

Bulletin n°62 - Juin 2018

Le bulletin !

Le silence est d'or... ?



Il est des maximes courantes, péremptoires, affirmées d'un air entendu, qui finalement s'avèrent ambivalentes et faillibles. Tenez, appliquons celle-là, très respectée, à... l'aorte.

Sûr que depuis des dizaines de milliers d'années, l'aorte en a fait sa devise. Pas possible autrement. Sinon, voulez-vous me dire pourquoi elle se

dilate sans bruit, sans douleur, à notre insu, comme la vraie sournoise qu'elle est ?

Que lui rapporte le silence ? La satisfaction d'avoir obéi aux injonctions répétées de ses ancêtres ? La fierté d'être stoïque, contrairement aux malheureuses dents, aux genoux cognés, ou à d'autres parties maltraitées, qui se manifestent illico en tirant le signal d'alarme grâce à des nerfs complaisants ?

L'aorte ne se plaint pas, elle... «le silence est d'or». Sottise ! Mais qu'elle s'exprime donc. Son silence est mortel.

Heureusement pour nous, tout évolue, tout change. Pour la première fois, elle est maintenant traquée, surveillée. IRM, scanner, échographie... autant d'espoirs, qu'elle abhorre !

Pour elle, plus de vie personnelle : surveillance, analyses génétiques, recherches sur son intimité, son fonctionnement, tourbillon des signes cliniques... elle ne s'appartient plus.

Bientôt elle va réclamer une loi pour la protection des données personnelles... Un comble vous ne trouvez pas ? Elle croit vraiment qu'on allait la laisser encore longtemps jouer à la grenouille et au bœuf, sans réagir ? Orgueil de la dilatation.

Ecoutez-la réagir aux opérations « on me demande mon avis ? Le fameux consentement pour les humains... et moi alors ? Renforcer mes parois, introduire des tubes, des ballonnets - certains, à fenêtres- ben voyons, ne vous gênez pas ! ».

Une image fugace : à un Congrès de l'aorte, des centaines d'entre elles se bouchent les oreilles et ferment les yeux, horrifiées. Pourtant, elles ont toutes un risque... Bornées, elles ne voient même pas que leur vie est également en jeu.

Le silence est d'or ? En tout cas, pas dans cet éditio.

Jean-Michel (22)

FOCUS

→ **Vie des consultations P.7**

- Strasbourg
- Nancy

→ **Recherche scientifique P.14**

RÉSEAUX SOCIAUX

→ Rejoignez-nous sur la page Facebook : **AssoMarfans**

→ Regardez les vidéos de la **WEB TV YouTube AssoMarfans**

→ Inscrivez-vous à la **Newsletter** du site **www.assomarfans.fr**

À VOS AGENDAS

→ **Réunions régionales 2018/2019**

- Rennes (24/11/18)
- Nancy (10/11/18)
- Lyon
- Marseille
- Toulouse

Dates en cours de validation auprès des centres. Dès qu'elles sont arrêtées, elles seront à disposition sur notre site et sur Facebook.

MARFANTASTIQUES

→ **Volley-Ball a Fréjus P.6**



Chers toutes et tous,
Animée par un élan collectif soutenu, notre vie associative se poursuit malgré la disparition brutale de notre président, Patrice, en janvier dernier.

A l'issue de la très émouvante rencontre nationale du 24 mars 2018, le conseil d'administration a formé le nouveau bureau dirigeant. A cette occasion, j'ai repris la présidence de l'association Marfans. Connue sur Facebook sous le nom de Stéphanie Marfan, je suis rentrée dans l'association il y a 6 ans à la suite d'une... rencontre nationale !

Durant ces 6 années, j'ai bien entendu beaucoup travaillé à la modernisation de l'association, aux côtés de Patrice et des autres membres de l'équipe, notamment sur les aspects de communication (réseaux sociaux, site web). Je m'occupe également des liens avec les associations sœurs dans le monde ou partenaires en France. J'aide aussi à tenir des stands dans les congrès médicaux ou les événements publics (comme le salon des « grands »).

Le bureau est composé de 7 membres avec un équilibre subtil entre des actifs et des non actifs, entre hommes et femmes, entre membres du conseil d'administration récents et plus anciens, entre personnes atteintes du syndrome de Marfan ou non.

En voici la constitution :

Guillemette Pardoux : Vice-Présidente

Jean-Michel Adda : Vice Président

Roland Heitz : Trésorier

Catherine Couturier : Secrétaire

Laurence Lelievre : Chargée des rencontres nationales

Sébastien Bégault : Chargé des délégués régionaux

Améliorer la qualité de vie avec Marfan, et ce le plus longtemps possible au cours de l'existence, constitue la source de notre motivation. Nous sommes convaincus de nos capacités collectives à faire face aux difficultés, grâce au partage de compétences, de savoir-être, de valeurs positives, etc. Nous sommes tous persuadés de l'apport de l'association pour la communauté Marfans et pour notre société.

Les bénévoles du bureau, ainsi que ceux du conseil d'administration, se présenteront au fur et à mesure des bulletins, pour expliquer comment ils contribuent au changement en apportant leur pierre à l'édifice, selon leurs connaissances et leur temps disponible.

Pour demeurer dans le dynamisme résolument positif de Patrice nous resterons ouverts d'esprit et surtout positifs pour tous continuer à être ou devenir, comme il aimait appeler les personnes aidant la communauté Marfan, « *Marfantastiques* » !

Stéphanie Delaunay, Présidente

VIE DE L'ASSOCIATION

LE PARCOURS MARFAN DE NOTRE FAMILLE



Je suis professeur des écoles (bientôt retraitée), j'ai quatre filles et la dernière, Estelle 24 ans, est atteinte du syndrome de Marfan.

Aucune autre personne n'est atteinte dans notre famille. Nous ne connaissions donc pas cette maladie à la naissance d'Estelle. Toute petite, elle avait déjà de très longs doigts et des pupilles particulièrement petites. « *Elle sera pianiste* » nous disait-on et « *myope* » comme son grand-père !

Nous avons eu la chance inestimable que nos filles soient suivies par un pédiatre très sérieux et vigilant, il ne connaissait pas non plus le syndrome de Marfan mais s'est beaucoup questionné en observant Estelle. Il a donc eu la bonne idée de faire des recherches et nous a appelés pour nous dire qu'il pensait au Marfan et qu'il fallait absolument qu'Estelle ait une échographie cardiaque. Il nous a indiqué un cardiologue à l'institut de puériculture de Paris. Le résultat fut sans appel, il fallait opérer notre fille rapidement parce qu'elle présentait une dilatation aortique sévère. C'est ainsi que notre "parcours du combattant" a commencé. Estelle a été opérée du cœur à l'âge de deux ans pour la première fois. Quatorze autres opérations ont suivi : le cœur, les pieds, le dos, et les yeux. Depuis quatre ans, son état de santé est stable et Estelle savoure chaque jour ces moments de répit !

Estelle était suivie dans différents hôpitaux mais nous n'avions pas entendu parler de l'association Marfans. A l'occasion d'une hospitalisation à Garches pour son arthrodèse vertébrale, nous avons fait la connaissance d'une famille très sympathique qui nous a parlé de l'association. J'avoue que je n'étais pas prête à franchir le pas, je pense que cela me faisait un peu peur... Mais un jour Estelle m'a fait part de son désir de participer à une journée de rencontre. Nous y sommes donc allées toutes les deux en 2009 et avons reçu un accueil vraiment chaleureux. Très riche et émouvante, cette journée fut le début d'une belle aventure...

Peu de temps après notre première journée de rencontre, Jean-Michel m'a contactée et m'a demandé si j'étais d'accord pour aider l'association. J'ai accepté sans vraiment savoir en quoi je pourrais être utile. J'étais loin d'imaginer tout le travail que représentait le fonctionnement d'une association. La tâche est immense mais passionnante et chacun y participe en fonction de ses possibilités.

MON RÔLE DANS L'ASSOCIATION.

Etant maintenant secrétaire de l'association, je fais partie du Bureau. Je réserve la salle et les repas pour les jours de Conseil d'Administration, m'occupe d'envoyer les convocations et les comptes-rendus. J'aide également Roland, notre trésorier, pour

une partie de la gestion des adhésions et des dons en faveur de la recherche ainsi que l'envoi des reçus fiscaux. Je participe à l'élaboration du bulletin, c'est une activité très intéressante. Je vais rejoindre en septembre le groupe de la permanence téléphonique. J'organise les sorties pour les différentes rencontres, sorties pour les jeunes pendant les journées de rencontre annuelle (l'aquarium de la Porte Dorée, le musée des arts forains, la tête dans les nuages, le musée du chocolat) et sorties pour les familles (le jardin des plantes, le zoo des félins). Cela me plaît particulièrement. Je suis déjà en recherche pour notre prochain week-end détente. Je m'occupe aussi en ce moment de l'organisation de deux concerts qui auront lieu à Paris ou en région parisienne au profit de l'association.

Chacun apporte sa pierre à l'édifice et ensemble, malgré des moments douloureux, nous avançons pas à pas.

Je n'ai jamais regretté de faire partie de l'association Marfans car j'y rencontre des personnes formidables. Je suis tellement admirative de toutes celles qui, malgré la maladie, ne ménagent pas leurs efforts pour aider les autres patients et leurs familles. On dit souvent que les membres de l'association Marfans forment une grande famille et c'est bien vrai : une famille dans laquelle on se sent bien !

Catherine (93)

L'ASSOCIATION SUR LE TERRAIN

Congrès

Janvier : Cardiologie, Paris

Mars : Pédiatrie, Champagne-Ardenne, Reims

Avril : Médecine générale, Paris

Mai : Ophtalmo, Paris / Pédiatrie, Lyon

Autres

Février : Journée internationale des Maladies Rares, Paris

Mai : Journée régionale Fava Multi, Lille

Symposium international Marfan, Amsterdam

Et diverses rencontres et réunions avec Fava Multi, Alliance Maladies rares, la Fondation Groupama, France assos, etc.

L'AGENDA DES EVENEMENTS À VENIR

Juin

Congrès des Urgentistes, Paris

Rencontre annuelle Fava Multi, Paris.



Certains me connaissent parce qu'ils m'ont rencontrée lors de réunions nationales, ou entendu ma voix quand je suis de permanence téléphonique. Mais comment suis-je arrivée dans l'association ?

Cela fait déjà 16 ans (boudiou que le temps passe) que je sais que mon fils, alors âgé de 5 ans est atteint du syndrome de Marfan. Premier rendez-vous à Ambroise Paré (ce n'était pas encore Bichat), première prise de conscience, et rencontre avec un membre de l'association dans la salle d'attente. Huit mois après, me voilà présente à ma 1ère réunion nationale Marfan, en spectatrice. Quelle expérience ! J'étais venue seule à cette réunion, je suis partie un peu désœuvrée, très bouleversée mais certaine que j'y reviendrai ! Le syndrome de Marfan s'est très vite invité dans notre famille, comme un hôte parfois un peu encombrant, mais qu'on n'a jamais mis dehors. Parce que compter avec lui, c'était l'accepter et l'approuver.

MON RÔLE DANS L'ASSOCIATION

Ainsi dès l'année suivante, je participe à nouveau. Après un atelier au cours duquel je partage mon expérience, Jean-Michel (celui qu'on connaît tous !) me propose de rédiger un article, tiens pour le bulletin justement, puis d'assister à un conseil d'administration, et me voilà prise dans le tourbillon des activités multiples de l'association ! Parce que je le veux bien ! Parce que faire quelque chose pour l'association, c'était peut-être me rendre utile, alors que j'avais l'impression d'être démunie devant le Marfan de mon fils. Et inaction et attentisme ne sont pas les traits de caractère qui me définissent. Je serai plutôt énergique - parfois trop, je peux donner le tournis.

Le projet du livre ado fut ma première participation active. De réunions en réunions et de mails en mails, grâce notamment à des médecins à l'écoute, nous avons abouti à un ouvrage qui fait référence encore maintenant. Un beau travail d'équipe.

Si mon titre au sein de l'association a changé (secrétaire, vice-présidente, chargée des rencontres nationales), mon rôle a souvent été de relire des documents divers. Je traque les «*fôtes d'hortographe et de ceintaxe*» avec mon œil entraîné et acéré mais pas toujours infaillible ! L'idée au sein de l'association est de mettre à profit les compétences de chacun (car on a tous quelque chose à apporter). Pour ma part, je suis à l'aise dans la logistique, alors je fais partie de l'équipe qui s'occupe de l'organisation des rencontres nationales et des week-ends détente.

Et j'avoue, m'investir pour mieux connaître la maladie a d'abord été mon leitmotiv. Mais très vite, j'ai eu envie, à ma petite échelle, de partager, d'aider les autres, ceux qui découvrent, ceux qui sont perdus, sans la prétention de tout savoir ni de tout résoudre. Aider les autres, c'est aussi faire de l'association, une association forte, celle de tous les Marfans, connue et reconnue par les médecins et faire connaître le syndrome.

Laurence (94)

VIE DE L'ASSOCIATION

RETOUR SUR LA RENCONTRE NATIONALE DU 24 MARS 2018

La journée pourrait se résumer à quatre lignes : « nous nous sommes retrouvés tôt le matin autour d'un café ou un thé, et comme d'habitude, une plénière a eu lieu avec des intervenants. Il s'en est suivi le repas, et comme d'habitude, des ateliers l'après-midi ». Pourtant c'était différent... comme à chaque fois !!!



L'accueil de bon matin, par Sébastien

L'absence de Patrice a généré, paradoxalement, une sorte d'énergie indescriptible. Oui ! L'absent présent nous a laissé quelque chose de... gai et dynamique.

L'animation s'est faite de manière collégiale, avec Laurence, Roland, Stéphanie, Guillemette et Jean-Michel aux manettes, pour présenter la journée, les activités de l'association, et introduire les intervenants.



Laurence ouvre la journée

Roland présente le rapport financier

Et c'était bien.

Parce que nous avons eu des intervenants inspirés.

Des bénévoles nous ont raconté comment ils organisaient des événements caritatifs pour récolter des dons.



Des bénévoles, dont Martine, partagent leur expérience



Le Pr Guillaume Jondeau fait le lien entre la prise en charge et la recherche

Le Pr Guillaume Jondeau, au détour d'une présentation sur le parcours patient, la filière de santé maladies rares Fava-Multi et le réseau européen de recherche Vasc-Ern, nous a donné une leçon « d'orthographe génétique » assez bien trouvée pour expliquer les facteurs modificateurs de l'expression génétique.

Une assistante sociale adorant son métier, Sixtine Jardé, nous a expliqué la chose suivante : « oui, mon travail est d'être présente dès que se posent des questions d'organisation quotidienne, pour que la maladie chronique ne provoque pas de problèmes structurels durables » (Pour aller plus loin, lire « Exposé de Sixtine Jardé »).

Une rhumatologue, Dr Isabelle Courtois, écoutée avec passion par une centaine de personnes concernées par ses explications simples et pédagogiques. Le Dr Courtois a recensé de façon exhaustive, toutes les éventuelles difficultés qui peuvent venir perturber la croissance et le quotidien des patients touchés par le syndrome de Marfan. Heureusement, on n'est pas "obligé" d'avoir tout ! Mais c'est important de savoir... pour ne pas passer à côté. En ceci les projets musculo-squelettiques que l'association soutient ont justement pour but de soulager le quotidien des patients.



Sixtine Jardé, assistante sociale, présente les résultats de son projet.

Dr Isabelle Courtois, rhumatologue, explique les atteintes et les solutions possibles pour les soulager.

Trois médecins-chercheurs très attendus, Dr Mélodie Aubart sur le projet Muscles Marfan, Dr Thomas Edouard sur le projet MarfanPower, et le Pr Sylvie Odent nous faisant l'amitié de représenter le projet MarFOs du Dr Olivia Berthoud. Ces trois projets traitant des atteintes musculo-squelettiques ont suscité un tel intérêt de la part des participants, que certains sont allés poursuivre les médecins de leurs questions jusque dans les ateliers de l'après-midi (Pour aller plus loin, lire l'encadré « Point sur les projets de recherche »).

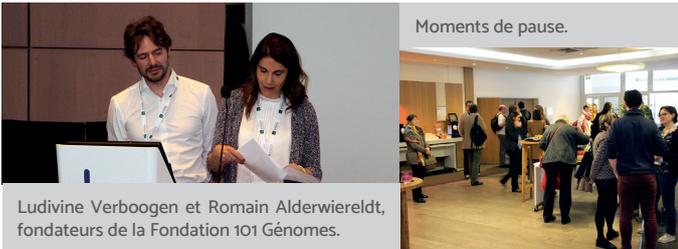


De gauche à droite : Guillemette à l'interview, le Dr Edouard, le Dr Aubart et le Pr Odent présentent leurs projets de recherche.

Enfin, nos amis Ludivine Verboogen et Romain Alderweireldt, venus de Belgique pour présenter leur fondation 101 Génomes, ont reçu les applaudissements nourris d'une assemblée fort impressionnée par leur engagement en faveur des personnes concernées par le Marfan (Pour aller plus loin, lire « *La Fondation 101 Génomes* »).

Etait-ce pour toutes ces raisons que les participants avaient l'air d'être heureux ce 24 mars ?

Pas seulement. C'est aussi parce que nous avons eu des participants bienveillants et contents de se (re-)trouver.



Ludivine Verboogen et Romain Alderweireldt, fondateurs de la Fondation 101 Génomes.

Moments de pause.



De nouvelles familles ont été accueillies avec une attention particulière, tant il peut être impressionnant, dans les premiers temps, de participer à ce type d'événement. D'autres, se connaissant déjà, ont échangé des nouvelles comme on peut le faire en famille.



Le repas, un bon moment pour discuter.

Les moments de pause, le repas et les ateliers ont été particulièrement appréciés. Là se sont échangées informations, conseils, recommandations précieuses, pertinentes, adaptées, et efficaces. Quelle opération ophtalmologique ? Avec qui ? Quelle prise en charge ? Comment ça se passe avec ton fils à l'école ? Et ton ado avec les médicaments, ça marche bien ? etc.

On peut dire que le succès de la journée réside pour beaucoup dans ces moments plus informels.

De discussion en échanges, la journée s'est terminée comme elle avait débuté, par un café ou un thé bien chaud, venant tranquillement clore l'intense journée.



EXPOSÉ DE SIXTINE JARDÉ (ASSISTANTE SOCIALE)

Sixtine Jardé est venue présenter une initiative portée par l'Hôpital Necker et soutenue par la Fondation Groupama pour la Santé, visant à mieux connaître le parcours « social » des familles touchées par une maladie rare. Cette meilleure connaissance a abouti à la création d'outils de travail méthodologiques utilisés aujourd'hui par les assistantes sociales à l'Institut Imagine, pour un accompagnement optimal. Sixtine a également présenté une vidéo, accessible depuis notre site sur la page www.assomarfans.fr > son quotidien > se faire aider par un(e) assistant(e) sociale.



LA FONDATION 101 GÉNOMES

LEURS FONDATEURS, LUDIVINE VERBOOGEN ET ROMAIN ALDERWEIRELDT, PARENTS D'UN ENFANT TOUCHÉ PAR LE SYNDROME

De manière très synthétique et pédagogique, Ludivine et Romain ont expliqué ce qu'était l'étude de la génomique, et en quoi elle pouvait permettre d'apprendre à en savoir plus sur les origines de la variabilité d'expression des gènes dans le corps, entre différents patients et différentes familles.

A la suite de cette présentation de grande qualité, ils ont expliqué vouloir développer une plateforme informatique permettant de recenser toutes les données concernant le génome et les atteintes cliniques de 101 personnes atteintes par le syndrome de Marfan, afin que les chercheurs puissent en déduire des corrélations. Ces recherches pourraient, à terme, permettre la découverte de nouvelles thérapies.

Pour aller plus loin : www.f101g.org





POINT SUR LES PROJETS DE RECHERCHE

La rencontre annuelle a été l'occasion de faire un point sur les projets de recherche soutenus par vos dons. Sur les 6 projets retenus par l'association, 4 ont débuté, les 2 autres terminant différentes procédures administratives autorisant leur démarrage opérationnel (cf. assurance, accord du comité de protection des personnes).

Sur les 4 ayant débuté :

1. Projet « OCT » Lyon – les patients sont inclus petit à petit dans l'étude, au sein du centre de compétences de Lyon. Nous aurons donc les résultats dans un an, une fois que la totalité des données relevées par Optical Coherence Tomography aura été analysée. Les 9000 euros ont été versés début 2018.



2. Projet « Podosome » de Bordeaux – Le Dr Génot a débuté les manipulations en laboratoire, visant à confirmer la formation de podosomes à la surface interne de l'aorte. Elle poursuit ses travaux jusqu'à l'obtention de résultats. 5000 euros ont été versés en 2017, 10 000 en 2018.



3. Le projet « IRM cycloergomètre » va redémarrer en avril, à la suite de l'obtention d'une assurance et d'un accord du comité de protections de personnes autorisant la recherche sur 3 centres au lieu de 1 (Marseille, Dijon et Lyon). L'objectif est d'intégrer 21 participants Marfan d'ici fin 2018. 12 000 euros vont être versés prochainement.



4. Projet « MarfOs » de Rennes – Le Dr Berthoud a commencé à intégrer les participants de la consultation rennaise. Avec le Pr Guggenbuhl, également mobilisé sur le projet, Dr Berthoud s'est aperçue que certains patients développaient de l'ostéoporose, ce qui les a incités à intégrer ces patients dans une filière de soins classique. Le projet de recherche devrait occasionner de ce fait moins de dépenses que prévu. Rien n'a été versé pour le moment.



Les 2 projets sur le point de débiter :

5. Le projet « Marfanpower » va débiter en juin, avec le début de l'intégration des patients au protocole de recherche. La convention a été signée et l'association versera bientôt la première tranche budgétaire. 5000 euros ont été versés pour l'achat du matériel d'activités sportives et 11 000 vont être versés prochainement pour la première tranche des frais de recherche.



6. Le projet « Muscle Marfan » va également débiter, après la validation du consentement éclairé par le Comité de Protection des Personnes. 10 000 euros ont été versés en 2017.



MARFANTASTIQUES !



A Fréjus, j'ai eu l'honneur et la joie de faire la rencontre de Julien Laporte (atteint du syndrome de Marfan), qui est entraîneur adjoint de l'équipe professionnelle de volley-ball de cette ville, ainsi que de son épouse. Il y a quelques semaines, Julien a soumis à l'association son idée d'organiser une tombola lors d'un match, dont les bénéfices seraient intégralement reversés à l'association.

La déléguée de la Région Sud ayant eu un empêchement, je représentais l'association.

Le match a eu lieu à Fréjus le samedi 14 avril dernier contre l'équipe d'Épinal (Fréjus a gagné 3-0). Le gymnase était plein, il y régnait une très bonne ambiance, festive, malgré les enjeux pour l'équipe de Fréjus.

Quant à la tombola, de nombreux maillots étaient à gagner, dont des maillots de professionnels. La vente de tickets a eu un très grand succès, et l'association a eu le plaisir de recevoir 504 euros, ainsi que 150 euros représentant une partie des bénéfices de la buvette, remis par le Président du club.

Un très grand merci Marfantastique à Éric Chasagnard Président du club, Loïc Geiler entraîneur, Julien Laporte entraîneur adjoint, ainsi qu'à toute l'équipe de bénévoles de la buvette, et bien sûr... aux joueurs.

Sébastien, délégué régional de Bretagne

LES CONSULTATIONS DE STRASBOURG ET NANCY

LA CONSULTATION DE STRASBOURG

Suite à la labélisation des nouveaux centres, nous allons vous les présenter au fil des numéros de ce bulletin. Le Dr Sébastien Gaertner nous présente la consultation multidisciplinaire des syndromes de Marfan et syndromes apparentés, labellisée en janvier 2017, et dont il est le coordinateur. Dans un préambule, il a souhaité apporter un témoignage personnel sur sa « rencontre » avec le syndrome.



Le Dr Sébastien Gaertner

PRÉAMBULE

Jusqu'en 2017 le médecin vasculaire ne faisait pas souvent partie du parcours de soins des patients porteurs d'un syndrome de Marfan. Le hasard de la vie a fait que le pédiatre de mes enfants était aussi généticien, et lorsqu'il m'a demandé la spécialité dans laquelle j'exerçais, la médecine vasculaire, sa réaction fut interrogative : « *C'est quoi déjà exactement la médecine vasculaire ?* ». Comme pour un patient, je lui explique : c'est la spécialité qui s'occupe

de la prise en charge médicale des vaisseaux : artères, veines, lymphatiques et de leurs pathologies.

Suite à cet entretien, il m'a adressé pour avis « *vasculaire* » le premier patient porteur d'un Syndrome de Marfan qui a rapidement pu trouver bénéfice à cette consultation. Il fut le premier d'une longue série ! La médecine vasculaire fait aujourd'hui partie intégrante du réseau médical de prise en charge des syndromes de Marfan énoncée dans le nouveau Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS).

DANS QUEL CONTEXTE LA CONSULTATION MARFAN S'EST-ELLE MISE EN PLACE ?

Historiquement, la distribution des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS) en de nombreux pavillons répartis sur

plusieurs sites géographiques n'a pas facilité les échanges autour d'une maladie « *confidentielle*. » Mais depuis la création du Nouvel Hôpital Civil et de son ouverture en 2008, la réunion géographique de spécialités impliquées dans la prise en charge des syndromes de Marfan a fait émerger de nouvelles potentialités. Il ne manquait plus que la volonté de travailler ensemble et l'impulsion fédératrice.

C'est ainsi qu'est progressivement né le circuit de prise en charge des syndromes de Marfan et apparentés à Strasbourg. Nous ne disposons pas encore des moyens humains et des locaux pour faire une consultation sur une seule journée, ce qui serait évidemment l'idéal, mais nous avons néanmoins pu construire le circuit des « *experts régionaux* » vers lesquels adresser nos patients.

Nous drainons ainsi toute l'Alsace (départements du Haut-Rhin (68) et du Bas-Rhin (67)) ainsi que certains départements limitrophes comme la Moselle (57) ou les Vosges (88). Depuis 2013 ce circuit est en place, pouvant faire intervenir les médecins libéraux ou hospitaliers du CHU de Strasbourg en fonction des souhaits des patients. Notre volonté de poursuivre cette collaboration a été gratifiée d'une labellisation en tant que centre de Compétence en 2017, grâce au soutien du Professeur Jondeau et de l'Association Marfans.

A ce jour, notre file active compte près de 80 patients avec une identification génétique.

COMMENT SE DÉROULE UNE CONSULTATION ?

Le centre de compétences fonctionne pour l'instant comme un parcours de consultations personnalisées. Les patients intègrent ce circuit de prise en charge au cours d'une consultation spécialisée (soit d'ophtalmologie, de pédiatrie ou de cardiologie) à la demande de leur médecin. A l'issue de cette consultation, chaque patient se voit proposer de futures rencontres avec les autres acteurs de soins en fonction de sa situation personnelle, le plus souvent au CHU de Strasbourg, parfois avec l'aide des praticiens libéraux. Si le parcours peut sembler long -les atteintes peuvent être nombreuses-, nous nous efforçons de le faire de manière systématisée avec au minimum :

- Génétique médicale (Service du Pr. Dollfus)

- Ophtalmologie spécialisée (Service du Pr. Dollfus, CARGO : Centre pour les Affections Rares en Génétique Ophtalmologique)
- Cardiologie (Dr Petit-Eisenmann à l'hôpital, ou le cabinet des Dr Radojevic et Dr Gronier en libéral)
- Médecine Vasculaire (Dr Gaertner)
- Pédiatrie pour les enfants (Dr Alembik)
- Médecin de Médecine Physique et de Réadaptation, s'il y a des troubles fonctionnels musculo-squelettiques (Service du Pr Isner-Horobet)

Les autres intervenants sont sollicités en fonction des problématiques rencontrées : Chirurgie cardiaque adulte ou pédiatrique (Pr Mazzucotelli et Dr Billaud), chirurgie vasculaire (Pr Chakfe et Pr Thaveau), radiologie vasculaire interventionnelle (Dr Jahn), chirurgie thoracique (Pr Falcoz), chirurgie du rachis (Pr Steib), etc.

VOUS AVEZ SÛREMENT DES PROJETS ?

Nous développons également des relations avec d'autres médecins, pour répondre aux attentes de certains patients pour lesquels nous n'avons pas toujours de réponse à apporter. Ainsi, nous avons notamment pu développer un programme d'évaluation des capacités physiques et de réentraînement à l'effort (Dr Lonsdorfer en physiologie). Nous essayons également de nous ouvrir à d'autres approches, surtout en ce qui concerne la prise en charge de la douleur mais uniquement dans certains cas précis (patients pouvant relever de la neuropathie par exemple ou de la rééducation). Sinon, le centre anti-douleur reçoit bien évidemment les patients.

Et surtout, nous souhaitons optimiser ce parcours très prochainement en créant un poste d'infirmière coordinatrice des maladies vasculaires rares pour que les patients aient accès à un numéro téléphonique unique pour prendre un rendez-vous de consultation, connaître les circuits, savoir quoi faire en cas de suspicion de syndrome de Marfan ou programmer à l'avance certaines consultations en cas de long délais.

Elle pourra également être missionnée par exemple en milieu scolaire pour rencontrer le médecin scolaire et l'équipe enseignante pour optimiser l'accueil de l'enfant porteur d'un syndrome de Marfan. Nous espérons ainsi répondre au mieux à l'attente de nos patients, surtout en termes d'organisation de prise en charge.

UN MOT DE CONCLUSION ?

Ce sont nos patients qui nous ont poussés à collaborer entre nous de façon plus coordonnée. Ce sont eux qui nous soutiennent dans ce que nous faisons et qui nous encouragent à mieux faire. Nous sommes certes un centre émergent, mais grâce aux patients « Marfans », nous arrivons à nous structurer et nous espérons répondre au mieux à leurs besoins médicaux ou socio-professionnels.

Dr. Sébastien GAERTNER
Médecin Vasculaire

LA CONSULTATION DE NANCY

La consultation de Nancy, si elle n'est pas nouvelle, a été reprise depuis peu par le Pr Stéphane Zuily. Nous sommes allés le rencontrer et il nous présente ici le Centre de compétences multidisciplinaire du syndrome de Marfan et syndromes apparentés de Lorraine.

DEPUIS QUAND EXISTE LA CONSULTATION, ET QUI EN SONT LES MEMBRES ?

Le Centre de consultations maladies rares de Lorraine localisé au Centre Hospitalier Régional Universitaire de Nancy (CHRU) était coordonné depuis 2011 par le Pr Bruno Leheup (génétique) jusqu'à la nouvelle labellisation d'août 2017, suite à laquelle, j'ai été nommé comme nouveau coordonnateur, en tant que cardiologue spécialisé en médecine vasculaire.

La consultation dédiée au syndrome de Marfan et maladies apparentées est située au sein du service de médecine vasculaire à l'Institut Lorrain du Cœur et des Vaisseaux du CHRU de Nancy (site Brabois). Cette consultation y est ouverte depuis 2017. Actuellement, nous avons une file active (nombre de patients ayant consulté au CHRU en génétique et en médecine vasculaire) de 70 patients dont une quinzaine de nouveaux patients pris en charge en médecine vasculaire depuis l'ouverture du centre en août dernier.

La première étape justifiant notre nouvelle labellisation a été de fédérer nos équipes médico-chirurgicales autour des problématiques du patient atteint de syndrome de Marfan et maladies apparentées. Cela a abouti à renforcer notre force collective autour d'un projet commun.

En parallèle de la labellisation de notre Centre de compétence, un centre « SOS Aorte », dédié à la prise en charge multidisciplinaire des urgences aortiques 24h/24 7j/7, a été créé fin décembre 2017 au CHRU de Nancy.

COMMENT SE DÉROULE L'ACCUEIL DES FAMILLES, ET QUEL EST LE « PARCOURS » DE LA CONSULTATION ?

Les patients sont d'abord vus à la consultation de médecine vasculaire, auprès du Pr Zuily ou d'un autre membre de l'équipe de médecine vasculaire. Les consultations ont lieu tous les matins. Ils se prennent en téléphonant au 03 83 15 36 14.

Les patients peuvent être adressés par leur médecin traitant, un spécialiste, ou directement identifiés au sein de l'hôpital suite à un événement aigu ou non (cardiovasculaire ou ophtalmologique par ex.).

Lors d'une première consultation, l'analyse génétique peut être effectuée soit à la fin de la consultation grâce à l'équipe infirmière s'il existe suffisamment d'arguments (critères de Ghent), soit à l'issue d'une hospitalisation de jour dont le but est de dépister d'autres anomalies éventuelles (cardiologique, rhumatologique, ophtalmologique).

Les consultations de suivi sont planifiées à rythme régulier (trimestriel, semestriel, annuel selon la nécessité) en parallèle de la réalisation d'une hospitalisation de jour annuelle visant à effectuer le bilan complet de contrôle. Cette hospitalisation ne nécessite pas de dormir sur place et permet de bénéficier en une seule journée du bilan initial ou du suivi annuel nécessaire à la prise en charge de la maladie en accord avec le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) récent. Au cours de cette hospitalisation, les consultations sont centralisées au CHRU de Nancy, soit sur place sur le site de Brabois, soit sur les sites de l'hôpital Central, du Centre Psychothérapique de Nancy ou de l'Institut Régional de Réadaptation. Les examens complémentaires sont effectués sur place (échocardiographie, échographies vasculaires, fond d'œil, scanner, radiographies).

En ce qui concerne la prise en charge des enfants, elle est systématiquement effectuée en lien avec les services de génétique clinique (Pr Leheup) et de cardiopédiatrie (Dr Bosser).

QUEL EST LE CONTEXTE DE CETTE CONSULTATION SPÉCIALISÉE MARFAN & APPARENTÉS ?

Le service de médecine vasculaire est également reconnu par le plan maladies rares comme centre de compétences régional dédié aux maladies vasculaires rares et aux maladies auto-immunes et systémiques. Les activités cliniques comprennent le diagnostic et la prise en charge des atteintes artérielles (thromboses, anévrismes, dissections), veineuses, lymphatiques et microcirculatoires. L'activité de recherche est effectuée au sein de l'unité Inserm UMR_S 1116 de l'Université de Lorraine (Défaillance Cardiovasculaire Aiguë et Chronique).

La médecine vasculaire est intégrée au sein d'un pôle fort et uni regroupant les services de cardiologie, chirurgie cardiaque et vasculaire, réanimation. Les interactions sont quotidiennes permettant une prise en charge optimisée des patients notamment lors de réunions pluridisciplinaires pluri-mensuelles dédiées aux interactions entre les maladies vasculaires et

l'imagerie, la chirurgie, l'hémostasie (coagulation), l'obstétrique.

Un staff dédié aux maladies vasculaires rares avec atteinte multi systémique (incluant le Marfan) a été créé permettant de discuter de manière collégiale de tous les cas des patients.

Le service s'inscrit dans sa mission de recherche, d'enseignement régional et de participation aux activités de la filière de soins FavaMulti. A titre d'exemple, les Pr Leheup et Zuily ont participé à l'écriture du PNDS Marfan récemment publié sur le site de la Haute Autorité de la Santé.

NOMS DES PRINCIPAUX INTERVENANTS

Nous avons profité de cette présentation pour effectuer la photographie des intervenants de notre CCMR Marfan de Lorraine.

Ce centre s'intègre dans le territoire Lorrain avec d'emblée des collaborations avec les équipes du centre hospitalier régional de Metz et Thionville et par le biais des associations régionales de médecins vasculaires et de cardiologues.

Des collaborations sont mises en place avec les structures de rééducation cardiovasculaires du CHRU de Nancy et de la région, l'hospitalisation à domicile, les services sociaux.

Que souhaiteriez-vous dire de plus personnel aux familles ? Nous sommes heureux de collaborer avec l'association Marfans, très active. C'est très motivant pour nous soignants. Nous sommes heureux de vous donner rendez-vous à la fin de l'année pour une journée régionale d'informations et d'échanges au CHRU de Nancy. En temps voulu, vous serez informés par l'association et Sylvie Poulnot.

Plus d'informations :

http://www.chu-nancy.fr/index.php?option=com_offrede-soins&view=service&id=96

Pr. Stéphane ZUILY
Cardiologue/médecine vasculaire.



De gauche à droite : Dr Huttin (Cardiologie), Pr Malikov (Chef de service, chirurgie vasculaire), Valérie (Infirmière de consultation), Pr Moreira (Chef de service, chirurgie cardiaque), Samia (Infirmière de consultation), Dr Lauria (Chirurgie cardiaque), Dr Settembre (Chirurgie vasculaire), Pr Zuily (Médecine vasculaire), Dr Perez (réanimation médicale), Pr Wahl (chef de service, Médecine vasculaire), Dr Mandry (Radiologie), Dr Bosser (Chef de service, cardiologie pédiatrique), Virginie (Infirmière d'hospitalisation de jour), Dr Dufrost (Médecine vasculaire), Dr Risse (Médecine vasculaire), Pr Leheup (Génétique), Dr Escolano (Médecine Vasculaire).

LE DÉNI : UN MÉCANISME DE DÉFENSE FACE À L'ANNONCE D'UNE MALADIE RARE

Il y a quelques années, cet article sur le déni paraissait dans le bulletin. Aujourd'hui, ces mécanismes sont toujours à l'œuvre, qui se déclenchent à l'annonce du diagnostic : de nouvelles familles y font face, « avec les moyens du bord ». Du déjà connu ? Non. Pour chacun, et par définition, la situation est toujours nouvelle. Pour « illustrer » les difficultés à gérer un déni, Delphine a écrit un très beau texte, poignant.

De nombreuses personnes expliquent être passées par différentes étapes lorsqu'elles ont appris qu'elles souffraient du syndrome de Marfan (choc, déni, colère, dépression, résignation, acceptation...). Les familles, elles aussi, effectuent ce même travail psychique que le malade et sont traversées par différents sentiments. Ceci est d'autant plus vrai qu'il existe dans le syndrome de Marfan, une transmission génétique possible responsable d'une probabilité importante de retrouver d'autres malades au sein de la famille.

L'annonce du diagnostic entraîne comme une espèce de sidération qui correspond à un vide émotionnel, à un sentiment d'effondrement surgissant de la conscience. La personne se trouve brutalement plongée dans l'irreprésentable qui vient nous rappeler le sentiment de notre propre finalité. L'état de choc peut se révéler différemment selon la personnalité de chacun. Par ailleurs, traverser une maladie grave, c'est tout d'abord la ressentir de l'intérieur. C'est éprouver des sentiments de perte, de solitude, de rupture, de violence.

Ces résonances émotionnelles viennent désorganiser les fondements de l'identité. Pour mieux s'adapter à cette situation traumatique que représente l'annonce d'une maladie grave, l'individu va chercher à se protéger du sens de la réalité et de ce qu'il vit, en faisant en sorte de modifier une situation de détresse en une situation de moindre mal. Il va donc filtrer les in-

formations venant de l'extérieur (du médecin par exemple), et en même temps, il va chercher à se protéger contre la menace interne qu'a entraînée l'annonce de la maladie grave. C'est grâce à des mécanismes partiellement inconscients qui ne sont jamais figés une fois pour toute, que la personne va pouvoir restaurer son équilibre et assurer ainsi son intégrité.

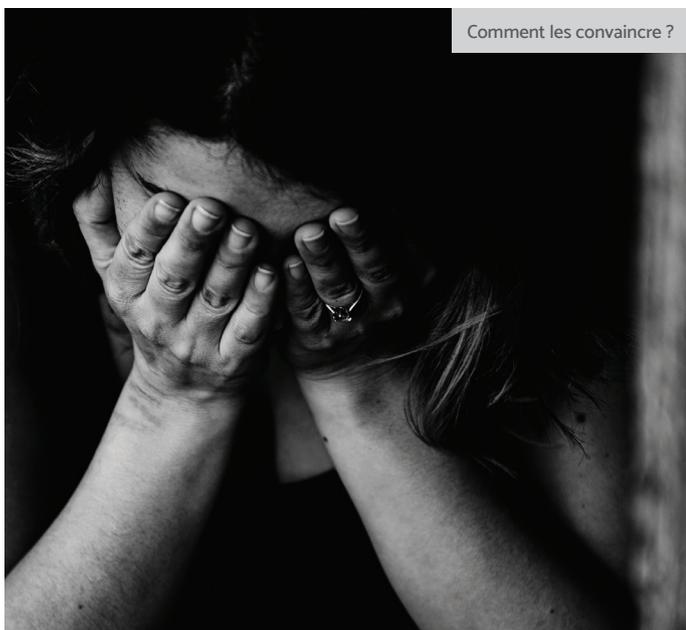
Chacun utilise des mécanismes de défense différents selon sa personnalité afin de se protéger. Lorsque la personne est dans le déni, elle refuse de prendre en charge certaines perceptions : un fragment, éventuellement important, de la réalité, se voit totalement ignoré, la personne qui dénie se comporte comme si cette réalité n'existait simplement pas, alors qu'elle la perçoit. Elle refuse la maladie et ses conséquences, elle est alors dans l'incapacité de se plier aux exigences de la maladie et de son traitement.

Il s'agit d'un mode de défense particulier, où le sujet refuse de reconnaître la réalité d'une perception traumatisante. Dans le déni, l'annonce que fait le médecin est une réalité extérieure qui n'existe pas, qui n'existe pas non plus intérieurement. Par conséquent, la menace n'a pas de valeur. Le déni permet de préserver son intégrité. Cependant, c'est un mécanisme de défense qui rend difficile le problème de la vérité, car il conduit la personne à exclure les conséquences de la maladie hors du champ de la conscience.

Il est aussi possible de traduire son vécu intime sous des formes projectives telles la révolte, l'irritation, la contestation, l'insatisfaction, les ressentiments. Cette agressivité se manifeste souvent sous la forme de plaintes ou de reproches dirigés vers les équipes soignantes et/ou la famille.

Mais il existe aussi d'autres mécanismes plus positifs tels que la compensation, qui permet l'obtention d'une satisfaction de remplacement. Le dépassement de la maladie ou encore la surcompensation qui est l'adoption d'une attitude opposée et valorisée comme l'effacement de l'infériorité, de l'échec, etc. La sublimation est un dépassement de la maladie ou de l'infirmité, du handicap par une réalisation socialement reconnue. Les exemples et les possibilités ne manquent pas : s'investir dans des associations d'aide et d'accompagnement de patients, dans des associations caritatives, etc.

(En complément de cette réflexion, vous pouvez lire ou relire le dossier du bulletin n°60 « L'annonce du diagnostic » et le dossier du numéro 52 : « Mieux vivre la transmission génétique », accessibles sur notre site : www.assomarfans.fr.)



TÉMOIGNAGE

LE DÉNI : LE QUOTIDIEN DE MA VIE...

C'était il y a presque 15 ans. Ma famille a dû intégrer un nouveau mot dans son vocabulaire : syndrome de Marfan. Bizarre ce mot ; mais c'est quoi cette chose qui prend de plus en plus de place dans nos conversations ?

Il a fallu d'abord comprendre, ensuite assimiler, puis évacuer toute la colère : pourquoi nous ? Ma mère ? Ma sœur ? Moi ? Ma fille ? Qu'avons-nous fait pour mériter cela ?

C'est injuste, comme pour nous tous, mais c'est comme cela, il faut vivre avec ! Oui, mais les autres ? On en revient toujours à la même chose, il faut expliquer à l'entourage, il faut qu'ils comprennent et puis une fois opérée, je suis guérie non ? Pourquoi tu continues à en parler ? Ce n'est rien du tout ! Tu marches ! Tu parles ! Et au fait pourquoi tu ne travailles pas ? Ta sœur a la même chose et elle, elle travaille ! Bizarre, non ?

Voilà l'histoire de ma famille, celle d'une famille quasi totalement dans le déni, avec :

- une maman, courageuse, battante, inquiète pour l'avenir de ses filles malades et qui est décédée des suites des complications aortiques du syndrome de Marfan.
- une sœur dans le déni que j'appellerais « partiel », qui, depuis son opération de l'aorte ne prend plus aucun traitement car elle est persuadée que l'opération lui a permis de guérir. Elle s'est convaincue également que son enfant en bas âge n'est pas atteint (ce que je souhaite de tout cœur bien entendu). Elle s'arrange pour édulcorer la réalité, et dès que j'aborde le sujet à son intention, elle refuse le dialogue et me dit qu'elle n'en a pas besoin, que ce n'est pas nécessaire, qu'elle va bien. Et pourtant, je lui rappelle qu'un suivi annuel cardiologique est indispensable.

En revanche, quand on parle de mon cas ou de celui de ma fille, là le dialogue est ouvert. Elle me dit qu'il faut que je fasse les choses correctement, que je n'ai vraiment pas de chance, que j'ai raison de mettre en place tout ce qu'il faut pour notre bien-être. Cela est compliqué à gérer car j'ai envie de la mettre dans la voiture et de l'emmener moi-même faire "les choses correctement" afin de m'assurer qu'elle va vraiment bien, et j'irais jusqu'à dire que je suis rarement d'accord avec ses choix professionnels, car elle ne se préserve absolument pas.

Eh oui, je dois le dire : j'ai peur pour elle, mais, je me suis fait une raison récemment, je ne peux pas aller à son rencontre. J'ai fait et dit tout ce que je pouvais lui dire et continuerai autant de temps que nécessaire, mais je ne peux pas choisir à sa place.

- un frère non atteint, a priori, dans un déni total, qui refuse de voir la réalité car cela doit être insoutenable pour lui d'avoir perdu sa mère, d'avoir deux sœurs malades et sa nièce si jeune,

atteinte d'une maladie génétique rare. Alors « arrêtez d'y penser et continuez à vivre comme si de rien n'était, de toute façon ça ne se voit pas » voilà ce qu'il pense et nous fait comprendre.

Avec lui c'est simple aucun dialogue possible. Quand nous sommes hospitalisées il est très inquiet, nous appelle fréquemment, mais est dans l'incapacité totale de venir nous voir, sinon il perd connaissance. En revanche une fois remis d'une épreuve, on ne peut plus aborder le sujet, « c'est bon, c'est passé ! Et puis ce n'est peut-être pas si lié à la maladie que cela ! Ils en ont pas marre de vous faire passer des examens ? ».

J'ai beau lui expliquer que je ne veux pas qu'il nous plaigne, juste qu'il tienne compte de notre état mais il n'y arrive pas. J'en suis à un stade d'incompréhension totale où je refuse qu'il garde ma fille, qui a des besoins particuliers. J'ai déjà fait l'expérience et cela s'est mal passé, car il n'a pas pris en compte mes recommandations. Je l'aime énormément et je ne lui en veux pas car la vie n'a pas été simple pour lui non plus.

La famille au sens plus large est totalement hétérogène sur le sujet, certains nous emballeraient dans du papier bulle et nous interdiraient de bouger malgré les protections.

Quant aux autres, leurs remarques, regards... sont parfois difficiles à accepter. Je vous fais une rapide liste où vous vous retrouverez très probablement si vous avez vécu une situation similaire : « au fait tu as trouvé du travail ? » alors que chacun sait au sein de notre famille, que dans mon cas c'est impossible depuis longtemps et c'est encore d'actualité, ou, « ah, tu t'es faite opérer du cœur ? Maintenant tu es guérie c'est chouette ça ! ».

Pour ma part j'ai décidé de faire le tri dans ma vie privée. Quand tu essaies d'expliquer, de réexpliquer sans cesse, à maintes et maintes reprises, à des personnes qui n'arrivent pas ou ne veulent pas comprendre, au bout d'un moment c'est fatigant. Je décide de ne plus rien dire sur le sujet, voire même de couper totalement les liens avec ces personnes, si cela est vraiment devenu nuisible à notre quotidien.

Et puis, enfin, il y a moi. La plus jeune de la fratrie, atteinte du syndrome, opérée, qui se bat contre des moulins à vent mais qui n'arrêtera pas car j'aime trop la vie malgré les épreuves. Mon mari et ma fille ont besoin de tout mon amour et de mon aide pour surmonter les difficultés de cette maladie invisible, incomprise par beaucoup et qui est au quotidien dans notre vie.

Je dirais que le déni est vraiment compréhensible tant la maladie est complexe, rare et sournoise, mais si je devais donner un conseil, il vaut mieux ouvrir les yeux et affronter la réalité plutôt que de se voiler la face car les conséquences seront sûrement moins graves si les choses sont prises à temps, que si l'on fait comme si de rien n'était.

D'écrire ce témoignage m'a fait beaucoup de bien, et j'espère qu'il vous aura aidés d'une quelconque manière.

Delphine (83)

RELATIONS FAMILIALES

QU'ATTENDONS-NOUS DE NOTRE CONJOINT NON ATTEINT ?



Extrait du mémoire de Dominique, conjointe d'un mari atteint, dans le cadre d'un Diplôme universitaire « *accompagnement d'une personne atteinte d'une maladie génétique* ». A ta question, « *j'te "gène" ?* » (Titre de ce mémoire, titre jeu de mots très à propos et soufflé par notre fils Christophe), j'ai répondu dans ce mémoire.

Je t'ai dit mon angoisse, mes peurs, mes contradictions. J'ai osé te dire que ta maladie m'aidait et m'épuisait tout à la fois, et parfois toi avec, car j'ai bien du mal à vous imaginer l'un sans l'autre !

Mais toi, mais vous, personnes atteintes de maladie génétique, qu'attends-tu, qu'attendez-vous de votre conjoint ?

Cette question pourrait faire l'objet d'un autre mémoire, mais j'ai voulu la poser à quelques personnes atteintes du syndrome de Marfan. Voici, brièvement ce que l'on attend de nous :

- En premier, et de loin, arrive l'écoute ! On nous demande une oreille attentive, sans être « *une éponge* » ! Il faut que cette écoute soit active.
- Du soutien, présence et recul, dans les grands moments comme les opérations, mais aussi au quotidien, dans la prise en charge, et dans l'aide des tâches diverses pour diminuer la fatigue qu'elles provoquent. Organiser le quotidien sans que tout soit centré sur la maladie. Il nous est demandé de vivre aussi notre vie !
- De la compréhension pour tout ce que peut entraîner la maladie, fatigue, lassitude, mais surtout pas de surprotection. Pas question de vous couvrir ! Et pas question de pitié !
- Un dialogue naturel, et que l'on s'intéresse à la maladie, que l'on se renseigne.
- Il nous est demandé d'accepter : accepter la maladie, car elle fait partie de vous-mêmes, et que c'est pour la vie, accepter la détermination qu'elle entraîne.
- D'oser dire, ou savoir reconnaître que pour nous aussi c'est difficile à vivre.
- Que nous en parlions à d'autres, devant vous, ce qui vous permet de mieux comprendre, de façon indirecte, comment nous « le » vivons.
- Du temps, de la disponibilité : « *il m'a fallu du temps pour dire, il lui a fallu du temps pour savoir.* »

Pour résumer, on attend de nous reconnaissance et présence, mais pour reprendre les termes d'une personne : « *que nous n'en fassions pas une maladie !* »

S'il y a un point commun entre nous, c'est bien cette recherche d'équilibre !

Dominique (75)

UNE BELLE INITIATIVE

Chaque année, au printemps, au collège Saint-Jacques la Forêt à la Mothe-Achard (Vendée), a lieu une course de solidarité à laquelle tous les élèves participent. Ils doivent, auparavant, trouver des « sponsors » parmi leurs familles et amis qui acceptent de donner quelques euros à chaque kilomètre parcouru. Cela les motive pour faire un maximum de kilomètres et ainsi récolter le plus d'argent possible !

Les fonds récoltés sont ensuite remis aux associations qui ont été choisies à la rentrée. Ces dernières viennent se présenter à tous les élèves du collège avant la course. Elles expliquent leurs buts et à quoi servira l'argent que les collégiens vont récolter en courant.



A la rentrée 2017, ma fille Océane, porteuse du syndrome de Marfan, est rentrée en 6ème. Le collège nous a rapidement proposé de faire un don à l'association Marfans par le biais de cet événement sportif.

C'est ainsi que Madame Morin, Présidente d'honneur de l'association Marfans, est venue une matinée expliquer les maladies rares et l'association Marfans à tous les 6es. Malgré la complexité du sujet, cela a permis à ces élèves de mieux comprendre et appréhender les maladies génétiques.

Cette présentation a également facilité l'intégration de ma fille Océane au sein du collège et cette dernière a aussi adoré rencontrer Madame Morin et pouvoir échanger plus personnellement avec elle.

Je vous recommande à tous de penser à proposer l'association Marfans lors d'événement de ce type dans vos établissements scolaires.

Un immense merci au collège Saint-Jacques la Forêt et à Madame Morin ! Nous souhaitons à tous les collégiens de faire une excellente course au printemps prochain !

Sandra (44)

TÉMOIGNAGE

IL Y A DES JOURS AVEC
ET DES JOURS SANS...

Il y a des jours avec et des jours sans
Les jours sans, toi tu fais comment ?

Moi, j'aimerais faire comme tout le monde,
Envie de travailler toute une journée sans que
les douleurs viennent me rattraper,

Malheureusement, elles ne m'ont pas lâchée malgré les comprimés.
J'aimerais juste rentrer dans la ronde :

Courir, danser sans avoir peur d'être essoufflée,
Pouvoir suivre la cadence de mon Loulou adoré.

Généralement, je me dis qu'il y a pire que moi
D'autres où je m'accroche à ma foi.

On me dit que je suis courageuse, mais moi je me sens surtout
peureuse

De cet avenir inquiétant même parfois flippant,
Car on ne sait pas de quoi demain est fait avec le Marfan.

Actuellement ce qui est compliqué, en plus des problèmes de
poignet,

C'est que j'ai presque fait le deuil de mon métier,

Mais lui ne veut pas me lâcher.

Il y a des jours avec et des jours sans
Et des jours où je fais semblant.

Elodie Vdc

PUBLICATION DE L'ACTUALISATION DU PNDS SYNDROME DE MARFAN ET SYNDROMES APPARENTÉS.

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS),
tout récemment actualisé, pour le syndrome de Marfan et
syndromes apparentés est désormais disponible sur notre
site (en page d'accueil, dans la partie : Les dernières infos).

Le Centre de référence National labellisé, des représen-
tants de l'ensemble des centres de compétences ainsi
que l'association Marfans ont participé à cette réédition.

C'est un document très utile pour les médecins et pour
les patients. L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux pro-
fessionnels concernés la prise en charge diagnostique et
thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins
d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Il a pour
but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le
suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il fait
foi auprès des organismes sociaux pour les rembourse-
ments des frais.

N'hésitez pas à le consulter, vous y trouverez de précieux
conseils pour votre suivi ou celui de vos proches.

TÉMOIGNAGE

LA BOUGIE DE L'ESPOIR



La découverte et mon adhésion à l'association
Marfans pour le compte de mon fils a été un
faisceau de lumière qui est venu à moi au fond
du trou noir dans lequel je me suis retrouvé
au lendemain de l'annonce des résultats qui
ont révélé le syndrome de Marfan chez mon
fils. J'ai retrouvé en cette association un tremplin pour le plein
épanouissement de mon fils malgré ce handicap, et en même
temps elle m'apporte des réponses aux multiples interroga-
tions au sujet de l'avenir en lien avec la maladie.

Les différentes rencontres de l'association sont toujours de
grands moments d'échanges, de partage, de soutien qui nous
aident à mieux comprendre la maladie pour mieux la vivre.

La dernière rencontre en date à laquelle nous avons participé,
celle du week-end détente au domaine « Le Bois du Lys » à
Dammarie-les-Lys m'a particulièrement marqué. Elle a coinci-
dé avec la quatorzième bougie de mon fils. Toute la famille
Marfan a fêté cet anniversaire dans une grande joie. C'était un
moment très émouvant, un des plus beaux cadeaux d'anniver-
saire jamais eu. Les différentes activités de ce week-end ont
été non seulement conviviales, sympathiques mais aussi très
instructives et m'ont permis de me rendre compte que l'asso-
ciation s'investit pleinement pour que chaque individu Marfan
vive mieux et ne se sente pas tout seul face à la maladie.

J'ai également noté que le sujet marfan est capable de beau-
coup de réalisations malgré son handicap. La belle soirée
concert à laquelle nous avons eu droit, animée par de talen-
tueux Marfan'artites que je remercie encore a été un moment
très réconfortant qui m'est resté.

Merci à tous les membres qui remuent ciel et terre pour le bien-
être de la communauté Marfan.

José, papa d'un «Ty-Marfan»

“Aujourd'hui, je choisis de
vivre dans la lumière de
mes espoirs plutôt que dans
l'ombre de mes doutes.”

Ray Davis

RECHERCHE SCIENTIFIQUE

RECHERCHE DES GÈNES MODIFICATEURS DANS LE SYNDROME DE MARFAN EN RAPPORT AVEC UNE MUTATION DANS LE GÈNE FBN1

Voici une information détaillée sur un projet toujours en cours, mené par les équipes de Bichat*. Etude très importante pour nous tous, patients. Les résultats donneront lieu à une publication dans les revues scientifiques. Nous vous tiendrons informés.

CONTEXTE DE L'ÉTUDE DE LA VARIABILITÉ DU SYNDROME DE MARFAN.

Le syndrome de Marfan est caractérisé par une grande variabilité de « phénotype », c'est-à-dire que certaines formes sont graves et d'autres non. Cette différence ne peut s'expliquer par le « génotype » (mutation du gène dans l'ADN et responsable de l'apparition de la maladie), en effet, on n'a pas encore retrouvé de relation entre la mutation (son type, sa localisation) et la sévérité de l'atteinte aortique ou squelettique dans le syndrome de Marfan (pas de « relation génotype-phénotype »).

Seules les formes néonatales qui sont toujours dues à des nouvelles mutations (et donc non présentes dans les formes familiales) sont dues à des mutations dans une zone particulière du gène. Les autres facteurs qui pourraient expliquer la grande variabilité des formes cliniques sont des effets environnementaux, mais le rôle qu'ils peuvent jouer est limité puisque la différence de sévérité est parfois évidente tôt au cours de la vie, alors que l'environnement n'a pas encore eu le temps d'exercer une influence.

La variabilité de la sévérité du syndrome de Marfan selon les personnes, *parfois à l'intérieur d'une même famille*, s'explique donc par des facteurs génétiques, autres que la mutation d'origine du syndrome chez un individu (des particularités de l'ADN, autres que l'évènement moléculaire d'origine). Ce sont les « facteurs génétiques modificateurs » ou « gènes modificateurs ».

Le syndrome de Marfan pour toutes les raisons exposées plus haut est un bon modèle pour étudier ces gènes modificateurs. Le projet développé ici recherche quelles sont les variantes génétiques associées à la sévérité de la maladie de l'aorte dans le syndrome de Marfan.

LE BUT DE CE TRAVAIL EST :

→ **in fine d'améliorer la prise en charge des patients** : mieux connaître le risque qu'a un patient de développer (ou de ne pas développer) une dilatation aortique devrait permettre de mettre en place un traitement individualisé, plus ou moins tôt, peut-être de proposer une intervention chirurgicale sur l'aorte à un moment différent suivant le risque mieux apprécié avec ces outils.

→ **une meilleure compréhension de la maladie** : en comprenant quels sont les gènes qui aggravent le syndrome ou au contraire qui protègent le patient, on pourrait développer des outils pour moduler la gravité du syndrome de Marfan, limiter la dilatation aortique par exemple, avec l'espoir de retarder ou

même qui sait peut-être d'éviter la chirurgie aortique, ou les problèmes ophtalmologiques, ou... La route est encore longue, mais la seule façon d'en atteindre le but est de se mettre en marche !

QUELLES MÉTHODES ?

La première approche vise à regarder quelles sont les données génétiques associées à la sévérité du syndrome en comparant un groupe de patients graves (opérés tôt de l'aorte) à un groupe de patients non graves (plus âgés et non opérés et peu dilatés sur l'aorte). Etant donné que l'atteinte aortique est plus importante chez les hommes que chez les femmes, ceci est réalisé chez les hommes d'une part et chez les femmes d'autre part. Ce même raisonnement peut être tenu pour l'atteinte squelettique, ophtalmologique, etc.

Dans une étude antérieure, nous nous étions focalisés sur un sous-groupe : le sous-groupe des patients dont la mutation bloquait la moitié de la production de la fibrilline, molécule en cause dans le syndrome de Marfan « classique ». Nous avons montré dans ce sous-groupe que la quantité de fibrilline synthétisée était d'autant plus basse que les fibroblastes -cellules cutanées obtenues par biopsie de peau-venaient de patients dont le syndrome de Marfan était plus sévère.

On peut donc aussi utiliser le taux de fibrilline chez ces patients (taux de fibrilline synthétisée par des fibroblastes cutanés en cultures,) pour apprécier la sévérité du syndrome, au lieu de la dilatation aortique.

Une deuxième approche consiste à réaliser une étude de l'exome (séquencer l'ensemble de la partie codante** de l'ADN), et rechercher si des variations rares sont présentes avec une fréquence différente entre le groupe des patients sévères et le groupe des patients peu atteints.

C'est en regroupant les résultats obtenus par ces différentes approches que l'on peut arriver à déterminer quelles sont les régions où se trouvent les gènes modificateurs.

Reste ensuite à étudier la fonction de ces gènes, leur effet sur le taux de fibrilline par exemple, ou sur les voies métaboliques que l'on sait modifiées par l'existence d'un syndrome de Marfan (comme la voie du TGF-béta par exemple).

Ceci est aussi une longue histoire, longue histoire à répéter autant de fois qu'il y a de gènes différents suspects d'être des gènes modificateurs ! **Nous sommes prêts à écrire cette histoire avec vous !**

* Melodie Aubart, Pauline Arnaud, Nadine Hanna, Olivier Milleron, Marie Sylvie Gross, Catherine Boileau, Guillaume Jondeau (CNMR Syndrome de Marfan et apparentés, LVTS INSERM U1148)

** la partie codante est celle qui synthétise les protéines.

TESTEZ VOS CONNAISSANCES

AVK : VRAI OU FAUX ?

Un laboratoire pharmaceutique, fabricant d'un antivitamines K bien connu des patients Marfans, a réalisé un quizz de prévention, très pédagogique, dont nous reprenons l'essentiel. Une bonne occasion de vérifier que vous êtes « *au point* »... et c'est important de l'être !

	Vrai	Faux
1. On ne peut pas donner son sang sous anticoagulant.		
2. On peut faire la fête et boire autant que l'on veut quand on est sous anticoagulant		
3. Vous pouvez boire du thé vert sous AVK		
4. Certains médicaments contre la fièvre et les douleurs ne doivent pas être pris sous AVK		
5. Le paracétamol est autorisé sous anticoagulant		
6. Sous anticoagulant, les vaccinations sont déconseillées		
7. Si vous oubliez de prendre votre traitement, vous ne devez jamais prendre une double dose le lendemain.		
8. Sous antivitamine K, il faut modifier sa façon de manger		
9. Cochez la bonne réponse :		
Tous les anticoagulants ont un antidote		
Les anti-vitamines K ont un antidote.		
Aucun anticoagulant n'a d'antidote.		

SOLUTIONS AU TEST AVK

1. Vrai. Quand on est sous traitement anticoagulant, la législation sur les donneurs de sang ne permet pas de donner son sang. Celui qui recevrait le sang d'un donneur sous anticoagulant recevrait lui aussi l'anticoagulant.

2. Faux. Deux verres par jour sont possibles, si le foie fonctionne normalement. Si le foie ne fonctionne pas normalement, l'alcool doit être interdit. Attention le verre de trop peut augmenter soudainement votre INR et vous risquez des saignements qui peuvent être graves.

3. Vrai. Il est seulement déconseillé de consommer de grande quantité de thé vert. Là encore, la modération et le bon sens priment.

4. Vrai. Avec les AVK vous ne devez jamais prendre :

a. d'anti-inflammatoire appelés AINS. Par exemple, certains antidouleurs et médicaments pour les rhumatismes sont des AINS et peuvent donc déséquilibrer votre traitement et vous faire saigner. Demandez toujours l'avis de votre médecin ou de votre pharmacien avant de prendre un autre médicament.

b. d'aspirine (sauf s'il est prescrit en plus des anticoagulants dans certaines situations). L'aspirine est un anti-inflammatoire.

5. Vrai. Si vous êtes sous traitement antivitamine K, le paracétamol est le bon traitement contre la douleur et la fièvre. Attention quand-même, il ne faut pas dépasser 3 grammes par jour de paracétamol car au-dessus, cela peut augmenter l'INR.

6. Vrai. La plupart des vaccins courants peuvent être pratiqués à condition qu'ils soient administrés par voie sous cutanée (en pinçant la peau). La vaccination contre la grippe est ainsi possible. Les injections intramusculaires en revanche ne sont pas autorisées sous anticoagulant car ils peuvent provoquer des hématomes.

7. Vrai. Voici ce qu'il faut faire en cas d'oubli : Avant tout, si vous oubliez un jour de prendre votre comprimé d'AVK, ne prenez surtout pas une double dose le lendemain car cela peut être dangereux (risque de saignement). Si vous oubliez de prendre votre anticoagulant à l'heure, vous pouvez quand même prendre la dose oubliée dans un délai de 8 heures. Par exemple si vous avez l'habitude de prendre votre anticoagulant le soir à 20 heures, vous avez encore jusqu'à 4 heures du matin pour le prendre. Une fois ces 8 heures passées, attendez le lendemain pour reprendre votre médicament à l'heure habituelle. Pensez à noter l'oubli dans votre carnet de suivi.

8. Faux. Vous n'avez pas besoin de suivre un régime alimentaire particulier si vous prenez un AVK. Aucun aliment n'est interdit quand on prend un antivitamine K, seuls les excès sont interdits. Pourtant, on entend beaucoup de choses fausses sur ce qu'il faut éviter de manger quand on prend des AVK. Le bon sens domine, c'est assez simple : ne modifiez pas subitement ce que vous mangez.

9. Il existe un antidote pour les antivitamines K et cet antidote peut être utilisé en cas de saignement. En revanche, les anticoagulants ne possèdent pas tous d'antidote pour pouvoir contrôler le saignement.

SOUTENIR MARFANS !

Je souhaite :

Devenir membre de l'association Marfans et verser la cotisation annuelle de 29€

Renouveler mon adhésion et verser la cotisation annuelle de 29€

Et/ou

Faire un don* de _____ €

Je règle :

Par chèque. Merci de libeller votre chèque à l'ordre de **MARFANS** et de l'adresser à :
Catherine Couturier
10, av. Anatole France - bât 10
93600 Aulnay-sous-bois.

Par carte bancaire en vous rendant sur www.assomarfans.fr (section « Soutenir l'association »)

* Un reçu fiscal vous sera adressé pour vous permettre de déduire la somme versée de vos impôts dans les limites légales. Si vous réglez via notre site, vous pourrez imprimer vous-même le reçu.

Mes coordonnées :

Nom : _____

Prénom : _____

Adresse : _____

Ville : _____

Code postal : _____ Pays : _____

Téléphone : _____

E-mail : _____

Pour nous permettre de mieux vous aider, et si vous en êtes d'accord, merci de répondre aux questions suivantes :

Nombre de personnes atteintes au foyer : _____

Dans quel Centre êtes-vous suivi(s) ? : _____

Voulez-vous recevoir le bulletin :

par courrier ? par email ?

Si vous déménagez, n'oubliez pas de nous signaler votre nouvelle adresse car de nombreux courriers nous reviennent NPAI (« n'habite pas à l'adresse indiquée »).

En cas de changement d'adresse email, merci de nous en informer également en nous adressant un mail à : contact@assomarfans.fr

Conformément à l'article 27 de la loi informatique et libertés, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous concernant.



LES CONSULTATIONS EN FRANCE



ÎLE-DE-FRANCE

Centre national de référence labellisé pour le syndrome de Marfan et apparentés.

Hôpital Bichat
Pr Guillaume Jondeau
Tél. : 01 40 25 68 11



CONSULTATIONS RÉGIONALES

BORDEAUX - C.H.U. Groupe Hospitalier Pellegrin
Dr. Sophie Naudion - Tél. : 05 56 79 59 52

CAEN - C.H.U. de la côte de Nacre
Dr. Damien Lanéelle - Tél. : 02 31 06 53 27

DIJON - C.H.U. Hôpital d'Enfants-Pédiatrie 1
Pr. Laurence Olivier-Faivre - Tél. : 03 80 29 53 13

LA RÉUNION, SAINT PAUL - C.H.U. Réunion
Dr. Marie-Line Jacquemont - Tél. : 02 62 35 91 49

LILLE - C.H.R. Lille
Dr. Pascal Delsart - Tél. : 03 20 44 43 65

LYON - C.H.U. Hôpital de l'Hôtel Dieu
Dr. Sophie Dupuis-Girod - Tél. : 04 27 85 65 25

MARSEILLE - C.H.U. Hôpital de la Timone Enfants
Dr. Laurence Bal - Tél. : 04 91 38 80 92

NANTES - C.H.U. de Nantes
Dr. Laurianne Le Gloan - Tél. : 02 40 16 50 23

NANCY - C.H.U. Hôpital d'Enfants de Brabois
Pr. Stéphane Zuily - Tél. : 03 83 15 36 14

RENNES - C.H.U. Hôpital Sud
Pr. Sylvie Odent - Tél. : 02 99 36 67 44

STRASBOURG - C.H.U. Nouvel hôpital civil,
Dr. Sébastien Gaertner - Tél. : 03 69 55 06 36 ou 05 83

TOULOUSE - C.H.U. Hôpital des Enfants
Dr. Yves Dulac et Dr Thomas Edouard
Tél. : 05 34 55 85 49