

VIVRE MARFAN

Bulletin n°56 - octobre 2015

Ça y est ! Les 20 ans de l'association ont été fêtés. Ce Week-end a rencontré un vif succès auprès de nos adhérents, mais aussi auprès de l'association Belge des syndromes de Marfan (ABSM), ce qui a permis de renforcer les liens (déjà existants) avec la nouvelle équipe.

Que dire de ce Week-end ? Pas facile de retranscrire par quelques mots ces quelques heures de partages, d'échanges, de convivialité. Peut-être que les images parleront mieux, ou plus (pages 2-9).

Au-delà des échanges, ce qui a été mis en valeur, c'est que la « famille » Marfan est très présente lors de nos rendez-vous, tant pour les rendez-vous annuels que lors des Week-End « famille » ou encore pour cet anniversaire, avec une sorte de réserve, au début, qui se transforme en assurance. Assurance de ne pas être seul touché, assurance qu'il y a une vie même atteint de la pathologie, même si des personnes sont en fauteuil, il y a un sourire, des yeux qui pétillent, une connivence qui rassure, qui permet de se projeter.

Nous tenons à vous remercier, vous adhérents, aidants et sympathisants. Ce travail réalisé tout au long de ces vingt années n'aurait pas été possible sans vous, sans votre soutien et vos encouragements. Il reste encore tant de choses à faire, nous aurons encore besoin de vous !

Ce week-end, nous avons voulu le dédier, avant tout, à vous. Cette année seuls les médecins qui nous ont accompagnés depuis le début de l'aventure, et souvent de la vôtre, ont participé à notre rendez-vous. L'année prochaine (le 2 avril 2016, notez-le bien !) vous retrouverez aussi les médecins qui nous accompagnent avec autant d'entrain et de fidélité que C Boileau et G Jondeau.

Cet anniversaire a aussi vu l'élection d'un nouveau président. Premier président qui n'est pas issu des membres fondateurs de l'association : cela va insuffler une nouvelle dynamique, avec des orientations plus internationales... mais toujours autant de travail, autant de projets ! Déjà sur le terrain avec la participation active à la filière de santé maladie rares (pour nous la filière FAVA-Multi explicitée en page 10).



LES 20 ANS ! P.2

DECRYPTAGE P.10

A LIRE P.11

FOCUS

→ **Compte-rendu du 19^e RDV annuel : Les 20 ans de l'AFSMa**

→ **Décryptage de la filière FAVA-Multi**

RÉSEAUX SOCIAUX

Rejoignez-nous sur la page Facebook : **VIVRE_MARFAN**

Regardez les vidéos de la **WEB TV YouTube AFSMa Vivremarfan**, et inscrivez-vous à la **Newsletter** du site www.vivremarfan.org.

Vous pourrez suivre toute l'actualité de l'AFSMa et échanger avec nous !

NOTEZ DANS VOS AGENDAS

→ **Réservez dès aujourd'hui la date du 2 avril 2016 : 20^e rendez-vous annuel**

↓ LES 20 ANS !

20 années d'entraide et de solidarité !

Le week-end des 20 ans de l'AFSMA a offert l'occasion de jeter un regard rétrospectif sur le travail accompli avec les familles, les médecins et les membres de l'association, pour œuvrer solidairement face aux difficultés liées aux syndromes de Marfan ou apparentés.

Le programme a débuté le samedi par une séance plénière, co-présidée par Philippe Brunet, président sortant, et Patrice Touboulie, le président entrant. Avec eux sur scène, étaient réunies des personnalités fondatrices de l'AFSMA : Jean-Michel Adda, ancien président, Pr Catherine Boileau, généticienne membre du conseil scientifique, Pr Guillaume Jondeau, cardiologue membre du conseil scientifique, Paulette Morin, présidente d'honneur, et Pr Jean Bachet, chirurgien cardiaque. Francis Grangé, qui a également œuvré à la fondation et au développement de l'AFSMA, n'a pu se joindre au groupe.

Raisons d'agir et trajectoires

La rediffusion d'une vidéo effectuée en 1997 et montrant – de manière émouvante – les questionnements des fondateurs de l'association au moment de sa création, a introduit le sujet de l'après-midi : les raisons du besoin d'agir et le chemin parcouru.

L'AFSMA a vu le jour pour faire face, collectivement, aux difficultés provoquées par une maladie qui se vit par défini-

tion, intimement. Informer, faire connaître pour pouvoir mieux agir, soutenir les progrès du corps médical et paramédical, s'entre-aider entre adhérents, sont autant d'actions portées pour espérer mieux vivre avec Marfan.

Des trajectoires communes de bénévoles, de médecins, de patients, ont contribué à améliorer la vie avec la maladie et ont offert la chance de tisser des liens forts.

La grande famille des Marfan

Les médecins ont souligné le plaisir qu'ils avaient à retrouver les adhérents lors des journées annuelles, comme le feraient des membres d'une grande famille. Les bénévoles également, ont dit être heureux de pouvoir donner du sens à la maladie en aidant les autres et en apportant des réponses à leurs questions.

Guillaume Jondeau s'est réjoui de cette longue collaboration de 20 ans. Revoir les personnes années après années, et observer la façon dont ils réussissent à construire leur vie et



L'amphithéâtre du FIAP Jean-Monnet commence à se remplir : nous allons bientôt pouvoir commencer ce Week-End anniversaire.



Sur l'estrade, les différents intervenants « historiques » retracent leurs vécus par rapport à l'association. De gauche à droite : Jean-Michel Adda, Catherine Boileau, Guillaume Jondeau, Paulette Morin, Jean Bachet et Philippe Brunet.



Le pont terrasse du Tennessee, restaurant péniche.

mener une vie équilibrée, malgré les bouleversements qu'ils peuvent vivre, représente à ses yeux une grande source de satisfaction.

Jean Bachet s'est dit impressionné de voir la force de certaines personnes, opérées régulièrement, et retournant à leur vie quotidienne comme tout un chacun. Les progrès pour les patients ont été fort nombreux ces 20 dernières années. Notamment grâce à la création de la journée de rendez-vous unique, projet soutenu par l'association, qui permet aux patients de rencontrer les spécialistes concernés par le Marfan, et aux médecins d'appréhender les patients dans leur globalité.

L'humain au cœur de l'action

Catherine Boileau a expliqué que sa rencontre avec les bénévoles de l'AFSMa a enrichi sa vie. Pour elle, l'aspect humain est primordial. La réunion de Castelnaudary, il y a 10 ans l'a particulièrement marquée du fait de la présence de nombreux enfants d'adhérents fort heureux de se retrouver, et d'un défilé de mode particulièrement réussi !



Embarquement des adhérents à bord du Tennessee pour un dîner croisière sur la Seine.



Petit clin d'œil belge...

C'est avec encore plein de bons moments dans la tête et d'émotion que je vous livre ce petit mot...

Émotion car c'est chez vous que j'ai réalisé mon tout premier discours en tant qu'administrateur de l'ABSM, Association Belge du Syndrome de Marfan. Un moment qui restera gravé au fond de moi.

Lors de ce séjour parisien, j'ai pu rencontrer des membres de l'AFSMa avec qui j'ai eu le bonheur d'échanger, que ce soit sur le bateau comme dans le Jardin des Plantes.

Des échanges qui n'ont fait que renforcer ma motivation à rester dans l'ABSM et à m'investir encore plus dans les relations que nos associations ont tissées depuis de nombreuses années.

Je suis prêt à collaborer avec votre nouveau président pour renforcer encore plus cette relation et unir nos forces pour des lendemains meilleurs.

Nous sommes une grande famille, ne l'oublions pas...

Avant de vous quitter, je voulais vous annoncer que vous pouvez compter sur nous trois, Anouch, Joé et moi, pour être à nouveau des vôtres lors de votre prochaine rencontre annuelle !

Au plaisir de vous retrouver soit sur notre forum « *Marfan entre nous* » (www.marfan.be/forum), pour discuter avec vous, soit lors de nos événements que nous organisons (www.marfan.be).

Rémi
Secrétaire, responsable du groupe des jeunes et
webmaster de l'ABSM



Philippe Brunet entouré de Rémi Rondia, secrétaire de l'Association belge du syndrome de Marfan (ABSM) et de Anouch Brandt, du secrétariat de l'ABSM.





Un toast porté en l'honneur de l'AFSMa : joyeux anniversaire !

Les jeunes ont eu « *la tête dans les nuages* » !

Pendant que se déroulait la réunion au FIAP, les jeunes ont pris le bus pour se rendre boulevard des Italiens à « *La tête dans les nuages* », espace de jeux divers et variés. Jeux vidéo, simulateurs, jeux d'adresse (paniers de basket, baby-foot, bowling...) : que de bons moments partagés entre jeunes! Cela leur a permis de se distraire, d'échanger et de mieux se connaître, dans un cadre ludique. Quel que soit leur âge, leurs possibilités et leurs centres d'intérêts, chacun a pu trouver des activités adaptées.

Au retour, nos petits provinciaux ont eu le plaisir de découvrir le métro parisien. Contents de leur après-midi, les jeunes ont retrouvé leur famille au CISP. Malgré une journée bien remplie, nous étions tous impatients d'embarquer à bord du Tennessee.

Merci à tous pour votre participation, votre bonne humeur et votre esprit de solidarité.

Carine, 93

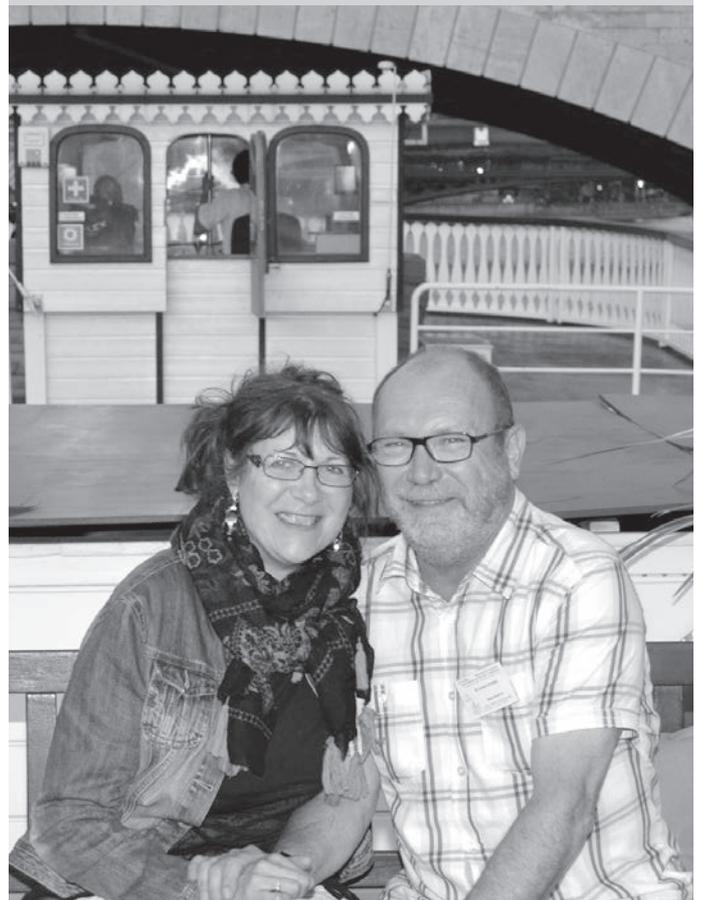
Un superbe week-end !

Un grand merci pour ce superbe weekend passé à Paris ! Nous avons pu nous informer sur les recherches en cours, rencontrer d'autres familles touchées par le syndrome afin de partager nos expériences, discuter avec les membres du bureau et son aimable président. Un grand coup de chapeau pour leur dynamisme ! Nous sommes conscients de la somme de travail que cela représente, toujours à l'écoute de nos doléances! Avec mon compagnon, nous en gardons un très agréable souvenir. Bonne continuation !

Martine



Le dîner, un moment d'échange privilégié à bord du restaurant péniche.



Martine et Francis

Une association dynamique

Paulette Morin, présidente d'honneur, a souligné le dynamisme de l'AFSMA, qui a contribué à la création de l'Alliance Maladies Rares (regroupement des associations de maladies rares) en 2000. Par ailleurs, le Plan Maladies Rares a été vivement soutenu par l'AFSMA. Au niveau international enfin, l'AFSMA est membre fondateur de l'EMSN (*European Marfan Syndrom Network*), et anime Marfan World, sous la houlette de Patrice Touboulie, le nouveau président de l'AFSMA.

Les livres sur le syndrome, et pour les jeunes, *Bakoumba* et *Marfan, Oui et alors ?!*, sont le résultat d'importants efforts qui ont porté leurs fruits. Régulièrement en rupture de stock, ils sont réimprimés, et traduits, car ils font référence au sein de la communauté des patients, même hors de nos frontières. Avec toutes les réunions annuelles et régionales, leurs lots de questions et de réponses... pour Jean-Michel Adda, ancien président, tout cela fait partie du travail mené par l'association ces 20 dernières années.

Des bénévoles investis

Pour Philippe Brunet, ancien président de l'AFSMA, les rencontres ont été émouvantes, magiques. Il s'est remémoré le film de 1997 (diffusé en début de séance) et de l'implication importante de bénévoles, tels que Sonia Chanaz ou Hélène Midoux (trésorière pendant de nombreuses années). Au delà des divergences de points de vue de chacun, le côté très humain de l'association a toujours été une source de mieux être pour lui.

Rémi Rondia, de l'association belge des Syndromes de Marfan, est intervenu pour lire une lettre d'Yvonne Jousten, dans laquelle elle raconte sa rencontre avec Paulette Morin et Philippe Brunet en 1994. Elle relate tous leurs efforts pour faire sortir le syndrome de l'anonymat.

Dans son témoignage, Sonia Chanaz, quant à elle, dit avoir agi en solidarité avec la famille de Philippe Brunet et de fil en aiguille, avoir eu envie d'aider les autres.

Cette force d'agir, cet esprit de solidarité, tous dans cette assemblée les partagent. C'est la raison pour laquelle, après les souvenirs de chacun, Patrice Touboulie a témoigné de son désir de reprendre la présidence de l'AFSMA, pour poursuivre et développer les actions l'association.



Patrice Touboulie, nouveau président de l'AFSMA... éclairant le monde Marfan.



Les 3 derniers présidents : Jean-Michel Adda, Patrice Touboulie et Philippe Brunet, visiblement heureux d'être là.

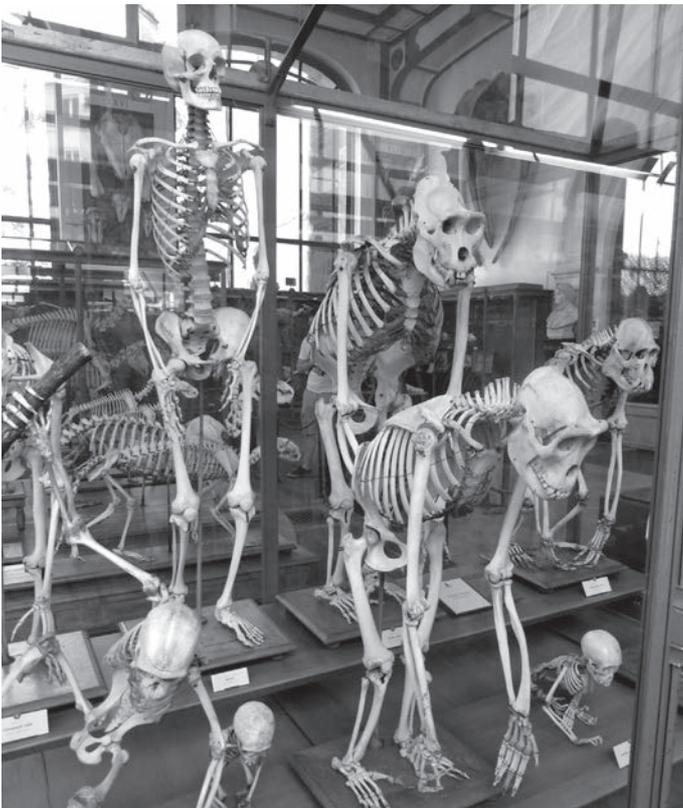


Les médecins avec qui nous avons partagé tant d'années d'aventures humaines. De gauche à droite : Gwenaëlle Collod-Bérout, Guillaume Jondeau, Catherine Boileau.





Visite du Museum d'histoire naturelle au Jardin des plantes le dimanche. Ici la grande galerie de l'évolution.



Galerie d'anatomie et paléontologie. Évolution...



Les cristaux de la salle de gemmologie.



La ménagerie.



Pique-nique au jardin des plantes après les visites des différentes salles.

Le symposium de septembre 2014

Catherine Boileau et Guillaume Jondeau sont revenus sur le symposium de septembre 2014, se félicitant du nombre de chercheurs présents, plus de 250 participants, ce qui représente un record dans ce type de rendez-vous.

Un thème a émergé, celui de la fatigue et de la douleur. En effet, les chercheurs se demandent pour quelles raisons certains patients les ressentent davantage que d'autres, et il semblerait que les causes ne soient pas évidentes à comprendre. La santé mentale jouerait un rôle non négligeable. Une personne déprimée aurait plus de risque de la ressentir qu'une personne bien dans sa peau.

Parmi les informations marquantes du symposium, il y a la découverte de trois nouveaux gènes impliqués dans le syndrome de Marfan, la poursuite des travaux de recherche sur les raisons de la grande variabilité de l'expression clinique de la maladie, la présentation de travaux pour aboutir à un test pronostic par prise de sang. Toutes ces études sont en cours et l'AFSMa ne manquera pas de vous tenir informés.

La journée s'est terminée par un dîner-croisière sur la Seine fort sympathique, en restaurant-péniche, sous un ciel intensément bleu et un soleil couchant flamboyant. Pour les 20 ans de l'association, Paris s'est faite magnifique !



Pique-nique au jardin des plantes après les visites des différentes salles.



Sondage sur le nouveau nom de l'association

Comme nous vous l'avions annoncé lors de la dernière assemblée générale, le 6 juin dernier, l'Association française des syndromes de Marfan et apparentés (AFSMa) tient à se tourner vers des collaborations plus étroites avec l'international. Que cela soit en terme de communication, comme en terme de projets menés en commun. Notre nom, AFSMa, est un acronyme, qui, s'il parle pour un français au fait de la maladie, reste assez « obscur » pour un pays non francophone. Nous souhaiterions que dans le nom de l'association se trouve le mot Marfan en toute lettre, mais qu'il soit également accolé à un autre mot qui dégage des notions de dynamisme, d'avancée, d'espoir, d'avenir. Aussi nous vous proposons donc les noms suivants. Si vous avez en tête un autre nom, exprimez-vous dans la dernière case. Dans le cas d'égalité entre deux noms, ou dans le cas où un nom suggéré nous paraîtrait beaucoup plus pertinent que ceux que nous proposons, la décision finale serait prise par le bureau de l'association. Bien sûr nous vous communiquerons le nombre de voix recueillis pour chaque nom par une newsletter et dans les prochains bulletins. La modification de nom sera entérinée lors de la prochaine assemblée générale et deviendra alors effective.

Merci à tous de votre participation.

Quel nom préférez-vous ?

Vivre Marfan

Marfan France

Génération Marfan

Voulez-vous suggérer un autre nom?

C'est possible

Pour voter il suffit d'aller sur notre site internet : www.vivremarfan.org.

Cliquez ensuite sur un lien qui vous emmènera vers la page du sondage. Vous pourrez alors cocher la case correspondant à votre choix ou écrire le nom que vous aimeriez donner à l'association. Votez nombreux pour que cela soit aussi votre décision.

Dernière limite pour voter le 30 novembre 2015





INTERVENTION MÉDICALE

Catherine Boileau

Catherine Boileau, Professeur en génétique à l'hôpital Bichat (Paris), intervient sur les aspects « Recherche » évoqués lors du symposium.

Après avoir présenté de très belles images de zonules, anneau fibreux reliant le corps ciliaire avec le cristallin de l'œil, à l'origine de la luxation du cristallin chez les patients Marfan, Catherine Boileau présente une étude menée sur des souris génétiquement modifiées au niveau de la fibrilline dont les résultats ont ouvert une nouvelle piste de recherche sur l'efficacité d'un médicament dit « inhibiteur ».

Elle expose ensuite les recherches faites sur les symptômes post-accouchement en lien avec la sécrétion d'ocytocine, hormone permettant les contractions lors de l'accouchement et la lactation. L'étude a porté sur deux groupes de souris gestantes et porteuses de gènes défailants. L'étude a révélé que le groupe de souris auxquelles la lactation a été évitée ont eu moins d'accident au niveau de la paroi aortique. Ces résultats délivrent donc une nouvelle piste de recherche sur l'action de l'ocytocine.

Catherine Boileau explique que trois nouveaux gènes ont été récemment rapportés même s'il en reste beaucoup à trouver. Elle rappelle qu'actuellement, il est, dans la grande majorité des cas, possible d'identifier la mutation génétique présente chez un patient mais il n'est encore possible de prévoir comment va évoluer la maladie. L'étude présentée par Mélodie Aubart avait mis en évidence le fait que chez les patients atteints du syndrome de Marfan, la protéine fibrilline est moins présente. Néanmoins, même si le taux de fibrilline est toujours plus bas chez les patients Marfan, la production de cette protéine reste très variable d'un individu à l'autre qu'il soit Marfan ou pas. Il semblerait que le gène gouvernant la production de fibrilline soit en cours de découverte.

Elle indique qu'une étude est également en train de tenter de mettre en évidence un possible biomarqueur permettant de prévoir un niveau de risque de complications. En effet, il semblerait que plus il est trouvé de fibrilline dans le sang, plus les risques de complication sont élevés.

L'ensemble de ces études montre la dynamique de la recherche et la volonté des scientifiques d'améliorer la qualité de vie des patients Marfan. Certaines études doivent être confirmées, et il reste encore beaucoup à découvrir bien sûr mais les progrès constants sont autant d'espoirs d'amélioration de la prise en charge des malades. Le rôle de l'association est également de soutenir ces actions et de les promouvoir.



INTERVENTION MÉDICALE

Gwenaëlle Collod-Beroud

Gwenaëlle Collod-Beroud, chercheur en génétique à l'Inserm, revient sur le projet de mise au point d'une base internationale de données génétiques, spécifiques Marfan et à disposition sur Internet des chercheurs, généticiens et biologistes. L'objectif de cette base est de permettre la détection précoce des personnes à risque, ce qui est particulièrement important étant donné les complications fréquentes dues aux atteintes cardio-vasculaires. Cette détection est encore très difficile, du fait de la variabilité des signes cliniques et des mutations des gènes qui leur correspondent. Pendant 3 ans l'AFSma a financé le projet de thèse d'Amélie Pinart et ce financement prend fin en septembre 2015.

Gwenaëlle Collod-Beroud rappelle que la variabilité des symptômes dus au syndrome de Marfan dans une même famille rend difficile, voire impossible, pour le médecin de prédire quelle sera l'évolution de la maladie. En effet, une même mutation génétique peut impliquer différentes formes cliniques. Elle indique donc que le diagnostic clinique reste primordial.

A plus long terme, le croisement des données ainsi récoltées dans la base de données, de par le monde entier, améliorera la compréhension des syndromes de Marfan et Apparentés. Ainsi, cette base de données permettra peut-être de mettre en évidence une concordance entre une forme de mutation génétique et des symptômes.

Cette base de données date de 1995 et continue toujours d'être alimentée. Amélie Pinart, pendant ses 3 années de thèse, a mis à jour les différentes mutations faisant passer le nombre de 600 à 4000 mutations présentes dans la base de données. Elle a également complété la base de données des signes cliniques constatés par les médecins en lien avec une mutation génétique.

En conclusion, Gwenaëlle Collod-Beroud explique que la base de données apporte des informations qu'on ne peut pas trouver ailleurs. Elles permettent de donner des indications statistiques sur la fréquence de telle mutation chez les Marfan et apparentés, elles aident également le clinicien à faire le diagnostic de Marfan, le chercheur à étudier l'évolution des mutations et le généticien à trancher sur le type de mutation. Gwenaëlle Collod-Beroud remercie bien évidemment l'association pour son aide sur ce projet bel et bien pérenne et qui va servir encore beaucoup.



INTERVENTION MÉDICALE

Guillaume Jondeau

Guillaume Jondeau, cardiologue et responsable de la consultation Marfan du Centre National de Référence localisé à l'hôpital Bichat (Paris), expose les résultats de quelques études menées récemment et notamment ceux de l'étude Losartan dirigée en même temps aux Etats-Unis et en France

Il rappelle, qu'à l'origine, une étude sur des souris atteintes d'une mutation génétique de type Marfan avait rendu des résultats très concluants au niveau de la paroi aortique. Il avait donc été décidé de lancer un essai thérapeutique sur des patients Marfan.

Malheureusement, les résultats des études Américaines et Françaises n'ont pas permis de mettre en évidence l'efficacité du Losartan puisque le diamètre aortique des patients sous Losartan grandissait autant que celui des patients sous bêtabloquant. Les américains ont même constaté plus d'évènements aortiques chez les patients sous Losartan.

L'étude française a montré que le Losartan faisait bien baisser la tension artérielle mais concernant le diamètre de l'aorte, il n'a pas été constaté de différence frappante entre les patients sous Losartan et ceux sous le médicament « Placebo ».

Les hypothèses de départ ne sont donc pas vérifiées et il n'est pas possible d'affirmer que le Losartan permette de diminuer la vitesse de dilatation de l'aorte.

Guillaume Jondeau présente ensuite **la filière Santé Maladie Rare FAVA-Multi** dont il est lui-même l'animateur.

La filière de Santé Maladies Rares FAVA-Multi est née de la volonté de fédérer tous les acteurs impliqués dans la prise en charge des « **anomalies vasculaires rares avec atteinte multi systémique** ». Son objectif est d'améliorer la prise en charge et la qualité de vie des personnes atteintes par ces maladies et de renforcer la connaissance sur ces pathologies.

La filière FAVA-Multi fédère:

- 3 centres de référence et 1 site constitutif
- 28 centres de compétences labellisés
- 9 centres d'expertise en attente de labellisation
- 5 laboratoires de diagnostic approfondi
- 3 associations de patients
- 4 équipes de recherche fondamentale
- de nombreux partenaires

Guillaume Jondeau dresse un **bilan du symposium qui a eu lieu du 25-27 septembre 2014**.

Ce fut un véritable succès avec environ 250 personnes présentes venant de partout dans le monde.

Il revient sur une étude récente sur les souris, présentée lors du symposium, qui a montré que la molécule Resveratrol, présente dans certains fruits comme les raisins, les mûres ou les cacahuètes, aurait un effet bénéfique pour ralentir la vitesse de dilatation de l'aorte.

Il rappelle qu'on la retrouve en quantité notable dans le vin où sa présence a été invoquée pour expliquer les effets bénéfiques pour la santé d'une consommation modérée de vin.

Il expose également les dernières avancées des travaux menés sur la fatigue des patients Marfan.

Il indique qu'il a été défini que la douleur est un problème réel chez les patients Marfan mais que l'origine de ces douleurs n'est pas absolument claire. Il a également été mis en évidence que la santé mentale et physique des patients est en rapport avec la douleur. Il explique que se pose également la problématique de la définition de la normalité. En effet, la façon de définir la normalité est différente selon les individus.

**À vos agendas !
20^e rendez-vous annuel**

Samedi 2 avril 2016

**Espace Astria Novotel
Charenton-le-Pont - 9h à 17h
Enfants de 12 ans et + admis**



DECRYPTAGE

La filière Fava-Multi : une filière de santé maladies rares nationale

La journée inaugurale de la filière de santé nationale maladies rares FAVA-Multi s'est tenue le 2 juillet dernier à Paris. Cette journée a permis à l'ensemble des membres de la filière de s'identifier et de se rencontrer. Les trois centres de référence constitutifs de la filière, la trentaine de centres de compétence, les cinq laboratoires diagnostics, les cinq équipes de recherche et les trois associations de patients de la filière, dont l'AFSMA, ont participé à la journée.

Les filières, à quoi ça sert ?

A première vue, les filières de santé maladies rares sont une couche supplémentaire aux structures de soins déjà existantes que sont les centres de compétence labellisés et les centres de référence maladies rares. Loin d'être de nouvelles structures de soins, les filières sont en réalité le maillon liant de la chaîne. Leur rôle est de tisser du lien entre les différentes structures et de réunir l'ensemble des professionnels et bénévoles autour d'un groupe homogène de maladies rares. Les filières doivent permettre d'améliorer la communication entre le réseau d'acteur, la circulation de l'information, de mettre en commun les savoir-faire, et d'élaborer des actions à une échelle nationale pour améliorer et harmoniser les pratiques.



Paulette Morin.
Présidente d'honneur
de l'association lors de
la journée inaugurale de
la filière

La filière Fava-Multi

Créée par le ministère de la santé en septembre 2014, la filière FAVA-Multi s'adresse aux patients atteints de **maladies vasculaires rares, qu'elles touchent l'aorte, une artère de moyen ou de plus petit calibre ou les capillaires, associées à des signes extravasculaires** (atteinte ophtalmologiques, hépatiques, digestive, etc.).

Le caractère de l'atteinte artérielle du patient détermine son orientation auprès des centres cliniques de la filière ; si le patient présente :

Les pathologies relevant de la filière FAVA-Multi

- Maladie de Rendu-Osler
- Syndrome de Marfan et apparentés
- Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire
- Dysplasie fibromusculaire
- Maladie de Buerger
- Maladie de Takayashu
- Lymphœdèmes primaires

- **une dilatation aortique, il relève du centre de référence Syndrome de Marfan et apparentés ;**
- une atteinte anévrysmale des artères de petit et moyen calibre, il relève du centre de référence maladies vasculaires rares ;
- un anévrysme artério-veineux, il relève du CRMR Maladie de Rendu-Osler ;
- une atteinte lymphatique, il relève du site constitutif du Lymphœdème primaire.

Depuis septembre 2014, la filière s'est attachée à structurer sa gouvernance en instaurant des instances décisionnelles et opérationnelles auxquelles l'AFSMA est étroitement associée.

Par ailleurs, elle a élaboré son programme de travail pluriannuel qui se structure autour de quatre axes prioritaires :

1. Améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients
2. Améliorer la qualité de vie des patients
3. Renforcer la connaissance sur les pathologies de la filière
4. Rendre visible la filière

Ces axes se déclinent en une quinzaine d'actions qui toutes sont transversales aux pathologies de la filière et doivent permettre :

- d'améliorer la prise en charge des malades en diminuant le délai d'errance diagnostique et thérapeutique et en facilitant l'orientation des patients dans le système de santé
- de consolider et renforcer les liens entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche clinique, fondamentale et translationnelle et le secteur médico-social.

A titre d'exemples :

- la réalisation d'un **guide de prise en charge par spécialité médicale** doit permettre aux praticiens qui prennent en charge des patients de la filière, pour une situation de soins spécifique, de s'approprier le périmètre d'intervention à respecter étant donné la maladie rare du patient ;
- la mise en place de **groupes de parole animés par des psychologues cliniciens** a pour but de proposer aux patients un lieu d'échange et d'écoute qui leur permette de sortir de l'isolement et de partager leur vécu avec d'autres personnes vivant des situations similaires.

Plus de 6000 patients sont pris en charge chaque année par la filière

1900 patients pour les Maladies vasculaires rares (CRMR + CCMR)

1800 patients pour les Lymphœdèmes primaires (Site constitutif + CCMR)

2100 patients pour les Syndrome de Marfan et apparentés (CRMR + CCMR)

2000 patients pour les Rendu-Osler (CRMR + CCMR)



A LIRE

Jules et Rémi



Cette histoire vraie raconte Rémi, petit garçon différent, à l'école, au travers des yeux de son ami Jules. Elle nous amène à ouvrir nos cœurs à la différence et à reconsidérer la place que chaque citoyen est en droit d'occuper au sein de la société.

Extrait :

« Je m'appelle Jules, j'ai huit ans, j'ai des cheveux roux et des yeux verts. On dit que je ne ressemble pas aux autres enfants. C'est peut-être pour ça qu'à la maternelle je n'ai jamais pu jouer avec les enfants de ma classe. Ils me faisaient peur. Ils faisaient beaucoup trop de bruit et voulaient sans cesse jouer à la bagarre. Moi j'étais timide et je n'aimais pas le chahut. Dans ma classe, il y avait un enfant qui ne ressemblait pas à tous les autres. Même s'il était beaucoup plus grand que moi il était devenu mon ami parce qu'il était le seul qui ne me faisait pas peur. Il s'appelait Rémi. »

Cole de Coeur Livre

Jules et Rémi
Briser nos chaînes ; ouvrir nos cœurs

Quand le handicap est vu à travers les yeux d'un enfant, c'est juste une différence, c'est tout. Pas de tabou, pas de rejet... Juste une différence qui fait la différence.

Rémi et Jules sont amis. L'un est handicapé, l'autre pas. Mais quelle importance ! L'amitié va au-delà des frontières et ne s'impose pas de barrière. Ce qui compte, c'est d'être ami. « Il adorait marcher, même pendant la classe, raconte Jules. La maîtresse le laissait faire, elle ne l'obligeait jamais à s'asseoir. Elle disait que c'était parce qu'il était différent. Il avait trop de la chance... Vous savez ce que je crois ? C'est qu'il avait un pouvoir magique, celui de voir des êtres invisibles. Il avait trop de la chance... Et vous savez quel est mon rêve ? C'est qu'un jour avec mes amis de l'école, on puisse prendre le même bus que Rémi et ses amis, des différents et des pas différents, tous ensemble réunis. Un jour, peut-être, vous croyez que ce sera possible ? » (Extrait).

Veronique Pacaud, la maman de Rémi, rend ici un très bel hommage à son fils aujourd'hui décédé. « Avec mon ami d'enfance, Célia Portail, illustratrice.

nous avions envie de faire quelque chose de sympa ensemble. C'est comme ça que le projet est né il y a plusieurs années, bien avant le départ de Rémi pour l'éternité. Au-delà de l'hommage personnel, l'objectif du livre est de servir la cause du handicap, d'autant plus aujourd'hui qu'il n'est plus là ».

Ce livre/CD est un bel ouvrage qui traite du handicap de manière positive. Il est émouvant, drôle, sans jamais tomber dans le mélodrame. Il est accompagné d'un supplément qui permettra aux parents, aux enseignants, aux éducateurs d'aborder la question du handicap avec le jeune public afin que tous puissent intégrer la différence comme une valeur pour la société et non comme une faiblesse. »

À se procurer de toute urgence !
www.veronique-pacaud.fr - 13,50 €

L'histoire de « Jules et Rémi » est racontée par le jeune Alexandre Lemoine, 14 ans, fils de l'illustratrice. La musique est composée et interprétée par Jérôme Ratel. L'enregistrement et les arrangements sont faits par Robert Médina, directeur de la radio Sorgia FM, Bellegarde 91.1 Article de Gwenaëlle le Goff-Viard, Temps libre, guide bien-être.

Développer ces actions, implique d'impulser une démarche partenariale et de mobiliser toutes les énergies. Aujourd'hui, la filière représente une formidable opportunité de fédérer les acteurs impliqués dans la prise en charge des pathologies vasculaires rares associées à des signes extravasculaires. J'invite chacun à s'en saisir, pour qu'ensemble nous puissions renforcer les spécificités de l'offre proposée qui nous tiennent à cœur, à savoir:

- la prise en charge globale et pluridisciplinaire proposée à chaque patient,
- le suivi régulier et de qualités assurées par le réseau des centres cliniques,
- la productivité de la recherche translationnelle au service des patients.

Pour plus d'informations : contact@favamulti.fr
Anouk Cambonie, chef de projet de la filière de santé maladies rares FAVA-Multi

Pas de Géant

Spécialiste grandes pointures

Collection Femmes

41 ... 45

Collection Hommes

47 ... 51

www.pasdegeant.fr

De l'allure pour les grandes pointures

Pour vous réduction immédiate de 20% sur toute la collection (hors promotions déjà en cours) avec le code : ASSO20



Région parisienne

Centre national de référence labellisé pour le syndrome de Marfan.

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

Autres consultations

Hôpital de la Pitié-Salpêtrière
Tél. : 01 42 16 13 47
Consultation génétique. Bât. Pinel

Centres de Compétence

Bordeaux (Syndrome de Marfan)
C.H.U – Groupe Hospitalier Pellegrin
Génétique Médicale – Dr Sophie Naudion
Tél. : 05 56 79 59 52 (secrétariat)

Dijon (Syndrome de Marfan)
Hopital d'enfants – Pédiatrie I
Centre de Génétique – Pr L. Olivier-Faivre
Tél. : 03 80 29 53 13

Lyon (Syndrome de Marfan et autres pathologies de la matrice extracellulaire)
Hôpital Louis Pradel – Dr S. Dupuis-Girod

Marseille
CHU – Hôpital de la Timone Enfants
Département de Génétique Médicale (consultation MARFAN)
Tél. : 04 91 38 67 49

Nancy (Maladies de la Trame Conjonctive –Syndrome de Marfan)
Hôpital d'Enfants du Brabois
Pr. B. LEHEUP
Tél. : 03 83 15 47 48

Rennes (Syndrome de Marfan)
CHU Hôpital Sud – Génétique clinique
Pr S. Odent
Tél. : 02 99 26 67 44

Toulouse (Syndrome de Marfan)
Service de Cardiologie
Dr. Yves Dulac
Tél. : 05 34 55 85 97 ou 05 34 55 85 96

DONS, ADHÉSIONS : AIDEZ-NOUS A VOUS AIDER !

BULLETIN D'ADHÉSION À L'AFSMA 2015

A remplir à l'ordre de l'AFSMA et à renvoyer à :
Hélène Midoux, 23 avenue des Olympiades/400, 94120 Fontenay-sous-Bois
ou par mail : helene.midoux@noos.fr

- Je souhaite :
- Devenir membre de l'AFSMA et je verse la cotisation* annuelle de 29 €
 - Renouveler mon adhésion et je verse la cotisation* annuelle de 29 €
 - Joindre à ma cotisation un don* de€
 - Faire uniquement un don* de€

Nombre de personnes atteintes au foyer fiscal :

Nom..... Prénom.....

Adresse.....

Code postal..... Ville.....

Pays.....

Tél..... E-mail.....

- En cas de changement d'adresse, j'autorise l'AFSMA à communiquer, à leur demande, ma nouvelle adresse postale aux Centres de Référence ou de Compétences où je suis suivi(e) pour toute convocation médicale.

Signature

*** Un reçu vous sera délivré pour tout paiement de cotisation, de don, celui-ci vous permettra de déduire la somme versée de vos revenus imposables dans les limites légales.** Lorsque vous déménagez n'oubliez pas de nous signaler votre nouvelle adresse car de nombreux courriers nous reviennent avec la mention NPAI (N'habite pas à l'adresse indiquée), et en cas de changement d'adresse e-mail merci de nous en informer également. 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.