poignées situées sur le côté. Il est relativement léger. Au total, le système alourdit le fauteuil d'une quinzaine de kilogrammes.

Pour le démonter, il faut commencer par enlever la roulette anti bascule qui tient par une goupille, puis la batterie en tirant juste sur une poignée, et enfin le joystick et le bloc moteur (élément le plus lourd du Minotor). L'avantage de ce système est qu'une fois démonté, on retrouve un vrai fauteuil manuel, sans surpoids. Il est transportable très facilement en voiture, mais aussi en avion avec la batterie en cabine. Toutefois, la puissance de la batterie ne doit pas dépasser 300 Wh pour un voyage aérien, ce qui correspond à une batterie de 12 Ah. Dans ce cas précis, l'autonomie maximale peut aller jusque 20 km.



La conduite peut surprendre au début car assez nerveuse même à petite vitesse. De plus, lors des passages de trottoir, le fauteuil bascule très facilement en arrière étant donné que le système apporte du poids principalement à l'arrière du fauteuil. Rouler dans le sable est un peu compliqué mais les autres surfaces ne posent pas de problème particulier. J'utilise le Minotor de manière ponctuelle. Avant chaque utilisation, il faut penser à bien recharger la batterie et aussi regonfler les pneus du fauteuil pour un fonctionnement optimum.

Ce système est français, fabriqué par une société installée en Bourgogne. Il peut s'adapter à de nombreux fauteuils manuels, pliables ou avec un cadre fixe. Cela demande une installation initiale des éléments servant à l'accroche du bloc

moteur et demande également des pneus spécifiques. Le fauteuil manuel doit donc être immobilisé quelques temps pour cette installation. Le joystick n'est pas escamotable ce qui peut poser problème pour s'approcher d'une table ou faire des transferts. Il faut alors contacter son revendeur pour une modification spécifique.

## TÉMOIGNAGE Martine

J'ai hésité longtemps avant de me faire à l'idée que je pourrai utiliser un petit scooter pour personne à mobilité réduite. J'ai passé une période où je tombais fréquemment et l'utilisation de la canne n'a pas été possible car je me tiens mal avec du fait de la faiblesse de mes bras. Et surtout cela provoque trop de douleurs dans mes épaules. Que faire alors ? Le médecin de la consultation m'a proposé l'utilisation d'un scooter. J'ai donc fait les démarches, sans grande conviction, auprès de la MDPH et, au bout de presque 9 mois d'attente, j'ai vu arriver « l'engin » tout mignon et si facile d'utilisation ! Il a changé ma vie ! Plus besoin d'avoir peur de tomber, et de se demander : si je vais jusque là, pourrai-je revenir ? J'ai pu rallonger mes promenades qui étaient devenues très courtes. Comme je me fatiguais moins, j'ai pu travailler mon équilibre. Résultat : je tombe beaucoup moins. Je recommande ! Il peut être une étape plus acceptable avant le fauteuil.

## TÉMOIGNAGE Hélène

Hélène nous parle de la motorisation du fauteuil manuel Minotor (marque Benoît Systèmes - [www.benoitsystemes.com](http://www.benoitsystemes.com)).

Son coût est d'environ de 5300 € TTC. Il est toutefois sur la liste des produits et prestations remboursables par la Sécurité Sociale (environ 2000 €) avec une possible prise en charge du solde par la mutuelle ou le fond de compensation MDPH. Le bloc moteur s'installe rapidement derrière le fauteuil manuel pour le





L'AFM-Téléthon est dotée d'un Pôle Aides Techniques, consultable par les Services Régionaux, les Groupes d'Intérêt et les services internes. Nous pouvons donc le solliciter pour vous si vous avez une demande particulière. Aussi n'hésitez pas ! Une de ses missions : « Mettre au point et informer sur les nouvelles technologies. Afin de proposer des aides techniques du quotidien adaptées et innovantes à un prix compétitif et qui répondent au besoin des utilisateurs, l'AFM-Téléthon soutient la mise au point de nouvelles technologies en partenariat avec des chercheurs et



des industriels. » L'AFM-Téléthon met à notre disposition de nombreuses ressources : des fiches techniques, des articles dans tous les canaux internes et externes de l'AFM-Téléthon, des échanges de pair à pair... Vos Services Régionaux et nous-même sommes à votre écoute pour vous apporter toutes les informations dont vous auriez besoin. Vous souhaitez communiquer sur une aide technique indispensable à votre quotidien, vous souhaitez partager vos réalisations, vos suggestions dans le domaine des aides techniques innovantes, envoyez un message à [poleinnovation@afm-telethon.fr](mailto:poleinnovation@afm-telethon.fr)

## TÉMOIGNAGE Sophie

**Sophie a choisi pour illustrer son témoignage 2 accessoires qui lui servent au quotidien, et qui peuvent être utiles à certains d'entre vous.**

Lorsque je me suis rendue dans un magasin spécialisé en accessoires pour Personne à Mobilité Réduite, j'ai découvert cette pince attrape tout. Etant donné que je commençais alors à avoir sérieusement mal au dos, j'en ai vu tout de suite l'utilité. Ne plus me baisser pour ramasser les objets que je faisais tomber. Evidemment, je n'ai pas toujours ma petite pince sous la main à tout moment. Donc oui, je continue à me baisser (en faisant des squats – ça c'est pour faire plaisir à ma kiné). Toutefois, je l'utilise au quotidien dans des gestes que j'avais du mal à réaliser notamment : lever le bras pour attraper mon volet afin de le fermer ; ramasser mes chaussures pour les ranger ; attraper à terre les gamelles vides de mes chats pour les laver ; rabaisser une branche d'un arbuste pour la couper... Lister toutes les actions du quotidien que je réalise avec ma pince attrape tout serait long et fastidieux. Pour toutes celles et ceux qui ont du mal à lever les bras, qui ont des maux de dos, qui ont des soucis de stabilisation ou encore qui sont en fauteuil, n'hésitez plus. La pince attrape objet (à prix très accessible) est un véritable outil pratique dans mon quotidien.

Quant à mon second objet fétiche, il s'agit d'une canne très spéciale. Longtemps, j'ai repoussé le moment de m'équiper d'une canne car j'envoyais le message aux autres personnes : « je suis handicapée ». Je ne me voyais pas marcher donc je ne pensais pas



avoir de problèmes. Mais à force de tomber et de perdre l'équilibre, ma kiné m'a fortement incitée à acquérir une canne (en fait, elle m'a houspillée). Soucieuse de mon apparence, je ne voulais pas avoir une canne qui me gênerait davantage qu'elle m'aiderait. Alors j'ai cherché en boutique, en pharmacie et sur le Net. Et, j'ai trouvé la canne TANGO. Esthétique, design et surtout autonome comme moi. Elle a pour particularité de tenir toute seule. Je peux donc la lâcher à tout moment pour payer ma boulangère, ouvrir ma porte, serrer la main d'une personne... Depuis que je l'ai adoptée, elle ne me quitte [presque] plus. Ce qui me réjouit, c'est qu'on voit moins mon handicap avec ma canne car on me parle de son originalité. Cela devient un sujet de conversation conviviale. Et des personnes qui ne m'auraient jamais adressé la parole, le font avec sourire toujours épatées par cette canne qui tient toute seule. Son prix peut être un frein (89€) mais in fine son utilité fait oublier son coût.

## TÉMOIGNAGE Sylvie

Pour les personnes qui sont en fauteuil comme moi, vous avez sans doute du mal à fermer la porte à reculons en sortant de chez vous. Attachez à la poignée extérieure de la porte une ficelle d'à peu près 40 ou 50 cm de long avec un gros nœud au bout pour pouvoir l'attraper plus facilement. Vous pouvez alors fermer la porte en reculant sans difficulté.



Si vos muscles qui ferment les jambes sont atteints, vous avez sans doute mal aux jambes à cause de l'appui contre les barres des cale-pieds du fauteuil.

Mon astuce:

achetez un élastique large (4 à 6 cm) pour que cela ne vous fasse pas mal. Vous en trouverez en mercerie ou en magasin de bricolage. Il doit faire à peu près 80 cm de long. Vérifiez en mesurant le tour de vos jambes quand vous êtes assis. Cousez (ou agrafez) un scratch large à chaque extrémité, et hop ! Ce n'est pas très élégant mais c'est très efficace.



Aides techniques à 2 balles (garanties non remboursées par la MDPH). Parlons TOILETTES ! Ce n'est pas très glamour mais ça nous concerne, et ce plusieurs fois par jour. Pour celles et ceux qui ont du mal à se pencher, voici un balai brosse WC à long manche. Il suffit de scier à la bonne longueur un manche à balai creux et de l'enfoncer sur le manche d'un balai de toilettes ordinaire.



## TÉMOIGNAGE Gilbert

Mon épouse avait de plus en plus de mal à monter quelques marches. Je lui ai fabriqué avec quelques petites planches de contreplaqué légères une « demi-marche » munie d'un manche. Lorsqu'elle avait besoin de monter une marche, elle pouvait placer cette sorte de canne demi-marche, monter dessus puis sur la marche et recommencer pour la marche suivante. Cela l'a beaucoup aidée ! Ce système de demi-marche est disponible aussi en aide technique en magasin spécialisé.



# JOURNÉE FSH À NICE



**Vue par Fabiola Maria BERTINOTTI, Vice-Présidente de FSHD EUROPE et membre du Comité de Direction de TREAT-NMD.**

Je fus honorée d'être invitée à la journée FSH à Nice en tant que patient expert et membre fondateur & militante depuis 10 ans à FSHD Europe. Cette journée était organisée par le Service Régional de l'AFM-Téléthon avec l'aide des équipes du Pr. SACCONI et de Marie-Martine FLECK représentante du GI FSH.



J'ai questionné Marie-Martine sur son rôle de leader au sein d'un groupe FSH, et sur les raisons qui poussent les principaux acteurs du monde neuromusculaire à s'intéresser de plus en plus à la maladie.

« *Je ne me sens pas leader du groupe* » m'a-t-elle répondu. « *Le groupe est composé de 10 personnes, et nous partageons les actions à mener, les questions à poser et les solutions à apporter. Les patients FSH ont pour objectif d'attirer l'intérêt des chercheurs,*

*des cliniciens et de tous les autres intervenants pouvant jouer un rôle dans la découverte d'un traitement. L'AFM-Téléthon nous a permis d'accueillir de grands professionnels de la santé pendant cette journée d'information. La recherche progresse et même si aucun traitement n'existe encore, tous les principaux acteurs de la FSH présents aujourd'hui - ainsi que nous patients FSH - nous sentons tous de l'encouragement et de la motivation. Et vous pouvez être sûrs que nous encourageons et soutenons experts et malades autant que nous le pouvons à l'AFM.* »

Chaque fois que j'ai participé à un tel événement, j'y ai toujours passé un bon moment et surtout j'y ai ressenti une énergie positive. J'ai rencontré des scientifiques, des cliniciens et des patients FSH fort sympathiques (comme Sylvie GENET et Pierre LAURIAN) qui tous collaborent à la recherche d'un traitement. J'ai également apprécié de rencontrer des experts internationaux des maladies neuromusculaires comme Julie DUMONCEAUX du Collège Universitaire de Londres et Teresinha EVANGELISTA de la Pitié Salpêtrière. Le docteur EVANGELISTA joue un rôle important dans les maladies neuromusculaires. Avec plus de 20 ans d'expérience en tant que neurologue, elle a travaillé à la faculté de médecine de l'Université de Lisbonne puis à Paris à l'Inserm - unité 153 (développement, pathologie, régénération du système neuromusculaire). Spécialiste de la FSH et des syndromes myasthéniques congénitaux, et en raison de son intérêt

dans les politiques de maladies rares, le docteur EVANGELISTA a été nommée – il y a quelques années – à la gestion et à la mise en place de l'ERN Neuromusculaire (EURO-NMD) qui intègre 61 prestataires de soins de santé dans toute l'Europe (Cf. <https://ern-euro-nmd.eu/about/>).

Pendant sa présentation, J'ai noté l'engouement de Julie DUMONCEAUX et son implication auprès des patients FSH. Après

« *imaginé une nouvelle approche ciblant DUX4* »

*approche que nous développons un leurre piégeant la protéine DUX4, empêchant sa liaison à l'ADN génomique et donc ses effets toxiques. Enfin, nous déchiffrons pourquoi et comment DUX4 est toxique dans les cellules FSH, ainsi qu'un modèle murin exprimant DUX4.* »

Enfin, j'ai passé un peu de temps avec le Pr Sabrina SACCONI que je connais depuis de nombreuses années et pour qui j'ai toujours eu un grand respect de par son expertise et parce qu'elle est très proche de ses patients.

« *Les découvertes concernant la FSH ont incroyablement évoluées depuis ces 10 dernières années* », a déclaré le Pr SACCONI.

« *Les causes génétiques de la FSH sont dorénavant connues, et par conséquent le nombre de laboratoires privés travaillant sur la FSH a considérablement augmenté dont la résultante est la multiplication des publications. Plusieurs approches thérapeutiques ont été proposées et certains laboratoires sont maintenant impliqués dans le développement de ces approches. Actuellement, la FSH ne dispose toujours pas de traitement. Toutefois des essais cliniques sont en cours – ce qui ouvre de nouvelles perspectives.* »

En conclusion, je pense que des journées comme cette journée d'information FSH devraient se faire partout en Europe. Et je rêve qu'un jour nous ayons une journée mondiale de la FSH. Ces personnes sont emplies d'énergie positive et peuvent agir comme un catalyseur pour la communauté scientifique et l'industrie pharmaceutique.

La FSH est une maladie rare, complexe et fascinante, mais ces personnes représentent un atout évident pour la vaincre dans un proche avenir. J'écris ce texte à mon retour de Paris où j'ai eu l'occasion d'assister à l'école d'hiver EURORDIS sur la génétique et les nouvelles technologies. Le nombre de patients FSH experts se développe de plus en plus. Nous voulons un remède et nous l'obtiendrons bientôt !



Fabiola, Julie DUMONCEAUX et Marie-Martine

« *Les découvertes ont incroyablement évoluées depuis ces 10 dernières années* »

Retrouvez sur notre blog <http://groupefsh.blogs.afm-telethon.fr> le compte-rendu du congrès de Myology 2019 avec des articles très intéressants relatifs à la recherche sur la myopathie FSH.



« Il faut vivre et non pas seulement exister » - Plutarque  
« Vivre, c'est se déployer, devenir pleinement ce que l'on est » - Martin Gray