

Les Petits



MecP2



Faire un don

Devenir membre

Newsletter n°2

Janvier 2024

En ce mois de janvier 2024, nous tenons tout d'abord à adresser à nouveau tous nos vœux de bonheur et de santé à nos petits MEC et à leurs familles.

Et cette année 2024 s'annonce comme une année à marquer d'une pierre blanche ! Elle verra le début des toutes premières études cliniques sur le syndrome de duplication MECP2 et ce, grâce à la mobilisation de la communauté scientifique et des parents.

Un essai clinique sera mené avec l'ASO d'Ionis Pharmaceuticals et un autre à Shangai (CRISPR-CAS13).

Même si rien n'est encore joué, 2024 nous rapproche d'un traitement alors plus que jamais restons mobilisés et soudés pour l'avenir de nos petits MEC !

Bonne et heureuse année à toutes et tous !

Anaïs Bouthe et Vincent Kerivel
co-présidents

Retour sur le voyage à Manchester

Le Dr Pehlivan a présenté les résultats d'une étude génétique qui a permis d'identifier des corrélations entre les mutations génétiques et les symptômes du syndrome chez les patients. Cette étude représente une étape importante dans la compréhension de ce syndrome.

Les personnes présentes ont également eu la possibilité de donner du sang au Dr Pehlivan afin de contribuer à la poursuite de la recherche génétique. Le Dr Pehlivan nous a laissé des tubes pour les échantillons de sang. Si vous souhaitez participer et contribuer à ses recherches, veuillez nous contacter et nous vous fournirons les tubes et les directives nécessaires.

Christine Coquery, Ionis Pharmaceutical, a fait le point sur le projet MDS avec l'oligonucléotide antisens (ASO) appelé ION440. L'étude sur l'histoire naturelle (NHS), conduite exclusivement aux Etats-Unis, a commencé à recruter des patients. Le déroulement de l'essai clinique d'ION440 est prévu pour les Etats-Unis, au Canada, en Espagne, au Royaume-Uni, en France et en Australie, sous réserve d'approbation par les autorités compétentes.

Le professeur Paramala Santosh nous a exposé une étude de cas soulignant le potentiel de l'Intelligence Artificielle en tant qu'outil nécessaire afin d'évaluer le rapport bénéfice/risque d'un traitement chez les jeunes patients en situation de handicap et non verbaux, en particulier chez les patients atteints du syndrome de Rett.

Retrouvez la suite du compte rendu sur le site de l'association dans la rubrique "actualités" ou en cliquant sur ce [lien](#).

Journée des familles

Comme nous l'avons évoqué sur les réseaux sociaux, la journée des familles organisée par l'association Les Petits MecP2 aura lieu le 11 mai 2024.

Lors de cette journée, nous aurons le plaisir de vous retrouver et d'accueillir le dr **Davut Pehlivan** (MD, médecin chercheur spécialisé dans la duplication du gène mecp2), **Christine Coquery** (ionis pour les essais cliniques en France), le dr **Hilde Van Esch** (MD, PhD, généticienne clinique du Centre de génétique humaine, KULeuven, Louvain, Belgique) et peut-être encore d'autres intervenants !

Et pour les petits, des surprises se préparent l'après-midi !



A l'affût des dernières news, notre Petit reporter a aussi besoin de vous pour être toujours à la pointe de l'info. Alors n'hésitez pas, envoyez-lui vos bons tuyaux !
<mailto:newsletter.mecp2association@gmail.com>



Renouvellement de l'adhésion

Qui dit nouvelle année dit... bonnes résolutions !!! C'est quoi les vôtres ?

Et pourquoi pas faire sa première adhésion à l'association ou bien la renouveler ?

Les petits MecP2 et l'association comptent sur vous !

L'astuce de Petit Mec



Dans chaque nouvelle newsletter, Petit Mec vous donnera une nouvelle astuce pour faciliter la vie des enfants comme des parents.

Et n'oubliez pas, si vous aussi vous avez une astuce que vous voulez partager, écrivez à Petit Mec (il a la même adresse que notre reporter 😊)

Aujourd'hui, Petit Mec nous parle de :

Les chaussures Billy Footwear



Louées ou vendues par Miaggio qui sont spécialisés dans les matériels et produits – testés et approuvés – pour l'autonomie des personnes en situation de handicap et l'accès aux activités de plein air !

Rendez-vous sur le site miaggio.fr

A l'affût des dernières news, notre Petit reporter a aussi besoin de vous pour être toujours à la pointe de l'info. Alors n'hésitez pas, envoyez-lui vos bons tuyaux !

<mailto:newsletter.mecp2association@gmail.com>

