



Quelques mots de Cécile...

POIC

EN CETTE FIN D'ANNÉE 2015, il m'est difficile de trouver les mots justes où chacun d'entre-vous pourrait s'y reconnaître. J'ai donc choisi des petites phrases de différents auteurs :

"Chacun de nous a le pouvoir de donner un peu de bonheur, une oreille attentive, un regard compatissant, une main tendue" (Odile DORMEUIL).

"Ce n'est pas parce que les choses sont difficiles qu'on n'ose pas les faire ; c'est parce qu'on n'ose pas les faire qu'elles sont difficiles" (SÉNÈQUE).

Et pour finir : *"Je ne sais pas si ce que nous faisons est utile, mais je sais qu'il est impossible de ne rien faire"* (Jean-Jacques GOLDMAN).

Avec toute mes pensées.



INFORMATION



Numéro 15 JANVIER 2016



ASSOCIATION DES POIC
Siège social : 144, allée René-Cassin - 71000 MÂCON - Tél. 03.85.22.06.65
Courriel à : association_des_poic@yahoo.fr - Site Internet : <http://www.association-poic.fr>
Pour joindre la présidente : 06.12.63.56.86 ou la trésorière : 06.23.55.66.40

Association régie par la loi du 1^{er} juillet 1901 - Déclarée à la préfecture de Saône-et-Loire le 14 janvier 2002
Membre de l'Alliance maladies rares, du Groupe Miam-Miam et d'Eurordis (European Organisation for Rare Diseases)

Bonne année 2016, mais pour quels vœux ?

LA NOUVELLE ANNÉE, c'est le moment de se donner des vœux, pour nous-mêmes et nos proches. Dans ces moments douloureux où les événements récents nous ont retournés et fait plus que trembler, c'est bien une année de paix que nous voulons vous transmettre. Une paix dans l'unité.

Du jeudi 5 au dimanche 8 mai week-end de rencontres des familles et des malades

À LA GRANDE SATISFACTION de tous ceux qui, au fil des années, y ont déjà participé (et ils sont nombreux) l'Association des POIC organise son week-end annuel de rencontres des familles, des malades et de leurs accompagnants à La Ferme de Courcimont.

Situé à Nouan-le-Fuzelier (41600), ce village de vacances est desservi par un réseau autoroutier qui permet son accessibilité sans problème. Également par une gare SNCF. L'hébergement est confortable : plusieurs gîtes de quatre à six personnes (chacun comportant douche, wc, plaques chauffantes, réfrigérateur et lits en 90 cm) nous sont proposés. Des lits pour enfants peuvent y être ajoutés. Il existe aussi des chambres hôtelières (certaines communicantes) équipées pour recevoir des handicapés.

Quant à la restauration, elle est facilitée par le self-service, ce qui permet de choisir ses plats en fonction de nos appétits et... des contraintes de la maladie.

Pour ce qui est de nos réunions et autres assemblées, des salles de toutes dimensions sont mises à notre disposition. C'est aussi pour se retrouver, enfants et adultes, dans des soirées de détente, comme le fameux karaoké de la *POIC'Family* ! Pour les enfants, la promenade à poneys est toujours une après-midi très appréciée.

Bien alléchant tout ça ! **Mais n'oubliez pas de vous inscrire avant le 3 avril 2016**, date impérative exigée par la direction du village de vacances. Utilisez le bulletin d'inscription ci-joint.

Si nous comprenons un désistement de dernière heure, justifié par l'état aggravé d'un malade ou une hospitalisation imprévue, sachez aussi que les réservations non comblées restent à la charge financière de l'Association.



Notre Association des POIC, comme beaucoup d'autres, rassemble des adhérents d'horizons divers, et c'est une force ! Nous continuons à dire que l'unité et la paix entre nous est force de transformations et d'avancées dans le combat contre la maladie. Nous pourrions certainement tous témoigner de ce que la "*Poic Family*" nous a apporté ; affirmer qu'elle nous a soutenu, nous a ouvert les yeux et continue à le faire.

Cette force de la paix, c'est un bien précieux que nous pouvons nous souhaiter entre nous et pour le pays dans lequel nous résidons, mais aussi pour les pays avec lesquels nous sommes liés solidairement et ceux avec qui nous collaborons dans la recherche.

Le second vœu est pour les malades. Nous pourrions leur souhaiter que tous les regards se portent sur ce qu'ils sont et pas seulement sur la maladie. Bien entendu, la maladie fait partie du quotidien et nous handicape, mais nous ne sommes pas que cela, mais bien plus !

Alors, souhaitons-nous de pouvoir dire ce que nous sommes dans toutes nos dimensions, et pouvoir le partager entre nous et en société. Certains d'entre nous le montrent très bien par leurs talents artistiques, leur réussite scolaire ou au travail. Souhaitons que les regards portés soient aussi sur ces aspects de la vie et pas seulement sur ceux de la maladie.

Le dernier vœu que l'on peut se souhaiter, c'est d'avoir des partenaires qui nous soutiennent dans nos nombreuses activités, pour apporter du réconfort aux malades et à leurs familles, pour poursuivre nos recherches sur la maladie, pour continuer à se rassembler ; **pour faire des pieds de nez à cette POIC !**

Que notre vie associative garde cette ligne de joie partagée entre nous, pour toutes les victoires sur la maladie déjà remportées et à venir. Et vous, quels sont vos vœux pour 2016 ? **Bonne année 2016 à toutes et à tous !**

Claude BOBEY

Vice-président de l'Association des POIC

Solidarité au-delà des océans

SI UN SOUTIEN FINANCIER nous vient souvent de manifestations sportives organisées dans notre pays, le tournoi de football qui s'est déroulé au Centre spatial de Kourou, en Guyane, sort de l'ordinaire.

Organisé par l'Association Cryo Team, il était marqué par le souvenir de Lilian CUKROWSKI, jeune footballeur kourouzien emporté par la maladie. C'était le fils de nos amis Alfonsina et James, qui sont venus plusieurs fois nous rejoindre au week-end de rencontres des familles.

Le bénéfice d'une tombola, organisée en faveur de notre Association des POIC, est cette fois venu de loin ! Ce qui prouve bien que la solidarité, comme la maladie, ne connaît pas de frontières, aussi lointaines soient-elles. Bravo à tous ceux qui se sont investis dans cette manifestation !

Merci ! À tous ceux qui joignent un don avec leur adhésion à notre Association des POIC, aussi modeste soit-il. Car les petits ruisseaux de la solidarité financière font les grandes rivières qui alimentent la recherche sur la maladie et les activités que nous menons.

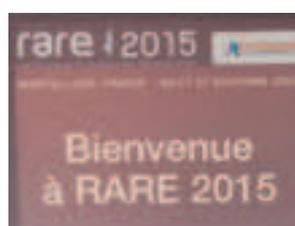
La recherche avance sur le syndrome Poic !

AU COURS DE LA PÉRIODE 2014-2015, la recherche sur le syndrome POIC a été marquée par la publication de nombreux travaux réalisés par des équipes internationales de généticiens, de chercheurs et de médecins, démontrant que ce syndrome n'est plus considéré comme un syndrome par défaut.

Des études publiées par des équipes américaines et suédoises qui se sont intéressées aux patients POIC présentant une mégavessie-microcolon ont démontré la présence d'une mutation hétérozygote du gène ACTG2 chez une majorité des patients POIC mégavessie-microcolon : 15 sur 26 patients. (Wangler et collaborateurs, *Plos Genetics*, 2014 ; Klar et collaborateurs, *European Journal Human Genetics*, 2015).

Le gène ACTG2 code pour une des actines du muscle lisse qui sont des protéines essentielles pour la capacité de contraction du muscle digestif. Ces études permettent d'identifier génétiquement une majorité des patients POIC mégavessie-microcolon.

Une étude associant des équipes canadienne, américaine, hollandaise, suédoise et française a identifié des mutations du gène SGOL1 chez des patients présentant des troubles du rythme cardiaque et le syndrome POIC (Chetaille et collaborateurs, *Nature Genetics*, 2014). Le gène SGOL1 code pour une protéine impliquée dans la cohésion des chromosomes. Cette étude permet de soulever la présence d'altération d'autres organes chez les patients POIC.



LES 26 ET 27 NOVEMBRE 2015, Justine, Mireille et Sandrine représentaient notre Association au congrès RARE-2015 à Montpellier.

La tonalité donnée cette année était exprimée par la formule :

"Les maladies rares : quelles attentes et quels enjeux pour la société ?"

Pour rappel, les maladies rares concernent environ 5 % des individus soit 2 à 3 millions de Français. À ce titre, elles constituent un enjeu majeur de santé publique.

Ce congrès aura permis de participer à des ateliers pour partager les expériences, et aussi à des tables rondes où plusieurs intervenants ont évoqué les nombreuses problématiques relatives aux maladies rares.

Plusieurs sujets ont été abordés au cours de ce congrès, parmi lesquels on peut distinguer :

- Les déficiences intellectuelles et les maladies rares : Quelles perspectives pour la prise en charge et les traitements ?
- La mise en place des filières maladies rares : Quelles sont les clés de la réussite ?
- L'errance diagnostique : Comment informer et accompagner le malade ?
- Le mécanisme de l'évaluation et de la fixation des prix des médicaments orphelins est-il adapté ?

Récemment, le travail d'un consortium d'équipes italienne, américaine, suédoise et turque a identifié des mutations du gène RAD21 dans une famille présentant plusieurs cas de patients POIC (Bonora et collaborateurs, *Gastroenterology*, 2015). Les auteurs montrent que cette mutation de RAD21 conduit à une expression élevée d'une lipoprotéine APOB chez ces patients.

L'intérêt de cette étude est que l'analyse du sang de patients POIC montre que ces derniers présentent un niveau élevé d'APOB par rapport à des contrôles sains ou présentant un syndrome inflammatoire de l'intestin. Cette étude pilote doit être confirmée et complétée, mais ouvre la voie à une identification plus rapide du syndrome POIC.

Les études qui ont été récemment publiées ont nécessité l'utilisation d'ADN de patients POIC. Le travail de regroupement des ADN des patients POIC et des membres de leurs familles, favorisé par la banque d'ADN créée en 2005 par l'Association des POIC, s'avère aujourd'hui une ressource essentielle pour l'identification de potentielles altérations génétiques. L'enrichissement de cette banque d'ADN est plus que jamais d'actualité pour aboutir à une meilleure définition du syndrome POIC.

Docteur Pascal DE SANTA BARBARA

INSERM U1046, CNRS UMR 9214,
Montpellier

Avec l'équipe de l'Inserm U1046 de Montpellier



Analyse histologique de la musculature d'un malade POIC, par Annick BOURRET (technicienne universitaire de l'unité U1046, Montpellier).



Analyse du phénotype musculaire de cellules provenant d'un malade POIC, par Sébastien SAGNOL (chercheur post-doctorant) et Delphine MARTIRE (ingénieur d'étude) de notre équipe INSERM U1046, Montpellier.

Le témoignage d'Alexandre



BONJOUR À TOUS. Je m'appelle Alexandre et j'ai 4 ans et demi. Julien et Nathalie, mes parents, m'ont attendu pendant des années. Mais moi je n'ai tenu que six mois et demi avant de faire leur connaissance. Avec mes 1 kg 7, je me sentais fort mais

une méchante entérocolite est venue perturber la joie de ma venue. Elle a nécrosé mon colon et un bout de mon intestin.

Après un long parcours en réanimation avec, vous vous en doutez, des hauts et des bas, et à plusieurs reprises de gros enjeux vitaux, je suis rentré à la maison.

Rapidement mes parents ont eu droit à l'effet "kiss cool" de la prématurité. Et oui, surprise, je suis un peu sourd. Mais bon, il paraît que ma maman voulait être bilingue. Donc, en avant la LSF (langue des signes française).

Même Papy et Mamie ont eu droit à la formation! Et puis, j'étais un peu hypotonique; donc le médecin a dit à ma maman: "*il va falloir le stimuler!*".

Pour ceux qui m'ont vu lors du week-end de rencontres 2015, vous pouvez confirmer que ma maman a bien bossé... car je suis maintenant un peu trop tonique!

Même sans colon, j'ai toujours eu des problèmes de transit et c'était très souvent douloureux. Je n'ai jamais été intéressé par mes biberons; d'ailleurs, je n'ai jamais réclamé à manger!

Et puis, tout a basculé quand j'ai fait ma première gastro. À l'hôpital, les médecins ont réussi à la stopper mais à partir de ce moment-là je suis devenu encore plus douloureux et j'ai commencé à faire des épisodes de sub-occlusions, des infections digestives et j'ai été hospitalisé à plusieurs reprises.

Mon quotidien et celui de mes parents devenant de plus en plus difficiles, les médecins ont donc commencé à préparer tout doucement mes parents au diagnostic de la POIC.

Ils ont d'abord parlé de suspicion de POIC, de stomie, mais moins du KT. Ce qui a permis à mes parents de tomber de moins haut pour la stomie. Par contre, pour le KT et toutes les contraintes qui en découlent, ce fut plus compliqué à accepter.

Et puis l'occlusion! Celle que les médecins redoutaient pour enfin poser leur diagnostic de la POIC. Mes parents ont beaucoup pleuré et moi je me suis absenté dans ma bulle de survie. Rassurez-vous, depuis je suis revenu... mais je ne parle toujours pas.

À mon réveil de l'opération, une nouvelle vie a commencé pour nous trois. Évidemment, comme je ne fait pas les choses à moitié, j'ai fait des complications qui ont bien stressé mes parents, mais aussi les médecins.

Donc, je suis resté beaucoup plus de temps que prévu à l'hôpital. Les mois qui ont suivi ont été très compliqués, très douloureux, avec de nombreux allers-retours à l'hôpital et plusieurs opérations.

Lors des recherches sur cette maladie et sur les problèmes administratifs qui en découlent, ma maman a contacté l'Association des POIC. Cécile lui a transmis de précieux conseils et informations. Elle lui a aussi suggéré de venir au week-end de rencontres des familles.

Nous sommes venus en force, avec mes grands-parents, et nous avons passé un agréable week-end, entourés de personnes bienveillantes et à l'écoute de toutes les questions que ma maman se pose sur mon avenir. Et moi je me suis bien amusé et j'ai adoré la balade en poney!

Actuellement nous sommes dans une période de répit, avec des hauts et des bas, mais au moins je suis à la maison! Donc, tous les trois nous essayons d'en profiter.

Alexandre

La Marche des maladies rares

DEPUIS 2003 l'Association des POIC est présente à la Marche des maladies rares. Celle-ci représente pour tous un moment à la fois festif et rempli d'émotions, mais aussi un symbole pour tous les malades et leurs familles. C'est l'occasion de se retrouver entre malades, familles et amis et aussi de partager avec d'autres associations.

Cette année, suite aux événements du mois de novembre, elle a été annulée et remplacée par un dispositif restreint par sécurité. Il a été proposé de se retrouver et d'attendre sous une tente pour le passage télé de quelques minutes.

Nous avons décidé de ne pas y participer, car pour nous le symbole fort est la Marche et non pas le passage à la télévision. Donnons rendez-vous en 2016 pour marcher au nom des malades.

L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE de l'Association des POIC se tiendra le vendredi 6 mai 2016, salle de réunion de La Ferme de Courcimont. L'ordre du jour appellera à la discussion et aux votes sur : les rapports des activités et de gestion, les projets à mener pour les années à venir, les questions diverses. En application de l'article 7 des statuts, il sera ensuite procédé à l'élection des organismes de direction de l'Association (conseil d'administration et bureau). Tous les adhérents à jour de leur cotisation peuvent y participer et faire acte de candidature. Cet avis tient lieu de convocation.