

Vaincre LE MAG

LE MAGAZINE DE L'ASSOCIATION VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE

TRIMESTRIEL #172

Les gènes modificateurs

QUAND LA RECHERCHE FONDAMENTALE NOUS AIDE À AMÉLIORER LES PARCOURS DE SOINS

P. 16



Retrouvez
notre nouvelle rubrique
**Vie
territoriale**

P. 38



ACTUALITÉS

Accès compassionnel pour Kaftrio®

P. 14



RECHERCHE

Félicitations à Christie Mitri

P. 29



SANTÉ

Prise en compte de l'incontinence urinaire

P. 31



QUALITÉ DE VIE

Les grands-parents : des aidants précieux de toujours !

P. 36

VAINCRELAMUCO.ORG


VAINCRE
LA MUCOVISCIDOSE

Sommaire

06 L'ACTUALITÉ

Les 5^e Journées Francophones P.06

L'Assemblée générale P.08



Remerciements à Francis Faverdin P.10

Rando Muco P.11

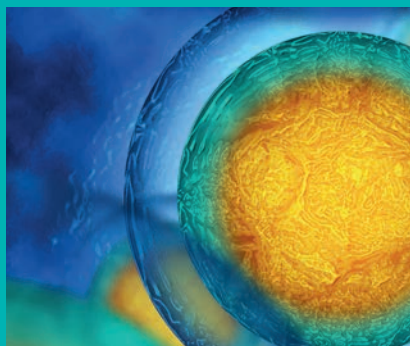
Move for muco P.11

Virades de l'espoir P.12

Accès compassionnel pour Kaftrio® P.14

16 DOSSIER

LES GÈNES MODIFICATEURS, ALLIÉS OU ENNEMIS POTENTIELS POUR LA SANTÉ



28 RECHERCHE

RECENSER LES CAS DE MUCOVISCIDOSE DANS LE MONDE

Retour sur les colloques annuels P.29

Félicitations à Christie Mitri P.29

30 SANTÉ

LES « COLLECTIFS PATIENTS- PARENTS »

L'incontinence urinaire chez les patientes
atteintes de mucoviscidose P.31



34 QUALITÉ DE VIE

Accès à l'assurance emprunteur P.34

Les aides disponibles en cas
de déménagement P.35

Les grands-parents : des aidants précieux
de toujours ! P.36

Les formations Qualité de Vie P.37

38 VIE TERRITORIALE

L'édito de Virginie Douine P.39

Les Assemblées territoriales, temps fort
de la vie associative P.40

Notre réseau P.41

Retour sur...
le conseil de la vie associative P.42



4 QUESTIONS À...

Coline Desinde, nouvelle déléguée
territoriale Champagne-Ardenne P.43

Dire au-revoir et merci... en musique ! P.44

Des tonnes d'agrumes pour une opération
sans pépins ! P.45

Un pique-nique où chacun apporte...
ses idées P.46



Vaincre LE MAG

Vaincre magazine édité tous les trois mois par Vaincre la Mucoviscidose association reconnue d'utilité publique et habilitée à recevoir des legs, des donations et des assurances-vie | 181, rue de Tolbiac - 75013 Paris / Tél.: 01 40 78 91 91 | Directeur de la publication David Fiant | Directeur général Thierry Nouvel | Directrice de la communication Sandrine Jobbin - sjobbin@vaincrelamuco.org / Tél.: 01 40 78 91 75 | Ont participé à ce numéro Séverine Dusserre, Romain Montariol, Chantal Le Boucher, Bernard Laurent, Francis Faverdin, Stéphane Devoret, Paola De Carli, Laure Brogliolo, Corine Coquinos, Paola De Carli, Anne-Sophie Duflos, Pierre Foucaud, Élisabeth Garaycochea, Diane Hérisse, Sandrine Jobbin, Nahel Delval, Nicolas Muzard, Thierry Nouvel, Aude Rambaud, Anna Ronayette, Julie Toubas, Thomas B., Estelle A., Alain N., Pauline B., Yovana Chinien, Sabine Dubernard, Stéphanie Baz, Lydie Lemonnier | Comité de lecture Jérôme Duriez, Thomas Graindorge, Christian Grenaudier, Sandrine Jobbin, Nicolas Muzard, Christine Pezel, Thierry Nouvel | Numéro de Commission paritaire 1223 H 84368 Numéro ISSN 1961-3210 | Coordination éditoriale Nicolas Muzard - Calligrammes | Création, réalisation et impression agence CIMAYA. | Crédits photo Droits réservés, Vaincre la Mucoviscidose, Loïc Trujillo, Fiona Malagutti, Jean Chiscano, iStockphoto.



Vous avez des questions?

Rendez-vous sur notre site vaincrelamuco.org et écrivez-nous via notre formulaire de contact (vaincrelamuco.org/nous-contacter)

Un sujet à proposer, des remarques?

Participez à la construction du magazine, dites-nous ce que vous aimeriez lire, sujets, etc... Envoyez-nous un e-mail : communication@vaincrelamuco.org

Retrouvez-nous sur les réseaux sociaux vaincrelamuco.org





ENGAGÉ ? PLUS QUE JAMAIS !

Les 5^e Journées Francophones de la Mucoviscidose (JFM) se sont déroulées en mai dernier à Tours. Nous aurions dû déjà nous y retrouver en 2021, mais la Covid et ses restrictions sanitaires nous avaient alors empêchés de célébrer la mise sur le marché du Kaftrio®. Dans un contexte sanitaire français « moins contraint », nous avons pu cette année renouer nos liens en présentiel lors de cet événement majeur de notre vie associative. Cela nous a fait du bien !

BONHEUR de nous retrouver et de voir de nombreux visages trop longtemps éloignés mais aussi de nouveaux venus rejoindre notre combat. Ces JFM ont permis d'exposer la situation de la mucoviscidose à l'ère des modulateurs. Mais également de mettre en perspective l'activité soutenue de la recherche à destination de ceux d'entre nous qui ne peuvent prétendre aujourd'hui à ces traitements.

JOIE d'annoncer lors de ces JFM une nouvelle victoire obtenue par Vaincre la Mucoviscidose, épaulée par les CRCM sous l'égide du Centre national de référence.



Cela constitue un des symboles les plus forts de notre combat

Il s'agit d'un accès compassionnel inédit¹ au Kaftrio® à destination des patients non porteurs d'une mutation F508del, présentant une atteinte respiratoire sévère. Cet accès est extraordinaire à double titre. Une première mondiale pour un accès plus large à la délivrance du Kaftrio® que les autorisations de mise sur le marché (AMM) en vigueur. Pour la première fois en France, c'est à l'initiative d'une association de patients que le cadre de prescription évolue !

57 ANS. C'est le temps qui fut nécessaire pour qu'un patient soit en mesure de présider notre association. Cela constitue un des symboles les plus forts de notre combat; c'est aussi le résultat de toutes nos victoires passées et le prélude de nos victoires futures. Mon engagement est d'être au service de tous ceux qui luttent au quotidien contre la Mucoviscidose, patients, parents, familles, sympathisants et soignants.

GRATITUDE de toute la communauté Mucoviscidose. Pour Pierre Foucaud mon prédécesseur. Trois années de mandat, synonymes d'avancées exceptionnelles dans la lutte contre la Mucoviscidose. Mise sur le marché de trois générations de modulateurs, gestion pour les patients et leurs familles de la crise sanitaire, constitution de notre plan d'action stratégique ViVa26... ne sont que quelques exemples de ses grandes œuvres.

Une immense reconnaissance aussi pour Francis Favardin qui, après près de 40 ans d'investissement dans d'innombrables projets, aura lui aussi marqué durablement notre association et ses combats.

David Fiant,
Président de Vaincre la Mucoviscidose



David Fiant a 40 ans cette année. Il a été bénévole en Basse-Normandie puis en Provence-Alpes-Côte d'Azur. David devient administrateur de l'association en 2017, puis secrétaire général adjoint et secrétaire général. Il est élu président au cours de l'Assemblée générale de 2022.

Son ambition est de mettre pleinement en œuvre le projet stratégique de l'association « ViVa 2026 » et notamment de trouver une solution thérapeutique efficace pour tous les patients. Cela concerne en priorité le développement de la recherche à destination des porteurs de mutations rares et des patients greffés.

 Découvrez son interview en vidéo



¹Voir rubrique actualités page 14

LE PRÉSIDENT D'UNE ASSOCIATION EST UN CHEF D'ORCHESTRE

Pierre Foucaud a présidé l'association Vaincre la Mucoviscidose pendant trois ans et passe la main à David Fiant, patient et jusque-là secrétaire général de l'association. L'occasion de revenir sur trois années particulièrement denses.



Après 3 ans à la tête de l'association, quel bilan faites-vous de votre mandat ?

Mon sentiment, quand je regarde en arrière, est d'avoir vécu une période particulièrement intense avec des dossiers qui étaient inscrits à l'agenda et d'autres totalement imprévus. Et à la clé, un travail considérable et enthousiasmant. En premier lieu je dois dire que mon élection a permis de tourner le dos à des querelles internes qui minaient le fonctionnement et la vocation de l'association. J'ai apporté une neutralité en tant que bénévole sympathisant qui n'avait pas été mêlé à ces tensions stériles. Cela a favorisé l'apaisement, a permis de redonner du sens à l'engagement et de reconstruire une association unie comme l'a illustré notre dernière Assemblée générale. Au-delà de la diversité des opinions exprimées, nous allons désormais tous dans la même direction. Nous avons réussi à créer une plus grande proximité entre les équipes nationales et régionales, entre les salariés et les bénévoles, et entre patients, médecins et chercheurs.

J'ai eu la chance d'être très bien entouré pour cela, faisant équipe avec des administrateurs mobilisés et constructifs. Nous avons formé un bon binôme avec le directeur général Thierry Nouvel et cela a bien fonctionné avec ses équipes, permettant d'aller de l'avant. Un autre accomplissement majeur a été la mise à disposition de Kaftrio®. Je crois pouvoir dire que nous avons bien mené cette bataille, à laquelle nous avons associé Pierre Lemarchal. La première étape fut d'obtenir l'ATU (autorisation temporaire d'utilisation) nominative pour un maximum de patients dès décembre 2019. Le laboratoire Vertex pharmaceuticals a joué le jeu, au prix d'une vigilance constante de notre part. Ce fut le cas pour 480 patients, un chiffre très élevé comparé au reste de l'Europe. Aux termes d'un véritable marathon, l'annonce de la commercialisation du médicament par le ministre de la Santé Olivier Véran au cours de l'Assemblée générale de 2021 fut un symbole fort, témoignant de notre dimension militante, de la capacité de vaincre la Mucoviscidose à porter la voix des patients et attestant d'une forte crédibilité auprès des pouvoirs publics.

Et que dire de la pandémie de Covid ?

Bien sûr, elle a tout bouleversé pendant deux ans. Elle nous a d'abord beaucoup inquiétés compte tenu du risque présumé pour les malades de la mucoviscidose en raison de leur atteinte pulmonaire. Pour y faire face, nous nous sommes déployés sur tous les fronts pour protéger les patients ; sur le plan médical, en communiquant sur ce que nous apprenions au fur et à mesure et en pressant les pouvoirs publics (les patients ont été prioritaires pour la vaccination) mais aussi sur le plan social, psychologique, financier.

Il nous a fallu près d'un an pour comprendre que la mucoviscidose n'était finalement pas un facteur de risque en soi et mieux apprécier les profils à risque, les patients greffés surtout.

La vie associative a été fortement impactée : repli sur soi d'une partie de notre communauté et des bénévoles, fin des réunions en présentiel, l'annulation en cascade des manifestations locales... Mais l'association s'est révélée forte et résiliente et une nouvelle dynamique voit le jour.



Il a tout à fait conscience des grands enjeux de demain : promouvoir la recherche pour que TOUS les patients disposent d'un traitement efficace.

Que souhaitez-vous au nouveau président David Fiant ?

D'abord, je tiens à dire que la passation a été un moment de grande émotion à Tours à l'issue de notre Assemblée générale.

Avoir élu un patient président pour la première fois depuis 1965 constitue une grande et belle étape, qui illustre la place croissante des patients au sein de nos instances. Je souhaite à David le meilleur et suis résolument optimiste.

Il est particulièrement mobilisé pour renforcer nos délégations territoriales.

Il a tout à fait conscience des grands enjeux de demain : promouvoir la recherche pour que TOUS les patients disposent d'un traitement efficace, représenter toutes les catégories de patients ayant des besoins différents à satisfaire en veillant à la place des parents de jeunes enfants, poursuivre nos plaidoyers inter-associatifs pour mieux vivre avec un handicap invisible, mettre en œuvre notre projet stratégique ViVa 2026 auquel il a largement contribué.

Cela présage d'une bonne continuité de notre action, facilitée par le fait que David et moi partageons une complicité naturelle.

Mes nouvelles fonctions de vice-président vont nous permettre de continuer à collaborer au sein du Conseil d'administration. Le rôle du président est de porter la politique associative, nécessitant une bonne orchestration des équipes et une communication adaptée à tous les profils. Nous avons à l'association beaucoup de brillants solistes, je n'ai pas de doute sur le fait que David les conduira à jouer juste et ensemble pendant les années qui viennent pour continuer à faire reculer la maladie. Les défis qui attendent la nouvelle équipe sont majeurs.

Rando Muco: 5 544 participants pour l'édition 2022 !

La Rando Muco s'est déroulée le dimanche 1^{er} mai, à Belle-Isle-en-Terre (22). Une fois encore, cette journée nature en famille organisée par et pour Vaincre la Mucoviscidose, a attiré des milliers de participants, sous un soleil radieux.

« La Rando Muco, c'est une journée en famille, dans la nature et contre la mucoviscidose », résume Yannick Cornanguer, référent du comité local d'organisation de la Rando Muco pour Vaincre la Mucoviscidose et coprésident de l'association La Pierre Le Bigaut, Mucoviscidose.

Des milliers de visiteurs et sportifs, 5544 précisément, se sont retrouvés sur le site de Prat-Elès à Belle-Isle-en-Terre, pour cet événement solidaire, convivial et festif. Tout au long de la matinée, les épreuves se sont enchaînées: VTT, trail, marche nordique, moto-route, randonnée pédestre, randonnée équestre, marche nordique... Il y en a pour tous les goûts ! Et il y a de quoi faire, avec près de 270 km de sentiers balisés et 22 parcours au départ de Belle-Isle-en-Terre.

À midi c'est l'effervescence aux grillades et aux galettes/crêpes, près de 450 kg de frites ont été préparés par une joyeuse équipe de bénévoles. Le repas couscous, organisé dans le gymnase a lui aussi connu une belle affluence avec 1350 repas vendus.

L'après-midi, les courses enfants ont attiré une centaine de jeunes de 7 à 15 ans et le trail adapté, nouveauté de cette édition 2022, organisé avec le soutien du département des Côtes d'Armor a donné un grand sourire aux dix participants.

La musique occupe une place importante à la Rando Muco. Tout au long de l'après-midi, les concerts se sont succédé sur une scène montée pour l'occasion au Prat-Elès. À Loc-Envel, commune de 67 habitants, la musique bretonne est à l'honneur avec l'organisation d'un fest-deiz et d'un concert dans l'église.

Après tant d'années, l'organisation de cet événement incontournable est bien rodée. Pour autant, il faut encore une fois souligner le formidable travail réalisé par les 600 bénévoles et l'association la Pierre Le Bigaut, Mucoviscidose, sans oublier les partenaires et mécènes qui rendent possible cette Rando Muco.

Que retenir de cette édition 2022 ? Des paysages superbes, un balisage impeccable, une journée ensoleillée, de nombreux signaleurs tout au long des parcours, des ravitaillements bien dotés et un accueil chaleureux.



Après 30 ans à travailler ensemble au service de la lutte contre la mucoviscidose, les associations La Pierre Le Bigaut, Mucoviscidose et Vaincre la Mucoviscidose ont choisi de renforcer leur partenariat en 2022. La PLB Muco et la Rando Muco deviennent des événements de Vaincre la Mucoviscidose, organisés par un comité local avec le soutien des bénévoles investis depuis de nombreuses années déjà dans ces manifestations.

Rendez-vous le dimanche 30 avril 2023 à Belle-Isle-en-Terre pour relever le défi !
randomuco.org

Move for Muco, Move for Jeanne, Move for Gaston, Move for Zoé, Move for Aline, Move for Thomas...

Du 8 avril au 11 mai 2022, pour la deuxième année consécutive, ils se sont bougés pour Vaincre la Mucoviscidose et ont continué à faire vivre notre challenge Move for Muco.

Que ce soit en solo, en famille, entre amis ou entre collègues, un peu chaque jour ou en une seule fois... en courant, en marchant, à la nage, à vélo, à cheval, en skate ou à dos de dromadaire... Peu importe le moyen, ils ont explosé les objectifs en repoussant symboliquement l'âge moyen de décès de 34 ans et ont parcouru 141 600 kilomètres. Au total, ce sont 140 954 € qui ont été collectés grâce à la mobilisation des 2569 participants et à la générosité de nos partenaires.

Se bouger, donner son souffle pour ceux qui en manquent, une super idée !

Une chouette initiative

Ensemble on est plus forts

Pour nos petits-enfants d'amour et tous les autres

Chaque jour est une victoire et chaque jour un combat pour la vie.



Virades de l'espoir: et si on s'inspirait des copains ?

Vous êtes mobilisés sur les Virades de l'espoir et vous souhaitez avoir de nouvelles idées pour votre prochaine édition ou la suivante.

Voici trois initiatives inspirantes de la Virade du Pays de Lorient, de la Virade de Cergy-Pontoise et de la Virade scolaire de Vauréal.

LES VIRADES SCOLAIRES 2.0 OU PRESQUE

Il est de plus en plus compliqué de faire des appels au don dans les écoles. Sophie, organisatrice de la Virade scolaire de Vauréal a trouvé une alternative pour que chèques ou espèces ne circulent plus à l'école. Elle a créé une page de collecte « Virade Scolaire de Vauréal » sur mondefi.vaincrelamuco.org et tous les dons se font par carte bancaire en ligne via cette page. La clé de succès c'est d'associer cette page au déroulement d'une virade scolaire classique avec deux temps forts :



1/ Un temps de sensibilisation des élèves en amont de la virade avec des interventions dans les classes (contenu adapté aux différents niveaux).



2/ Le jour J de la Virade scolaire avec une course solidaire. Le principe ? Les élèves font parrainer leurs kilomètres à travers des dons.

BRAVO ! a effectué tours de stade !				
Nom et prénom de la marraine ou du parrain	Adresse postale de la marraine ou du parrain	Mail de la marraine ou du parrain	Pour chaque tour effectué, je m'engage à donner...	Multiplié par le nombre de tours, je donne donc...
			€	€
			€	€
			€	€

Chaque élève reçoit un « Livret du coureur » qui reprend les éléments vus en classe pour sensibiliser les parents et leur entourage. Le livret explique le principe du parrainage des kilomètres de la Virade scolaire. L'élève y recueille les promesses de don pour ses tours de stade réalisés.

Le jour J, un bénévole note le nombre de tours effectués par l'élève. Celui-ci transmet à ses marraines et ses parrains le résultat de son challenge sportif et le lien vers la page de collecte pour qu'ils puissent effectuer leurs dons de manière sécurisée. Astuce : le lien est communiqué dans une version raccourcie (générée sur bitly.com) et également via un QR code (créé sur unitag.io/fr/qrcode) indiqués sur tous les supports de communication : livret, flyer, sites web, articles, page Facebook de la ville, espace partagé de l'école...

GÉNÉRER UNE COLLECTE SUPPLÉMENTAIRE AVEC SES PARTENAIRES

Grâce à ce dispositif facilité par le paiement en ligne, en 2020, la Virade scolaire de Vauréal a collecté plus de 22 000 € !

La Virade de Cergy-Pontoise crée systématiquement une page de collecte sur mondefi.vaincrelamuco.org pour chacun de ses partenaires « Entreprise du souffle » (= partenaire qui fait un don de 1 000 € et plus). Non seulement le partenaire réalise son don sur cette page mais en plus, il peut partager le lien à tout son réseau (clients, fournisseurs, partenaires...) pour déclencher encore plus de dons. En 2021, les 14 entreprises du Souffle de la virade ont récolté près de 36 500 € grâce à leurs pages de collecte.



Les gènes modificateurs,

alliés ou ennemis potentiels pour la santé

AU PROGRAMME

Qu'est-ce qu'un gène modificateur ?

Comment les connaît-on ?

Quels sont les gènes modificateurs ?

Un bénéfice individuel probable

Deux personnes atteintes de mucoviscidose, partageant des mutations identiques sur le gène CFTR et vivant dans un environnement proche, n'auront pas forcément les mêmes symptômes et avec la même sévérité. Ces différences sont dues aux gènes modificateurs; des gènes existant sous des formes légèrement différentes d'un individu à un autre, qui participent au fonctionnement de l'organisme, et sont susceptibles d'avoir une action protectrice ou au contraire aggravante face aux différentes manifestations de la maladie.

Apprendre à les connaître permettrait de mieux prédire certains risques individuels et la réponse aux traitements, dont les thérapies de CFTR, avec un objectif : personnaliser davantage la prise en charge.

Avant d'en arriver là, un gigantesque travail de recherche fondamental est nécessaire pour décrire ces gènes.

Ce chantier a démarré il y a quelques années dans différents laboratoires à travers le monde et en particulier en France, grâce aux données de milliers de patients volontaires. Ce dossier est destiné à vous présenter ce projet d'envergure sur les gènes modificateurs en France, les premiers résultats et à détailler les applications possibles à terme, justifiant le soutien de l'association Vaincre la Mucoviscidose à cette aventure scientifique.

A

Après la découverte du gène CFTR en 1989, les cliniciens ont compris que la mucoviscidose était due à des mutations sur ce gène, pouvant avoir plusieurs conséquences : l'absence totale de protéine CFTR, son mauvais acheminement à la membrane cellulaire ou encore un dysfonctionnement de son activité. Cette hétérogénéité entraîne des symptômes variables respiratoires, digestifs, hépatiques, etc. bien connus des médecins. Mais rapidement, ces derniers ont constaté que deux patients possédant exactement les mêmes mutations sur le gène CFTR ne présentaient en fait pas vraiment les mêmes symptômes et pas aux mêmes moments de la vie. L'âge de survenue, la sévérité, peuvent être variables avec des atteintes d'organes différentes. De nombreuses études ont montré l'importance de l'hygiène de vie, de l'adhésion aux traitements, de l'activité physique ou encore d'autres facteurs environnementaux sur l'évolution de la maladie. Malgré cela, ils ont encore observé au sein de fratries abritant plusieurs enfants atteints de la maladie, présentant les mêmes mutations et vivant dans le même environnement, des différences de symptômes...



Quand le gène CFTR a été découvert, les médecins pensaient que les écarts de phénotypes observés seraient dus aux différentes mutations sur ce gène. Mais après les avoir décrites et documentées, ils ont constaté que les différences persistaient, résume le professeur. D'où l'idée que d'autres gènes pouvaient avoir une influence sur la maladie. C'est ainsi qu'émergea l'hypothèse des gènes modificateurs.

Pr. Harriet Corvol,
responsable du CRCM pédiatrique
de l'hôpital Trousseau à Paris

FACTEURS GÉNÉTIQUES :

MUTATIONS SUR LE GÈNE
CFTR

GÈNES MODIFICATEURS

associés
aux autres
atteintes
d'organes

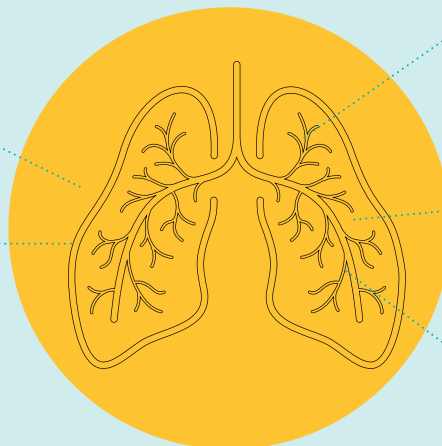
associés
à la fonction
pulmonaire

FACTEURS NON GÉNÉTIQUES :

ENVIRONNEMENT :
tabac, pollution
atmosphérique, climat,
risque infectieux

ORIGINE
ETHNIQUE

NIVEAU SOCIO-
ÉCONOMIQUE



Ensemble des facteurs influençant le cours de la maladie et sa sévérité

Qu'est-ce qu'un gène modificateur ?

Cette hypothèse repose sur le fait que d'autres gènes que CFTR peuvent moduler les manifestations et la sévérité de la mucoviscidose. Une hypothèse crédible car il existe chez chacun de nous une certaine variabilité naturelle dans le génome. De nombreux gènes possèdent des séquences d'ADN légèrement différentes d'un individu à un autre, entraînant des écarts de niveau d'expression de leurs protéines ou de leurs fonctions. Cela s'appelle des variants (*voir encadré*). Ces variants peuvent concerner des gènes impliqués dans l'immunité, l'inflammation, la réparation cellulaire, le fonctionnement de l'épithélium¹, du foie ou encore le métabolisme, autant de fonctions retrouvées dans la mucoviscidose. Cela peut expliquer que certains symptômes soient plus marqués chez certains patients que d'autres.

Il a ensuite fallu vérifier cette hypothèse et partir à la recherche de ces supposés gènes modificateurs. Le principe (voir paragraphe suivant) consiste à rechercher des variants associés à telle ou telle atteinte d'organe ou sa sévérité : atteinte pulmonaire, digestive, hépatique, etc. C'est ainsi que les chercheurs ont découvert les premiers d'entre eux dans les années 2000. « *Ce phénomène des gènes modificateurs n'est d'ailleurs pas propre à la mucoviscidose et s'est confirmé pour les autres maladies monogéniques. Il s'agit de manière générale des gènes ne causant pas directement la maladie mais influençant la réponse du patient face au principal gène muté. Mais au-delà, des gènes modificateurs existent pour tout type de maladie, génétique ou non. On en trouve dans l'asthme, le diabète, etc. Le cours de n'importe quelle pathologie est influencé par le patrimoine génétique de chacun de façon plus ou moins importante et deux personnes atteintes de la même maladie présenteront toujours un phénotype² différent dépendant de l'environnement et de ces gènes modificateurs* », explique Harriet Corvol.

Mieux les connaître devait initialement permettre de mieux comprendre l'hétérogénéité des profils face à la mucoviscidose. Mais la recherche a tellement progressé que désormais, les chercheurs entrevoient un moyen de mieux prévoir l'évolution de la maladie et la réponse aux traitements pour chaque patient à partir de l'analyse de son profil génétique « modificateur » à la naissance. Cela permettrait par exemple d'évaluer l'âge de début des symptômes, les atteintes d'organe à venir ou encore la réponse à tel ou tel traitement, et proposer une prise en charge « sur mesure ». Une bonne connaissance des gènes modificateurs pourrait donc ouvrir la porte à une médecine personnalisée de la mucoviscidose. Enfin, certains d'entre eux pourraient servir de cibles thérapeutiques afin de développer de nouveaux médicaments, en particulier pour les patients non éligibles ou ne répondant pas aux modulateurs de CFTR.

¹ Tissu formé de cellules juxtaposées qui recouvre la surface du corps ou qui tapisse l'intérieur de tous les organes creux.

² Ensemble des caractères observables, apparents, d'un individu, d'un organisme dus aux facteurs héréditaires (génotype) et aux modifications apportées par le milieu environnant.

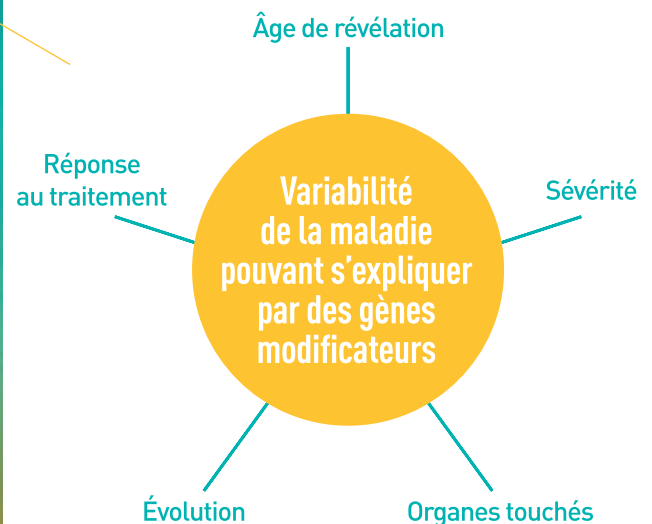


Combien sont-ils ?

20 ? 50 ? 100 ? 1 000 ? Combien de gènes modificateurs influencent au total le cours de la mucoviscidose ?

« Je n'ai aucune idée de la réponse. À ce jour une poignée de gènes ont été confirmés mais beaucoup sont suspectés et doivent être étudiés. Et beaucoup restent peut-être à découvrir ».

concède Harriet Corvol



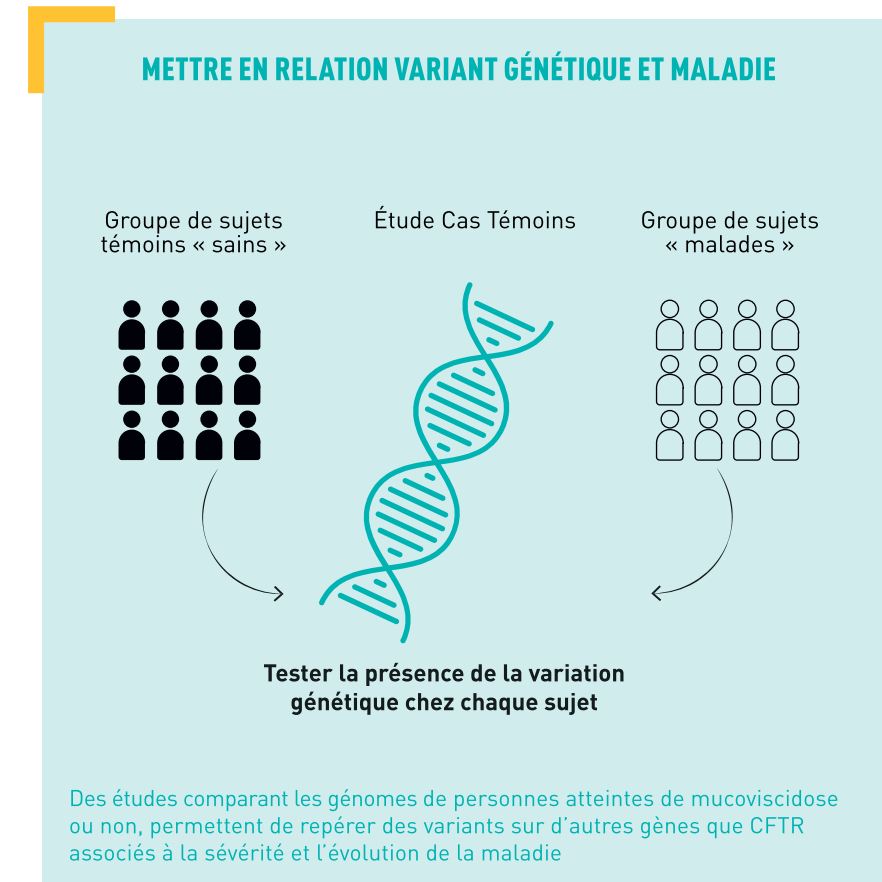
Comment les connaît-on ?

Deux techniques permettent de découvrir ces gènes modificateurs. L'une repose sur la recherche de « gènes candidats » et l'autre sur l'analyse à l'aveugle du génome entier d'individus (Genome-Wide Association).

Les chercheurs ont débuté leur quête des gènes modificateurs en se fondant sur les connaissances qu'ils avaient de la physiopathologie³ de la mucoviscidose. Ils ont fait des hypothèses et testé des gènes potentiellement impliqués dans des atteintes d'organes ou des manifestations respiratoires. C'est l'approche « gène candidat ».

Prenons un exemple : si une protéine lambda est impliquée dans la réponse immunitaire antibactérienne, on peut logiquement se demander si certains variants du gène qui la code pourraient être associés à une meilleure ou moins bonne protection contre les infections bactériennes. Le travail consiste alors à analyser ce gène particulier chez des patients en corrélation avec leur situation clinique (primo-infection, infections chroniques, type de germe, absence d'infection...) dans le but de trouver si possible ces variants protecteurs ou aggravants. Les chercheurs ont fait ce travail pour différents gènes potentiellement intéressants d'après leur fonction connue dans l'immunité, l'inflammation ou encore le fonctionnement de l'épithélium respiratoire.

Mais l'une des principales limites de cette approche est qu'elle n'identifie que les gènes suspectés d'influencer la maladie, d'après les connaissances encore incomplètes que les cliniciens ont de la maladie. Elle fait donc l'impasse sur beaucoup d'autres. Aussi, il était important d'aller au-delà en étudiant l'ensemble du génome sans ce biais imposé par les connaissances préexistantes. Cela est devenu possible grâce aux études d'association à l'échelle du génome (Genome-Wide Association Study ou GWAS, en anglais). Ces études passent par le séquençage de plus d'un million de séquences réparties partout sur le génome appelées SNP (polymorphismes nucléotidiques simples) à l'origine des



variants, pour faire ressortir ceux associés aux différentes atteintes d'organes ou à la réponse aux traitements.

Ce travail colossal nécessite de disposer de cohortes de patients dont les mutations CFTR sont connues, avec des profils cliniques bien documentés, et présentant des symptômes variables comme une atteinte respiratoire sévère chez certains et légère chez d'autres, afin de faire mettre en évidence des gènes modificateurs. Et plus la taille de ces cohortes est importante, plus les résultats, fondés sur des calculs statistiques, sont fiables. Ce dernier point pose évidemment un problème pour une maladie rare, mais cela n'a pas freiné l'enthousiasme d'Harriet Corvol qui a décidé dès 2006 de créer une cohorte française « gènes modificateurs ».

Elle a rapidement convaincu l'ensemble des CRCM de participer à ce projet et tous ont proposé aux patients et aux familles associées de rejoindre cette aventure afin de partager leurs données cliniques et de fournir un échantillon sanguin pour que leur ADN soit analysé. Cette cohorte a déjà permis de découvrir plusieurs gènes modificateurs.

Et plus la taille de ces cohortes est importante, plus les résultats, fondés sur des calculs statistiques, sont fiables.

³ Étude des dérèglements des éléments et des fonctions de l'organisme humain, en ce qui concerne ses mécanismes physiques, cellulaires, biochimiques ou physiologiques, et pouvant donner lieu à une pathologie. À ce titre, l'étude physiopathologique d'une maladie permet non seulement de mieux en comprendre les signes cliniques et biologiques, mais également d'envisager les mécanismes par lesquels un traitement pourrait rétablir les fonctions normales de l'organe ou tissu atteint.

...

Mais comme pour toute étude scientifique, il faut en plus reproduire les résultats pour les confirmer. C'est pourquoi Harriet Corvol s'est rapprochée d'autres pays pour cette étape supplémentaire. « Nous travaillons beaucoup avec l'Amérique du Nord (États-Unis et Canada), explique-t-elle, permettant à la fois de valider des résultats chez d'autres patients ou de constituer des cohortes plus importantes atteignant plusieurs milliers de patients. Les effectifs obtenus sont désormais suffisants pour déceler des gènes modificateurs ayant une influence importante à modérée, malgré le fait qu'il s'agisse d'une maladie rare, rassure-t-elle. Je voudrais d'ailleurs remercier tous les patients français qui croient en ce projet et ont accepté de nous faire confiance. Ils sont plus de 5 000 aujourd'hui, ce qui est formidable au regard du nombre total de malades en France et fait de notre cohorte l'une des plus importantes à l'échelle internationale ».

Ce travail paraîtrait presque facile ! La réalité est beaucoup plus complexe et les chercheurs font régulièrement deux pas en avant, un pas en arrière. « Découvrir ces gènes est une tâche ardue, reconnaît Harriet Corvol. Le plus compliqué n'est pas la partie génétique contrairement à ce qu'on pourrait croire. Le séquençage est fiable et les résultats aussi, mais à condition que les données

cliniques mises en face soient rigoureuses. Et c'est là le plus difficile. Comment s'assurer pour des milliers de patients parfois issus de différents pays, que la sévérité des atteintes est bien documentée, que les paramètres pris en compte pour les évaluer sont les mêmes ? ». D'où l'importance de répliquer les résultats obtenus au cours d'un premier travail sur d'autres cohortes.

Enfin, dernière étape et non des moindres, il faut comprendre la fonction des gènes modificateurs et valider leur rôle dans la pathologie. Pour cela il faut mener des études « fonctionnelles ». C'est le travail effectué, entre autres, par Loïc Guillot, chercheur Inserm au Centre de Recherche Saint Antoine dans la même équipe qu'Harriet Corvol, sur le gène SERPINA1 associé à l'atteinte hépatique.

Les chercheurs utilisent pour cela des modèles cellulaires et animaux et inactivent par exemple le gène en question pour en observer les effets, ou encore recherchent des partenaires moléculaires de la protéine qu'il code. « Ce travail permet d'en apprendre plus sur la mucoviscidose mais peut aussi apporter de nouvelles informations pour d'autres pathologies », explique Loïc Guillot.



Ce travail permet d'en apprendre plus sur la mucoviscidose mais peut aussi apporter de nouvelles informations pour d'autres pathologies

explique Loïc Guillot.



FOCUS

Variant, polymorphisme, SNP : trois-en-un

Les séquences d'ADN d'un individu à un autre sont identiques à environ 99,9%. Les 0,1% restants – cette proportion apparemment infime équivaut néanmoins à quelque six millions de différences génétiques entre deux individus – contiennent des variations appelées polymorphismes qui peuvent influencer différents traits notamment en cas de maladie, la probabilité ou la gravité de celle-ci et la réponse aux médicaments.

Ces polymorphismes (aussi appelés SNP ou variants) consistent en des substitutions, délétions ou insertions de nucléotides qui sont des briques d'ADN. Contrairement aux mutations qui surviennent rarement, ils sont très fréquents et leur nombre varie d'un ou deux par gène à plusieurs centaines. De nombreux polymorphismes génétiques ont déjà été associés à des maladies fréquentes : des variants du gène de l'apolipoprotéine E4 avec des formes précoces de maladie d'Alzheimer, des variants du récepteur gamma avec le diabète de type 2, le gène NOD2 et la maladie de Crohn, etc.

```

AACTCCAGTCAGTGAACCTT
ATAAACTAAAACCTTCAAC
ATCGATGAAGAACGCAGCG
TTGCAGAATTCAGTGAATC
TGCGCCCTTGGTATTCCG
TCATTTCAACCCTCAAGCT
CCTCCACGGACGCGCCTTA
TGCCTCAAGCGTAGTAGAA
CGGCGTTCGCCGCGGACG
GGTTGACCTCGGATCATCG
AGTTTTTCTTCCGCTGCA
GGTGCTGGGTGCTGGGTTC
GCTTCGGTGAGGGGCATTT
CTAAGCCTCGTTCGGGCTC
TTTTTTGCGACCGGCGTGC
AGACACGCCACGCATGTGC
    
```


Une étude pour recenser les cas de mucoviscidose dans le monde

Cet article paru dans la revue *Journal of Cystic Fibrosis* présente les résultats d'une étude qui a voulu estimer combien de personnes dans le monde sont atteintes de mucoviscidose, combien parmi elles ont été diagnostiquées et combien reçoivent le meilleur traitement disponible. Nous présentons ici une traduction du résumé vulgarisé de cet article*.

Une maladie mondiale encore méconnue, en dehors du monde occidental

Les idées préconçues sur la mucoviscidose en tant que maladie « anglo-saxonne » ont été récemment remises en question, la mucoviscidose étant de plus en plus considérée comme une maladie véritablement mondiale. Toutefois, on sait toujours très peu de choses sur le nombre de personnes atteintes de mucoviscidose en dehors du monde occidental. Il est donc difficile de savoir où les besoins ne sont pas satisfaits.

Les récentes innovations en matière de soin de la mucoviscidose ont permis d'améliorer considérablement la vie des patients. Cependant, si on ne peut pas identifier les lacunes dans l'accès au traitement au niveau mondial, les personnes atteintes de mucoviscidose dans les pays en développement risquent de ne pas pouvoir bénéficier de ces progrès.

Des estimations fondées sur de nombreuses sources d'information

Les auteurs de l'étude ont utilisé une combinaison de données de registres publics de patients, d'articles de recherche, de données commerciales publiées, ainsi qu'une enquête internationale auprès d'experts de la mucoviscidose et d'associations de patients afin d'estimer le nombre total de personnes atteintes de mucoviscidose dans le monde, la proportion de celles qui ont été diagnostiquées et la proportion de celles qui reçoivent le meilleur traitement disponible (actuellement une trithérapie associant trois modulateurs de CFTR). Ils ont utilisé plusieurs sources de données afin de maximiser la quantité d'informations pour les pays où il n'existe pas de registres de haute qualité.

Des données encore très incomplètes

L'analyse conduit à une estimation de 162 400 personnes atteintes de mucoviscidose dans le monde, dans 94 pays différents.

Parmi ces personnes, 65 % (105 300) seraient actuellement diagnostiquées et 12 % (19 500) bénéficieraient d'une trithérapie. Dans 64 pays, aucune information n'est disponible.

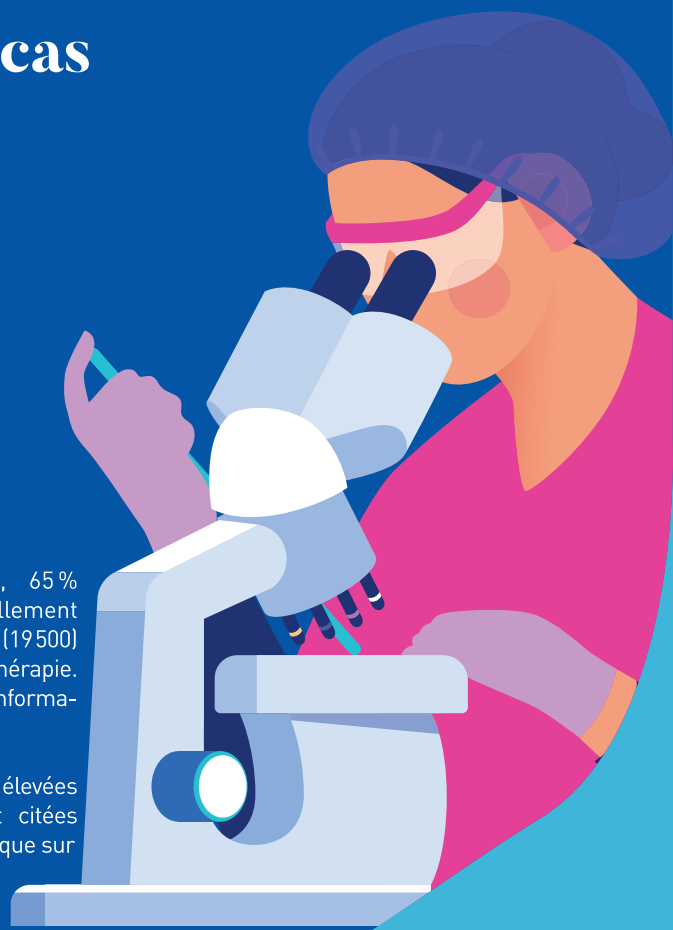
Ces estimations sont plus élevées que celles actuellement citées dans la littérature scientifique sur la mucoviscidose, et de nombreuses personnes atteintes de mucoviscidose ont été identifiées dans des régions telles que le Moyen-Orient, l'Amérique du Sud et l'Europe de l'Est où aucun modulateur de CFTR n'est disponible.

Il est urgent d'agir

Un nombre important de personnes sont atteintes de mucoviscidose dans des pays où les médicaments ayant un fort impact sur la maladie ne sont pas disponibles. Il est donc urgent d'agir pour améliorer les taux de diagnostic et de traitement de la maladie, afin qu'une plus grande proportion de patients puissent recevoir les traitements les plus efficaces.

Les auteurs soulignent les limites de l'étude dues au fait que dans les nombreux pays où aucun registre de patients n'est disponible, très peu d'informations de haute qualité ont pu être collectées, voire aucune dans plusieurs régions du monde.

Des recherches supplémentaires de haute qualité sont nécessaires dans les pays en développement pour mieux appréhender le nombre exact de personnes atteintes de mucoviscidose et leur donner accès aux meilleurs traitements.



162 400

personnes atteintes de mucoviscidose

dans

94 pays

différents

65 %

(105 300) seraient actuellement diagnostiquées et

12 %

(19 500) bénéficieraient d'une trithérapie.

64 pays,

aucune information n'est disponible.

*Traduction réalisée par le groupe ressource du pôle recherche. Le texte en anglais est issu des *CF Research News* de l'ECFS.

Retour sur les colloques annuels destinés aux jeunes chercheurs

Deux colloques dédiés aux jeunes chercheurs se sont tenus en début d'année à l'initiative de Vaincre la Mucoviscidose et ses partenaires. L'objectif de ces événements est d'encourager les jeunes à poursuivre leurs travaux sur des questions de recherche portant sur la mucoviscidose, mais aussi de favoriser les échanges et les collaborations.

Le colloque français en format mixte

Le 23^e colloque français des jeunes chercheurs menant des travaux sur la mucoviscidose s'est déroulé le 15 février 2022, avec un format mixte, en partie en présentiel et en partie en visioconférence. Cette manifestation a réuni plusieurs dizaines de participants, parmi lesquels 42 jeunes chercheurs francophones, dont 20 ont présenté leurs travaux de recherche. Les vidéos de leurs présentations orales sont disponibles sur notre site internet¹.

Focus sur le prix « Michel Chignard »

Le colloque français des jeunes chercheurs, est l'occasion pour décerner des prix aux meilleures présentations² réalisées lors de l'événement, mais aussi le prix « Michel Chignard ».

Suivant la volonté de la famille de Michel Chignard, ce prix est remis en hommage au renommé chercheur et récompense chaque année un jeune chercheur ou enseignant-chercheur, travaillant dans une équipe de recherche française, qui s'est illustré tant pour son excellence scientifique dans le domaine de la mucoviscidose que pour ses qualités pédagogiques.

Cette année, le prix a été décerné à Audrey Bernut, chercheuse au LPHI (*Laboratory of Pathogen Host Interactions*) à Montpellier. Elle travaille sur les pathologies infectieuses et inflammatoires dans la mucoviscidose et plus particulièrement sur le rôle de CFTR dans la réponse immunitaire innée.

Une page dédiée à ce prix, retraçant le parcours de Michel Chignard et indiquant les lauréats depuis sa création en 2019, est disponible sur notre site internet, dans la rubrique « Guérir ».

¹Retrouvez les vidéos de leurs présentations ici



²Retrouvez les lauréats 2022 dans l'actualité publiée sur notre site



Le colloque européen en version 100 % digitale

Le 15^e colloque européen des jeunes chercheurs (*European Young Investigator Meeting*), organisé par Vaincre la Mucoviscidose en collaboration avec trois autres associations de patients d'Allemagne, de Belgique et des Pays-Bas, sous l'égide de la fédération européenne des organisations de patients CF Europe, s'est tenu le 9 et 10 mars.

41 jeunes chercheurs de sept nationalités différentes, dont 11 Français, y ont présenté leurs travaux en recherche fondamentale, en recherche clinique ou en sciences humaines et sociales.

Malgré les contraintes du format - tout ou partie à distance - de ces deux colloques, l'opportunité des échanges a été maintenue. Rendez-vous en 2023 pour des événements qui se tiendront - on l'espère tous - en présentiel !

Félicitations à Christie Mitri qui s'est illustrée à la conférence ECFS Basic Science 2022

La conférence de l'ECFS (European Cystic Fibrosis Society) Basic Science s'est tenue du 30 mars au 2 avril 2022 au Portugal. Comme chaque année, c'est l'occasion pour les chercheurs internationaux de présenter leurs travaux et découvrir les dernières avancées en matière de recherche fondamentale dans le domaine de la mucoviscidose. La délégation française était présente en nombre à cette conférence.

En trois années de thèse dans l'équipe du professeur Harriet Corvol au centre de recherche de Saint-Antoine (Paris), sous la direction du docteur Olivier Tabary, Christie Mitri a présenté son travail lors de la conférence. Elle est lauréate du prix de la meilleure communication orale.



Son projet de recherche, soutenu par Vaincre la Mucoviscidose en partenariat avec la famille de Blanche (voir dossier page 21) porte sur le développement d'une nouvelle approche thérapeutique pour le traitement de l'ensemble des patients atteints de la mucoviscidose quelles que soient leurs mutations. L'équipe d'Olivier Tabary a ainsi développé une stratégie à ARN utilisant un oligonucléotide antisens³ pour augmenter l'expression et l'activité d'un canal chlorure alternatif (anocamine ou ANO1) qui pourrait compenser le manque d'activité de CFTR. En particulier, Christie cherche à étudier l'efficacité de cette stratégie sur les mutations de classe entraînant l'absence de production de la protéine CFTR. **Nous suivrons avec attention les avancées de ses travaux !**

³Voir le dossier sur l'ARN dans le numéro 169 de Vaincre le mag <https://www.vaincrelamuco.org/download/15179>

Prise en compte de l'incontinence urinaire chez les patientes atteintes de mucoviscidose

L'association a organisé un webinar pour les soignants des CRCM le 23 juin dernier. Il s'agissait, d'une part, de présenter les grandes orientations de l'appel à projets médical 2023, qui finance des postes de soignants, du matériel et des projets innovants dans les CRCM. D'autre part, quatre projets innovants, financés dans le cadre d'un précédent appel à projets, ont été présentés aux soignants afin de créer du lien et leur donner envie de mettre en place des projets audacieux. L'article ci-dessous présente le projet sur l'incontinence urinaire mené par le CRCM de Grenoble. Les autres projets seront présentés dans les prochains numéros du magazine Vaincre.

D'après les études scientifiques, les femmes atteintes de mucoviscidose présentant une incontinence urinaire (IU) seraient touchées dans 30 à 69 % des cas et entre 19 et 49 % chez les adolescentes (l'âge médian d'apparition des fuites est de 14,5 ans). Cet écart de résultat s'explique pour deux raisons principales. La première est la faiblesse des recherches mis en place sur cette thématique. La deuxième explication est en lien avec la première. En effet, le nombre peu conséquent de recherche effectué dans ce domaine ainsi que des protocoles expérimentaux différents, entraînent *in situ* des différences de résultats. En se fondant sur la définition de l'*International Continence Society*, l'IU est : « une perte involontaire d'urine par l'urètre, constituant un problème social ou d'hygiène et qui peut objectivement être démontrée ». Elle peut apparaître sous trois formes :

- L'incontinence urinaire à l'effort (IUE) qui est caractérisée par une fuite involontaire d'urine, non précédée du besoin d'uriner, qui survient à l'occasion d'un effort tel que toux, rire, éternuement, saut, course, soulèvement

de charges ou toute autre activité physique augmentant la pression intra-abdominale.

- L'incontinence urinaire par urgenturie (IUU) ou impériosité est caractérisée par la perte d'urine précédée d'un besoin urgent et irrésistible d'uriner aboutissant à une miction ne pouvant être différée.
- L'incontinence urinaire mixte (IUM) combine les deux types de symptômes.

Dans le cas de la mucoviscidose, l'IU à l'effort est la plus présente. Elle s'explique notamment à travers les effets de la toux chronique et sa prévalence augmente davantage lors des périodes d'exacerbations. Celle-ci a un impact aussi physique que psychologique. Les études démontrent que les femmes (population générale) qui sont touchées, jugent leur état de santé médiocre. Dans le cadre de sa prise en charge au sein des CRCM, les travaux de A. Renault (2017), constatent que la majorité des professionnels sont informés de cette complication mais que seulement un quart d'entre eux questionnent les patientes de manière systématique ; le sujet reste encore aujourd'hui tabou ou gênant à aborder, aussi bien pour les soignants que les patients. Seulement 50 % des femmes abordent la question avec un professionnel de santé ou un membre de leur famille et 44 % ignorent l'existence des différents traitements possibles (Lacarrière C., 2014).



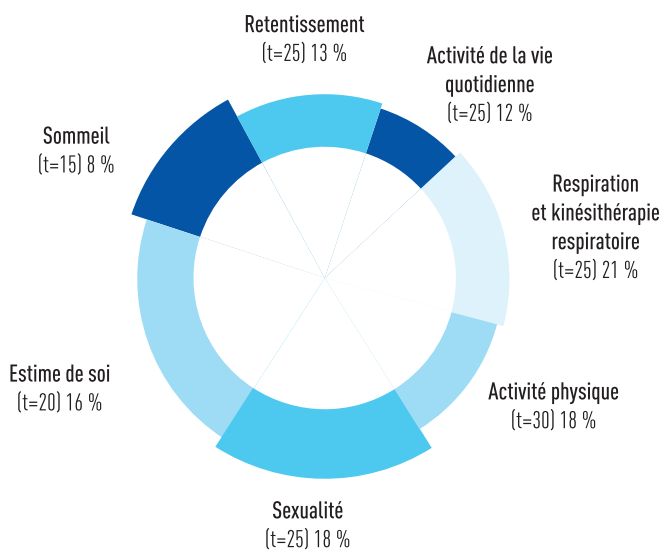
**C'est en toussant,
en marchant et en
faisant du sport que
cela se produit
le plus souvent.**

(une patiente du CRCM de Grenoble).



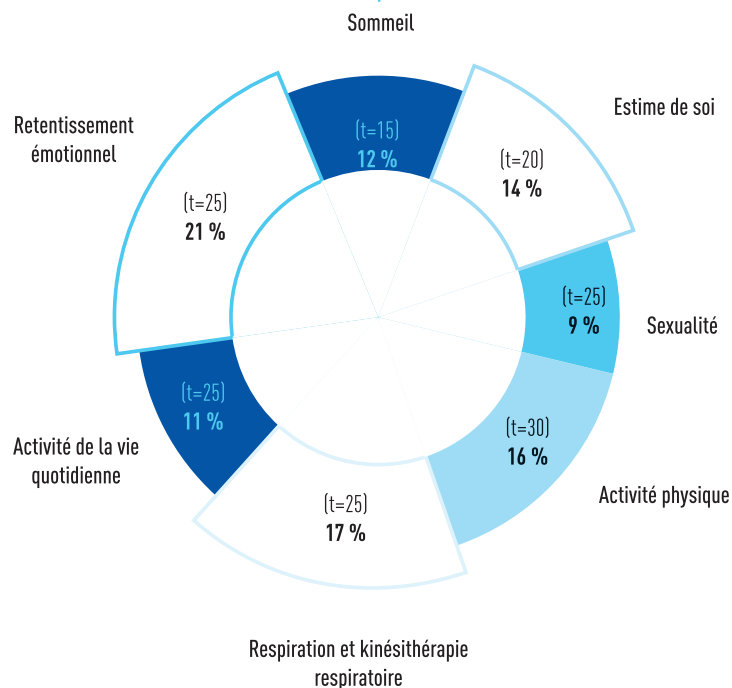
En France, il existe peu de recommandations et d'études sur l'incontinence urinaire chez les personnes atteintes de la mucoviscidose, contrairement à d'autres pays comme l'Australie ou le Royaume Uni. L'IU est sous-estimée chez les patientes, c'est pourquoi la prise en compte de cette complication doit se faire par les professionnels de santé dans le suivi quotidien des femmes afin de mieux les orienter. Le CRCM de Grenoble a donc souhaité mener une étude sur la prévalence et les différents impacts que peut comporter une incontinence urinaire chez leurs patientes. Elle doit aboutir à des actions de sensibilisation et de prévention mais aussi permettre d'adapter à terme sa prise en charge. L'étude se fonde en premier lieu sur un questionnaire envoyé toutes nos patientes (18 ans et +), conscientes de leur problématique de fuites urinaires. Il aborde huit thématiques : activité de la vie quotidienne, la kiné respiratoire, l'activité physique, le sommeil, la sexualité, l'estime de soi, le retentissement émotionnel et la qualité de vie. Il ouvre sur un échantillon de 17 femmes, âgées de 19 à 50 ans dont 8 ayant eu des enfants (7 par voie basse). À la suite de l'analyse des résultats du questionnaire, on peut s'apercevoir que les femmes ayant répondu sont principalement impactées dans 3 contextes : respiration & kiné respiratoire (21 %) et notamment lors des exacerbations et de la toux, puis l'activité physique (18 %) où cela survient surtout lors des sauts et impacts (ex : course à pied). Le dernier est l'estime de soi (16 %) où on retrouve un sentiment de honte et par le fait que la majorité soit gênée de porter régulièrement des protections hygiéniques pour cela : « *cela arrive surtout pendant une quinte de toux. Je dois alors porter des protections en continu par peur de fuite. témoigne l'une de nos patientes* ».

Figure 1 : Impact de l'IU dans les différents items chez des femmes atteintes de mucoviscidose au CRCM de Grenoble



¹ https://educationtherapeutique.muco-cftr.fr/downloads/ETP-pratique/diagnostic/Des_mots_pour_le_dire.pdf

Figure 2 : impact de l'IU dans les différents items chez des femmes atteintes de mucoviscidose au CRCM de Grenoble post Trikafta



Après la remontée de ces informations, l'équipe du CRCM de Grenoble, a réfléchi à un moyen pour favoriser l'échange puis la prise en charge de l'incontinence urinaire et du travail du plancher pelvien. Le sujet a été plus facilement abordé lors des consultations par les professionnels, introduit par le questionnaire mais aussi par l'outil d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) « Des mots pour le dire ». L'élaboration d'un livret de prévention a été également mis à disposition au centre, pour informer et conseiller sur les bonnes pratiques ainsi que sur les différents accompagnements possibles. L'arrivée du Kaftrio®, va enclencher la deuxième phase de l'étude. Le CRCM de Grenoble a commencé à refaire passer le questionnaire. Il dispose actuellement de 8 retours (sur 17) de ses patientes et a pu relever déjà des tendances d'évolutions. L'impact a été amélioré sur la respiration et la kiné respiratoire [-4 %], (« *Mes troubles surviennent quand je tousse uniquement.* ») de même que pour l'activité physique [-2 %]. Une diminution s'observe aussi pour la sexualité [-3 %] et l'estime de soi [-2 %]. À l'inverse, le sommeil [+4 %] et le retentissement émotionnel [+8 %] est plus touché.

Suite à l'absence de toux, je n'ai plus de troubles urinaires, mais j'ai tendance à continuer à porter des protections hygiéniques par prévention.



Un accès à l'assurance emprunteur enfin possible

Vaincre la Mucoviscidose s'est mobilisée depuis 2018 pour que les patients puissent accéder à une assurance emprunteur à travers plusieurs actions dont une saisine de la défenseure des droits et un plaidoyer auprès des sénateurs et députés tout au long de l'année 2021.

Après des années de combat pour modifier les conditions d'accès à l'assurance-emprunteur, des associations de patients ont obtenu gain de cause avec l'adoption de la loi¹ du 28 février dernier par l'Assemblée nationale. Cette loi marque une avancée majeure et vise à rendre plus accessible le marché de l'assurance emprunteur grâce à une mesure phare pour les patients atteints de mucoviscidose, la suppression du questionnaire médical sous conditions.

Les changements attendus à partir du 1^{er} juin

Grâce à la suppression du questionnaire médical pour les emprunts inférieurs à 200 000 euros et arrivant à échéance avant le 60^e anniversaire de l'emprunteur, les personnes atteintes de mucoviscidose pourront désormais réaliser un projet immobilier seul ou à deux : les 200 000 euros s'entendent par personne et peuvent par conséquent être portés à 400 000 euros pour un couple. Au-delà de cette quotité ce sont les dispositions de la convention AERAS (s'Assurer et Emprunter avec un Risque Aggravé de Santé) qui s'appliquent.

Les vigilances

Au moment de la rédaction de cet article, plusieurs questions subsistent sur les modalités concrètes de mise en œuvre de ces avancées. Sur l'accès à l'assurance, certaines associations craignent des contournements de la part de certains acteurs de l'assurance ou du secteur bancaire, notamment par le biais de questionnaires sur les habitudes de vie. Par ailleurs, sur les montages financiers envisagés pour des achats supérieurs à 200 000 euros pour une personne seule ou 400 000 euros pour un couple, l'articulation avec la convention AERAS reste floue. Enfin l'augmentation des taux d'emprunt et les transformations du marché immobilier rendent les achats plus difficiles particulièrement sur certains secteurs en tension.

Un groupe Facebook pour suivre les pratiques et expériences

Afin de d'assurer un suivi des pratiques et de diffuser les informations utiles et bonnes astuces recueillies au sein du réseau, Vaincre la Mucoviscidose a lancé un groupe Facebook « assurance emprunteur et Mucoviscidose: Assurance emprunteur mucoviscidose | Facebook ». Si vous avez une bonne ou mauvaise expérience, venez la partager avec nous afin de faire de cette nouvelle disposition un véritable levier pour les projets de vie des patients.

¹ Loi n° 2022-270 du 28 février 2022 pour un accès plus juste, plus simple et plus transparent au marché de l'assurance emprunteur

Un point sur les aides disponibles en cas de déménagement

En France, il existe de nombreuses aides possibles dans le cadre d'un déménagement, bien qu'elles soient souvent méconnues du grand public. Elles peuvent être soumises à condition de ressources, de composition familiale, réservées aux salariés ou aux étudiants...

Vous trouverez ici un résumé des aides existantes.

Les assistantes sociales de Vaincre la Mucoviscidose sont à votre disposition pour tout complément d'information.

Le fond de solidarité logement accès est une aide soumise à condition de ressources. Le plafond de ressources à ne pas dépasser et les aides possibles (1^{er} mois de loyer, dépôt de garantie, frais d'agence...) sont fixés au niveau départemental. Afin de solliciter cette aide, il est nécessaire de se rapprocher d'un service social de secteur (CCAS - Centre communal d'action sociale, Maison des Solidarités...).

Les aides attribuées peuvent prendre la forme d'un prêt, d'une subvention ou un partage des deux.

La CAF propose une prime de déménagement réservées aux familles nombreuses (au moins 3 enfants nés ou à naître) qui déménagent lorsque leur foyer s'agrandit. L'aide est plafonnée et se fait en fonction des dépenses réelles engagées. Pour pouvoir en bénéficier, outre la composition familiale, il faut pouvoir bénéficier d'une aide au logement (APL ou ALF) pour le nouveau logement et déménager entre le 1^{er} jour du mois civil qui suit la fin du 3^e mois

de grossesse et le dernier jour du mois précédent le 2^e anniversaire du dernier enfant.

Pour les salariés du secteur privé et les étudiants, il existe plusieurs aides mobilisables au niveau d'action logement :

L'avance loca-pass prend la forme d'un prêt à taux 0 pour permettre de financer le dépôt de garantie. Cette avance est réservée aux salariés d'une entreprise privée, aux jeunes de moins de 30 ans en apprentissage, contrat de professionnalisation ou en recherche d'emploi et aux étudiants salariés pouvant justifier d'une convention de stage au moment de la recherche, d'un CDD d'une durée cumulée de 3 mois minimum dans les 6 mois précédents la demande ou d'un statut d'étudiant boursier d'État français.

En cas de difficulté pour trouver un garant, souvent exigé par les bailleurs lors d'une recherche de logement, action logement peut se porter garant en cas de loyer impayés ou dégradations locatives grâce à la garantie visale. Cette garantie est possible pour les personnes de 18 à 30 ans inclus, quelque que soit leur situation ou pour les salariés de plus de 30 ans sous certaines conditions. Pour ces deux aides, il est possible de tester son éligibilité et d'en faire la demande directement sur le site d'action logement.

Action logement propose aussi **une aide mobilité « mobili-pass »** aux salariés du privé ou l'aide **« agri-mobilité »** aux salariés du secteur agricole qui doivent se rapprocher de leur lieu de travail dans le cadre d'une embauche, d'une mutation ou

d'un déménagement d'entreprise. Les jeunes de moins de 30 ans, en contrat d'apprentissage ou de professionnalisation peuvent quant à eux prétendre à **l'aide « mobili-jeune »** qui prend la forme d'une subvention comprise entre 10 et 100 euros, versée mensuellement pendant 1 an afin de prendre en charge une partie du loyer. Cette aide est cumulable avec les aides au logement de la CAF. Les fonctionnaires devant déménager en raison d'un changement d'affectation peuvent se rapprocher de leur administration afin de connaître les aides auxquelles ils peuvent prétendre.

Dans le cadre d'un handicap, si une personne habite dans un logement qui n'est pas adapté, que l'aménagement de ce logement est impossible ou trop coûteux et qui fait le choix de déménager dans un logement répondant aux normes d'accessibilité, une demande de **prestation de compensation du handicap** dans le cadre d'un déménagement est possible auprès de la MDPH.

Pour les personnes retraitées, certaines caisses de retraite peuvent proposer des aides au déménagement.

Enfin, Vaincre la Mucoviscidose propose une aide à la première installation destinée aux patients s'installant pour la première fois dans un logement autonome. Les assistantes sociales du pôle qualité de vie restent à votre disposition pour répondre à vos questions et vous accompagner dans vos démarches.



Vie TERRITORIALE



L'édito de Virginie Douine

Phil Jackson, ancien joueur de basket de la NBA aujourd'hui entraîneur de renom, a dit : « *La force d'une équipe est chacun de ses membres. La force de chaque membre est l'équipe.* » Je trouve que cette phrase résume à elle seule la relation complexe, mais si belle, et l'équilibre si fragile qui nous lie les uns aux autres, nous tous acteurs de la communauté mucoviscidose. Nous l'avons dit lors du dernier carrefour des Virades et des Générosités à Dax : « Bénévoles, notre force, c'est vous ». Et croyez-moi, l'être humain n'a pas inventé de mots assez forts pour traduire ce qu'il se passe dans l'être, dans le cœur d'une personne qui se bat pour sa propre vie ou celle d'un être proche, quand elle croise le regard d'une personne qui a décidé de se battre à ses côtés. Voilà ce que peut ressentir la maman que je suis envers chaque personne qui œuvre en délégation.

Pourtant, malgré ces sentiments si forts qui nous animent et nous lient toutes et tous, force est de constater que la vie des délégations territoriales devient de plus en plus délicate. Le bénévolat, déjà en crise avant la pandémie, peine à reprendre son élan. Les bénévoles sont difficiles à trouver, les candidatures à des postes de représentants deviennent exceptionnelles. Malgré tout, les bilans restent positifs et notre combat avance : les chiffres des Virades 2021, des Greens également, ainsi que des événements organisés partout en France parlent d'eux-mêmes. La volonté de se battre est là, toujours aussi forte. Les délégations ont presque toutes tenu leur assemblée territoriale 2022, les bureaux ont été renouvelés pour la plupart, même si ce fut au prix d'une certaine fatigue pour certains représentants locaux. Des délégations qui n'avaient plus de bureau territorial sont même en train de se réorganiser pour entrevoir un avenir rempli d'action associative. La détermination demeure intacte mais le besoin de renfort en bénévolat devient vital.

Nous avons toutes les raisons de ne rien lâcher en effet : l'énergie insufflée par l'arrivée de Kaftrio®, notre rage solidement ancrée pour continuer à nous battre toujours plus fort et surtout pour tous, l'arrivée de notre nouveau président, un patient adulte, pour la première fois dans l'histoire de notre association, l'adaptabilité et l'allègement du fonctionnement des délégations (apporté par la modification des statuts)... Toutes ces choses me confortent dans l'idée que nous pourrions aller encore plus loin : avec vous, pour vous, tous ensemble, en équipe. Et quelle belle équipe !

Virginie Douine

Secrétaire générale,
Présidente du conseil de la vie associative,
Déléguée territoriale Isère.

Les Assemblées territoriales, temps fort de la vie associative

Les délégations territoriales sont au cœur de l'organisation de Vaincre la Mucoviscidose. Localement, elles accueillent, informent et accompagnent les patients et leurs proches. Proches des acteurs de santé des territoires, elles soutiennent les CRCM pour l'amélioration de la qualité des soins. Elles animent les territoires en organisant des rencontres thématiques, en coordonnant les événements de collecte de fonds et en faisant connaître l'association. Chaque délégation est animée par un délégué territorial, représentant l'association, et plus particulièrement le président national qui l'accrédite, sur le territoire. Son rôle est de créer une synergie autour de la cause en fédérant une équipe pour mettre en œuvre les missions de sa délégation.

Chaque année, les délégués territoriaux proposent aux quelque 7000 adhérents de se réunir lors des assemblées territoriales. Pour les adhérents, il s'agit de prendre sa place dans la démocratie locale en élisant un bureau territorial représentant les actions de Vaincre la Mucoviscidose.

Au scrutin majoritaire simple à un tour et à bulletin secret, les adhérents élisent, au minimum, un délégué territorial et un trésorier territorial qui constituent ainsi le bureau territorial, socle de base de la vie d'une délégation. Les bureaux territoriaux sont ensuite accrédités par le Conseil d'administration de Vaincre la Mucoviscidose.



En fonction des dynamiques locales, les bureaux territoriaux sont composés de davantage de membres. Certains bénévoles s'investissent comme représentants départementaux, d'autres sont chargés des relations avec les CRCM, de coordonner les événements de collecte ou de communiquer sur les réseaux sociaux.

Temps forts et incontournables de la vie associative locale, ces rencontres permettent de faire le bilan des actions réalisées sur le territoire et de célébrer les victoires partagées. C'est également une opportunité de découvrir les projets menés par les bénévoles quotidiennement mobilisés de votre délégation.

Lorsqu'ils sont sollicités, les salariés de Vaincre la Mucoviscidose et les acteurs de santé de proximité contribuent aux échanges en présentant leurs actions et en répondant aux interrogations des adhérents.

Vous souhaitez échanger avec des adhérents qui résident à côté de chez vous ? Vous désirez vous investir bénévolement pour l'association ? Vous vous questionnez sur les actions menées par les délégations territoriales ? Nous vous invitons à participer à l'Assemblée territoriale organisée sur votre territoire ! Ces temps d'échanges sont un précieux engrais pour l'élaboration de nouveaux projets, ce qui témoigne de l'importance et de la force du collectif dans la lutte contre la mucoviscidose.



Les combats de Vaincre la Mucoviscidose



GUÉRIR



SOIGNER



VIVRE MIEUX



**SENISBILISER,
INFORMER**

Elle se bat pour trouver des traitements pour que tous les malades puissent vivre mieux avec la maladie, se projeter dans l'avenir et guérir un jour.

Défenseur acharné des malades et de leurs proches, elle milite pour faire entendre et faire reconnaître leurs droits.

Elle agit pour améliorer leur quotidien.

VAINCRE
LA MUCOVISCIDOSE



VAINCRE
LA MUCOVISCIDOSE

Ensemble, contre la mucoviscidose



Illustration: hopening © Shutterstock - mucoviscidose.com / 2022 / #MCS 8 319 811 021

AUX **PARTICIPEZ** **VIRADES** DE **L'ESPOIR**

#gardonslesouffle

DIMANCHE

25

SEPTEMBRE



FAITES UN DON SUR VIRADES.ORG OU SCANNEZ



Ne pas jeter sur la voie publique