

Bulletin n°63 - Novembre 2018

Le bulletin !

Des Marfans centenaires... ? même pas en rêve !



Ouh là là, mais quel est le péremptoire qui profère une telle certitude ? Sûrement un, ou une, totalement ignorant des actualités du syndrome : de quoi je me mêle ?

S'il s'était renseigné un minimum, l'information « *trente ans d'espérance de vie gagnée* » se serait imprimée dans sa mémoire ! Et ce gain n'est cer-

tainement pas fini tant la recherche, notamment en chirurgie cardiaque et vasculaire, progresse très vite.

Qu'il vienne donc écouter ma petite valve mécanique aortique, belle pièce de rechange, qui entre bientôt dans sa vingt-neuvième année. Comme on dit, « *elle fait le job* », d'accord en se prenant pour une comtoise, mais heureusement elle ne sonne pas les heures !

Pour ma part, plus que vingt-neuf ans pour être centenaire. Alors pourquoi pas, oiseau de mauvais augure ? Vous ne pouvez pas nous laisser tranquilles, espérant tout simplement vieillir, objectif inenvisageable pendant très longtemps ?

A l'association, nous écoutons évidemment beaucoup ce que nous disent ou écrivent les familles. Nous les informons – sur la maladie, les consultations –, les mettons en relation avec d'autres personnes ayant un parcours similaire, ou des enfants du même âge, etc.

Leur montrer qu'elles ne sont pas seules est indispensable, et que vivre avec ce syndrome est certes difficile, mais possible. Le vécu personnel illustre alors des propos restés jusqu'ici plutôt généraux, et facilite des échanges encore plus directs.

Quand je parle de mes deux opérations de l'aorte, et que je donne mon âge, le silence est éloquent de soulagement. Ou alors, juste un tout petit... « *aah... ?* », la tonalité de la voix, positive et très discrète. Surtout avec des parents accompagnés de leur enfant ou adolescent, lequel d'ailleurs n'en perd pas une miette.

Certains interlocuteurs ne savent quoi me dire, n'osant exprimer leur réflexion intérieure immédiate – que je devine : « *alors, c'est vrai, on peut vivre vieux, même Marfan !* ».

Il est vrai qu'habituellement on se réjouit rarement que quelqu'un soit vieux... surtout devant lui !

Foin des péremptires. Moi je vous certifie que le premier Marfan centenaire fera un malheur... !

Jean-Michel (22)

DOSSIER

→ Sport et Marfan P.9

FOCUS

- Les atteintes du système respiratoire P.4
- Où est ma carte d'urgence ? P.8
- Le dossier médical partagé P.23

RÉSEAUX SOCIAUX

- Rejoignez-nous sur la page Facebook : **AssoMarfans**
- Regardez les vidéos de la **WEB TV YouTube AssoMarfans**

À VOS AGENDAS

- **Réunions régionales 2018/2019**
- 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

→ La Kermesse du coeur P.3

LE PARCOURS DE ROLAND, NOTRE TRÉSORIER



En 2006 nous apprenons que notre petit-fils est atteint d'une maladie rare que l'on nomme le syndrome de Marfan. Maladie totalement inconnue dans nos familles, nous étions désespérés et bouleversés. Il fallait avant tout comprendre pour mieux réagir.

C'est grâce à l'ancien Délégué régional de Bretagne, René Picart, qui a très gentiment donné les premières explications ainsi que de la documentation, surtout le livre Bakoumba, pour qu'on puisse en parler avec notre petit bonhomme de 6 ans, que nous avons repris espoir. Nous avons trouvé une association qui soutient des familles dans notre cas. C'était formidable et nous avons commencé à participer aux rencontres nationales. Avec mon épouse Brigitte, nous avons trouvé auprès des médecins intervenants, mais aussi des autres familles Marfan, beaucoup de réponses à nos questions et un vrai réconfort.

C'est en 2010 lors de notre participation au week-end « *Rendez-vous des familles* » à Dammarie-les-Lys, qu'on me sollicite pour devenir bénévole, afin d'épauler la trésorière (Hélène Midoux qui fait un travail remarquable depuis de très nombreuses années). Sachant que cela était dans mes cordes, que j'étais disponible et que je voulais à ma manière combattre Le Marfan de mon petit-fils, j'ai décidé de rejoindre l'association. J'entre au conseil d'administration en 2011, dans un premier temps comme trésorier adjoint, puis progressivement j'ai pris la suite d'Hélène.

ME VOILÀ DONC TRÉSORIER, MAIS QUEL EST MON RÔLE DANS L'ASSOCIATION ?

Avant tout, je suis le gestionnaire responsable des fonds de l'association. A ce titre je dois organiser et veiller au bon fonctionnement administratif et comptable pour me permettre de présenter périodiquement au bureau et au conseil d'administration la situation financière et éviter tout dérapage.

Pour réaliser ce travail, j'utilise maintenant le logiciel de gestion en ligne de notre partenaire Assoconnect. Conçu pour les associations de notre type, il est multi-utilisateur. Facilement accessible via une connexion internet, il permet à nos administrateurs habitant dans différentes régions, de travailler sur une plateforme unique pour une plus grande sécurité et un gain de temps. Je supervise d'ailleurs spécialement le module « *La Communauté Marfans* ». D'autres outils informatiques, comme Word ou Excel, sont évidemment aussi largement mis à contribution.

Je me préoccupe des rentrées financières, cotisations, dons, collectes lors des animations « *Marfantastiques* », participations des membres. Ces rentrées sont importantes car elles assurent la mise en œuvre des dépenses décidées par le conseil d'administration. Pour cette tâche, j'ai l'aide précieuse de Catherine et de Jacques qui enregistrent les chèques et émettent et expédient les reçus fiscaux. Via notre site internet, je contrôle la collecte de l'argent en ligne et l'intègre dans nos comptes. Je me félicite de ce mode de collecte sécurisé, totalement d'actualité. Il progresse de plus en plus et je profite de cet article pour inciter ceux qui le peuvent à s'en servir sans modération pour adhérer ou pour nous verser des dons. Cela nous aide à réduire nos tâches et nos frais de courriers.

J'effectue les opérations de règlements, par virement, chèque et éventuellement par carte bancaire, des factures et des remboursements de frais des bénévoles. Après concertation avec Guillemette, qui suit de très près la mise en œuvre des contrats de recherche, je vire les montants convenus aux différentes échéances.

Ensuite, je me charge de l'enregistrement de toutes ces opérations financières et de la concordance avec notre position bancaire pour tenir les livres comptables obligatoires. Conformément aux statuts, j'établis les comptes de l'association, le bilan et le compte d'exploitation. Si la demande se présente lors du dépôt d'un dossier de demande de subvention, je peux aussi être amené à joindre le budget prévisionnel.

Je rédige le rapport financier annuel pour le soumettre au bureau, au conseil d'administration et enfin à l'approbation de l'assemblée générale. Pour faciliter la lecture des chiffres, lors de cette assemblée, je prépare également des graphiques pour que Stéphanie, notre présidente, les insère dans sa présentation.

J'assure la relation entre l'association et le banquier et éventuellement avec l'administration fiscale. En alternance avec Jean-Michel, je surveille notre boîte mail pour dispatcher les courriers ou rédiger une réponse : contact@assomarfans.fr.

Je me sens bien au sein de cette association qui est composée de membres formidables de tous âges et de tous horizons. Elle m'a permis de participer aux buts de l'association : faire connaître le syndrome de Marfan, soutenir les personnes et les familles atteintes de ce syndrome mais aussi favoriser les programmes de recherche qui sont essentiels à l'amélioration de la vie des « *Marfans* ».

DÉPART FRANCIS GRANGE

Tous les bénévoles et les « *anciens* » de l'association Marfans ont eu la tristesse d'apprendre le décès de Francis en octobre dernier.

Avec Paulette, Jean-Michel et Philippe, Francis était l'un des quatre co-fondateurs de l'association en 1995. Il a beaucoup œuvré pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan et plus particulièrement travaillé avec Paulette à la fondation d'Alliance Maladies Rares.

Francis gardait toujours sa joie de vivre malgré les nombreuses épreuves qu'il a traversées. Il était très positif et traitait les problèmes avec un sens de l'humour qui facilitait et dédramatisait les choses. Il y a bien sûr ce qu'il a réalisé pour l'association et pour les patients, mais il faut aussi se rappeler de l'homme. Pour ceux qui ne l'ont pas connu, il faut imaginer un personnage haut en couleur, béarnais, et comme le dit Claude Nougaro : un torrent de cailloux qui roulent dans son accent. Cet accent il ne l'a jamais perdu, il faisait son charme et il facilitait les contacts tant avec le monde médical qu'avec les patients. Un accent chaleureux qui mettait de la bonne humeur dès qu'il était présent.

Atteint du syndrome de Marfan mais aussi de sclérose en plaques, Francis a vécu ses dernières années dans un fauteuil roulant électrique, avec son chien, qui l'aidait fidèlement dans tous ses déplacements ainsi que pour les gestes de la vie quotidienne.

Pour les « *anciens* » de l'association, c'est un compagnon de route qui s'en va... Tous ceux qui l'ont connu garderont de lui le souvenir d'une personne très courageuse et joyeuse et tous partagent la peine de sa famille et de ses proches.



MARFANTASTIQUES !



LA KERMESE DU CŒUR

Le samedi 29 septembre 2018, une grande première a eu lieu à Toulouse : la kermesse du cœur, organisée par les hôpitaux de Paris.

L'association Marfans, représentée par Sylvianne, notre déléguée régionale, était invitée à partager le stand du Centre de Compétences Marfan de Purpan, aux côtés du Dr Dulac (cardiologue) et du Dr Plaisancié (généticienne).

Cette manifestation fut une réussite. Les organisateurs l'ont voulue festive, il y régnait l'ambiance joyeuse des anciennes kermesses colorées de nos écoles.

Les enfants ont été choyés, de nombreux stands leur étaient consacrés, tels que la visite de l'ambulance du Samu, l'apprentissage des premiers secours et la manipulation d'instruments médicaux. Un cœur géant, avec les veines et les artères, était représenté à l'aide de matériaux ludiques. Les enfants pouvaient entrer à l'intérieur et s'y repérer grâce aux panneaux explicatifs.

Les adultes ont eu également la possibilité de participer à des ateliers sur le souffle cardiaque, le dépistage de l'anévrisme aortique et la reconstitution d'une chambre d'opération.

Cette manifestation était un remarquable parcours pédagogique et le public ne s'y est pas trompé, s'attardant longuement sur chaque stand. Celui de l'association Marfans a été très visité, Sylvianne et son mari ont répondu toute la journée à de nombreuses questions et distribué des livres.

Nous leur adressons un grand merci pour cette **kermesse Marfantastique !**

LES ATTEINTES DU SYSTÈME RESPIRATOIRE

L'atteinte cardiologique dans le syndrome de Marfan est majeure, car elle conditionne le pronostic de la maladie. L'atteinte du tissu pulmonaire est plus rare, souvent asymptomatique et se traduit le plus souvent par la survenue d'un pneumothorax. Elle a exceptionnellement un impact important sur la fonction respiratoire et ne nécessite donc pas d'être dépistée ou surveillée spécifiquement. Ceci explique que le pneumologue participe rarement au suivi dans la consultation Marfan.

Le pneumothorax est souvent considéré par les médecins comme un « *accident de parcours* » bénin dans la vie d'un patient Marfan. Pour les patients, ces épisodes sont souvent rapportés comme douloureux, avec des douleurs persistantes après la chirurgie.

Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) est une maladie des voies aériennes supérieures, qui ne touche donc pas directement le poumon, qui semble également plus fréquentes au cours du Marfan.

QU'EST-CE QU'UN PNEUMOTHORAX ?

Le pneumothorax se définit par la présence anormale d'air dans la cavité pleurale, c'est-à-dire entre la paroi thoracique et le poumon, décollant ainsi les deux feuillets de la plèvre, l'enveloppe entourant les poumons. L'importance de la quantité d'air définira alors un pneumothorax complet lorsque l'ensemble du poumon est décollé de la paroi (*figure 1A*), ou un pneumotho-



Pneumothorax complet gauche, visible sur la radiographie de thorax. Le poumon est rétracté. L'hémithorax gauche apparaît donc « vide » car de l'air a remplacé le poumon

rax incomplet, si le décollement est localisé à une partie du poumon.

Lors d'un pneumothorax, les symptômes rapportés par le patient sont un essoufflement en règle générale brutal, et souvent une douleur dans la poitrine, latéralisée du côté du décollement. Cette douleur est majorée par l'inspiration. A noter que l'un ou l'autre de ces symptômes peut être absent. Parfois, une sensation d'essoufflement inhabituelle à l'effort peut survenir. Il arrive que des pneumothorax asymptomatiques soient découverts de manière fortuite sur une radio ou un scanner du thorax faits pour une autre raison. Le pneumothorax en général est bien toléré, rarement responsable d'une insuffisance respiratoire, sauf s'il survient sur un poumon pathologique ou s'il survient des 2 côtés en même temps, ce qui est tout à fait exceptionnel.

COMMENT TRAITE-T-ON UN PNEUMOTHORAX ?

Si le pneumothorax est incomplet, une surveillance radiologique simple pourra être instaurée, éventuellement à domicile, avec une guérison spontanée observée après quelques jours.

Si le pneumothorax est complet, la prise en charge doit se faire à l'hôpital car il devient nécessaire d'évacuer l'air de la cavité pleurale. Pour cela, il existe deux modalités :

- l'exsufflation à l'aiguille : une aiguille est insérée entre deux côtes, afin d'évacuer l'air de la cavité à l'aide d'une seringue.
- le drainage thoracique : on met en place un tuyau entre deux côtes, reliant ainsi la cavité pleurale à un bocal relié à un système d'aspiration permettant l'évacuation de l'air. Le drainage thoracique se fait sous anesthésie locale, au lit du patient, et dure une trentaine de minutes. Le drain est ensuite fixé à la peau par un point de suture. L'évacuation de l'air provoque un bullage visible au niveau du bocal, s'arrêtant lorsque le poumon est de nouveau collé à la paroi. La durée du drainage est assez courte, de quelques jours tout au plus. La présence du drain nécessite souvent des antalgiques forts, comme la morphine, pendant quelques jours.

En cas de bullage persistant, pendant plus de 5 à 7 jours, on peut craindre que le drainage ne suffise pas à recoller le poumon à la paroi. Dans cette situation, on est amené à proposer une intervention chirurgicale, dite pleurodèse, sous anesthésie générale, afin de « coller » les deux feuillets de la plèvre de manière pérenne (avec du talc ou par frottement) pour prévenir les récurrences.

Le traitement chirurgical sera proposé d'emblée s'il s'agit d'une récurrence du même côté ou d'un pneumothorax qui survient de l'autre côté. A l'hôpital Bichat la moitié des patients ont été opérés de leur pneumothorax.

Il n'y a pas de séquelles pulmonaires après une chirurgie du pneumothorax. En revanche, des douleurs sur la cicatrice de l'opération (sensation de tiraillement ou de brûlure, d'anesthésie de la peau), peuvent persister parfois plusieurs semaines, de façon normale, ce qui nécessite de prendre des antalgiques, voire d'avoir recours à une consultation anti-douleur pour des techniques antalgiques spécifiques. Ces douleurs résiduelles sont liées aux lésions des nerfs situés entre les côtes lors de l'ouverture du thorax.

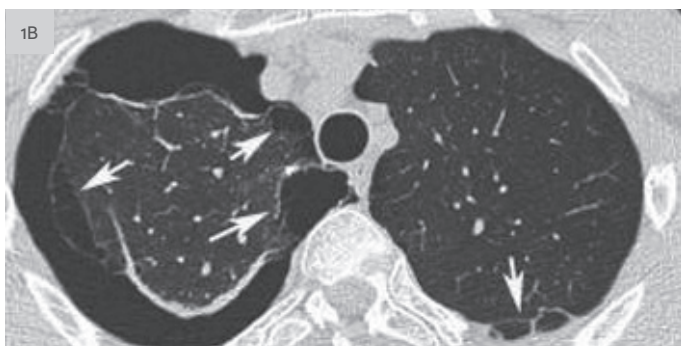
Après un épisode de pneumothorax, il existe un certain nombre de recommandations (pas de port de charge lourde et pas de voyage en avion pendant 1 mois...), qui sont précisées par le médecin lors de la sortie. Il est déconseillé de jouer d'un instrument à vent. La pratique de la plongée sous-marine avec bouteille est formellement contre indiquée de façon définitive. Le tabagisme favorise le développement des bulles, en activant des enzymes qui détruisent le tissu pulmonaire. Il est donc vivement conseillé à un patient Marfan de ne pas fumer, surtout s'il a déjà présenté un pneumothorax ou s'il est porteur de bulles.

POURQUOI LE PNEUMOTHORAX EST-IL PLUS FRÉQUENT CHEZ LES PATIENTS MARFAN ?

À l'hôpital Bichat, 6,2% des patients Marfan ont fait un pneumothorax, ce qui est relativement faible. Les patients Marfan ont un taux d'hospitalisation pour pneumothorax 22 fois supérieur à la population générale.

Le pneumothorax est plus fréquent chez les hommes et s'associe à une plus grande fréquence d'anomalies thoraciques et cutanées (vergetures et hyperlaxité cutanée) et à un diamètre plus important de la racine de l'aorte. Les patients ayant fait un pneumothorax étaient plus grands, avec une longueur de bras supérieure et un poids supérieur à celui des patients Marfan sans pneumothorax. Ils avaient également plus souvent des déformations thoraciques type *pectus excavatum* ou *carinatum*. Dans un travail récent, nous avons analysé les poumons de patients Marfan opérés pour un pneumothorax, comparés à ceux de patients non Marfan opérés pour la même raison. Nous avons observé que les lésions bulleuses, dans le poumon ou dans la plèvre, étaient observées plus fréquemment chez les Marfan que chez les sujets non Marfan. Ces bulles sont probablement liées à la fragilité du tissu élastique que l'on retrouve dans le poumon, comme dans l'aorte. Ce tissu anormal a tendance à se dilater sous l'effet des mouvements respiratoires, notamment dans les sommets. Lorsque les bulles sont distendues, elles se rompent, laissant passer l'air dans la plèvre. Les bulles n'ont pas d'aspect caractéristique du Marfan, alors que l'aspect du tissu élastique semble particulier, et pourrait peut-être permettre de faire évoquer le diagnostic lors de l'analyse des prélèvements pulmonaires.

Ces bulles sont visibles sur le scanner du thorax (*figure 1B*), voire sur la radiographie si elles sont volumineuses. On ne sait pas réellement quelle proportion des patients Marfan est porteuse de bulles pulmonaires. Il n'y a pas lieu de les dépister



Pneumothorax complet droit vu au scanner. Les images de bulles dans le poumon (flèches) sont facilement différenciables du pneumothorax droit qui circonscrit presque le poumon.

de façon systématique, car elles ne nécessitent pas de traitement particulier. Seul un quart des patients Marfan porteurs de bulles dans les poumons feraient un pneumothorax.

QU'EST-CE QUE LE SYNDROME D'APNÉES OBSTRUCTIVES DU SOMMEIL (SAOS) ?

Des études récentes suggèrent que le syndrome de Marfan serait associé à une fréquence plus élevée de SAOS. Le SAOS est lié à une fermeture transitoire (quelques secondes) mais répétées des voies aériennes supérieures (larynx) au cours du sommeil, lors du relâchement du tonus musculaire, d'autant plus que le diamètre de ces voies est plus petit. Il aboutit à de véritables apnées (arrêt du flux d'air pendant quelques secondes), qui font chuter de manière répétée le taux d'oxygène dans le sang (désaturation).

Le SAOS se manifeste par un ronflement et des apnées nocturnes, parfois entendus par le conjoint, une fatigue avec un sentiment de sommeil non récupérateur et une somnolence au cours de la journée, des maux de tête au réveil. Parfois, des symptômes moins spécifiques comme des troubles de l'humeur ou de la libido, des mictions fréquentes la nuit... peuvent conduire au diagnostic. Ces signes ne sont pas très spécifiques et conduisent parfois à un retard diagnostic. Dans le syndrome de Marfan, le SAOS pourrait être favorisé par une plus grande facilité des voies aériennes supérieures à se fermer (du fait du tissu élastique anormal) et par certaines particularités cranio-faciales. Il est suggéré que le SAOS pourrait majorer les complications cardiovasculaires et accélérer la progression de la dilatation aortique.



Dispositif pour le traitement du SAOS. Le masque est porté pendant la nuit. La machine ne fait pas de bruit.

QUELLE PRISE EN CHARGE DU SAOS ?

Le SAOS, s'il est suspecté sur le plan clinique avec des symptômes évocateurs, devra être dépisté par la réalisation d'un enregistrement du sommeil à la recherche d'apnées (test fait à domicile ou pendant une nuit à l'hôpital, par des capteurs enregistrant la respiration). Si le SAOS est confirmé, le traitement repose sur la mise en place d'un appareillage nocturne par une pression positive continue (*figure 2*).

S'il existe une anatomie de la mâchoire prédisposant particulièrement au SAOS, on peut parfois proposer une chirurgie ou des prothèses dentaires correctrices. Éviter l'alcool et les médicaments sédatifs le soir fait partie des mesures pour limiter les apnées. Le SAOS peut être pris en charge par un pneumologue, un ORL, un cardiologue... s'il a la formation pour cela.

Dr Mada Ghanem, Pr Camille Taillé,

Service de Pneumologie, Centre de référence des maladies pulmonaires rares, Hôpital Bichat, Paris.

Se renseigner :

www.chirvtt.fr/chirurgie-thorax/pneumothorax-symphyse-pleurale

INFOS PRATIQUES

CFLOU, UNE BONNE ADRESSE POUR LES PERSONNES MALVOYANTES ET AVEUGLES !

Olivier Dellabe est venu à la rencontre de notre association au Congrès d'ophtalmologie de mai 2018 à Paris. Il nous a semblé intéressant de vous en parler.

En voulant aider son beau-père, qui souffre de troubles visuels, Olivier Dellabe s'est rendu compte de la difficulté que les malvoyants ont à se procurer des aides techniques et à les comparer. Il s'est alors lancé dans la fondation de CFLOU en 2012 avec la volonté d'améliorer la vie des déficients visuels, en leur proposant la plus large gamme de solutions visant à les aider dans leur quotidien en favorisant leur autonomie.

Aujourd'hui, l'entreprise possède une boutique dans l'Est de la France, a un site internet et un catalogue papier accessible à tous.

On peut trouver tous les produits susceptibles d'apporter une aide au quotidien : loupes, lampes loupes, loupes électroniques, vidéo agrandisseurs, télé agrandisseurs, machines à lire, lecteurs de livres, horlogerie, téléphones grosses touches, téléphones portables, lampes, thermomètres, claviers d'ordinateur, logiciels de synthèse vocal ou logiciels d'agrandissement, radios... mais aussi des articles de santé tels que des pese-personnes, des tensiomètres et des thermomètres parlants, des piluliers avec repères tactiles, des coupe-ongles avec loupes ou des miroirs grossissants...

De nombreux articles de loisirs ou pour la vie pratique sont également proposés : jeux de société adaptés, calculatrices à grosses touches ou parlantes, guides d'écriture, livres avec de gros caractères (taille entre 4 et 4,5 mm, tous genres littéraires), des livres audios...

Les amateurs de cuisine pourront se procurer des éplucheurs de fruits et légumes électriques ainsi que des micro-ondes, des balances de cuisine, des minuteurs et des doseurs de liquide parlants et bien d'autres articles !

Si un article ne convient pas, il est remboursé s'il est renvoyé dans un délai de 15 jours à compter de la date de livraison.

Pour les contacter :

- Par téléphone : 03 88 01 24 55
- Par courrier :
CFLOU, 112 rue Principale - 67 440 SCHWENHEIM

Pour consulter leur site:

www.cflou.com

L'ASSOCIATION FRANÇAISE DES AIDANTS

Cette association apporte un appui, de différentes façons, aux « aidants » qui accompagnent quotidiennement un proche malade.

Des « cafés des aidants » sont notamment organisés dans de nombreuses villes, sur des thèmes variés.

Ces cafés sont des lieux, des temps et des espaces d'information, pour échanger et rencontrer d'autres aidants dans un cadre convivial. Ils sont coanimés par un travailleur social et un psychologue ayant une expertise sur cette question. Ils sont ouverts à tous les aidants quels que soient l'âge et la pathologie de la personne accompagnée. Par ce réseau, l'association peut intervenir auprès des organismes soucieux de proposer des actions à destination des aidants.

LA FORMATION DES AIDANTS

On devient proche aidant pour différentes raisons et souvent malgré soi, sans même le savoir parfois et presque toujours sans y être préparé, sans prendre un certain recul afin d'analyser la situation pour mieux la comprendre. Il ne s'agit pas de se substituer aux professionnels. La formation est un temps pour soi, un chemin dans lequel on s'aventure pour y puiser ses propres réponses.

Les modules de formation ont été construits en ce sens comme parcours libre où chacun construit ses solutions pour mieux vivre ce rôle au quotidien. Le parcours est composé de six modules avec une thématique différente pour chacun. Seuls les deux premiers sont obligatoires, les quatre autres sont optionnels. Chaque aidant participe à ceux qui lui correspondent réellement.

1. Quand la maladie, le handicap ou la dépendance s'immiscent dans la relation au proche.
2. Être aidant : une posture, des besoins, des attentes et des limites.
3. La relation au quotidien avec son proche.
4. Trouver sa place avec les professionnels.
5. Comment s'y prendre avec son proche pour les gestes de la vie quotidienne ?
6. Comment concilier sa vie d'aidant avec sa vie personnelle et sociale ?

LA SANTÉ DES AIDANTS

Sensible à la question des aidants dans tous ses aspects, l'association a voulu se pencher sur les impacts de la relation d'aide sur la santé des aidants.

- 48%** des aidants déclarent avoir une maladie chronique.
- 29%** se sentent anxieux et stressés.
- 25%** ressentent une fatigue physique et morale.

Aider un proche peut avoir des conséquences sur la santé si :

- Le proche ne dispose pas des aides et soins requis par son état.
- L'aidant renonce à sa propre vie familiale, sociale, professionnelle...

- L'aidant s'isole avec son proche face aux difficultés.
- La relation avec le proche est perturbée.

Pour se repérer et réagir à temps, l'aidant doit se poser les questions suivantes :

1. Mon sommeil est-il perturbé ?
2. Ai-je de l'appétit ?
3. Ai-je du temps pour ma famille, mes amis, mes loisirs... ?
4. Suis-je inquiet ou anxieux dans mon quotidien ?

Pour aller plus loin et obtenir des réponses qui seront en adéquation avec vos problèmes, vous pouvez aller sur le site de l'Association Française des Aidants : www.aidants.fr ou contacter l'association Proxima35 : association.proxima35@gmail.com.

LE 3^E PLAN NATIONAL MALADIES RARES

Depuis 2004, les deux plans nationaux successifs ont confirmé le leadership français dans la lutte contre les maladies rares, notamment par la création des 23 filières de santé s'appuyant sur 387 centres de référence et 1 800 centres de compétence pour un suivi global et au plus proche des malades.

Le 3e plan national maladies rares (2018/2022) a pour objectif principal de permettre un diagnostic et un traitement pour chacun. Ses priorités sont les suivantes :

- **réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques** avec objectif de dépister plus précocement les maladies pour débiter les prises en charge au plus tard un an après la première consultation et de faciliter l'accès aux traitements utiles

- **une prévention élargie des maladies rares** en facilitant la mise en place de nouveaux dépistages néonataux validés par la Haute Autorité de Santé (HAS) et en priorisant l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit pour la réalisation de diagnostics de certitude

- **le rôle accru des filières de santé maladies rares** pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés (équipes des soins, médico-sociales et éducatives, de dépistage et de recherche, partenaires associatifs, réseaux européens de référence ...), accompagner certaines étapes comme l'annonce du diagnostic, la transition adolescent-adulte, les situations d'urgence et promouvoir la recherche et l'innovation sur les maladies rares

- **un parcours plus lisible pour les personnes malades** et leur entourage par une information renforcée sur des ressources parfois encore méconnues (Orphanet, Maladies Rares Info Services, associations...) et la création de plateformes de coordination en outre-mer, d'expertise dans les centres hospitaliers universitaires

- **le partage de données pour renforcer la recherche** et l'émergence et l'accès à l'innovation avec notamment la création d'entrepôts de données de qualité, interopérables et réutilisables pour les maladies rares

- **l'accompagnement plus étroit des personnes atteintes de handicaps** liés à une maladie rare et de leurs aidants en facilitant leur accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés et en formant mieux les professionnels de santé et sociaux à les prendre en charge

- **une dynamique européenne soutenue par le rôle moteur de la France** en amplifiant l'élan actuel de la recherche sur les maladies rares, via en particulier le lancement d'un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques en lien avec les initiatives européennes et internationales.

Découvrez plus d'informations sur la carte d'urgence au dos de cette page.

Personnes à prévenir en priorité

Mr/Mme _____ Tél _____
 Mr/Mme _____ Tél _____
 Médecin traitant _____ Tél _____
 Spécialiste traitant _____ Tél _____
 Suivi(e) par le centre de _____ Tél _____

Pour toute information concernant le syndrome



Centre référence
national Marfan
Hôpital Bichat
www.marfan.fr
01 40 25 68 11

orphanet
www.orpha.net



Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE DES
AFFAIRES SOCIALES ET
DE LA SANTÉ



Carte d'urgence Emergency card

Photo

En raison d'un **Syndrome de Marfan ou Apparenté** avéré

Mr/Mme _____



a un risque de **dissection aortique**, de **pneumothorax** (à évoquer en cas de **douleur thoracique**) et de **décollement rétinien** (en cas de **mouches volantes** ou **baisse brutale de la vision**).



TÉMOIGNAGE

MAIS OÙ EST MA CARTE D'URGENCE... ?

Après avoir reçu ce témoignage, nous nous sommes rendu compte de l'importance de dire et redire que certains petits gestes peuvent aller jusqu'à nous sauver la vie. Cette carte doit vraiment être mise à jour régulièrement, même si tout va bien, car ce ne sera pas dans le stress de l'accident que vous vous en préoccupez.

Dimanche soir, il y a deux semaines, une grande douleur thoracique. Je sais que je suis « Marfan » et donc fragile. J'attends quelques heures, mais j'ai toujours très mal. On appelle le 15. Les pompiers arrivent. Malgré mon mètre 95, et mon thorax en creux, je parais en forme (encore bronzé de l'été). Ma femme et moi disons aux pompiers, après l'avoir dit au 15, que je suis Marfan, et que ce doit être l'aorte. Mais bon... ils ne connaissent sûrement pas, et poursuivent leur « interrogatoire » comme si c'était un problème cardiaque qu'ils rencontrent régulièrement. Avec ma femme, on cherche la carte d'urgence que j'ai dû mettre il y a bien 5 ans dans mon portefeuille. J'ai très mal, on ne la trouve pas... évidemment. A force, le pompier confirme les propos déjà indiqués au 15 : syndrome de Marfan. Et alors, ils envoient une voiture du Samu. Un scanner indiquera une dissection de type B. Heureusement, elle n'a pas saigné et les organes sont tous bien alimentés.

Et là, rétrospectivement, je me rends compte : attente de ma part de cinq heures avant de faire le 15. Délai (1 heure ?) pour que la décision soit prise de m'envoyer à l'hôpital... puis l'attente de passer le scanner : j'ai eu de la chance.

Alors, dites-bien à mes « collègues » Marfans d'avoir leur carte d'Urgence sur eux, remplie et bien visible ! J'ai même décidé

de la prendre en photo et de la mettre en bonne place dans la galerie : à côté de toutes les photos qu'on prend pour s'amuser, une photo qui peut me sauver la vie... Le logo du Ministère, plus l'accroche sur la dissection vaudront toujours d'avantage que ce que l'on pourrait dire (nous ou notre proche) !

Marc (75)

Il nous a paru important de relater cet épisode car Marc n'est pas un cas isolé, remplir la carte quand tout va bien, la mettre en place dans un portefeuille, et... l'oublier puisqu'il n'y a pas de problème. Mais, parfois il y a « la tuile » qui arrive sans prévenir, pris dans le stress, nous ne savons plus où est la carte d'urgence.

Aussi vous trouverez ci-contre une carte d'urgence à découper et à remplir avant de la glisser en bonne place dans un ou plusieurs endroits. Bien évidemment, vous pourrez nous demander la « vraie » carte d'urgence, mais en attendant celle-ci remplira son office.

Prenez quelques minutes, et remplissez votre carte, puis prenez-la en photo pour l'avoir vraiment toujours avec vous.

Découpez votre carte en vous aidant des pointillés. Pliez le long des tirets.

Antécédents

Dissection aortique : ☐ non ☐ ascendante ☐ descendante
 Pneumothorax : ☐ oui ☐ non ☐ non opéré
 Contre-indication à l'IRM : ☐ oui ☐ non
 Luxation des cristallins : ☐ oui ☐ non
 Décollement de rétine : ☐ oui ☐ non Glaucome : ☐ oui ☐ non

Chirurgie

Valve aortique : ☐ mécanique ☐ bioprothèse ☐ non
 mitrale : ☐ mécanique ☐ bioprothèse ☐ non
 Aorte ascendante : ☐ Bentall ☐ plastie ☐ tube sus-coronaires ☐ non
 Aorte descendante : ☐ chirurgie endoprothèse ☐ non
 Dos/rachis/sternum : ☐ oui - préciser : _____ ☐ non
 Cristallins : ☐ ablation ☐ implants ☐ non

Etat actuel

À remplir de préférence avec le médecin traitant

Diamètre aortique maximal

mm : date : mm : date :
 mm : date : mm : date :

Traitement et nom du médicament (*D = dosage en mgs)

Bêtabloquant : ☐ non ☐ oui _____ D* :
 Anticoagulant : ☐ non ☐ oui _____ D* : INR cible :
 Autres : _____ D* : _____ D* :
 _____ D* :

DOSSIER

SPORT, ACTIVITÉS PHYSIQUES ET MARFAN

Il nous a paru indispensable de traiter ce sujet sous la forme d'un dossier, tant il est complexe et omniprésent dans le quotidien de nombreux patients ! Et lorsqu'il s'agit d'enfants ou d'adolescents, les parents s'inquiètent très vite – bien naturellement – et peuvent éprouver de réelles difficultés pour dialoguer avec eux.

Après un rappel général théorique (issu notamment du Protocole National de Diagnostics et de Soins) et des interviews de professionnels, vous pourrez lire des témoignages offrant une palette de réactions, d'attitudes propres à chacun. Vous pourrez ainsi peut-être y trouver des réponses à vos interrogations, ou y puiser des idées.

Nous espérons que ce dossier vous aidera ainsi que vos proches à réfléchir sur les activités physiques et le sport dans le cadre, toujours personnel et donc différent, d'un syndrome de Marfan (ou apparentés), et aussi de « gérer » au mieux l'acceptation des limites liées à la pathologie...

Notre objectif est de donner à chacun les clefs pour une approche, encore une fois éminemment personnelle.

A cet effet, un certain nombre de sports sont listés. Selon les habitudes, les envies et les souhaits de chaque personne atteinte, cette liste pourra servir à réfléchir ensemble, en famille, entre amis, etc. L'essentiel est de s'en servir comme outil de dialogue.

L'association



LE SPORT

Vais-je pouvoir encore faire des activités physiques, notamment du sport ? Et quels sports pratiquer, comment, et jusqu'où ? Ce sont les questions que se posent tous les porteurs du syndrome, en particulier les jeunes. Pour eux comme pour tout le monde, la pratique régulière d'un exercice physique est un facteur de bien-être, physique et psychique.

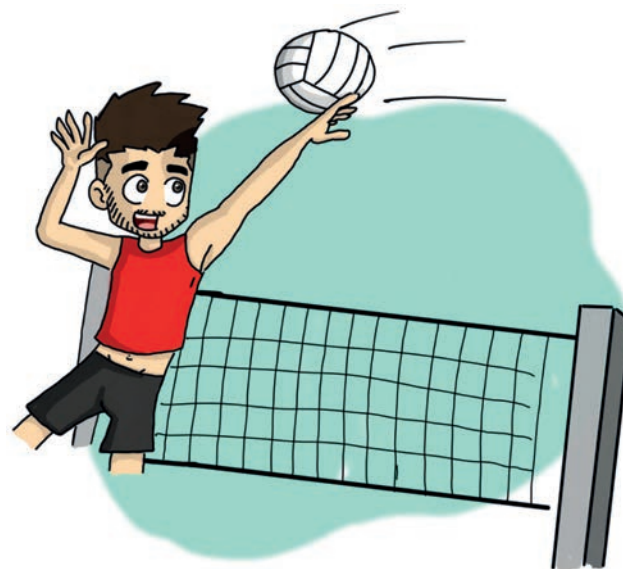
Pour rester en forme, il est salubre, pour les personnes touchées par le syndrome de Marfan (comme pour le reste de la population) de pratiquer régulièrement un exercice physique. On le sait tous, bouger est bénéfique pour le corps comme pour l'esprit, cela procure une sensation de bien-être, permet d'améliorer l'endurance, de réduire la pression sanguine, d'éviter de prendre du poids, de réguler le métabolisme et le fonctionnement gastro-intestinal. L'exercice provoque aussi une augmentation de la densité osseuse et de la force physique (même si l'impact pour les Marfans est forcément plus limité, le projet de recherche musculo-squelettique financé par l'association le confirmera probablement.)

Les pratiquants de sport les plus fervents devront cependant adapter leur pratique en privilégiant **le plaisir** plutôt que la compétition (par exemple la **marche** plutôt que la course), afin de créer un équilibre entre bénéfices et risques. La pratique du sport de manière « **douce** » est tout à fait envisageable sans beaucoup de restrictions. Tous les efforts développés dans les pratiques sportives ne sont pas équivalents. On distingue ainsi plusieurs types d'activités.

LES DIFFÉRENTS TYPES D'EXERCICES

Les activités aérobiques sont des **activités de faible intensité : des exercices peuvent être effectués pendant de longues périodes, comme la marche, les courses lentes, la natation ou le cyclisme**. Ces exercices **stimulent et renforcent le cœur et les poumons**, améliorant ainsi l'utilisation de l'oxygène par l'organisme. Ce type d'exercices est souvent appelé exercices « **cardio** ». Si vous pouvez tenir une conversation pendant que vous effectuez un exercice, vous êtes à un niveau « **aérobie** ».

- **Les activités anaérobiques ont une intensité plus élevée et requièrent de courtes périodes d'exercice**, qui ne devraient pas être supérieures à deux minutes chacune. Elles impliquent des efforts musculaires et peuvent être né-



fastes pour les tissus et le système cardiovasculaire. Elles conduisent à un niveau plus élevé de consommation d'oxygène et exigent que le corps fasse beaucoup de travail pour revenir à l'état normal.

- **L'exercice dynamique (isocinétique ou « en mouvement »)** se produit lorsqu'un muscle se contracte sur une grande partie de son amplitude de mouvement (**lancement d'une balle pour le bras, course rapide pour les jambes...**). Avec l'exercice dynamique, **les vaisseaux sanguins se dilatent et la pression artérielle augmente**.
- **L'exercice statique (isométrique)** se produit lorsqu'un muscle se contracte sans bouger, **par exemple lorsqu'on souève un poids lourd**. En général, et paradoxalement, l'augmentation de la pression artérielle est plus importante avec l'exercice statique qu'avec l'exercice dynamique. **Lorsqu'un groupe musculaire fatigue et qu'il est difficile de continuer, la pression artérielle augmente**.

Ainsi, **la plupart des activités sportives impliquent une combinaison de travail musculaire dynamique et statique** et d'utilisation d'énergie aérobie et anaérobie. Comme pour beaucoup de choses il s'agit de trouver un équilibre, de bien doser ses efforts en fonction de chaque atteinte. L'activité physique qui entraîne un mouvement à un rythme confortable **est sans danger**, comme par exemple de pouvoir tenir une conversation normale avec un partenaire de sport sans être essoufflé.

Tout exercice qui conduit à de grands efforts, des soupirs, des essoufflements, des difficultés de récupération, est, selon le principe de précaution, à bannir avant d'avoir consulté votre spécialiste ou médecin traitant.

En fait la plupart des sports comprennent une **composante dynamique** et une **composante statique**, que ce soit en entraînement ou en compétition. La classification des sports est donc **un indicateur qui vous permet de définir dans quelle catégorie de sport vous vous situez, et les risques afférents**. L'impact de votre sport dépend du niveau d'effort fourni, auquel peut s'ajouter, en cas de compétition, l'émotion qui élève également la pression artérielle. Rappelons que la compétition n'est en aucun cas recommandé pour les porteurs du syndrome.



LES RISQUES

Pour les porteurs des syndromes de Marfan et apparentés, la pratique du sport, pour salubre qu'elle soit pour le bien-être, comporte des risques que nous vous recommandons de prendre en compte. **Il ne s'agit pas de s'interdire le sport, mais de prendre pleinement la mesure des risques en fonction des sports pratiqués**, et, au besoin, dans le doute d'appliquer le principe de précaution. Les principaux risques encourus sont les suivants :

- **Favoriser une dilatation aortique** et une dissection si on ne respecte pas les règles ci-dessous, et ce d'autant plus qu'on ne prend pas de bêtabloquants (qui vont limiter l'augmentation de fréquence cardiaque et de la pression artérielle au cours de l'effort).
- **Favoriser une luxation du cristallin**, par les chocs et les accélérations et décélérations brutales.

Afin d'éviter ces accidents majeurs, il est donc recommandé :

- De faire des sports **sans esprit de compétition**.
- De limiter **les arrêts brutaux, les chocs avec les autres joueurs**.
- De se limiter **à 50 % de la capacité maximale**.
- **D'éviter, voire de bannir, les sports isométriques**.
- **D'éviter de tester ses limites**.

Voici un tableau indicatif des sports recommandés par le PNDS et le corps médical. **Le plus important est de comprendre la raison des limitations et interdictions et de l'appliquer à soi-même.**

LES SPORTS AUTORISÉS SANS RESTRICTION			
• le billard	• le bowling	• le golf	• le cricket
• le tir à la carabine ou à l'arc	• le yoga	• le thai chi	
SPORTS AUTORISÉS EN DILETTANTES (COMPÉTITION EXCLUE)			
• le base-ball	• le cyclisme	• la danse	• l'équitation
• la course (footing)	• la marche	• la natation	
• le ping-pong	• la voile	• le ski de fond	
À PRATIQUER AVEC LES ENFANTS CALMEMENT			
• les jeux de volants	• le football	• le tennis en double	
• le volley-ball			
DE MANIÈRE GÉNÉRALE LES SPORTS DE CONTACTS ET/OU LES SPORTS ENTRAÎNANT DES CHOCS, DES ARRÊTS OU CHANGEMENTS BRUSQUES DE DIRECTION SONT À PROSCRIRE. PAR EXEMPLE :			
• le rugby	• la boxe	• le basket	• le tennis
• le badminton	• l'haltérophilie	• l'athlétisme	
• les arts martiaux (hors Tai-Chi)	• l'aviron	• le bobsleigh	
• le canoë-kayak	• la course auto ou moto		
• le décathlon	• l'escalade	• l'escrime	• le football
• la gymnastique	• le handball	• le hockey	• la luge
• la musculation	• la planche à voile	• le step	
• la plongée sous-marine avec bouteilles ou en apnée			
• les plongeurs	• le squash	• le ski alpin	
• le ski nautique	• le sprint	• les sports de combat	

Les directives relatives à l'activité physique, recommandées par les médecins, sont importantes car elles permettent aux personnes de **bénéficier de niveaux d'exercices sûrs**. Dans tous les cas, il conviendra de **ne pas tester ses limites**. Ceci est difficile pour nous tous, et particulièrement pour les enfants lors des tests à l'école ainsi que pour les personnes qui étaient autrefois des athlètes compétitifs. Un enfant atteint du syndrome de Marfan peut disposer d'un programme d'éducation physique adapté.

L'IMPACT DES MÉDICAMENTS SUR L'ACTIVITÉ SPORTIVE

La question de l'impact des médicaments est très souvent évoquée lors de nos réunions et manifestations. Il existe principalement 2 classes de médicaments : les bêtabloquants et les anticoagulants.

LES BÊTABLOQUANTS

Une majorité de personnes porteuses du syndrome prend des bêtabloquants pour réduire le stress de l'aorte. Ce médicament abaisse le pouls au repos et pendant l'exercice. Il peut rendre un peu plus difficile l'accès à un niveau de forme physique suffisant pour la quantité d'exercices effectués. **Mais ces médicaments ne protègent pas l'aorte des exercices intenses**. De plus, dans la pratique en compétitions de certains sports (comme le tir à l'arc), les bêtabloquants sont interdits car considérés comme produits dopants.

LES ANTICOAGULANTS

Cette classe de médicament rend quant à elle, le patient particulièrement sensible aux chocs. En effet ces médicaments sont en général pris par les personnes ayant une valve mécanique, afin de fluidifier le sang. Ce qui implique que ces médicaments **augmentent le risque de bleus, d'hématomes (qui peuvent être immobilisants), de contusions pouvant aller jusqu'à l'hémorragie interne**.

QUELLE FRÉQUENCE POUR L'ACTIVITÉ SPORTIVE ?

Comme pour le reste de la population, il est recommandé de pratiquer une activité physique trois à quatre fois par semaine, pendant 20 à 30 minutes. Si on manque de temps, sachez que trois périodes de 10 minutes sont à peu près aussi bénéfiques qu'une seule séance de 30 minutes. C'est la fréquence qui est importante.

En résumé, il convient d'éviter les activités pouvant être considérées comme compétitives ou pouvant provoquer une collision ou un contact. C'est **la règle des trois C** : Compétition, Collision, Contact.

Pour conclure, nous pouvons dire : **Le sport oui, mais en douceur, sans chocs et sous contrôle médical régulier.**



INTERVIEW DE SPÉCIALISTES DU SPORT

Entretiens croisés avec le Pr François Carré, cardiologue et chef du service médecine du sport au CHU Rennes Pontchaillou (35) et Madame Claire Gully-Lhonoré, psychologue du sport à Rennes (35).



Pr François
Carré



M^{me} Claire
Gully-Lhonoré

MARFANS : QUELLE EST VOTRE POSITION VIS-À-VIS DE LA PRATIQUE SPORTIVE ?

Pr FRANÇOIS CARRÉ : Il faut **encourager la pratique d'une activité physique ou sportive** d'une manière générale dans la population et cette recommandation est **également valable pour les patients atteints par le syndrome de Marfan**. La sédentarité représente un risque bien plus grand pour la santé des populations dans leur ensemble (problèmes cardio-vasculaires, gastro-intestinaux, densité osseuse, perte de masse musculaire, dépression, dépendance) et le **sport et les activités physiques ne sont pas interdits** pour les patients porteurs du syndrome de Marfan. **Le sport en compétition peut clairement être risqué**. Le sportif est dans l'obligation de performer, de se dépasser. **Pour un patient Marfan, c'est difficilement envisageable**. La pratique nécessite donc d'être adaptée aux signes cliniques éventuellement invalidants et réduite en intensité. C'est pourquoi, il est souvent impossible d'envisager la pratique d'un sport en compétition pour un patient Marfan. **En ce qui concerne les sports collectifs, ils sont également fortement déconseillés**, tout d'abord pour les risques de chocs avec les autres coéquipiers dans les sports de ballon par exemple, mais surtout parce qu'en sport collectif, la performance individuelle ne peut pas être dosée. Là encore, le sportif est contraint d'être performant au sein de son équipe. S'il ne l'est pas à 100 %, il sera vite exclu.

M^{me} CLAIRE GULLY-LHONORÉ : J'ajoute à ce sujet que chez l'enfant, cela risque grandement de nuire à la construction de son image. Il va se sentir dévalorisé, exclu, différent. L'activité peut alors devenir un vecteur d'insatisfaction (exclusion, désocialisation, désillusion si on a autorisé l'enfant à pratiquer un sport qu'il est obligé d'abandonner par la suite). Quant à l'adulte à qui il va falloir interdire un sport qu'il pratique en compétition ou à haut niveau, l'image corporelle du corps outil, du corps tout puissant s'effondre et entraîne une perte de personnalité, de repères, une période de chaos. Un travail similaire à celui du travail du deuil s'envisage par la verbalisation des émotions (stress, colère, anxiété...), et le recalage d'objectifs. C'est un vrai travail de reconstruction.

COMMENT CONCILIER RESTRICTION SPORTIVE ET ASPIRATION ?

Pr F. CARRÉ : J'encourage dans les deux cas à travailler sur le

« *faire différemment* ». Pour l'enfant, il conviendra d'instaurer un dialogue entre le médecin, les parents et lui-même et parfois le milieu scolaire. « *J'essaie de réfléchir avec l'enfant et les parents à une activité réalisable en famille* ».

M^{me} CLAIRE GULLY-LHONORÉ : Il est important que l'enfant trouve sa place dans la sphère familiale, et le rôle des parents est essentiel. Il faut respecter son rythme et le valoriser. Surprotéger l'enfant risque d'entraîner une réaction de défi de sa part. L'enfant ne devrait pas être exclu des activités d'EPS en milieu scolaire. S'il n'est pas en mesure de tout faire au même rythme que les autres élèves, il peut faire différemment.

La vérité, personne ne l'a !

Pr F. CARRÉ : Pour l'adulte, le « *faire différemment* » peut se traduire par une activité telle que la course à pied, qui pratiquée modérément et sous la supervision et les recommandations du médecin du sport, ne va pas entraîner de hausse de la tension artérielle par exemple. Là aussi, il faut un dialogue avec le patient et l'impliquer dans le suivi de son corps à l'effort, de la fréquence cardiaque, du souffle. **Le but est d'intégrer la maladie dans son quotidien** et de trouver une solution adaptée ensemble avec les malades, les enfants, les parents et les médecins. Mais je reconnais que les médecins sont parfois très, voire trop, techniques. Dans le contexte déjà difficile de l'annonce d'une maladie (qu'elle soit rare ou pas d'ailleurs) qui entraîne une perte de repères, une situation d'angoisse et la nécessité d'une adaptation aux changements induits, intégrer et favoriser une approche psychologique dans un suivi médical sportif paraît donc très bénéfique. Pensons-y !



REGARDS CROISÉS AUTOUR DU BALLON...

Trois trentenaires passionnés de ballon – basket et volley : pour chacun, le syndrome de Marfan s'est évertué à leur confisquer le ballon...

Julien (35 ans, diagnostiqué depuis l'enfance : une transmission), **Steven** (24 ans, découvre sa pathologie « grâce » à la dissection d'un oncle : forme familiale), **Thomas** (37 ans diagnostiqué depuis l'enfance : une transmission). Ils évoquent ici les impacts sur leur parcours sportif, contrecarré par le syndrome.

Julien a vécu « avec cela » tout le temps. Grand, « la taille me sert », il pratique un sport depuis toujours, depuis 15 ans. En loisirs le volley-ball, puis en compétition le beach-volley, de haut niveau.

Assez rapidement, la vision devient difficile. Outre l'acuité visuelle elle-même, lunettes et lentilles ne font pas bon ménage avec le sable... et puis les chocs et chutes n'aident pas trop non plus. Un jour, Julien se résout à lever le pied, il est moins sûr, se blesse facilement. Forcément « le mental n'est plus au top ».

En novembre 2017, l'opération de l'aorte est indispensable... En rééducation, il marche beaucoup, et découvre les bienfaits de cette activité « finalement sportive... ». Il bénéficie de séances de musculation – sous surveillance – et d'exercices respiratoires. Le thorax apprécie !

« La rééducation m'a fait beaucoup de bien, y compris pour le mental... le ballon n'est pas tout ! »

Julien a toujours eu conscience qu'il était en danger potentiel à pratiquer si intensément ce sport, mais il est persuadé que « le sport m'a aidé, et puis une non-activité comprend aussi des risques... ».

Aujourd'hui, Julien est éducateur sportif pour les jeunes. Il leur répète souvent : « je ne suis pas un exemple et la chance m'a souri. Alors, surtout pas de transposition ».

Steven, dès le lycée le basket le passionne. Grand, bien sûr... il est cadet départemental, puis national. Les deux pieds dans le haut niveau. La vie s'écoule, sans problème apparent.

Il y a peu, le Marfan familial est mis en lumière : lui, sa mère, son grand frère, son oncle, et son grand-père, décédé à l'âge de 40 ans. La « sentence » de la cardiologue : le basket est contre-indiqué. « Sonné, je ne m'y attendais pas du tout ». Il insiste : « fini, fini ? ». Réponse affirmative du médecin, qui lui parle de sports non-violents, et lui prescrit un scanner.

Le surlendemain, Steven ne va pas à l'entraînement. « Je dis aux copains que j'arrête. Ils tombent des nues ». Steven répond

« maladie familiale ». Les copains le soutiennent moralement, un peu désemparés quand même.

C'est la période des partiels (Steven avait entamé des études de médecine : il est en sixième année aujourd'hui). « Cette période m'a aidé. Mon temps était totalement consacré à ces examens ». Après les partiels, pas de tournois. Il redemande à la cardiologue : la réponse est identique... L'été passe. À la rentrée, il apprend qu'en décembre, il est opéré de l'aorte.

En attendant, Steven reprend « un peu » l'entraînement. La prévention ? « Quand on est personnellement concerné... bof ! ». Trois semaines de rééducation. Il essaie d'autres sports, tranquillement. Pas convaincu. Alors, il reprend l'entraînement – sans matchs de compétition – « doucement, en faisant attention ».

La maturation/digestion de la « sentence » se fait petit à petit. « J'ai, et j'aurai beaucoup de boulot. Alors je ferai du petit basket, et vais compenser avec mes études. J'ai accepté la maladie, pas encore toutes ses conséquences. »

Thomas, comme Julien, il est tombé dedans quand il était petit. À l'âge de 4 ans exactement (sa mère est atteinte). Malgré cela, il fait plein de sports en centres aérés : foot, volley, etc. Petite précaution, au foot, il ne faisait pas de tête pour éviter des chocs sur les yeux « Pourtant, j'avais la taille pour ! ». Aujourd'hui, à 37 ans, Thomas ne compte plus les opérations subies dès l'enfance, par exemple une arthrodèse dorsale. Syndrome ou pas « J'avance ».

Il y a sept ans, il pratique pendant deux saisons le jorkyball : du foot par équipe de deux, dans une petite pièce, « un peu comme du squash ». Parallèlement, depuis pas mal d'années, il délaisse les bilans de santé. Mais il va se marier, et sa future femme pose un ultimatum « tu vas faire tes examens de suivi, ou je ne me marie pas ! ». Menace très efficace, qui va déboucher sur une opération de l'aorte, en presque urgence, en 2010. Pendant 6 ans, Thomas pratique des activités physiques, « pas véritablement sportives ». Puis, il découvre le volley adapté : inventé par les Japonais : balle plus légère, filet à deux mètres, terrain resserré, etc. « un Marfan est avantagé, et les hématomes et autres bleus tenus à distance ». Cela démarre : 30 licenciés, de 18 à 60 ans, pas d'obstacle majeur lié aux dispositions physiques.

« Cette reconversion est géniale. Les tournois en interne permettent le dépassement de soi. On a des courbatures, des bonnes douleurs ». Avec du sport ou des activités physiques régulières, « je revis, et ne me sens plus prisonnier de mon corps ».

Thomas n'a jamais été inquiet. « J'étais inconscient, dans un climat dangereux de non information. Rétrospectivement, j'ai eu très peur ! Je travaille, nous avons des enfants, et je suis devenu un père qui fait hyper-gaffe, comme un papy quoi... »

Avec son épouse Thomas a créé un jeu de cartes : Triq'o et ils mènent des défis solidaires, notamment « l'imaginaire n'est pas malade ». **En savoir plus sur : www.asso-triqo.com.**

LES COURS D'ÉDUCATION PHYSIQUE ET SPORTIVE (EPS) AVEC UN SYNDROME RARE

M. Pavard enseigne l'EPS dans l'un des plus gros collèges du département des Hauts-de-Seine, à Sèvres (+ de 1 000 élèves). Sa vision de l'éducation physique et sportive dans l'enseignement scolaire est marquée par la grande diversité du développement physique des collégiens, à une période particulièrement sensible de leur vie, l'adolescence.

MARFANS: ÊTES-VOUS FRÉQUEMMENT CONFRONTÉ À DES ÉLÈVES PORTEURS DE SYNDROMES RARES NÉCESSITANT UN AMÉNAGEMENT SPÉCIFIQUE DE VOTRE ENSEIGNEMENT ?



OLIVIER PAVARD : Non, je suis assez peu souvent confronté à des élèves porteurs de syndromes rares. Les syndromes que je rencontre le plus souvent sont liés à une trop grande pratique du sport dans l'enfance, ou à une croissance trop rapide, avec des risques de tendinites à répétition (Syndromes d'Os-good-Schlatter [genou] et de Sever [talon]).

QUELLES DIFFICULTÉS POUVEZ-VOUS RENCONTRER FACE AUX ADOLESCENTS NÉCESSITANT UN AMÉNAGEMENT SPÉCIFIQUE DE VOTRE ENSEIGNEMENT ?

OP : Aux adolescents, même si on leur dit : « *il faut que tu pratiques doucement, et tu vas gérer ton intensité et ta pratique* », ils ont des difficultés à le faire, car ils ne savent pas ce que cela veut dire concrètement. Par ailleurs, ils souhaitent s'intégrer au groupe. Il faut donc leur apprendre à reconnaître les signes d'un emballement cardiaque, les moments où un effort devient nocif pour eux, et leur donner des clefs pour pratiquer plus doucement, sans qu'ils se sentent exclus. Cela demande tact et imagination, mais c'est tout à fait possible.

PENSEZ-VOUS NÉCESSAIRE LA PRATIQUE DU SPORT MÊME EN CAS DE SYNDROME RARE ?

OP : Si la condition physique le permet, il est extrêmement bénéfique de faire du sport jusqu'à l'âge de 20/25 ans, car c'est la période pendant laquelle le corps fabrique des cellules musculaires. Par ailleurs, sans parler de pratiquer à hautes doses, il est important de ventiler son muscle cardiaque dès le plus jeune âge pour un meilleur état physique à l'âge adulte.

COMMENT ORGANISEZ-VOUS VOTRE ENSEIGNEMENT LORSQU'UN ÉLÈVE RENCONTRE DES CONTRAINTES PHYSIQUES ?

OP : A mon niveau, je considère que le mot « *éducation* » de ma discipline scolaire prévaut pour tous les élèves, quelles que soient leurs conditions physiques. Les enfants sont là pour apprendre une discipline sportive, et il y a mille et une manières de l'aborder. Il y a de nombreux rôles sociaux dans le sport, il n'y a pas que l'aspect moteur. Il y a toujours un rôle à donner à l'élève qui ne peut pas courir vite sur un terrain de hand, en tant qu'arbitre, entraîneur, tacticien, etc. Je peux également aménager un terrain plus petit, ou créer un handicap en termes de

points, ou obliger les passes en marchant sur le terrain, et non en courant. Il faut faire comprendre aux élèves les notions de justice et d'égalité au moment de l'évaluation. Ils comprennent très bien. Enfin, je constitue souvent les équipes moi-même pour éviter le sentiment d'exclusion du dernier rang.

COMMENT VOYEZ-VOUS L'IMPLICATION DES PARENTS DANS LE SUIVI SCOLAIRE DE LEUR ENFANT, AU NIVEAU DE L'ÉDUCATION PHYSIQUE ET SPORTIVE, LORSQUE CE DERNIER EST ATTEINT D'UN SYNDROME NÉCESSITANT UN AMÉNAGEMENT SPÉCIFIQUE ?

OP : En début d'année, les parents m'informent par courrier ou prennent un rendez-vous pour m'expliquer de quoi est atteint leur enfant. C'est important que je comprenne bien ce que je peux faire et ne pas faire. C'est bien pour la santé de leur enfant et pour ma responsabilité de professeur. Je détesterais vivre l'accident grave d'un élève par ignorance de sa situation médicale. De mon côté, j'explique ma démarche d'enseignant aux parents, mon travail d'adaptation de la pratique. Gérer, cela fait partie des compétences des professeurs. Je réfléchis à la différenciation pédagogique en amont du cours quand je connais la situation de l'élève. Et je répercute cela dans l'évaluation. Parfois, les parents me communiquent un certificat d'inaptitude partielle à la pratique du sport. Il s'agit d'un document sur lequel le médecin référent indique précisément les gestes que peut faire ou ne pas faire l'élève, en fonction de ses capacités. Je peux alors finement adapter mon cours.

QUELLE PERCEPTION AVEZ-VOUS DES ADOLESCENTS VIS-À-VIS DE LEUR IMAGE PHYSIQUE ?

OP : Les adolescents d'aujourd'hui sont très obsédés par leur physique, surtout les garçons. Ils veulent tous avoir de gros biceps, des pectoraux développés. Le phénomène est accentué par le partage de photos sur les réseaux sociaux. L'art de la comparaison, faire toujours plus, faire croire qu'on a plein d'amis... c'est un miroir. Ce n'est pas la réalité de la société. Ils ont du mal à comprendre que les corps, à ces âges-là, ne se développent pas tous de manière identique, à la même vitesse. Par ailleurs, lors du cours d'EPS, le regard des autres peut poser un problème. C'est parfois un lieu de moquerie, et cela peut avoir une répercussion très négative sur les élèves différents. C'est au professeur d'être attentif à cela et d'expliquer que tous les physiques sont différents. Et puis le sport, ce n'est pas seulement bon pour les biceps, c'est aussi important pour la tête !

AVEZ-VOUS BÉNÉFICIÉ D'UNE FORMATION SPÉCIFIQUE AU COURS DE VOTRE FORMATION DE PROFESSEUR, POUR APPRENDRE À ENSEIGNER AVEC DES ÉLÈVES PORTEURS DE CONTRAINTES PHYSIQUES OU MENTALES ?

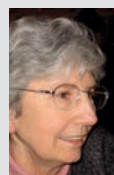
OP : Non, je n'ai pas reçu de formation spécifique lors de mes études. Mais aujourd'hui, la formation propose une spécialité Activité Physique Adaptée (APA) qui procure des outils pédagogiques aux professeurs d'EPS. De mon côté, je me suis formé sur le tas, au fur et à mesure, en me documentant et en allant chercher des informations sur internet. Trouver des idées pour rééquilibrer le rapport de forces fait partie de mon métier d'enseignant.

SOUHAITEZ-VOUS AJOUTER UN MOT POUR CONCLURE ?

OP : Le cours d'EPS est aussi un lieu d'apprentissage des règles du mieux vivre ensemble. Le sport n'est qu'un prétexte. **C'est pourquoi je préfère aménager mon cours plutôt que d'en dispenser l'élève.**

TÉMOIGNAGE

L'ÂGE NE FAIT RIEN À L'AFFAIRE !



Beaucoup de personnes porteuses de notre syndrome de Marfan traînent une fatigue, une sensation de lassitude et des douleurs un peu partout. Cet épuisement est bien réel et nous rend la vie pénible. Je n'ai pas la prétention de vous donner la solution miracle, mais je veux vous faire part d'une expérience qui m'a apporté une amélioration certaine. Il faut dire que je suis dans un état de « *délabrement* » assez avancé...

Je me suis retrouvée voilà presque deux ans assez mal en point, bien endolorie et coincée de partout, respirant difficilement, bref pas brillant ! Je suis retournée en consultation à l'hôpital du Vésinet, là où l'on avait adapté mon corset voilà bientôt dix ans (eh oui je porte un corset, car ma colonne vertébrale est en très mauvais état, inopérable et c'était la seule solution pour que je tienne debout !). Là, on m'a proposé une hospitalisation de trois semaines en rééducation fonctionnelle, ce que j'ai accepté, sans espérer de miracle. Et puis j'ai été prise en charge par un kiné qui m'a fait travailler à mon rythme, mais très sérieusement (presque deux heures le matin et autant l'après-midi), avec des techniques dont beaucoup étaient inspirées du yoga, et le résultat a été spectaculaire... Au bout de trois semaines je me tenais beaucoup plus droite, dormais bien, marchais sans canne et respirais beaucoup mieux. Tout mon entourage était stupéfait du changement. Et puis un peu à la même époque, j'ai eu l'occasion de rencontrer un professeur de yoga qui m'a montré quelques exercices adaptés à mon cas, que je peux faire toute seule chez moi.

Tout ceci fait que maintenant, malgré mon état, j'arrive à soutenir pas mal d'activités, je conduis facilement pour d'assez longs trajets, passe plusieurs heures par jour devant l'ordinateur, fait les courses...

Alors que voilà quelques années je ne pouvais plus rien faire de tout cela. Bien sûr je m'impose de faire mes exercices quotidiennement, mais cela ne prend guère plus d'un quart d'heure et maintenant cela m'est devenu tout aussi naturel que de faire ma toilette ou de prendre mon petit-déjeuner. Tout ceci pour vous dire que je crois qu'avec une rééducation appropriée, et un suivi apporté par certaines méthodes, on peut considérablement améliorer son état sans un recours permanent aux antalgiques et autres calmants, et si cela a marché pour une « *vieille de plus de soixante ans* » cela doit marcher aussi pour les plus jeunes ...

Hélène (94)

MALADIES RARES INFO SERVICES

« *Partageons pour être plus forts* », tel est le slogan choisi par les internautes du Forum Maladies Rares.

Des médecins et scientifiques, spécialisés dans les maladies rares, répondent quotidiennement à toutes vos questions. Ils apportent des réponses claires et fiables à vos interrogations sur la compréhension d'une maladie rare ou orpheline. Ils vous renseignent sur les services médicaux spécialisés ainsi que sur les avancées de la recherche. Vous avez ainsi la possibilité de vous exprimer librement, de confier vos inquiétudes et d'être écouté(e) au cours d'une conversation où votre anonymat est respecté.

N'hésitez pas à faire cette démarche ! Etre dans l'ignorance ou dans le doute est toujours difficile à vivre quand on côtoie la maladie. Vous pouvez également diffuser leurs coordonnées autour de vous : à votre médecin traitant, kinésithérapeute, psychologue... Ils pourront ainsi se renseigner davantage sur votre maladie afin de mieux vous accompagner au quotidien.

POUR LES CONTACTER :

Le n° Azur 0810 63 19 20 : Son coût est celui d'un appel non surtaxé depuis un poste fixe quand vous ne disposez pas d'un abonnement avec forfait.

Le n° 01 56 53 81 36 offre l'avantage d'être inclus dans les forfaits de portables et les forfaits illimités de téléphones fixes.

Il est également possible de dialoguer par mail et par tchat en se rendant sur le site : www.maladiesraresinfo.org

TÉMOIGNAGE

GRAND, MAIS PAS QUE PHYSIQUEMENT

« Chacun commença à regarder les autres et à vouloir être regardé soi-même, et l'estime publique eût un prix. Celui qui chantait ou dansait le mieux, le plus beau, le plus fort, le plus adroit ou le plus éloquent devint le plus considéré, et ce fut là le premier pas vers l'inégalité, et vers le vice en même temps : de ces premières préférences naquirent d'un côté la vanité et le mépris, de l'autre la honte et l'envie, et la fermentation causée par ces nouveaux levains produisit enfin des composés funestes au bonheur et à l'innocence. »

J. J. Rousseau - (Discours sur l'origine et les fondements de l'inégalité parmi les hommes, 1755)

De nombreuses raisons peuvent pousser un individu à faire du sport. Mais qu'il s'agisse de l'enfant qui souhaite jouer avec ses amis sans se réfréner, de l'adolescent soucieux de son apparence ou de l'adulte qui souhaite améliorer son bien-être, la question est la même : m'est-il possible de faire du sport ? Une question que tous les Marfans ont probablement dû poser à leurs médecins. Les réponses sont souvent d'un flou abyssal, et quand elles sont claires – ce qui est rare – il s'agit d'un « non » catégorique. Les Marfans ayant, qui plus est, l'occasion de côtoyer plusieurs médecins, reçoivent parfois des réponses contradictoires.

Quiconque fréquente l'association depuis plusieurs années n'aura pas manqué de remarquer que les discours sur le sport ont évolué et que les « non » catégoriques ont tendance à disparaître. Tout le monde a sans doute consulté la liste très restrictive des sports autorisés et interdits aux Marfans. Il ne faut pas perdre de vue que cette liste est volontairement étendue pour prendre en compte le plus de cas possibles et garder à l'esprit que la question du sport chez les Marfans commande, en tout état de cause, une réponse individualisée : l'état d'avancement de la dilatation aortique, le fait d'avoir été opéré ou non, et même tout simplement le degré de l'atteinte font partie des éléments à prendre en compte. Aucun patient Marfan qui souhaiterait avoir une activité sportive ne saurait se passer de l'avis de son médecin puisqu'il n'est pas possible d'individualiser son activité sportive sans son aide. L'expérience et les choix relatés ici sont donc individuels et n'engagent que leur auteur qui n'est pas médecin.

J'ai découvert que j'avais le syndrome de Marfan lorsque j'avais 18 ans et me suis fait opérer de l'aorte ascendante dans la foulée. Avant cela j'ai toujours fait du sport et il a donc été difficile, au départ, d'entendre les discours restrictifs concernant ma pratique. La difficulté lorsque l'on est Marfan, est de trouver le juste milieu entre ce que nous voulons faire et ce que nous pouvons faire. Un premier excès consiste à ne pas en tenir compte et à pratiquer tous les sports dont on sait qu'ils accélèrent la dégradation de l'aorte. Cependant, un second excès, selon moi, consiste à refuser tout sport. Je ne suis pas certain que l'absence de sport soit une bonne chose pour quiconque, même Marfan.

Le sport joue un rôle important dans la santé des individus et un surpoids, même léger, entraîne de lourdes conséquences sur ce plan. Il faut mettre de côté l'idée selon laquelle les Marfans seraient minces par nature : nous pouvons tout à fait nous empâter

et développer du surpoids. C'est le muscle qui est plus rare chez le Marfan, plus dur à construire, plus faible.

Si je me suis permis de caractériser ces deux excès du Marfan à l'égard du sport, c'est parce que j'ai commis les deux. Peu après mon opération de l'aorte, j'ai alterné plusieurs périodes de sport puis d'inactivité, torturé entre chacune de ces options. Je faisais du sport à l'excès et je faisais des sports mauvais pour mon aorte : musculation ou basketball principalement.

Cependant, mes périodes d'activités sportives ne duraient jamais longtemps puisque j'étais en permanence rattrapé par mes remords. L'entraînais alors dans une période d'inactivité qui finissait également par me ronger d'une manière ou d'une autre. Sans la moindre activité, mon poids augmentait de manière conséquente et je ressentais de nombreuses douleurs. Un peu comme si mon corps n'arrivait pas à se supporter lui-même, la moindre activité du quotidien était susceptible de générer une douleur ou de me blesser : si je montais un escalier, malheur à moi si je voulais franchir une marche trop vite, une douleur me saisissait rapidement pour s'installer plusieurs semaines.

Ces douleurs, la faiblesse du corps Marfan, sont autant d'éléments qui rendaient, à mon avis, le sport nécessaire. Comment pratiquer une activité sportive, c'est-à-dire une activité lors de laquelle le corps est soumis à des contraintes, alors que ce corps a déjà du mal à supporter le quotidien ? J'ai eu tendance à penser que malgré tout, mon corps Marfan avait besoin d'être renforcé, en partie pour me sentir mieux au quotidien, mais également pour améliorer mon apparence, voire pour me défouler. L'enfant, l'adolescent et l'adulte que j'ai décrit au début de cette contribution sont tous trois présents en moi.

J'ai donc décidé de me réinscrire en salle de sport. Je pratique désormais, avant tout des activités cardio (de la course, du vélo, etc.), activités pour lesquelles il n'y a pas de contre-indication en principe pour un Marfan. Quant à la musculation, j'ai conservé quelques exercices mais avec des poids légers et pour de petits muscles (les bras). Ce qui est mauvais pour un Marfan, ce sont les montées de tension artérielle. Or, ces dernières sont provoquées par les activités qui demandent de la force ou de l'explosivité. En utilisant de petites charges, j'essaie donc de limiter les risques et les effets néfastes de ce type d'activité. Tout est une question de degré. En cherchant un juste milieu dans ma pratique du sport, j'ai donc multiplié les activités cardio et je pense qu'à ce jour, il s'agit des activités

sportives m'ayant fait le plus de bien. Le fait de faire du sport donne plus d'énergie au quotidien, tout en renforçant le corps qui est moins sujet aux blessures.

Il y a un côté très psychologique qu'il faut toujours avoir à l'esprit dans la pratique du sport. Il ne faut pas trop se focaliser sur le fait qu'une séance de sport risque de nous fatiguer ou se faire une montagne de l'activité physique. Une toute petite séance, une petite demi-heure de temps en temps, suffit amplement pour un Marfan. Et cela permet de progresser et de jouir des fruits de notre entraînement. C'est en commençant doucement, en y allant progressivement que j'ai pu trouver un équilibre dans la pratique du sport qui me satisfait.

A côté de cela, il m'arrive parfois de faire un peu de basket l'été avec des amis mais cela reste ponctuel. Il s'agit d'un petit « écart » que je m'autorise de temps à autre. Peut-être serait-il mieux que cela ne se produise pas, mais je n'ai pas envie de basculer dans l'interdiction absolue.

En pratiquant le sport régulièrement, 2 à 3 fois par semaine, je me sens mieux, mes douleurs ont globalement disparu, ou en tout cas se font rares, et je contrôle mon poids. Surtout, au bout de quelques mois, j'ai la sensation d'avoir plus d'énergie et de mieux tenir les journées. J'en arrive d'ailleurs à me demander si la fatigabilité des Marfans est une nécessité ou une simple hypothèse : en d'autres termes les Marfans sont-ils plus fatigués parce qu'ils sont affaiblis directement par le syndrome ou sont-ils fatigués parce que tout – leur condition physique et la médecine – les incite à délaisser l'activité physique qui leur permettrait d'être plus endurants.

Je me sens mieux physiquement et par suite, l'aspect psychologique suit. Je n'ai bien évidemment pas trouvé ce mode de fonctionnement tout seul et en ai toujours discuté avec les médecins qui m'encadraient, à minima mon médecin traitant.

Il faut toutefois être vigilant sur un point et apprendre à ne pas trop regarder les autres, à ne pas trop se comparer à eux. Le regard d'autrui, voilà quelque chose de difficile à appréhender chez les Marfans. L'enfant qui souhaite jouer au football, au fond, veut simplement être comme les enfants de son âge. L'adolescent qui veut améliorer son apparence, lui aussi souhaite être comme ses semblables, accepté et aimé par eux. Où s'arrête la douleur physique et où commence la douleur émotionnelle ? Ce serait une entreprise bien incertaine que d'essayer de séparer les deux. Il faut pratiquer le sport sainement sans se lancer dans une course effrénée à la comparaison avec autrui.

Les premières années d'un Marfan, la jeunesse particulièrement, peuvent sembler plus cruelles. Il s'agit cependant d'un prix à payer, momentanément, pour être plus forts, et à terme, plus heureux. Il n'y a pas de voie unique menant au bonheur, il faut du temps pour le comprendre et encore plus pour trouver cette voie. La question du sport est aussi la question du rapport au corps. Il nous faut faire la paix avec lui pour avancer. Et surtout, nous devons nous rappeler de cette maxime qui s'adresse à nous, Marfans, qui nous rappelle que notre valeur comme notre bonheur dépasse largement notre enveloppe charnelle. Une maxime qu'une personne éclairée avait un jour écrit dans ce bulletin : « *Grand, mais pas que physiquement* ».

TÉMOIGNAGE

IL Y A SPORT ET SPORT !

Avec un papa rugbyman, une maman marathonnienne, un frère et une sœur mordus d'athlétisme et de gymnastique, cela n'a pas été facile pour notre « *petit Marfan* » de trouver sa place... Comme nous tous, il a eu envie et besoin de se passionner pour une activité.

Lorsque nous avons appris que notre fils était atteint du syndrome de Marfan (il avait 3 ans), nous n'avons pas voulu qu'il se sente différent des autres. Nous l'avons donc laissé faire ses expériences dans le sport, en gardant un œil très vigilant... Il a essayé la gymnastique et l'escrime mais s'est très rapidement rendu compte qu'il lui était compliqué de suivre le rythme des entraînements et il était frustré de ne pas pouvoir faire de compétitions. Nous l'avons donc orienté vers les échecs. Inscrit dans un club, il a très vite apprécié ce jeu car il avait les qualités requises pour pouvoir performer. Grâce aux échecs, il fait des compétitions, il se sent comme nous tous et il est très fier de nous ramener de beaux trophées !

Aussi, rien ne l'empêche de faire en parallèle du golf et de la natation mais de façon ludique. Que ce soit en club ou à l'école, nous expliquons la situation au professeur ce qui permet à Baptiste de se dépenser physiquement, ce qui est important pour sa santé, mais toujours à son rythme et dans les limites de ses capacités. Les professeurs sont en général très compréhensifs et jouent le jeu afin que Baptiste se sente intégré sans prendre de risque.

Le sport étant un sujet délicat pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan, nous pouvons, en tant que parents, essayer de les orienter vers des activités plus adaptées qui mettront nos enfants « *un peu différents* » en valeur sans pour autant leur interdire de se dépenser car les enfants ont aussi besoin de pratiquer une activité physique.



Caroline (02)

Baptiste (75)



L'ACTIVITÉ PHYSIQUE ET LA VIE QUOTIDIENNE

La pratique d'une activité physique adaptée à la maladie est importante à plus d'un titre. Il permet entre autres de développer amplitude et aisance du corps. Si le corps manque d'élasticité, de petites déchirures risquent de se former lors d'efforts dans la vie courante. Dans le quotidien cela permet de retrouver des mouvements naturels, d'éviter certains problèmes liés au vieillissement, de disposer de plus d'amplitude pour attraper un objet, être plus à l'aise sur une piste de danse ou encore tout simplement enfiler plus facilement son blouson...

Alors que l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) recommande aux adultes âgés de 18 à 65 ans de pratiquer **au moins 150 minutes d'activités sportives par semaine, d'endurance et d'intensité modérée**, il est parfois plus tentant de se laisser séduire par le confort du quotidien et par la sédentarité. Pourtant, **les bénéfices tirés d'une pratique sportive régulière sont importants** : la diminution des risques de maladies chroniques, un plus faible taux de mortalité toutes causes confondues, le maintien d'un poids adapté à sa taille, la réduction des risques de dépression et une plus grande capacité cardiorespiratoire et musculaire.

Les occasions pour **bouger dans la vie quotidienne** ne manquent pas, lorsqu'on décide de les saisir. La marche à pied, le vélo, la natation, les tâches ménagères... **tout ce qui augmente le rythme cardiaque pendant quelques dizaines de minutes est bon à prendre**. Et si vous ne pouvez pas prendre 30 minutes d'affilée pour pratiquer ce type d'activité, **les fractionner par sessions de 10 minutes est tout aussi bénéfique**.

DES IDÉES POUR BOUGER

- Commencez la journée par des étirements. Bougez la tête de chaque côté, et tirez les muscles des bras, du dos et des jambes pendant que vous prenez une douche chaude.
- Quand vous faites la queue au supermarché, testez et améliorez votre équilibre en vous tenant sur une jambe le plus longtemps possible, puis l'autre.
- Appliquez les différentes techniques adaptées à chaque moyen de transport pour marcher plus : descendez du bus, du tram ou du métro une station plus tôt, garez-vous plus loin de votre lieu de rendez-vous ou enfourchez un vélo pour vous déplacer.
- Essayez de privilégier les escaliers à l'ascenseur et à l'escalator.
- Si vous avez un chien, un jardin, ou des enfants, profitez-en pour passer du temps à l'extérieur et pour prendre l'habitude de marcher.

DES RESTRICTIONS LÀ AUSSI...

Pour autant, au même titre que le sport, les actes de la vie quotidienne sont à surveiller et des précautions sont, là aussi, nécessaires. **De nombreux actes de la vie quotidienne sont aussi préjudiciables que la pratique de certains sports**. Ain-

si nous retrouvons dans les actes du quotidien le même type d'activité que dans la pratique sportive, principalement :

- **les activités statiques** (dites isométriques), où le muscle se contracte sans mouvement contre une résistance (comme l'haltérophilie). Au cours de ces efforts très intenses de courte durée, la compression musculaire empêche la dilatation des vaisseaux qui sont dans le muscle. La pression artérielle augmente beaucoup, d'autant plus que la masse musculaire impliquée dans l'effort est importante, et que l'effort est intense. La pression appliquée sur la paroi aortique est donc très élevée, ce qui favorise la dilatation et la dissection aortiques.
- **les activités dynamiques** (dites isocinétiques), où un grand nombre de muscles du corps sont en mouvement et n'ont pas à vaincre de résistance (comme la natation). Au cours de ces activités, le diamètre des vaisseaux sanguins augmente, si bien que le débit cardiaque plus élevé n'entraîne pas d'augmentation importante de la pression artérielle, notamment sur l'aorte.

Les actes nécessitant de la force notamment sont, tout comme pour le sport, les plus à risques :

- Porter son enfant sur un long trajet
- Porter ses courses (packs d'eau entre autres)
- Aider un(e) ami(e) à déménager
- Ouvrir un bocal récalcitrant
- Forcer en cas de constipation
- Porter de grosses charges : privilégiez le port de plusieurs petites charges
- Faire du shopping pendant des heures





TÉMOIGNAGE

CONTOURNER LA FRUSTRATION...



La frustration devant le non accomplissement de nos désirs est une expérience que nous partageons tous, nous autres les êtres humains, depuis notre plus tendre enfance. Très tôt, par exemple, un enfant qui désire se marier avec son parent va se voir apposer une impossibilité

claire liée à l'interdit de l'inceste. «*Il est impossible que tu épouses cette femme-là mon petit garçon, elle est mon amoureuse. Tu trouveras une autre femme pour toi quand tu seras grand.*» De manière assez extraordinaire, nous avons les moyens de ne pas nous effondrer complètement lorsque ce que nous désirons le plus au monde nous échappe. Par exemple, ce petit garçon va se tourner sans doute vers les apprentissages à l'école et vers ses copains.

Dans ma clinique, en qualité de psychologue en génétique, je rencontre beaucoup de patients qui vont être limités dans leurs aspirations par leur maladie génétique. Ce qui est injuste c'est que cette limitation concerne des activités auxquelles la plupart des personnes ont accès.

Néanmoins, les rouages psychiques pour échapper à la dépression, quand ce qui nous réjouit le plus devient inaccessible, sont les mêmes. Il va falloir détourner son désir de l'objet initial vers autre chose. Mme L. a un syndrome de Marfan. Elle l'a découvert à la suite de sa dissection de l'aorte. Elle revient de loin lorsque je la rencontre et en est consciente. Elle doit changer radicalement de mode de vie car elle fatigue très vite. Ceci a une incidence sur son couple puisque son mari et elle avaient l'habitude de grandes virées en moto entre amis le week-end, chose qu'elle ne peut plus se permettre. C'est donc aussi un remaniement au sein du couple et en famille. Il faut réinventer des habitudes, des repères sans se perdre. C'est un pari qu'ils relèvent depuis maintenant de nombreuses années. Elle n'empêche pas son mari de partir en balades à moto. Il fait des photos qui lui permettent de partager ces moments avec elle un peu en décalé. Pendant ce temps, elle peint. Elle a aménagé un atelier chez elle et laisse libre-court à sa créativité. Toutes ses frustrations passent dans cet acte artistique et elle projette sur la toile ce qui l'anime, la réjouit, la maintient debout.

Tout être humain a en lui des ressources, parfois insoupçonnées, pour apprivoiser les situations frustrantes et douloureuses. Et lorsque seul c'est compliqué, il ne faut pas hésiter à en parler, à se faire accompagner dans ces réajustements de vie.

Lorraine Joly, Psychologue
Centre de génétique, CHU Dijon

L'ÉQUIVALENT MÉTABOLIQUE DE LA TÂCHE (MET)

L'équivalent métabolique (Metabolic Equivalent of Task, **MET**) est une méthode permettant de mesurer l'intensité d'une activité physique et la dépense énergétique. On définit le MET comme le rapport de l'activité sur la demande du métabolisme de base. L'échelle d'équivalence métabolique va de 0,9 MET (sommeil) à 18 MET (course à 17,5 km/h). Plus l'intensité de l'activité est élevée, plus le nombre de MET est élevé.

Le concept MET est basé sur une approche statistique. Il fut créé principalement pour réaliser des études épidémiologiques où l'on demandait aux répondants combien d'heures étaient consacrées aux diverses activités. **Une personne atteinte du syndrome de Marfan doit maintenir l'intensité de ses exercices dans l'intervalle MET léger à modéré (inférieur à 6 METs).** Voici un tableau qui vous aidera à vous situer dans cette échelle :

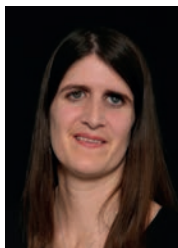
Activité physique	MET
Activités physiques d'intensité légère	< 3
Dormir	0,9
Regarder la télévision	1,0
Écrire à la main ou à l'ordinateur	1,8
Marche à 2,7 km/h, sans pente	2,3
Marche à 4 km/h	2,9
Activités physiques d'intensité modérée	3 à 6
Vélo stationnaire, 50 W, effort très léger	3,0
Marche à 4,8 km/h	3,3
Exercices à la maison (général), effort léger ou modéré	3,5
Marche à 5,4 km/h	3,6
Vélo de plaisance, <16 km/h	4,0
Vélo stationnaire, 100 W, effort léger	5,5
Activités physiques intenses	> 6
Course à pied, général	7
Pompes, redressements assis, effort élevé	8
Course à pied, sur place	8
Saut à la corde	10
Course à pied, >17,5 km/h	18

Si votre condition physique vous inquiète, consultez un médecin avant de vous lancer dans ces exercices ou dans n'importe quelle activité sportive. Commencez doucement, à votre rythme et essayez surtout d'y prendre du plaisir. Une petite promenade de 10 minutes et/ou le fait de monter un étage à pied chaque jour est déjà un excellent début qui fera la différence.

TÉMOIGNAGE

ILS ONT FAIT DES CHOIX SIMILAIRES...

LE HATHA-YOGA



J'ai 24 ans et je suis atteinte du syndrome de Marfan. Comme beaucoup de personnes atteintes de cette maladie, je n'ai quasiment jamais pratiqué de sport. À part quelques baignades à la piscine ou à la plage pendant l'été, mon activité sportive de la semaine se limitait à monter et descendre les marches du métro (et oui, c'est vraiment du sport !).

Cependant, j'ai découvert une activité physique à laquelle je n'avais vraiment pas pensé et qui m'a fait évoluer d'une manière étonnante... Le Yoga.

Ce fut lors de mon entrée au conservatoire en classe d'Art Dramatique, que j'ai découvert cette discipline. J'ai donc eu trois heures hebdomadaires obligatoires de yoga pendant trois ans. J'ai tout de suite expliqué à mon professeur mes difficultés en insistant sur mes problèmes de vue, il m'a très vite rassurée en me précisant que je devais faire selon mon ressenti et qu'il ne fallait pas que j'hésite à adapter des postures si celles-ci n'étaient pas possibles pour moi. En effet, le Hatha-yoga (yoga du corps) est un type de yoga nécessitant beaucoup de souplesse et d'efforts physiques, j'ai donc dû refaire à ma manière certains exercices, de nombreuses fois. Cela ne retirait en aucun cas les bienfaits pour le cœur, au contraire. J'ai remarqué que même si les mouvements que je faisais semblaient faciles de l'extérieur, je produisais tout de même un effort et gagnais en souplesse au fur et à mesure des séances. Étonnamment, je réussissais à faire des mouvements que d'autres élèves considéraient comme « *plus durs* » que ceux qui me posaient problèmes (Ah ! Sacré Marfan !).

J'ai également travaillé sur ma respiration, ma voix, la conscience de mon corps. Tout cela afin de découvrir ce qu'on appelle en yoga « *le corps subtil* ». Lorsqu'un exercice était trop physique pour que je puisse l'adapter, mon professeur me demandait de le faire « *mentalement* », ainsi même si je ne pouvais pas faire travailler mon corps physique, mon corps subtil lui, travaillait. Cette phrase peut sembler étrange au premier abord et chacun est libre de mettre les croyances qu'il veut dans la pratique du yoga. Mais ce que mon professeur m'a dit a eu un écho particulier chez moi. Je me suis alors revue allongée sur un lit d'hôpital, j'ai repensé à cette envie que j'avais de me lever, de remarcher. J'ai toujours été bien soignée et bien opérée, mais d'où vient réellement la guérison ou le mieux être ? Personnellement, je pense aussi à ce qu'il s'est passé dans ma tête la première fois que j'ai remis le pied par terre. Sans le savoir je travaillais sur « *mon corps subtil* ».

Cela va faire un peu plus de trois ans que je pratique le yoga et plus de quatre ans que je n'ai pas été opérée (record de ma vie). Bien sûr, ma santé s'est stabilisée depuis quelques temps... Mais je reste persuadée que, d'une certaine manière, le yoga m'a aidée et m'aide encore à rester en bonne santé.

Je continue le yoga malgré ma sortie du conservatoire et peux désormais me lancer pleinement dans mes projets artistiques. J'ai eu la chance de me passionner très jeune pour la musique et le théâtre et non pour un sport dont le milieu professionnel m'aurait apporté des contraintes dues à ma maladie. Je sais bien que ce n'est pas le cas pour tout le monde mais je suis persuadée qu'il existe un moyen de s'adapter pour que chacun revisite ses centres d'intérêt « *à la sauce Marfan* ».

Estelle (93)

TAI CHI CHUAN ET QI GONG

Je passerai rapidement sur mon passif médical Marfan bien sûr mais aussi une polyarthrite évolutive agressive. Pas facile dans ces conditions d'envisager une activité plus ou moins sportive, et pourtant j'ai découvert voilà presque un an, deux disciplines chinoises le Tai Chi Chuan et le Qi Gong.

Le **Tai chi chuan**, un peu comme « *Tintin* » peut se pratiquer de 7 à 77 ans (et bien au-delà). Des enchaînements de mouvements fluides, de manière détendue, et surtout des positions où le corps est ancré à la terre, jamais de jambes tendues. Résultat : on acquiert ou retrouve un équilibre au fil des séances.

Je peux maintenant descendre les escaliers du métro d'une façon bien plus assurée, et ceci n'est que l'un des aspects positifs du Tai Chi. Les enchaînements à mémoriser petit à petit confortent la mémoire et la pratique en groupe rompt l'isolement. La circulation des énergies élimine sensation de fatigue ou de stress, après quelques minutes de pratique, vous ressortez détendu et revitalisé.

Quant au **Qi Gong**, il s'agit là d'une répétition de mouvements ou postures lentes, déclinées au fil des saisons. Il s'inspire d'une antique médecine chinoise avec comme seul but, prendre soin de soi et de son corps.

Voilà, je pratique cela deux fois par semaine et j'en retire une énorme satisfaction et un véritable bien-être. Ceci n'est que l'avis d'un débutant conquis... s'il peut vous donner envie.

Luc (59)

CHANGER POUR UNE ACTIVITÉ MOINS RISQUÉE !

À l'âge de 18 ans je me suis découvert une grande passion pour l'aviron. Je pratiquais en club toutes les semaines. J'ai essayé de

poursuivre les entraînements pendant toute la durée de mes études et au début de ma carrière professionnelle. Je me suis senti heureux de cette réconciliation avec l'activité sportive, car ma scolarité ne m'avait pas apporté le plaisir du sport, sans doute en raison de ma mauvaise vue et d'une certaine gaucherie dans mes mouvements. Or, ressentir une joie sportive est une émotion puissante. L'aviron a été une discipline merveilleuse pour moi : j'ai enfin pu me défouler, la tête baignée de soleil, battue par la pluie ou le vent, dans une rangée de gars faisant la même chose que moi, sans avoir à réfléchir à mes déplacements sur un terrain, ni me faire bousculer ! Cela m'a musclé, bien amusé, et sans doute dramatiquement élargi l'aorte... Mais ça, c'était avant, quand « je ne savais pas ».

Quand j'ai su que l'aviron était strictement proscrit pour moi, j'ai évidemment cessé de le pratiquer. Je me suis mis à courir en forêt et à faire de la natation, de temps en temps, mais moins régulièrement que lorsque j'étais en club d'aviron.

Aujourd'hui, je cours et je nage quand je peux. Je préfère les activités sportives en solitaire, pour aller à mon rythme, comme je le souhaite. Cela me fait du bien, mais je ne pratique que trop peu régulièrement.

Par un heureux hasard, mon fils m'a fait découvrir le tir à l'arc, qu'il pratique au sein d'une compagnie d'archers exceptionnelle. A partir de la rentrée, je vais le rejoindre et m'initier au tir à l'arc. C'est excellent pour la concentration et le tonus musculaire. Mon cardiologue m'a indiqué que je pouvais le faire. J'ai hâte d'y aller, je vais pouvoir à nouveau pratiquer régulièrement, et le groupe d'archers est très sympa !

Antoine (92)

IL N'Y A PAS QUE LES MARFANS QUI DOIVENT RENONCER AU SPORT !

A l'âge de 20 ans, Fabien Marsaud, de son vrai nom, plonge la tête la première dans une piscine peu profonde. Une de ses vertèbres s'est alors logée dans la moelle épinière. Il mettra des mois à retrouver l'usage de ses mains et de ses jambes et ne devra plus jamais se séparer de ses béquilles. Grand corps malade, de son nom de scène, aimait particulièrement le basket, discipline dans laquelle il était très doué. Il avait fait des études universitaires dans le domaine du sport.

Aujourd'hui, slameur très apprécié (auteur et interprète), il a écrit un livre autobiographique pour raconter « la pire année de sa vie ». A partir de ce récit, il a réalisé et scénarisé le film « Patients » à travers lequel il a voulu montrer le quotidien des handicapés... et rendre hommage à ces icônes de courage et à ceux qui les soignent !

Voici deux extraits de ses textes :

Espoir adapté

Bah ouais c'est sûr c'est la merde, c'est pas trop ça qu'était prévu

*Nos ambitions sont en berne et notre avenir en garde à vue
Et si c'est vrai que l'intelligence est la capacité d'adaptation
Il va falloir la jouer rusée face à certaines situations
Avec une enclume sur les dos, les pieds liés et le vent de face
C'est déjà plus dur d'aimer la vie, de faire des sourires dans la glace
On a perdu la première manche mais le même joueur rejoue
Le destin nous a giflés, on n'veut pas tendre l'autre joue
Alors va falloir inventer avec du courage plein les poches
Trouver autre chose à raconter pour pas louper un deuxième coche
Y'avait sûrement plusieurs options mais finalement on a opté
Pour accepter cette position, trouver un espoir adapté
Alors on va relever les yeux, quand nos regrets prendront la fuite
On se fixera des objectifs à mobilité réduite
Là-bas au bout des couloirs, il y aura de la lumière à capter
On va tenter d'aller la voir avec un espoir adapté ...*

Funambule

*A chaque époque on se cherche un peu et on s'demande si on s'connaît
On est nous-même, on fait ce qu'on peut, on changera pas, c'est c' qu'on s'promet [...]
Ecarté des terrains de sport comme un sursaut j'ai compensé
J'avais besoin d'un autre support, dans l'écriture, j'me suis lancé
C'est pour ce besoin d'équilibre qu'il me fallait de l'aventure
Toute mon histoire se refermait fallait trouver une ouverture
J'ai touché l'accélérateur pour retrouver des sensations
Car quand je marche à deux l'heure il m'fallait une compensation
Je suis un funambule, j'avance loin des certitudes
Les pieds sur terre, l'air dans ma bulle
L'équilibre est une attitude
Je suis un funambule
J'avance loin des certitudes [...]*

Catherine (93)

“Mon pied droit est jaloux de mon pied gauche. Quand l'un avance, l'autre veut le dépasser. Et moi, comme un imbécile, je marche !”

Raymond Devos

“A quoi bon soulever des montagnes quand il est si simple de passer par-dessus ?”

Boris Vian

TÉMOIGNAGE

L'ÉQUITATION, LA PASSION DE MA VIE !



J'ai 29 ans. Ma mère est atteinte aussi, ce qui a permis que je sois diagnostiquée très rapidement, je le sais « *depuis toujours* ». Je pense que cela m'a beaucoup facilité les choses, par rapport à quelqu'un qui l'aurait découvert plus tard : pour moi, ça m'a toujours semblé « *normal* ».

Au niveau des atteintes, je suis très grande (1m87), j'ai une luxation des cristallins qui porte mon acuité sans correction à environ 1/10e. Je suis aussi suivie pour le cœur, je n'ai

pas encore été opérée et n'ai pas de traitement particulier. Par conséquent, le suivi médical se limite à une consultation annuelle chez le cardiologue ainsi que chez l'ophtalmo.

J'ai depuis quelques années une correction qui me permet d'avoir 4 à 5/10e. J'ai la particularité de l'avoir découvert complètement par hasard, en essayant, pour rire, les lunettes de ma mère, qui elle, avait été opérée. Ne l'ayant pas été moi-même, on ne me les avait jamais essayées. Cela a son importance dans la manière dont je vis la maladie, il n'était pas censé y avoir d'amélioration au niveau de ma vue. Le sens logique des choses est malheureusement, je pense, que l'état de santé décline. Dans mon cas, c'est plutôt le contraire, du moins à ce niveau-là, alors forcément, je me sens très chanceuse. Si je devais me plaindre de quelque chose, ce serait de la fatigue, mais je fais en sorte d'organiser mon quotidien pour qu'il n'y ait pas trop de conséquences.

Je travaille chez moi, en télétravail, j'ai créé ma société et je suis indépendante. Cette façon de faire me permet de travailler au moment où ma santé me le permet, et surtout de me reposer lorsque j'en ai besoin.

J'ai commencé l'équitation vers neuf ans. Au début, c'était des tours de poney, la question du risque ne se posait pas vraiment. J'ai ensuite eu un poney à la maison, j'ai progressé à mon rythme avec lui. Et puis ensuite, ça a commencé à prendre des proportions incontrôlables ! Aujourd'hui, j'ai huit chevaux et j'en monte parfois d'autres pour le compte de leurs propriétaires, c'est quasiment une activité secondaire. Je fais de la compétition régulièrement, avec des aménagements : en effet, ayant toujours monté sans lunettes, donc presque sans voir, je n'ai jamais réussi à m'habituer à monter avec quand je les ai

eues. J'ai fait du saut d'obstacles, et comme je ne voyais pas les obstacles, je m'appuyais sur un système de guidage vocal pour me repérer. J'ai ainsi obtenu un titre de championne de France en 2014. Désormais je ne fais plus que du dressage, qui est une discipline moins risquée que le saut. C'est la seule concession que j'ai faite, je me dis que je préfère monter encore des années en dressage plutôt que de continuer le saut, finir par me blesser sérieusement et ne plus pouvoir monter du tout. Je me suis également acheté un gilet « *airbag* », qui se gonfle en cas de chute et limite considérablement les risques au niveau du thorax.

Je monte tous les jours, plus ou moins longtemps selon ma forme du moment, ça peut aller d'une demi-heure à plusieurs heures. Il est vraiment exceptionnel que mon état ne me permette pas de monter, au contraire, je trouve que cela me fait du bien et je me sens mieux après, moins fatiguée.

Le médecin et le cardiologue sont d'accord pour dire que c'est une activité à pratiquer avec précautions. Mon médecin sait à quel point je suis passionnée, et il reconnaît que ce serait sûrement pire pour mon état général d'arrêter. Quant à la cardiologue, bien qu'elle insiste sur le fait qu'il faille absolument éviter les chutes, elle a constaté des effets bénéfiques lorsque j'ai commencé à m'entraîner plus intensivement, au point d'espacer un peu plus les contrôles.

Bien sûr la chute reste le problème n°1. J'en ai fait très peu, mais cela a été grave à chaque fois, se terminant avec des fractures et une hospitalisation. Cela ne me ferait pas arrêter pour autant. Sans encourager les gens à faire n'importe quoi, je pars du principe qu'on peut se blesser en faisant énormément de choses, qu'il y a des risques dans tout, et qu'au moins, à cheval avec l'expérience que j'ai accumulée, je peux les maîtriser au maximum.

Si un médecin m'ordonnait d'arrêter... je crois que je n'y arriverais pas. J'essaierais simplement d'adapter au mieux, en montant uniquement mes chevaux ou en passant plus de temps à pied à côté d'eux par exemple.

Au-delà de ce que ça m'apporte comme pourrait le faire n'importe quel sport (me dépenser, me changer les idées, me sentir bien...), les chevaux sont ma motivation, ce qui me fait me lever le matin (au sens figuré comme au sens propre, car ils savent réclamer !). J'ai pour objectif d'aller aux Jeux Paralympiques, et ça me motive à m'entraîner les jours où je me sens fatiguée. Plus généralement, à cheval, j'oublie les soucis que je peux avoir pour voir, me déplacer... Si je veux prendre mon cheval et aller me balader dans la campagne ou galoper sur la plage, je peux le faire, sans avoir à demander à quiconque de me conduire ou de me guider. C'est un sacré sentiment de liberté !

Samantha

RELATION PATIENT/MÉDECIN

LE DOSSIER MÉDICAL PARTAGÉ (DMP) : LE RETOUR !

Envisagé en 2004 dans la réforme de l'assurance maladie, promis en 2007, et depuis régulièrement reporté après diverses expérimentations plus ou moins heureuses, il voit enfin le jour ! Mieux, dans la nouvelle mouture du DMP, le patient peut, lui-même, créer son dossier. Pour les patients Marfan ce sera un vrai plus : ne pas répéter son histoire (avec des risques d'oublis) et la certitude de la coordination médicale. Aujourd'hui opérationnel, il faudra quand même du temps pour que tous les acteurs se l'approprient...

L'Assurance maladie et le ministère de la Santé se sont associés pour ranimer, une nouvelle fois, le dossier médical partagé (DMP) censé rassembler les éléments relatifs à la santé d'une personne pour améliorer son suivi médical. Dans la version d'aujourd'hui promue par l'Assurance maladie, il peut être créé directement par les patients (sur le site www.dmp.fr), avec ou sans l'aide de leur médecin traitant.

La procédure d'inscription est simple, sous réserve de disposer d'une connexion Internet et d'avoir sa carte Vitale sous la main. Une fois cette étape passée, l'accès en routine ne demande pas de grandes qualifications techniques : il faut conserver son identifiant et un mot de passe. À chaque connexion, un code à usage unique est généré puis instantanément communiqué par courriel ou par SMS pour sécuriser complètement l'accès.

À l'usage, par défaut, tous les médecins consultés, à l'hôpital comme en ville, sont autorisés à consulter et à alimenter le DMP, à condition d'utiliser leur carte d'identification professionnelle (CPS). Mais chaque titulaire de DMP reste libre d'en bloquer l'accès à un ou plusieurs médecins s'il le souhaite, **d'en autoriser la consultation à tout médecin en cas d'urgence**. Il est également possible de masquer des données, même en situation d'urgence, sauf pour le médecin traitant, qui aura toujours accès à tous les éléments du DMP.

L'INTÉRÊT DU DMP POUR LES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES GÉNÉTIQUES

Pour les personnes atteintes de maladies rares, de maladies génétiques ou en cas de pluri pathologies, il est important, à notre sens, qu'un médecin (surtout en urgence), puisse avoir accès aux données médicales du patient, qu'il ne connaît pas. Même si l'on peut le regretter, il est souvent arrivé que la parole du patient n'ait que peu de valeur face aux « certitudes » de certains médecins. **Aussi, le dossier, validé par un de ses pairs, est une source d'information fiable pour le médecin qui reçoit un patient pour la première fois. Cela pourra éviter l'errance diagnostique et les traitements qui pourraient être contre indiqués pour telle ou telle pathologie.** Reste à savoir si cet outil sera alimenté, et utilisé.

Les assurés peuvent y inscrire des informations, par exemple

des antécédents ou des allergies : dans ce cas, il est bien signalé que c'est le titulaire du DMP qui est à l'origine des données ajoutées, et il ne peut y avoir de confusion avec des éléments médicaux.

UNE RÉSERVE QU'IL FAUT AVOIR EN TÊTE

La synthèse, document essentiel destiné à résumer la situation médicale individuelle, ne peut être rédigée que par le médecin traitant. Or c'est un travail qui demande du temps, dont les généralistes le plus souvent ne disposent pas. De plus, sur le plan technologique, il existe encore des obstacles avant que le DMP ne soit intégré au quotidien des médecins en ville et à l'hôpital : les logiciels actuellement utilisés par les médecins et les hôpitaux ne sont pas tous conçus ou mis à jour pour le consulter et le compléter aisément.

EN CONCLUSION

Le DMP existe, est remplissable, c'est un gros progrès ! **Quand sera-t-il opérationnel auprès d'un maximum d'acteurs médicaux ?** Nous ne pouvons le dire, mais ce qui est certain c'est que la réussite de ce DMP dépendra de l'implication de tous les acteurs : usagers, médecins, administrations. Le DMP est en cours d'évolution, il devrait s'adapter aux différents besoins et lacunes identifiés. **Le rôle de l'usager sera très important : c'est sous son impulsion et son insistance qu'il se déploiera auprès du corps médical. La réussite du DMP dépendra de l'implication de tous les acteurs en présence.**

Philippe (94)

SOS AORTE

UN NUMÉRO DE TÉLÉPHONE À CONNAÎTRE

Cette prise en charge multidisciplinaire est rendue possible par la collaboration de plusieurs équipes de professionnels, notamment d'une équipe de chirurgiens cardiaques, vasculaires et endovasculaires disponibles 24h/24 au sein d'un centre d'accueil dédié à la prise en charge des patients graves et/ou instables, d'une réanimation spécialisée cardiovasculaire, et d'un plateau technique de radiologie interventionnelle sur site. Les dissections aortiques représentent une urgence médico-chirurgicale absolue nécessitant une prise en charge la plus rapide possible. Elles touchent majoritairement une population relativement jeune et active, entre 50 et 60 ans.

Le programme rencontre un vif succès auprès des SAMU et services des urgences qui peuvent désormais référer le plus rapidement possible ces urgences vitales vers un centre d'accueil de pointe.

SOS AORTE (*Numéro strictement réservé aux médecins)

Marseille : 04 91 38 70 10*

Nancy : 03 83 15 74 46*

Paris : 01 56 09 25 55*

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 Lanéele - 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