

Le bulletin !



HISTOIRES D'EX.

Devant la maison de la presse, mon œil accroche les titres de ces magazines dits « *people* », menus hebdomadaires de vies par procuration. Comme d'habitude, les deux couvertures titrent sur les confessions d'ex, de futurs ex ou d'ex repentis : « *X dit tout de son enfer quotidien avec Y* », « *Z bientôt séparée de V, future ex ?* ».

La nostalgie me tombe dessus en même temps qu'une pensée : et mon mariage forcé avec Marfan ? Jamais nous ne ferons la une de ces magazines. D'une part nous ne sommes pas des *peoples*, d'autre part il ne me larguera jamais. Et ma propre volonté n'est pas suffisante. Malheureusement.

Etre son futur ex, quelle joie, quelle liberté ! Mais bon, les magazines sont anecdotiques. L'essentiel n'est pas là.

Je n'irais plus chez le médecin que pour des grippettes, voire de bonnes bronchites, j'enverrais les INR par-dessus les toits, en même temps que le Préviscan, les scanners perdraient ma clientèle, ainsi que les chirurgiens cardio-vasculaires, etc.

D'accord, je sais très bien que dans la vraie vie, ces éventuelles séparations sont rarement bienvenues. Mais laissez-moi rêver : exit Marfan ! Après tout, on a le droit de rêver à un mirage 100 % joyeux, non ?

Pour tout vous dire, je n'arrive même pas à imaginer ma vie sans lui, tellement il me colle à la peau depuis ma naissance, presque soixante-treize ans. Mariage forcé ? Oui, dès le berceau, comme jadis. Motif pour lequel j'ai toujours refusé de fêter les fameuses noces, de papier, de platine, de diamant...

Dans sept ans, noces de chêne ? (!). Je ne suis pas fâché de pouvoir me dire que même celles-là, je les lui refuserai, mais que je trinquerai avec ma bonne étoile, sous ses yeux.

Quand mon corps et ma tête seront lassés de lui, nous tirerons notre révérence. Et là, où qu'on aille, purgatoire, enfer, nulle part, paradis, réincarnation... hors de question qu'il nous suive.

Sinon, ça bardera !

Jean-Michel (22)

DOSSIER

→ Les dents chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan: un autre point d'attention ! - P.10



SOMMAIRE

- Vie de l'association - P.2
- Vie des consultations - P.4
- La recherche - P.20
- Les apparentés - P.22
- Du côté des livres - P.24
- La page des enfants - P.26

MARFANTASTIQUES

→ Pourquoi « *Marfantastique* » ? P.18

RÉSEAUX SOCIAUX

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

VIDÉOS

→ Vous pouvez retrouver les vidéos réalisées avec les médecins des centres Marfan sur notre site **www.assomarfans.fr** ou via la WEB TV YouTube **AssoMarfans**

VIE DE L'ASSOCIATION

LE PARCOURS DE JEAN-MICHEL

10 ans normand, 25 ans francilien, et depuis 10 ans dans les Côtes d'Armor (St Quay Portrieux), j'ai découvert le syndrome à 25 ans, grâce à un ophtalmo.

A travers mon parcours «marfan», similaire à celui de beaucoup d'autres, vous allez en fait suivre les formidables avancées dans la prise en compte des maladies rares, aux plans médicaux et associatifs.

LA FAMILLE ET LE SYNDROME

Pendant dix ans, le syndrome ne nous a pas trop gênés. Au début, on ne savait pas trop ce qu'il recouvrait, même pas les atteintes éventuelles de l'aorte - on était à l'ère glaciaire des maladies rares -, et trois fils sont arrivés. Puis ce fut le top départ pour la véritable entrée en scène de la maladie.

Pour moi : à 35 ans, un anévrisme débutant est débusqué, puis les cristallins sont enlevés (la sensation incroyablement libératrice comme un coup d'éponge sur la vitre est encore là) ; à 45 ans, pose d'une valve aortique, opération de Bental - je grossis de dix kilos (?)-, la même année découverte du désormais fameux gène Fbn1 ; à 57 ans, la mutation familiale est trouvée -on est au tout début des possibilités de recherches des mutations génétiques-, et nous est confirmé que deux fils sur trois sont atteints. Quant à moi, je suis bien une «*néo mutation*». En 2012 : comme ces volcans qui se réveillent quasi sans prévenir, l'aorte se dissèque, de haut en bas, avec en prime un anévrisme thoracique : endoprothèse pour la partie thoracique, surveillance pour l'abdominale ; sage, pour le moment.

Même avec des atteintes sévères, j'allais dire de bases pour ce syndrome, le quotidien n'a pas été trop entravé, sur le plan du travail et des activités. Comme beaucoup d'entre nous, le difficile était de gérer les absences liées aux opérations et autres, sans que l'employeur et les collaborateurs ne sachent quoique ce soit. Globalement, je peux dire que j'ai pu vivre presque normalement. Enfin de mon point de vue...

Par contre, au plan mental et psychologique, je ne vous fais pas un dessin : soi-même atteint plus deux enfants... Mais bon, il faut croire que chacun d'entre nous est équipé d'une réserve d'énergie ad hoc, dont on ne peut d'ailleurs se rendre compte qu'au fur et à mesure qu'on franchit les obstacles- perçus systématiquement comme celui de trop !

Pour les enfants : des atteintes similaires et différentes à la fois. L'adolescence pas simple, les visites médicales, les

kinés, les corsets, leurs états d'âmes, nos angoisses pour eux... vous connaissez. Point positif, connaître la mutation familiale leur permet de recourir au diagnostic prénatal. Ainsi leurs enfants ne sont pas touchés par la maladie. Cela paraît simple comme cela ; en réalité, cela requiert une bonne dose de volonté et là aussi un bon mental : l'éventuel choix après la douzième semaine...

Actuellement, des complications cardiovasculaires pour un fils : déjà une opération récente de changement de valve et une autre à venir très prochainement en un endroit délicat, l'aorte abdominale.

Comme vous le vivez vous-mêmes, un maître mot sous-tend de tels parcours : la lutte, la plus lucide possible.

LA FAMILLE ET L'ASSOCIATION

Eh oui, la famille. A la base de la création de l'association, avec Paulette, Philippe et Francis, je ramenaient souvent l'association à la maison, parfois plus que mon travail. Vivre le syndrome de trois personnes et les angoisses qui vont avec, et en plus vivre de très près les premières années d'une association pour ce même Marfan, cela fait beaucoup ! J'ai d'ailleurs un respect admiratif pour ma femme qui a joué un rôle essentiel lors de toute cette longue période, qui n'est pas terminée !

L'ASSOCIATION

Les premières réunions nationales, les premiers documents d'informations pour les familles, le premier plan maladies rares, la constitution des Centres de consultations Marfan, la création d'Alliance Maladies Rares, les nouvelles possibilités d'internet pour la communication, etc. En quelques mots, vingt-cinq ans viennent de défiler.

Engagé et actif dans l'association depuis le début - sauf un break indispensable de trois ans - ma mission, créée par Patrice, notre ancien président, est celle de coordinateur général : notre vingtaine de bénévoles ayant chacun des missions dans l'association selon leurs compétences, par ailleurs aux contextes personnels variés - actifs, retraités - aux familles durement atteintes ou non, etc. nécessitent une bonne organisation, fluide, et donc un contrôleur général, puisque ce n'est pas le rôle de la Présidente.

C'est une mission qui m'apporte beaucoup, très gratifiante, très intéressante. Outre ses aspects purement d'organisation, elle est essentiellement faite de contacts humains. Notamment entre nous les bénévoles, avec des patients que je peux avoir au téléphone ou par mail, avec les responsables des Centres Marfan.

De cette petite tour de «*contrôle*», je me rends compte de la puissance des actes et des mots pour accompagner ceux sur qui dégringole le syndrome. Actes et mots des bénévoles de l'association, actes et mots des familles qu'on met

en contact ensemble. Je me rends compte qu'on se porte tous mutuellement.

L'association a la chance d'avoir une équipe soudée, et aux compétences très complémentaires : sa visibilité et sa crédibilité n'en sont que plus renforcées.

Toutes ces années dans l'association m'ont fait toucher du doigt le paradoxe suivant : le syndrome s'est transformé en l'un des supports de ma vie, comme une contrepartie, positive, à ses impacts « *lourdissimes* ». Je ne pouvais pas le mettre dehors, alors je l'ai intégré au mieux.

Et comme on dit, ce ne fût pas un long chemin tranquille. Pas fini d'ailleurs, le chemin...

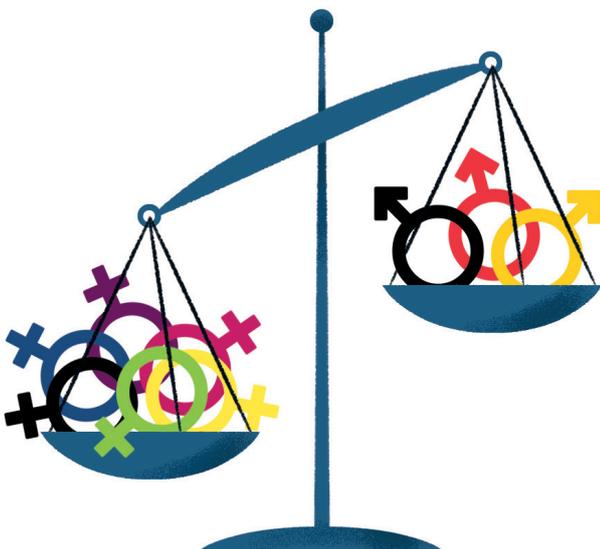
Jean-Michel (22)

PETITE ANNONCE

Faire rentrer du sang neuf est quelque chose de très présent dans la volonté de la Présidente, Stéphanie, et du bureau. En tant que co-fondateur, j'y souscris totalement. Rien de plus terrible que ces associations qui déclinent lorsque les anciens partent !

Nous sommes **en bonne voie** : depuis quelques mois, Laurence Morin, récente dans l'association a repris le flambeau de Roland pour la trésorerie, et 20 % des administrateurs n'étaient pas là avant 2019.

Nous aimerions recevoir la candidature d'hommes. L'association est très en retard pour le quota ;)



ADHÉSION 2021

Si vous ne l'avez pas déjà fait, **n'oubliez pas de renouveler votre adhésion pour l'année 2021.**

Vous pouvez le faire directement sur notre site en payant par carte bancaire. Le montant reste inchangé à 29 euros. Le site est sécurisé et vous recevrez votre reçu fiscal directement par e-mail. Nous vous rappelons que vous obtiendrez une réduction fiscale de 66 % sur la somme versée. Si vous préférez payer par chèque, vous pouvez nous l'envoyer à l'adresse postale de l'association. Votre reçu fiscal vous sera adressé par la poste dans les plus brefs délais.

Vos adhésions sont très importantes, elles nous aident à mener des actions de soutien et d'information tout au long de l'année. Nous vous remercions sincèrement pour votre fidélité.

RENCONTRE NATIONALE

A l'heure où nous écrivons cet article, nous souhaitons vivement que notre journée de rencontre nationale puisse être maintenue le **26 JUIN 2021** au Novotel Atria de Charenton-le-Pont (Paris sud). Nous sommes impatients de vous retrouver après les multiples annulations. La réorganisation de la journée est au cœur de nos préoccupations, le programme sera presque identique à celui prévu en 2020.

Vous venez peut-être de recevoir l'invitation ou allez bientôt la trouver dans votre boîte aux lettres. Si vous êtes indécis par rapport aux conditions sanitaires, soyez assurés que toutes les précautions seront prises afin de vous garantir une sécurité maximale.

Ces journées de rencontre sont toujours très riches en informations et en partages d'expérience. Nous espérons vous revoir à cette occasion et faire la connaissance de nouvelles familles.

Si vous avez des questions, n'hésitez pas à nous contacter par mail. Vous pouvez aussi appeler la permanence téléphonique, dont vous trouverez le numéro sur notre site.

contact@assomarfans.fr - www.assomarfans.fr

CENTRE CONSTITUTIF MARFAN ET APPARENTÉS RÉGION PACA HÔPITAL DE LA TIMONE ADULTES

Labellisé centre constitutif en 2017, notre centre est coordonné par le Docteur Laurence Bal, cardiologue-médecin vasculaire, et le Docteur Tiffany Busa, pédiatre spécialisée en génétique médicale.

Depuis 2013, nous avons mis en place une filière de soins intrahospitalière qui permet la prise en charge des patients enfants et adultes, sur un même site, l'hôpital de la Timone, au sein d'une unité de consultation dédiée aux maladies de l'aorte, celle du Centre Aorte Timone. Grâce à l'implication dynamique dans notre organisation de l'équipe de génétique médicale du Professeur Nicolas Lévy, de l'équipe médico-chirurgicale de cardiologie pédiatrique et congénitale (Docteur Julie Blanc, Professeur Caroline Ovaert), et de l'équipe de chirurgie cardiaque et vasculaire de l'adulte (Professeur Frédéric Collart et Professeur Philippe Piquet), nous coordonnons efficacement la transition des soins de l'adolescent à l'adulte, en relation avec le médecin référent de ville.

Cette activité de soins s'ouvre sur une participation aux actions organisées sous l'impulsion de l'association MARFANS, très soutenue au niveau régional par M^{me} de Bardon de Segonzac, et sur notre «jeune premier» programme d'éducation thérapeutique du patient (ETP), construit sur le thème de la «Transition et Marfans».

LA CONSULTATION PLURIDISCIPLINAIRE

L'activité de notre centre s'est construite progressivement autour d'une consultation pluridisciplinaire (550 consultations présentes en 2020). Cette consultation hebdomadaire, programmée par notre infirmière coordinatrice M^{me} Caroline Maserey, s'appuie sur la disponibilité des différents spécialistes de l'équipe pédiatrique et de l'équipe adulte. Elle rend ainsi possible une consultation «familiale» le même jour, ce qui est très apprécié par les familles résidentes à distance de notre centre régional PACA et facilite le suivi. Chaque patient rencontre en moyenne trois médecins spécialistes (généticien, cardiologue, ophtalmologue), le suivi étant personnalisé selon les besoins pour l'orthopédie pédiatrique (Professeur J.L. Jouve), la rhuma-

tologie (Professeur T. Pham), la gynécologie-obstétrique (Docteur H. Heckenroth), la rééducation fonctionnelle (Professeur J.M. Viton), et la pneumologie (Professeur J.C. Dubus et Professeur P. Thomas). L'expertise ophtalmologique est assurée par le Docteur E. Hadjadj aux deux âges. Notre psychologue, M^{me} Sylvie Palazzolo, est disponible pour les patients et leurs aidants, soit à la suite de la consultation de génétique médicale, soit pour des consultations individuelles programmées présentes ou en téléconsultation.

La consultation de génétique médicale est assurée conjointement par le Dr T. Busa et le Dr L. Bal. Ce type de consultation, peu habituel, a de réels avantages pour l'expertise clinique en maladies rares. Cette approche permet aux cliniciens d'optimiser leur démarche diagnostique, en connaissant l'ensemble du phénotype clinique familial (enfants et adultes) grâce à l'examen physique et aux données épidémiologiques et d'exams, mais aussi leur démarche de soins, en anticipant mieux le risque cardiovasculaire et systémique (individuel et familial) et en adaptant ainsi la prévention secondaire. C'est aussi un temps de synthèse sur l'évaluation pluridisciplinaire réalisée, avec une explication en direct de l'évolution de la maladie et du projet thérapeutique, avec un échange sur les ressources ou difficultés pour le mettre en place, et parfois la décision de participer au programme d'éducation thérapeutique.

Parallèlement, le Docteur Julie Blanc est responsable de la consultation de cardiologie pédiatrique dédiée au diagnostic et au suivi programmé des maladies aortiques, qui offre une approche personnalisée pour chaque enfant, symptomatique ou pré-symptomatique, aux différentes étapes de leur croissance, en relation avec les structures éducatives.

Enfin, les patients présentant une évolution cardiovasculaire défavorable (anévrisme) ou des pathologies aortiques complexes après dissection aortique, sont présentés en RCP AORTE, réunion de concertation pluridisciplinaire mensuelle coordonnée conjointement par le Centre Aorte Timone et le centre constitutif Marfan et Apparentés. Cela permet de discuter des indications de chirurgie électorale avec l'ensemble des experts de ces pathologies (cardiologues, médecins vasculaires, radiologues, chirurgiens cardiaques de l'enfant et de l'adulte, chirurgiens vasculaires, anesthésistes) afin de proposer un projet thérapeutique adapté à l'histoire du patient et à la fragilité de l'ensemble de l'aorte.



De gauche à droite : Docteur Laurence Bal (coordinatrice du Centre), Madame Sylvie Palazzolo (psychologue clinicienne, référente pour l'animation du programme ETP), Monsieur Arnaud Blanchard (chef de projet en recherche clinique), Madame Caroline Masserey (IDE coordinatrice), Docteur Julie Blanc (cardio pédiatre, responsable du programme ETP "Transition et Marfan"), Docteur Tiffany Busa (pédiatre en génétique médicale).

LE DÉVELOPPEMENT DE FILIÈRES DE SOINS VERS L'EXTÉRIEUR

Notre centre constitutif s'engage dans le développement de filières de soins pour les patients isolés, et pour la prise en charge des urgences aortiques.

Il existe une consultation avancée de génétique médicale pédiatrique au CHG d'Avignon sous la responsabilité du Dr Busa (bassin Vaucluse/Ardèche/Drôme) en réseau avec des cardiologues de ville, et nous allons mettre en place d'ici septembre 2021, une consultation avancée médico-chirurgicale en Corse pour les maladies aortiques. Ce maillage territorial est soutenu par l'activité de téléconsultation qui a trouvé sa place dans le contexte épidémique pour certains patients connus du centre (génétique médicale, psychologie).

Depuis 2018, nous participons à la filière régionale de soins d'urgence « SOS Aorte » coordonnée par l'équipe chirurgicale du Centre Aorte Timone, en collaboration avec les équipes locales et inter-régionales du SAMU et le service de réanimation cardiovasculaire de notre CHU, afin d'améliorer l'efficacité diagnostique et le transfert rapide centralisé sur le CHU Timone des urgences aortiques dont les dissections, souvent diagnostiquées tardivement en particulier chez les adultes jeunes (≥ 100 dissections aortiques/an). Les patients déjà connus du CRMR sont identifiés comme « patients remarquables » afin de faciliter leurs transferts primaires.

LA CRÉATION D'UN NOUVEAU PROGRAMME ETP « TRANSITION ET MARFANS »

Notre équipe a déposé au printemps 2021 à l'ARS PACA son premier programme d'ETP intitulé « Transition et Marfans ». Associant des Ateliers et des bilans individuels présentiels et en e-ETP, ce programme a été élaboré après un travail préliminaire de recherche bibliographique sur la question de la qualité de vie et du référentiel de compétences dans le cadre du syndrome de Marfan. Il est aussi le fruit d'échanges très enrichissants de notre équipe avec l'association MARFANS,

les patients experts, les aidants et une équipe universitaire en psychologie sociale. Le programme des Ateliers débutera en juin 2021 pour la région PACA, avec le projet d'une première rencontre inter-régionale avec l'équipe ETP du Dr Yves Dulac à Toulouse et leurs patients d'ici l'automne 2021 dans le cadre du programme inter-régional « Marfans Transition Grand Sud » soutenu par un financement de la DGOS (Direction Générale de l'Offre des Soins). Nous comptons sur la participation du plus grand nombre d'adolescents et jeunes adultes pour créer une nouvelle dynamique dans la démarche individuelle et collective du « Mieux vivre avec Marfans ».

Julie Blanc, cardiopédiatre, et Sylvie Palazzolo, psychologue clinicienne, partagent avec vous dans ce bulletin une expérience qui nous a fait grandir.

NOS PROJETS DE RECHERCHE

Notre équipe s'investit dans différents axes de recherche clinique, nourris de notre expérience clinique et des problématiques qu'elle soulève au quotidien,

- Etude de la fonction aortique de repos et de son adaptation à l'effort, au cours d'un protocole d'IRM d'Effort sur cycloergomètre ; étude multicentrique Cas - Témoins coordonnée par le Docteur Laurence Bal, en collaboration avec les laboratoires CRMBM (Pr A. Jacquier) et LEI2 (A. Lalande, PhD), avec les CCMR de Lyon et Dijon, et soutenue par une bourse de l'association Marfans. Les résultats seront présentés lors de la prochaine réunion nationale de l'association à Paris.
- Etude de l'impact de la maladie constitutionnelle de la paroi aortique (Marfan et Apparentés) sur le remodelage aortique et les résultats après traitement endovasculaire des dissections compliquées, en comparaison à des patients sans maladie du tissu. Collaboration avec le laboratoire IRPHé (Dr Marine Gaudry).
- Recherche fondamentale : Mise en place d'un nouveau modèle de cellules musculaires lisses de la paroi vasculaire issu de cellules souches pluripotentes induites de patients,

à partir d'une biopsie de peau. Ce modèle permettra d'étudier l'impact fonctionnel des mutations ACTA2, et d'analyser des marqueurs modifiant l'expression des variants ACTA2. Projet déposé, réalisé avec le laboratoire Marseille Medical Genetics (Dr L. Bal, S. Zaffran (PhD), A. Blanchard (PhD)).

Nous participons également au projet de recherche du Dr Y. Dulac sur l'amélioration de la qualité de vie au cours du parcours d'ETP « *Ma Vie* », et au projet de recherche de la filière Fava-Multi sur la « *Grossesse avec le syndrome de Marfan* ».

QU'EST-CE QUE L'ETP DANS LE CHAMP DES MARFANS ET APPARENTÉS

Le point de vue du cardiologue, Julie Blanc

J'ai débuté cette formation avec une idée assez technique sur l'éducation thérapeutique (ETP) où prédominaient les explications sur les conséquences cardiovasculaires de la pathologie, les thérapeutiques médicales et autres modifications comportementales recommandées. Après une formation entreprise en équipe, j'ai appris à me familiariser avec le concept et à envisager l'ETP comme un parcours où cheminent le patient et son entourage épaulés par les soignants (IDE, médecins, psychologue, assistante sociale). Si l'on s'en tient à la définition, l'ETP est un renforcement des capacités du malade et de l'entourage à prendre en charge son affection. Le point de départ est bien le patient et non la pathologie, la prise en charge est donc du « *sur mesure* » partant des besoins du patient, et non du « *prêt à porter* » dont le patron serait des connaissances livresques à maîtriser.

Ces objectifs sont très ambitieux puisqu'il s'agit pour le patient d'améliorer sa qualité de vie en s'appropriant des savoirs scientifiques, des savoirs être et des compétences pour devenir plus autonome et libre dans sa vie avec la maladie.

Ces objectifs demandent du temps d'échange, et c'est par là que débute l'ETP : le bilan éducatif partagé. Cette première étape de la démarche éducative part de la difficulté

exprimée par le patient pour faire émerger des demandes spécifiques dont il n'aurait peut-être même pas conscience de prime abord. Cette étape, où le rôle des psychologues est primordial, est parfois le premier lieu où le patient peut parler de lui et de ce qu'il vit, sans être pressé de questions visant à évaluer la prise en charge de sa maladie.

Pour nous médecins, habitués à l'interrogatoire médical, il s'agit d'acquérir des techniques de communication plus souples en privilégiant les questions ouvertes. C'est aussi un lieu où notre empathie peut prendre le temps de s'épanouir. En somme, cela peut devenir un moment fort de l'alliance thérapeutique.

Cette formation nous a obligés à réfléchir en équipe sur les besoins spécifiques de nos patients à travers de maintes discussions et lectures sur les besoins et compétences spécifiques aux patients « *Marfans* ». Nous avons, sur ce thème, initié un travail avec une jeune stagiaire étudiante en psychologie qui a mené des entretiens avec des patients pour tester la pertinence des compétences que nous jugions importantes à partir de nos expériences professionnelles ou de nos lectures. Le bilan éducatif partagé que nous proposons est le fruit de ce cheminement d'équipe validé par des interviews de patients.

En nous fondant sur les besoins spécifiques des patients Marfan et Apparentés âgés de 15 ans et plus, nous avons ensuite entrepris de concevoir les ateliers que nous allions leur proposer. Quatre thèmes se sont dégagés :

- « *Marfan c'est quoi ?* » pour mieux connaître la maladie, ses mécanismes, les risques de complications, l'importance de la surveillance et permettre de poser toutes les questions.
- « *Bouger, oui mais comment ?* » : un atelier pratiqué en baskets et jogging pour comprendre l'utilité de l'activité physique et l'intégrer dans sa vie de tous les jours.
- « *Information familiale et projet d'enfant* » et « *Grossesse et Marfan* » : deux ateliers pour mieux connaître les risques de transmission, les différentes possibilités de procréation, et le suivi médical d'une grossesse.
- « *Estime de soi, confiance en soi et communication* » : séances collectives ou individuelles visant à apprendre à avoir un regard positif sur soi-même, connaître et utiliser ses ressources, et mieux communiquer autour de la maladie.
- Nous espérons que ces ateliers seront l'occasion pour les patients de s'approprier des notions, des ressources intérieures et extérieures, pour vivre avec leur maladie ; réciproquement, notre équipe y trouvera des pistes pour les aider au plus près de ce qu'ils souhaitent pour eux-mêmes et leurs vies.

Le point de vue du psychologue, Sylvie Palazzolo

La formation ETP nous a encouragés à plus centrer notre attention sur la qualité de vie du patient, son histoire, ses ressources pour mieux vivre la maladie, et à l'encourager à améliorer ou développer des stratégies d'adaptation. Le syndrome de Marfan est une maladie qui peut avoir des

POUR NOUS JOINDRE

Centre constitutif Marfan et Apparentés région PACA
Hôpital de La Timone Adultes
264, rue Saint Pierre 13385 Marseille cedex 5

IDE coordinatrice, M^{me} C. Masserey : 04 91 38 47 08
Secrétariat du Centre Aorte Timone : 04 91 38 80 92
Mail : centre-aorte.timone@ap-hm.fr
Site internet : fr.ap-hm.fr/centre-aorte-timone

Plateforme d'expertise Maladies rares AP-HM
plateforme.expertises.maladiesrares@ap-hm.fr

retentissements physiques et psychologiques, et cela dès l'annonce du diagnostic. Certains relèveront d'emblée une différence notable dans leur aspect physique de par leur grande taille, leur myopie sévère, leur pointure de chaussures excessive, donnant lieu parfois à certaines moqueries, et d'autres soulèveront plus l'aspect du handicap invisible de la maladie, devant donner lieu souvent à des explications quant aux choix de certaines activités physiques ou l'impossibilité d'exercer certaines professions. Que ce soit de l'ordre de l'atteinte corporelle, ou d'un souci de communication, dans ce contexte, les thérapies comportementales et cognitives (TCC) semblent complètement adaptées à l'intérêt que nous portons au mieux-être de nos patients en termes d'estime de soi, de confiance en soi ou encore de communication autour de la maladie. Les ateliers d'aide et de soutien psychologiques ont été choisis autour de ces préoccupations pour le patient et son entourage.

Souvent porteuse d'incertitudes sur l'avenir, la maladie induit un certain bouleversement (changements nécessaires, stratégies d'adaptation) et a un impact direct sur l'image de soi et la confiance en soi, retentissements les plus souvent évoqués par les patients atteints du syndrome de Marfan, et d'autant plus par nos jeunes patients, adultes en devenir. La trajectoire qui mène à terme à l'acceptation d'une vie différente avec la maladie passe par un processus d'intégration et de changements. Les ateliers liés à la confiance en soi et l'image de soi sont des outils indispensables à la bonne évolution psychologique de ces jeunes patients. Souffrir d'une faible estime de soi est à l'origine de grandes difficultés dans leur vie quotidienne. L'histoire naturelle de ce problème montre que le manque d'estime de soi commence généralement dans l'enfance et l'adolescence et se poursuit à l'âge adulte. Les conséquences pouvant être une difficulté à s'ouvrir aux autres, trouver un emploi, parler sereinement de sa maladie. Certains signes trahissent ces difficultés, tels que l'isolement social, la phobie scolaire, la tristesse, les difficultés scolaires. Il est primordial d'identifier les causes de leur souffrance, apprendre à s'accepter et adopter de nouvelles règles de vie.

Les TCC sont les thérapies de choix dans ce contexte, en proposant d'aider le patient à rediscuter ses schémas d'auto-dévalorisation. L'exposition comportementale permet au patient d'apprendre qu'il est capable de faire face à ces situations.

Nos ateliers ETP « *Estime de soi* » ont donc été élaborés autour de l'identité du patient, ses capacités à utiliser ses ressources, dépasser voire transformer les freins qu'il impose à son bien-être. Ces ateliers se feront en groupe sur la base de l'exposition comportementale, où les patients apprendront à accepter et exploiter leurs qualités et leurs défauts, prendre le risque de faire, d'agir, de perdre, de se tromper, de réussir, et transformer leur dialogue interne négatif en pensées alternatives positives. Le principe est d'apprendre à oser se mettre en action.



UNE NOUVELLE PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES AU SERVICE DES PATIENTS DE BOURGOGNE FRANCHE – COMTÉ (BFC)

Dans le cadre des plans nationaux maladies rares 1 et 2, la France a labellisé des centres de références maladies rares (CRMR), des centres de ressources et de compétences (CRC) et des centres de compétences maladies rares (CCMR) sur tout le territoire. Ces structures ont pour but de diminuer l'errance diagnostique, d'assurer une meilleure prise en charge des patients, d'organiser les parcours de soins et d'améliorer la qualité de vie et l'autonomie des patients et de leurs familles. Elles ont également des missions d'enseignement et de recherche. Ces centres sont organisés autour de 23 filières de santé nationales par groupes de pathologies.

Pour le syndrome de Marfan et les autres maladies rares vasculaires (par exemple Rendu Osler, Ehlers-Danlos), la filière est FAVA-MULTI.

QU'EST-CE QU'UNE PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES ?

Afin de renforcer les interactions entre les CRMR/CCMR/CRC, les laboratoires de diagnostic, les unités de recherche, et les associations de personnes malades, un appel à projet a été lancé pour déployer 10 premières plateformes pilotes maladies rares en France. Ces plateformes visent à **mieux travailler ensemble** à l'échelle des établissements de santé grâce à une **mutualisation des compétences** et **coordonner les efforts** autour de l'organisation des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine des maladies rares.

UNE PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES BFC

Le dossier déposé par les CHU de Dijon et de Besançon a été retenu. Cette plateforme d'expertise s'est mise en place en juin 2020. Des locaux spécifiques ont été individualisés au 7ème étage de l'Hôpital d'Enfants du CHU de Dijon. Elle fédère 11 CRMR et CRC (8 à Dijon et 3 à Besançon) et 101 CCMR (46 à Dijon et 55 à Besançon), appartenant à 22 filières de santé maladies rares. Elle interagit également de façon très coordonnée avec la fédération hospitalo-universitaire FHU TRANSLAD Bourgogne Franche Comté.





De gauche à droite : Sonia Georger, Pr Laurence Faivre, Elodie Gautier

Le coordonnateur médical est le professeur Laurence Olivier-Faivre du CHU de Dijon. Le comité de pilotage pluridisciplinaire est assisté d'un chef de projet, Elodie Gautier, d'une secrétaire à mi-temps sur le site de Dijon, Sonia Goerger, et d'une TEC (Technicienne d'Etudes Cliniques), Julie Gucciardi, sur le CHU de Besançon.

LES PREMIÈRES MISSIONS DE LA PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES BFC

Le premier objectif de la plateforme est de donner une visibilité aux maladies rares en BFC et l'offre de soins, en particulier par la mise en place d'un **numéro dédié pour l'orientation**, d'un site internet et d'une plaquette dédiés.

Parmi les 3 axes de travail, les premiers projets ont déjà pu voir le jour ou sont en cours :

- Soins : Mise en place d'une **consultation douleur dédiée aux maladies rares**, mise en place d'une aide à la prescription des analyses innovantes de génome pour un accès plus large, en lien avec les plateformes du Plan France Médecine Génomique 2025 par le recrutement d'une assistante de prescription, mise en place d'une RCP (Réunion de Concertation Pluridisciplinaire) thérapeutique et maladies rares, projet pilote d'activité physique adaptée, extension des initiatives de télémédecine au domicile du patient
- Formation / information : mise en place d'une **réunion patients / familles / soignants trimestrielle**, exposition photos de patients atteints de maladies rares « *Haut-delà des clichés* », coordination locale de la Journée Internationale des Maladies Rares, mise en place d'une nouvelle formation « *patients-partenaires pour co-animer un enseignement* » au sein de l'UBFC, pérennisation des « *deux maladies rares* » pour les médecins de la région
- La recherche : mise en place d'un soutien dans le montage des projets de recherche sur les maladies rares

Ce travail est mené en collaboration avec les associations de patients.

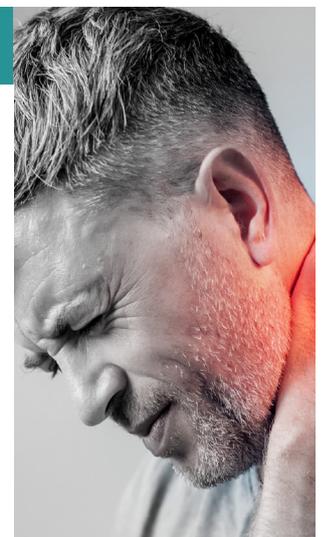
10 PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES ONT ÉTÉ RETENUES AU PREMIER APPEL À PROJET MINISTÉRIEL

- CHU de Lille,
- GHU AP-HP Centre Université de Paris,
- CHU AP-HP hôpitaux universitaires Henri Mondor,
- GHU AP-HP Université Paris-Saclay,
- CHU/CHRU Bourgogne-Franche-Comté,
- CHU d'Angers/Nantes et le Centre hospitalier du Mans,
- CHU Rennes « *Plateforme d'expertise maladies rares Bretagne* » avec le CHRU de Brest, le GH Bretagne sud, la Fondation Iladys (Roscoff), les CH de Lorient, Saint Briec et Vannes,
- les Hospices Civils de Lyon en association avec le CHU de Saint-Etienne, le CHU de Clermont-Ferrand, le CHU de Grenoble et le CH Métropole Savoie,
- CHU AP-HM (Marseille),
- CHU de Bordeaux.

Elles se mettent peu à peu en ordre de marche et vont donc commencer à être connues des patients atteints de maladies rares. Si toutes ont une base d'objectifs similaires, tels que vous avez pu le lire pour celle de Bourgogne France Comté, elles peuvent avoir également des objectifs qui leur sont plus spécifiques.

CONSULTATIONS ANTI-DOULEURS POUR ADULTES

Assurées par le Docteur
Philippe RAULT, médecin
algologue du Centre
antidouleur du CHU de Dijon



POUR NOUS CONTACTER

Vous pouvez contacter directement la plateforme pour une demande de renseignement et d'orientation sur les maladies rares au téléphone :

03 80 28 14 78 ou au **03 80 66 90 05**

Ou en envoyant un mail à :

plateforme.maladiesraresbfc@chu-dijon.fr

RECOMMANDATIONS POUR LE SPORT EN MILIEU SCOLAIRE

La pratique physique est un sujet très important pour les patients atteints du syndrome de Marfan. La pratique intensive de certains sports peut, en effet, être dangereuse car associée à une augmentation brutale de la pression artérielle dans l'aorte. La compétition est donc déconseillée pour la plupart des sports. Mais, la pratique régulière d'une activité physique, à un niveau d'intensité raisonnable, est conseillée, entre autres, pour maintenir la musculature au niveau du dos car cela fait partie des moyens pour diminuer les douleurs chroniques fréquentes chez les patients Marfan.

La pratique du sport scolaire pose un problème particulier pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan car :

- chaque enfant est unique,
- les atteintes des différents organes sont très variables d'un enfant à l'autre,
- les activités sportives proposées en milieu scolaire sont très diverses,
- les conséquences de l'activité physique sur la pression artérielle pendant l'effort varient en fonction de l'âge et du sexe.

Il nous est donc apparu nécessaire de pouvoir individualiser les recommandations pour chaque enfant qui consulte dans un centre de compétence/ ou de référence. Grâce au travail des différents spécialistes du centre national de référence (CNR) de Bichat au financement de la filière FA-VA-Multi, nous avons mis au point un logiciel accessible aux médecins de chaque centre par internet.

Nous utilisons le programme officiel de l'Education Nationale concernant l'Education Physique et Sportive qui est détaillé pour chaque niveau scolaire. A l'issue des différentes

consultations de cardiologie, pédiatrie et ophtalmologie, le degré d'atteinte pour chaque organe est renseigné pour chaque spécialité. Par exemple, pour l'ophtalmologie, on classe, pour chaque enfant, le degré d'atteinte : « pas d'ectopie ou ectopie minime du cristallin », « ectopie significative non opérée », « ectopie opérée avec implant », « ectopie opérée sans implant ». La possibilité de pratiquer chaque activité du programme scolaire en fonction du degré d'atteinte a fait l'objet d'un travail de consensus entre les différents spécialistes du CNR de Bichat. Pour la cardiologie, sont pris en compte le degré de dilatation aortique et l'histoire familiale ; pour l'atteinte squelettique, on considère la présence d'une scoliose et son degré de sévérité, la présence de pieds plats, d'un spondylolisthésis et d'une hyperlaxité.

A Bichat, nous remplissons les données de chaque enfant qui a consulté, et pour lequel le diagnostic de syndrome de Marfan ou apparenté est posé, lors de la synthèse qui a lieu une semaine après l'Hôpital de jour et durant laquelle tous les spécialistes sont présents.

Pour chaque enfant, est donc généré un document au format PDF listant les activités du programme scolaire d'EPS et la mention « autorisé » et « non-autorisé » pour chaque activité. Le document qui peut être remis à l'enseignant concerne 2 années scolaires puisque c'est le rythme de consultation au CNR de Bichat pour les enfants.

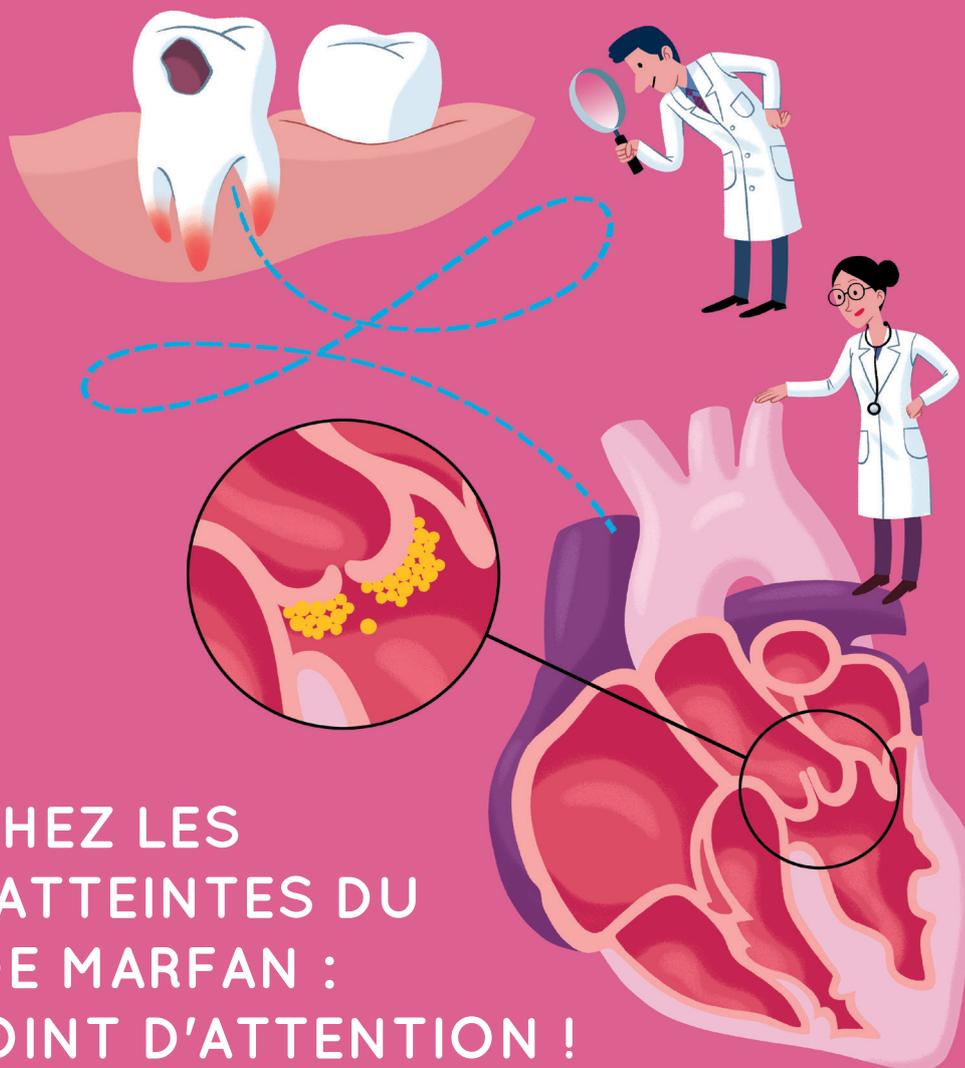
L'utilisation de ce logiciel nous permet d'émettre des recommandations claires pour ne pas exposer les enfants à des activités potentiellement délétères mais aussi pour ne pas les « surprotéger » et donc éviter qu'ils soient exclus d'activités physiques collectives bénéfiques pour eux tant sur le plan physique que relationnel.

L'utilisation de ce logiciel se fait en routine dans plusieurs centres de référence et de compétences Marfan et est en cours de déploiement dans les autres. Il ne faut donc pas hésiter à solliciter vos médecins sur le sujet.

Docteur Olivier Milleron

Vous pouvez lire ci-dessous un extrait de la première page du document remis aux élèves de seconde :

PROGRAMME SCOLAIRE : 2nde		Sports autorisés
Acrosport	Composer et présenter une chorégraphie gymnique constituée au minimum de quatre figures différentes et d'éléments de liaison pour la réaliser collectivement en assurant la stabilité des figures et la sécurité lors des phases de montage démontage. Chaque élève est confronté aux rôles de porteur et voltigeur. Les formations sollicitent des effectifs différents d'élèves (duo, trio...).	OUI
Arts du cirque	Composer et présenter un numéro collectif à partir de formes et de figures singulières en jonglage, acrobatie, équilibre. Les élèves spectateurs apprécient la qualité de réalisation des différentes formes singulières.	OUI
Aérobic	Composer et présenter un enchaînement à partir de pas et de figures simples issus d'éléments chorégraphiques gymniques et dansés.	OUI
Badminton	Pour gagner le match, s'investir et produire volontairement des trajectoires variées en identifiant et utilisant les espaces libres pour mettre son adversaire en situation défavorable.	NON
Basket	Pour gagner le match, mettre en oeuvre une organisation offensive qui utilise opportunément la contre-attaque face à une défense qui cherche à récupérer la balle au plus tôt dans le respect des règles.	NON



DOSSIER

LES DENTS CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES DU SYNDROME DE MARFAN : UN AUTRE POINT D'ATTENTION !

Dans ce dossier nous abordons dans un premier temps différents aspects des problèmes dentaires ainsi que les conséquences qu'ils peuvent avoir sur notre santé et tout ce qu'il est possible de faire pour les prévenir, que l'on soit concerné ou non par le syndrome.

Dans un second temps, l'accent sera mis sur deux points, qui concernent l'ensemble de la population, mais encore plus les personnes atteintes du syndrome de Marfan qui, souvent, présentent des signes cliniques bucco-dentaires spécifiques :

- L'endocardite, infection des structures internes du cœur, notamment des valves, peut aboutir à une insuffisance cardiaque grave. Elle est favorisée par la coexistence d'une anomalie valvulaire et du passage de bactéries dans le sang, lors de soins dentaires notamment, ou par la présence d'un foyer infectieux dentaire ou parodontal (tissus de soutien dentaires : gencives, ligaments et os).
- Une hygiène dentaire irréprochable et parmi de nombreuses précautions, la prise d'antibiotiques avant chaque soin dentaire, est indispensable pour tous les patients porteurs de valves.

D'une façon générale, nous nous sommes efforcés de vous donner à la fois des éléments théoriques et des conseils pratiques pour le quotidien.



LES MALADIES DES DENTS ET LEURS TRAITEMENTS

Les maladies parodontales étant un facteur aggravant de certaines pathologies et plus particulièrement la première cause d'endocardite, il nous a semblé important de les décrire. Mieux les connaître afin d'en repérer les symptômes peut s'avérer essentiel pour les traiter rapidement et éviter des complications infectieuses ou inflammatoires. Les descriptions et conseils qui suivent s'adressent à tous, porteurs ou non du syndrome de Marfan.

LES FÊLURES ET USURES DENTAIRES

Même si l'émail est un matériau solide, les dents s'usent. Des fêlures plus ou moins importantes, verticales ou obliques peuvent apparaître. Parfois difficiles à voir à l'œil nu, elles peuvent évoluer vers de vraies fractures de la dent. Les fissures et fractures peuvent être indolores ou provoquer une hypersensibilité au chaud et/ou au froid. Une douleur peut être ressentie au niveau de la dent ou de la gencive lors de la mastication. Le temps qui passe n'est pas le seul responsable.

- La consommation de boissons acides est pointée du doigt par les professionnels. L'acide citrique contenu dans le jus de citron et dans certaines boissons de type thé glacé ont une action très érosive, au point que l'émail disparaît progressivement, fragilisant les dents.
- Le stress et l'anxiété sont aussi à l'origine de l'usure des dents. Les personnes concernées grincent des dents ou serrent fortement les mâchoires. C'est ce qu'on appelle le bruxisme. Il se caractérise par une tension au niveau de la mâchoire et de la région cervicale, accompagnée parfois de maux de tête.
- Les malocclusions dentaires (quand les dents supérieures ne s'engrènent pas correctement avec les dents inférieures) et la mastication d'un seul côté favorisent aussi les usures et fêlures.

Lorsque la fissure est très superficielle, elle peut faire l'objet d'une simple surveillance. S'il y a des fêlures ou des fractures plus importantes, le dentiste peut décider de placer une couronne (prothèse) pour consolider la dent. Si la pulpe* est touchée, un traitement de canal est nécessaire : il consiste à enlever la pulpe infectée, à désinfecter puis à obturer.

Chez une personne atteinte de bruxisme, des séances de relaxation ou de sophrologie peuvent aider à la détente. Le port d'une gouttière est conseillé la nuit, sur une seule arcade. Fabriquée par un prothésiste, pour s'adapter à la forme des dents et à leur occlusion, elle empêche que les dents soient en contact et continuent de s'abîmer.

**La pulpe : située à l'intérieur de la racine, c'est un tissu conjonctif qui contient des nerfs, des veines, des artères et des vaisseaux lymphatiques. Ce tissu donne sa sensibilité à la dent, c'est l'organe vital de la dent.*

LA CARIE

Cette maladie infectieuse d'origine bactérienne détruit progressivement la dent par une déminéralisation de ses tissus. L'infection s'attaque d'abord à l'émail, puis à la dentine et à la pulpe. Sans intervention, les tissus entourant la dent (os, ligament, gencive) sont à leur tour infectés et peuvent provoquer la formation d'un abcès.

Lors des repas, les bactéries naturellement présentes dans la bouche et formant la plaque dentaire fabriquent de l'acide pour absorber les aliments. Cet acide finit par déminéraliser l'émail. Le phénomène est amplifié chez les sujets âgés dont les glandes salivaires sécrètent moins de salive. Or la salive a pour fonction de neutraliser les acides et de minéraliser les dents. Des médicaments comme les antidépresseurs provoquent aussi une sécheresse buccale. Enfin, les aliments riches en sucre favorisent le développement de la plaque dentaire et le grignotage permanent empêche la salive de jouer son rôle de tampon en neutralisant les acides. L'infection est indolore quand elle est circonscrite à l'émail. Lorsque la dentine est touchée, la dent devient sensible au chaud, au froid, au sucré et à l'acide. Quand la pulpe est atteinte, de violentes douleurs apparaissent, on parle alors de rage de dents.

Il est très important de consulter son dentiste à titre préventif. Il convient aussi de mâcher des chewing-gums sans sucre, de boire beaucoup d'eau et de se brosser les dents avec des dentifrices au fluor. Pour soigner une carie, le chirurgien-dentiste nettoie la partie infectée, prescrit des antidouleurs puis, en fonction de l'étendue de l'infection, remplace la partie cariée ou la dent toute entière.

LA GINGIVITE

Il s'agit, comme son nom l'indique, d'une inflammation de la gencive, qui est rouge, enflée, douloureuse et qui saigne lors du brossage des dents. Très répandue, la gingivite est le premier stade de la maladie parodontale, qu'il faut prendre au sérieux. La gencive, rouge, présente une tuméfaction des papilles entre les dents et il peut y avoir des saignements spontanés. L'inflammation n'est pas forcément douloureuse.

La plaque dentaire est constituée de bactéries, mais aussi de salive et de composants alimentaires. Elle a tendance, si elle n'est pas éliminée, à se minéraliser pour former le tartre dentaire. Celui-ci s'accumule sous la gencive et entretient son inflammation. L'âge, le tabac et la consommation d'alcool sont des facteurs de risque importants de gingivite.

Il est impératif d'agir en amont, en se brossant correctement les dents et en consultant son dentiste régulièrement, afin qu'il procède à un détartrage et supprime la plaque dentaire notamment sous la gencive. Le sevrage tabagique et une consommation modérée d'alcool s'imposent tout autant. En cas de gingivite, une bonne hygiène buccale est nécessaire : brossage, détartrage et éventuellement bain de bouche antibactérien.

LA PARODONTITE

Cette inflammation atteint l'os sous la gencive et les ligaments qui fixent les dents sur l'os. Une partie de la gencive se découvre, les dents se déplacent, surtout celles de devant car la langue a tendance à y exercer un appui. Les dents finissent par bouger, se déchausser et tomber. Les maladies parodontales (gingivites et parodontites) sont les premières responsables des pertes de dents chez les adultes. Les gencives sont très enflammées, douloureuses et saignent pendant le brossage des dents. En progressant, la maladie se traduit aussi par un gonflement et une rétraction des gencives, une mauvaise haleine persistante, la formation d'un abcès.

Encore une fois, c'est principalement la mauvaise hygiène dentaire qui en est à l'origine. Une parodontite s'explique aussi par une gingivite non traitée. Les facteurs de risque ne manquent pas : l'âge, le tabac, l'alcool, l'obésité, une mauvaise alimentation, la prise de certains médicaments (psychotropes, antihistaminiques), et enfin le port d'un appareil dentaire qui peut rendre difficile le nettoyage des dents.

En plus du détartrage, le chirurgien-dentiste procède à un surfaçage ou curetage. Cette intervention, en plusieurs séances, se fait sous anesthésie locale et permet d'éliminer la plaque dentaire sous la gencive et sur la racine. Le spécialiste prescrit des antibiotiques et des antidouleurs.

L'HYPERSENSIBILITÉ DENTINAIRE

Ce trouble fréquent est dû à une altération de l'émail et à une rétraction de la gencive. Il s'agit d'une érosion : la dentine, qui communique avec la pulpe où se trouvent les éléments nerveux et les vaisseaux sanguins, est mise à nu. Si l'hypersensibilité est différente de celle provoquée par la maladie carieuse (il n'y a pas d'infection), elle reste handicapante car le brossage des dents et l'alimentation deviennent difficiles. Elle se traduit par des douleurs vives au niveau de toute la denture, qui est sensible au froid et au chaud ainsi qu'au brossage.

SI VOUS AVEZ LA PHOBIE DU DENTISTE !

De nombreuses personnes redoutent d'aller chez le dentiste. Selon l'Union française pour la santé bucco-dentaire, un Français sur quatre ne va pas chez le dentiste chaque année, uniquement par peur, souvent parce qu'ils ont eu une mauvaise expérience. Certaines phobies expriment une peur plus profonde. Il faut consulter un praticien formé aux thérapies cognitives et comportementales (TCC), très efficaces pour lutter contre ce genre de paniques.

Les causes sont nombreuses : présence de tartre, troubles alimentaires (anorexie et boulimie), reflux gastro-œsophagien, traitements de chimiothérapie, bruxisme.

Il ne faut pas supprimer le brossage des dents mais utiliser une brosse très souple et adopter des gestes doux. Le dentiste peut aussi poser du vernis au niveau de la dentine pour combler les trous, et préconiser des bains de bouche. Il conseillera d'éviter les boissons acides, le trop chaud et le trop froid.

LA FLUOROSE

C'est un excès de fluor, cet oligo-élément naturel qui protège l'émail contre les attaques acides de la plaque dentaire. Cette pathologie est essentiellement inesthétique. En fonction de la gravité, quelques dents prennent une coloration blanche, ou bien marron. Elles peuvent aussi porter quelques stries. La fluorose est due à un surdosage en fluor pendant plusieurs mois ou même plusieurs années, lors de la période de minéralisation des dents (dentifrice trop fluoré au regard de l'âge de l'enfant, eau, sels d'alimentation).

Le dentiste peut injecter de la résine ou placer des facettes dentaires après avoir gratté la dent au niveau de la tâche.

Les suppléments en fluor ne sont pas remis en question, car elles protègent contre l'apparition des caries. Mais les apports doivent impérativement correspondre aux besoins de l'enfant en fonction de son âge.

L'HYPOMINÉRALISATION OU MIH

Cette altération de la qualité de l'émail, qui concernerait 15 % des enfants, ne doit pas être confondue avec la fluorose, même si les deux anomalies se ressemblent. L'hypominéralisation des molaires et incisives (MIH) correspond à une fragilisation et une modification de la qualité de l'émail. Il n'y a pas vraiment de symptômes, mais seulement l'apparition de tâches sur quelques dents, différentes de celles de la fluorose, qui peuvent être disgracieuses.

Les maladies infectieuses de la petite enfance, comme les otites ou les sinusites, ou d'autres plus sévères (atteinte rénale, diarrhées), une carence en calcium et vitamine D, ainsi que certains polluants atmosphériques ont été pointés du doigt.

Non soignée, l'hypominéralisation provoque une hypersensibilité et rend la dent plus vulnérable à la carie. Le traitement consiste à poser un vernis au fluor sur les dents atteintes et doit s'accompagner d'une hygiène dentaire irréprochable.

LE KYSTE DENTAIRE

C'est une boule contenant généralement du liquide, mais pas de pus, qui se développe pendant plusieurs années, notamment à la base de la racine d'une dent. Lorsqu'un kyste mesure moins de 5 millimètres, on parle de granulome. Un kyste est bénin, mais il peut s'infecter et provoquer la formation d'un abcès. Ils sont le plus souvent asymptomatiques.

C'est seulement lorsqu'ils s'infectent qu'une douleur apparaît. La dent peut alors bouger et les gencives saigner.

Les causes sont congénitales (le kyste est présent dès la naissance) ou infectieuses (choc, carie non soignée, intervention chirurgicale dentaire...).

Des antibiotiques sont prescrits en cas d'infection. Le traitement consiste à retirer le kyste.

Source : *Le particulier Santé/ Encyclopédie médicale*

BROSSAGE : LES BONS RÉFLEXES

- Il est conseillé de se brosser les dents au moins deux fois par jour avec une brosse à dents à petite tête avec des poils synthétiques et souples, en ayant soin de la changer dès que les poils s'évasent.
- Ne pas hésiter à bien nettoyer les zones un peu sensibles, comme les jonctions entre les gencives et les dents.
- Les brosses à dents électriques aident à respecter le temps de brossage, soit 2 minutes.
- La brosse doit être placée à 45° au bord de la gencive et se déplacer de la gencive vers la couronne.
- Il est recommandé d'utiliser un dentifrice au fluor. « Grâce à leur effet antiseptique, les dentifrices au fluor sont les seuls à pouvoir limiter efficacement la survenue de caries et à protéger les dents contre les attaques acides en s'incorporant à l'émail dentaire et en le renforçant », explique Le Dr Christophe Lequart porte-parole de l'Union Française pour la Santé Bucco-dentaire. Certains d'entre eux permettent d'apaiser les gencives sensibles et de diminuer aussi l'exacerbation des sensations au froid et au chaud en cas de parodontite. Demander conseil à votre dentiste ou à votre pharmacien. Au moment du rinçage, on peut laisser un léger film sur les dents pour une action encore plus efficace du fluor.
- Les brossettes interdentaires ou les fils dentaires nettoient les espaces entre les dents.
- Les bains de bouche ne remplacent pas le brossage, mais viennent compléter et renforcer son action. Ils sont conseillés notamment aux personnes souffrant d'irritation des gencives. Ils contribuent à éliminer les bactéries, réduire l'inflammation et prévenir la plaque dentaire. Leur utilisation ne doit pas excéder dix jours pour éviter le risque de modification de la flore buccale. Il est préférable de prendre des bains de bouche sans alcool et de demander conseil à son dentiste en cas de doute.



PROBLÈMES DENTAIRES SPÉCIFIQUES CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES DU SYNDROME DE MARFAN.

Le palais ogival et le chevauchement des dents font partie des signes cliniques souvent observés chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan. Non seulement les chirurgiens-dentistes et orthodontistes soignent, mais ils peuvent aussi jouer un rôle important dans le dépistage du syndrome de Marfan lors d'un examen clinique.

SYNDROME DE MARFAN ET SOINS DENTAIRES

Les troubles de la synthèse du collagène peuvent conduire à des anomalies dentaires impliquant la formation de la dentine. Elle s'exprime sous la forme de déformations radiculaires (atteinte du nerf au bout de la racine).

On a également mis en évidence une prévalence élevée de pulpolithes dans la pulpe dentaire (calcification qui se forme au sein de la pulpe).

En ce qui concerne le risque carieux, il n'y a pas d'études qui montrent significativement une prévalence plus élevée par rapport à la population générale. Pour autant, des facteurs de risque existent comme la malocclusion dentaire* consécutive à un manque de place sur l'arcade (palais ogival, dents surnuméraires) qui est un facteur favorisant la rétention de la plaque dentaire.

**malocclusion dentaire : mauvaise position des dents supérieures par rapport aux dents inférieures, les dents ne s'emboîtent pas bien ensemble.*

Les racines des dents des personnes atteintes du syndrome de Marfan peuvent parfois présenter une extrémité retournée en forme de hameçon, plus ou moins visible à la radiographie. Il est important que le dentiste prenne les précautions qui s'imposent en cas d'extraction dentaire car cette morphologie peut occasionner des déchirures des tissus déjà fragilisés et des hémorragies.

On peut également évoquer la respiration buccale, plus fréquente chez les patients atteints de rétrognathie (dents en avant) et d'endomaxillie (palais trop étroit) que chez les autres. Elle assèche la cavité buccale et la salive ne peut ainsi plus jouer son rôle protecteur contre le métabolisme bactérien.

SYNDROME DE MARFAN ET PARODONTOLOGIE

Parmi les troubles observés de la synthèse de la fibilline, on observe un risque élevé de développer une maladie parodontale (inflammation gingivale et résorption osseuse) et ce de façon plus ou moins agressive. L'explication avancée serait un défaut du collagène localisé dans les vaisseaux sanguins et le ligament parodontal.

La gencive est constituée en grande partie de fibres de collagène ; leur insuffisance entraîne donc une faiblesse gingivale, une fragilité de la gencive. Il y a donc un risque de déchaussement.

Les mesures de prévention doivent être renforcées : contrôle de la plaque dentaire, amélioration de l'hygiène et instauration d'un suivi régulier.

SYNDROME DE MARFAN ET ARTICULATION TEMPORO-MANDIBULAIRE

L'articulation temporo-mandibulaire (ATM) est l'articulation qui unit la mâchoire inférieure (mandibule) à l'os du crâne. Au nombre de deux, elles sont situées de chaque côté du visage, juste devant les oreilles. Ces articulations sont les plus complexes du corps. Pendant leurs mouvements, elles doivent s'ouvrir, se refermer, glisser vers l'avant, vers un côté et de l'autre et ce, d'une façon synchronisée.

Un nombre élevé de patients atteints de troubles de l'articu-

lation temporo-mandibulaire est observé. Ces troubles s'expriment sous la forme de subluxations* en relation avec une hyperlaxité ligamentaire. Chez certains patients, des signes d'ostéoporose précoce sont observés.

**subluxation : déplacement exagéré d'une surface articulaire par rapport à une autre.*

Les troubles de l'articulation temporo-mandibulaire doivent être contrôlés régulièrement. Ils peuvent être pris en charge par des traitements médicamenteux (antalgiques, anti-inflammatoires) fonctionnels (équilibration occlusale, orthopédie dentofaciale, gouttière de désocclusion), ou chirurgicaux.

En prévention, il faut éviter les pâtes à mâcher qui sollicitent démesurément l'articulation temporo-mandibulaire.

SYNDROME DE MARFAN ET ORTHOPÉDIE DENTO-FACIALE

L'expression orofaciale* du syndrome de Marfan peut être caractéristique mais présente des sévérités plus ou moins importantes.

**orofacial : relatif à la bouche ou au visage*

Ainsi, le spécialiste peut être sollicité pour corriger un palais ogival, un encombrement dentaire, une occlusion inversée ou des anomalies des bases osseuses telles que la rotation postérieure de la mandibule (mâchoire inférieure) ou la mandibule en retrait.

La mécanique orthodontique peut accentuer le risque de rétention de la plaque dentaire. Le spécialiste doit en informer le patient et effectuer un suivi très régulier pendant le traitement.

En cas de traitement orthodontique, la contention* doit être plus longue que pour un patient non atteint.

**contention : stabilisation des dents une fois le traitement terminé (fils ou gouttières de contention).*

SIGNES CLINIQUES BUCCO-DENTAIRES DU SYNDROME DE MARFAN ET APNÉES DU SOMMEIL

Le syndrome de Marfan est associé à une grande prévalence d'apnées obstructives du sommeil (voir encadré ci-contre) qui sont un facteur aggravant cardio-vasculaire (dilatation aortique). Le signe squelettique associé du palais ogival témoigne d'une insuffisance de développement transversal du maxillaire supérieur. Il en résulte une involution (régression) des voies nasales et une diminution de cette fonction au bénéfice de la respiration buccale. Les traitements orthopédiques d'expansion maxillaire sont alors à envisager. D'autres traitements comme des gouttières à port nocturne peuvent être utilisés si l'indication est posée.

SYNDROME DE MARFAN ET PRÉVENTION : LE SCHELLEMENT DES SILLONS

Les mesures préventives contre le risque carieux sont essentielles. Le fluor et l'hygiène alimentaire sont recommandés. On peut également avoir recours aux scellements préventifs des puits et des fissures. Cet acte est indolore et permet de prévenir efficacement l'apparition de caries, même chez les enfants.

De très fins sillons sont présents à la surface des molaires. 80 % des caries naissent de ces cavités difficiles d'accès au brossage. Bien souvent, la brosse à dents ne parvient pas à enlever correctement les micro-organismes qui s'y installent après chaque repas, les débris alimentaires et les bactéries responsables des caries. Le scellement des sillons consiste à appliquer un vernis protecteur incolore pour permettre à la molaire de mieux résister à la carie. Le dentiste pose le matériau de scellement à base de résine, après avoir isolé et minutieusement nettoyé la dent. Une séance suffit, dès l'apparition des premières molaires définitives, et permet de protéger durablement et efficacement le patient des caries. Le projet de soins bucco-dentaires doit être personnalisé, incluant la mise à disposition de brosses à dents adaptées (manche ergonomique ou brosse à dents électrique).

L'APNÉE DU SOMMEIL

Les apnées obstructives du sommeil semblent élevées dans le syndrome de Marfan. Ces arrêts respiratoires sont gênants car ils provoquent des micro-éveils et entraînent des à-coups de pression artérielle qui peuvent contribuer à une dilatation aortique. Les apnées du sommeil s'accompagnent souvent de somnolence pendant la journée. Il est donc nécessaire de réaliser un examen en cas de symptômes évocateurs ou d'atteinte cardiovasculaire sévère.

L'examen le plus complet, réalisé par un médecin spécialiste du sommeil, est la polysomnographie. Il s'agit d'enregistrer durant toute une nuit les signaux respiratoires et cardiaques, l'activité du cerveau et les mouvements des muscles des yeux pour reconnaître les différents stades du sommeil. Cet examen permet de détecter de manière précise les apnées (arrêts respiratoires) et hypopnées (diminution de la ventilation), il s'effectue dans un laboratoire du sommeil. Un autre examen, la polygraphie respiratoire, peut être effectué à domicile. Cet examen enregistre les paramètres respiratoires, cardiaques ainsi que le taux d'oxygène dans le sang.

En fonction des résultats de l'examen, de la sévérité des symptômes et de leurs causes, le médecin prescrira un traitement adapté qui pourra améliorer de manière très significative la qualité de vie.

Des visites régulières chez un spécialiste doivent être planifiées. Le suivi doit tenir compte de la prise en charge globale et pluridisciplinaire des patients atteints du syndrome de Marfan, de leurs atteintes et de leurs traitements.

PRÉVENTION ET SOINS DÈS L'ENFANCE

L'âge idéal pour repérer et traiter les décalages maxillo-faciaux (mâchoire inférieure en avant ou en retrait par rapport à la mâchoire supérieure) semble être 8-9 ans. Les appareils en résine, portés généralement la nuit, associés à des casques réalisant une traction externe, permettent de modifier la position du maxillaire en retrait et de freiner au contraire celle du maxillaire proéminent. A 12 ans, il est souvent trop tard pour ces traitements, car la croissance des os de la face est achevée.

Pour obtenir un bon alignement des dents, il est parfois nécessaire d'extraire certaines dents définitives, vers 11 ou 12 ans. C'est également à cet âge que l'on peut corriger des anomalies de position des dents avec des appareils multi-attaches ou « bagues » collées sur les dents. Il faut parfois jouer sur l'os qui porte les dents pour leur permettre de bien se positionner. Pour les jeunes patients atteints du syndrome de Marfan, il faut veiller à appliquer des forces légères à cause de la carence en fibrilline.

Quels que soient les problèmes de l'enfant, une visite est largement conseillée avant l'âge de 10 ans pour faire un bilan complet.

Ainsi, quels que soient son âge et ses atteintes, le patient, porteur du syndrome de Marfan, doit donner toutes les informations au spécialiste qui effectue son suivi bucco-dentaire. Avoir une valve mécanique, être sous anti-coagulants ou bêtabloquants sont des éléments essentiels à communiquer pour pouvoir bénéficier d'une prise en charge adaptée. Prendre des antibiotiques pour les personnes porteuses de valves à chaque soin dentaire doit être un réflexe incontournable.

Source : Revue Clinic



L'ENDOCARDITE : DANGER N°1

L'endocardite est l'infection d'une valve par un germe. Pour aller se fixer sur une valve, ce germe doit se trouver dans le sang. Pour qu'il y ait passage de germe dans le sang, il faut qu'il y ait effraction vasculaire. C'est le plus souvent le cas au cours des soins dentaires.

La protection naturelle de votre organisme contre les microbes susceptibles de provoquer des maladies infectieuses est en partie assurée par la peau et les muqueuses, qui constituent une barrière, en principe infranchissable, entre le milieu extérieur et l'intérieur du corps humain. Toute effraction de cette « barrière » naturelle, cutanée ou muqueuse, et particulièrement celle occasionnée par des soins dentaires au niveau de la muqueuse buccale, peut être à l'origine d'une bactériémie, c'est-à-dire du passage de bactéries dans la circulation sanguine. Ces bactéries présentes dans le sang peuvent, lors de leur passage au niveau du cœur, se fixer et se développer sur le revêtement interne de ses cavités (endocarde) et plus particulièrement sur les valvules cardiaques. C'est cette infection que l'on appelle l'endocardite.

Des valves et un endocarde déjà altérés par une affection acquise ou congénitale, de même que les prothèses valvulaires cardiaques, sont des **terrains propices à la fixation des bactéries**. L'atteinte infectieuse de l'endocarde d'un cœur sain avec des valvules normales est également possible mais rare.

L'ENDOCARDITE PEUT ENTRAÎNER DE GRAVES COMPLICATIONS : CONSTITUTION DE « VÉGÉTATIONS », D'ABCÈS INTRACARDIAQUES ET DESTRUCTION DES VALVES.

- **Des « végétations »** de taille variable, formées d'amas de fibrilline, de cellules et de bactéries, peuvent se développer sur les valves. Ces constructions, liées à l'infection microbienne se trouvent généralement sur une des faces des valves. Elles sont initialement petites mais vont grossir si l'infection persiste. Leur évolution est imprévisible. Certaines se résorbent spontanément mais d'autres, plus grosses, sont susceptibles de se détacher. Le risque est qu'elles soient emportées par le courant sanguin, et causent l'interruption de la circulation (embolie) dans d'autres parties du corps (cerveau, rate, membres, etc) ou bien favorisent la dissémination de l'infection dans d'autres organes (foyers infectieux secondaires). Il s'agit là d'une complication rare de l'endocardite.

- **Des abcès intracardiaques**, peuvent favoriser la résistance de l'infection au traitement antibiotique. Ils provoquent des dégâts tissulaires importants. Leur traitement nécessite presque toujours une intervention chirurgicale.
- **La destruction des valves cardiaques** peut survenir. Les valves deviennent incapables d'assurer l'étanchéité entre les cavités cardiaques. Ceci peut aboutir de façon plus ou moins rapide à une insuffisance cardiaque grave. Son traitement nécessite un remplacement de la valve infectée par une prothèse valvulaire.

Cette infection, développée au niveau des valvules cardiaques, reste un problème préoccupant en raison de sa gravité. Environ 1300 cas d'endocardites sont encore observés chaque année en France, ce nombre n'a que très peu diminué depuis dix ans. Une proportion importante de sujets âgés est concernée.

Même si son pronostic a été très amélioré, l'endocardite reste une maladie aux conséquences immédiates et secondaires souvent graves. Hospitalisation et traitement prolongé sont nécessaires. De nombreux patients, bien que guéris de l'infection, devront quand même subir une intervention chirurgicale pour remplacer la ou les valves atteintes. D'autres garderont des séquelles plus ou moins lourdes au niveau cardiaque ou d'autres organes, en particulier le cerveau.

IL EXISTE DES SOLUTIONS POUR PRÉVENIR CETTE MALADIE

Les personnes à risque doivent être identifiées.

Dans la moitié des cas, l'endocardite survient chez des sujets ayant déjà une maladie des valvules cardiaques préexistante, soit une prothèse valvulaire cardiaque, ou bien ayant déjà fait une endocardite.

Les « gestes à risque »

Il s'agit avant tout des soins dentaires, mais aussi de certains examens ou traitements au niveau du tube digestif, de l'appareil urinaire, de l'appareil respiratoire ou de la peau. Tous ces gestes sont des « portes d'entrée » de l'infection.

DEVEZ-VOUS VOUS PROTÉGER ? QUAND ET COMMENT ?

Le traitement antibiotique doit être systématique et impératif si votre cardiopathie est à risque élevé d'endocardite :

- prothèse valvulaire,
- cardiopathie congénitale cyanogène non opérée,
- antécédent d'endocardite infectieuse,
- anévrisme de l'aorte.

Toutes les interventions portant sur la pulpe dentaire ou touchant les gencives sont considérées comme des examens à risques.

Implants, chirurgie parodontale et prothèses pour dents à dépulper peuvent être déconseillés.

Le choix du ou des antibiotiques, la quantité à prescrire, la voie (comprimé ou perfusion intraveineuse) et le temps d'administration peuvent être variables selon le geste effectué, ils sont définis par le chirurgien-dentiste ou le médecin.

En pratique, **l'antibiotique est administré en une seule prise dans l'heure précédant le geste**. Il ne doit pas être prescrit plus tôt pour ne pas risquer de sélectionner des bactéries qui deviendraient alors résistantes au traitement utilisé. Le chirurgien-dentiste peut être amené à vous prescrire cet antibiotique pour une durée plus prolongée, si votre situation le nécessite.

Vous pouvez demander à votre cardiologue **une carte de prévention de l'endocardite**. Elle est de couleur rouge si vous êtes à haut risque et de couleur bleue si votre cardiopathie est à moindre risque. Présentez-la systématiquement à votre chirurgien-dentiste.

LA PRÉVENTION AU QUOTIDIEN

La prévention de l'endocardite ne se résume pas à la protection par les antibiotiques.

L'endocardite peut également concerner les sujets ayant un «*cœur présumé sain*» et survenir en dehors des «*gestes à risque*» identifiés.

L'hygiène bucco-dentaire est fondamentale et doit être constante tout au long de la vie : brossage des dents soigneux et prolongé deux fois par jour et surveillance régulière, au minimum deux fois par an, sans attendre d'avoir mal aux dents.

UN MAUVAIS ÉTAT DENTAIRE FAIT LE LIT DE L'ENDOCARDITE.

La lutte contre les infections est très importante. Il ne faut surtout pas manipuler les lésions cutanées infectées. Il s'agit de prendre des mesures d'asepsie les plus strictes possible lors de manœuvres à risque infectieux, comme par exemple le traitement des lésions cutanées, des brûlures. La pratique du piercing est formellement déconseillée chez les patients ayant une cardiopathie à risque.

En cas de fièvre, ne prenez pas d'antibiotiques sans que la cause en ait été identifiée, en prenant avis auprès de votre médecin et en faisant les examens nécessaires. Tout état fébrile doit faire l'objet d'un examen médical afin qu'un diagnostic précis soit posé et qu'un traitement adapté soit prescrit.

Source : Fédération Française de Cardiologie, Pr Daniel Thomas et Pr François Delahaye

TÉMOIGNAGES

Baptiste a 12 ans, il est suivi, depuis un an, pour un traitement d'orthodontie dans un cabinet de ville proche de notre domicile. Ce traitement a été mis en place pour un souci d'esthétisme à la demande de Baptiste car ses dents étaient très mal positionnées.

En parallèle, il est suivi par un médecin maxillo facial au CHU d'Amiens. L'orthodontiste envoie par mail les comptes rendus des consultations au médecin maxillo facial et la collaboration se passe très bien malgré la distance entre les deux cabinets.

Le traitement d'orthodontie prendra fin dans 2 ans, et à la suite de cela, une opération de la mâchoire est prévue car le décalage entre la mâchoire du haut et celle du bas est trop important et ne pourra pas être traité par le traitement d'orthodontie.

Caroline (02)

Quand j'étais une petite fille (déjà haute comme 3 Kg de pommes...), il avait fallu m'arracher une dent. Tout s'était bien passé mais, dans la nuit qui avait suivi cette extraction dentaire, je me souviens encore de m'être réveillée en sursaut et en pleurs : les draps de mon lit étaient couverts de sang ! Spectacle effrayant...



Mes parents arrivés en trombe dans ma chambre étaient horrifiés autant que moi devant une telle quantité de sang dont on ignorait l'origine... Mon père partit à toute allure chercher un ami médecin qui habitait non loin.

Celui-ci a vite compris que j'avais fait une hémorragie dentaire. J'ai encore souvenir de ses paroles : «*Ma petite, ça va aller mieux mais c'est curieux, tu as vraiment des mains de pianiste !*». Il essayait de me rassurer, le brave homme, et moi je me fichais éperdument de mes mains, du piano et de tout le bazar...

Maintenant, je comprends que la fragilité des tissus de mes gencives due au syndrome de MARFAN (non diagnostiqué à cette époque) était la cause de cet événement fâcheux. C'était la forme très particulière de la racine de ma dent qui avait causé autant de dégâts dans une banale extraction dentaire. Quelques jours plus tard, au cours du dîner, j'ai recraché en parlant un énorme caillot de sang grisâtre qui est tombé... plouf... dans mon assiette de soupe ! Et là, ça m'avait bien fait rigoler !

Ce méchant syndrome peut donc nous jouer des tours en maintes occasions. A nous de le débusquer partout où il peut se cacher, le bougre !

La Mouette (13)



MARFANTASTIQUES !

Vous avez déjà remarqué ce mot en grand dans les pages du bulletin, dans les titres de publications internet... Mais connaissez-vous son histoire ?

Tout commence en 2013. Notre fils Clément est un espoir du basket. Il est en internat dans la section basket du Pôle Espoir de Besançon. Recruté dans une grande surface en raison de sa taille car à 13 ans il fait 1m93. Très impliqué et tombé amoureux de ce sport qui valorise sa grande taille, il fait des progrès fulgurants. Sans le freiner, nous lui rappelons cependant qu'il y a une suspicion de maladie génétique, car nous sommes dans l'attente des résultats.

Et ce résultat tombe, le jour même où il devait commencer son entraînement avec une équipe du championnat de France. Alors qu'il avait déjà été en stage à l'INSEP, que plusieurs équipes jouant en national l'avaient approché, alors qu'il commençait à rêver ! Tout s'écroule !

Lorsque nous annonçons la nouvelle aux dirigeants de son club, nous avons un soutien formidable. Tout de suite, l'idée d'un tournoi pour soutenir la recherche est lancée. Tout le club s'implique pour faire de cet évènement un jour spécial, joyeux et animé.

Et puis on se dit que ce serait une bonne idée de lui trouver un nom. On commence à plancher !

Ma fille me parle de mots-valise, alors je cherche des mots qui commencent par FAN. Un nom positif, encourageant, valorisant, vif et joyeux.

On a trouvé ! C'est fantastique !!!

**Voilà, notre grand évènement a un nom :
MARFANTASTIQUE.**

Chaque année, un représentant de l'association y participe comme invité d'honneur. Lors de la deuxième édition du Marfantastique, notre regretté président Patrice Touboulie était présent. Il a vraiment aimé le nom que nous avons donné à cet évènement, à tel point qu'il a souhaité l'utiliser dans le cadre de l'association. Pour lui, une personne touchée par ce syndrome, un médecin, une association, un soutien, sont vraiment marfantastiques.

Depuis, chaque année, un tournoi se déroule dans le club d'origine de Clément. Il s'est élargi au basket-fauteuil, grâce à la présence d'un coach en fauteuil, avec des rencontres où les joueurs valides du club affrontent avec grand plaisir des équipes de basket-fauteuil.

Toutes ces personnes sont marfantastiques, vous êtes marfantastiques !

Quant à Clément, il s'est tourné vers le coaching. Son club lui a permis de suivre des formations : animateur, puis entraîneur. C'est avec beaucoup d'implication et de sérieux qu'il a entraîné d'abord des tout petits en binôme avec un entraîneur expérimenté, puis des jeunes de 14-15 ans, seul, leur faisant partager sa passion et son expérience. A l'obtention de son bac, il a choisi d'aller en internat pour suivre le cursus qui l'intéressait, il a donc dû arrêter d'entraîner son équipe. Mais il a pris le temps de former son successeur. Cette expérience a été extrêmement positive pour lui, lui permettant de s'affirmer en public, de gérer un groupe d'ados en dosant fermeté et douceur, d'apprendre à accepter les défaites et de valoriser les points positifs. Une magnifique école de la vie ! Il est devenu un jeune adulte responsable, sérieux et apprécié, dont sa famille est extrêmement fière !

Laurence (90)





NOS RÉGIONS ONT DU TALENT !

PORTES OUVERTES À TER'ANIMA

La journée Portes Ouvertes au profit de l'association Marfans, dans le magnifique cadre de Ter'Anima, près d'Angers, qui devait avoir lieu en décembre 2020 a dû être annulée en raison des restrictions sanitaires.

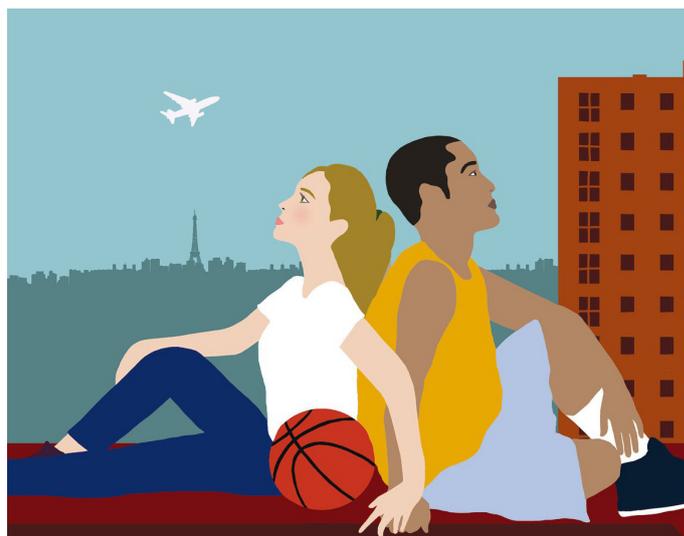
Manon et Maël sont heureux de vous annoncer que cette journée est reportée en 2022. Vous pouvez déjà bloquer la date du samedi 16 avril 2022.

Nous communiquerons sur notre site ainsi que sur les réseaux sociaux pour vous donner toutes les précisions sur cette journée.

Une grande chasse à l'œuf sera organisée. Ce sera l'occasion de passer une journée en pleine nature et de découvrir tous les bienfaits de la médiation animale (teranima-ladube.fr). Vous pourrez également obtenir de la documentation sur le syndrome de Marfan, échanger avec des bénévoles de l'association ou avec d'autres familles concernées.



N'hésitez pas à consulter leur site (teranima-ladube.fr) pour en savoir plus et à les suivre sur leur page Facebook (Ter'anima-médiation animale et location de salle).



LE SYNDROME DU SPAGHETTI MARIE VAREILLE

Voici un livre tendre, émouvant, sans mélo, juste un livre vrai et bien écrit ! Un roman à lire, à faire lire, à partager !

Lire pour moi, c'est s'évader, c'est oublier un peu mon quotidien, mais j'ai des lectures très variées : du roman historique, à la biographie en passant par des romans plus légers ! Pourtant quand l'un de mes amis m'a parlé du « syndrome du spaghetti », je me suis dit « *Mouais..., un livre sur le Marfan, mouais, pas trop envie* ». J'avoue avoir considéré au départ cette lecture comme un devoir de vacances, d'autant que le Marfan, c'est déjà mon quotidien, alors pour m'évader, pas la meilleure solution, a priori !

En fait, une fois la première page lue, je n'ai pas pu m'arrêter, et je l'ai lu d'une traite !

Je ne vais pas vous raconter une histoire que vous croyez connaître, celle d'une ado qui découvre sa maladie, voit sa vie bouleversée, ses projets abandonnés. Vous croyez connaître cette histoire, un peu la vôtre peut-être, ou celle de votre enfant, mais Marie Vareille la raconte avec beaucoup d'émotion et de tendresse. C'est en réalité un roman plein d'optimisme, l'histoire de renoncements certes, mais aussi celle de belles rencontres. Je crois qu'on sort un peu plus fort, quand la dernière page est tournée.

Quand on sait que Marfan est aussi un « membre » de la famille de l'autrice, on se dit qu'il est possible d'en faire une jolie histoire. C'est aussi cela que l'on voudrait transmettre à nos enfants. On se dit alors qu'il n'y a pas de hasard, que des rendez-vous... mais c'est une autre histoire de Marie Vareille, à découvrir !

Laurence (94)



ENTRETIEN AVEC LES DR. NADINE HANNA ET DR. PAULINE ARNAUD, BIOLOGISTES MOLÉCULAIRES AU LABORATOIRE DE GÉNÉTIQUE DE L'HÔPITAL BICHAT CLAUDE BERNARD À PARIS - MARS 2021

Association MARFANS (AM) : pouvez-vous nous présenter rapidement le laboratoire ?

Le Pr. Catherine Boileau est à la tête du département de génétique et au sein de ce département, nous coordonnons le secteur dédié au syndrome de Marfan et aux pathologies apparentées (dont les maladies génétiques de l'aorte), avec 7 techniciens de laboratoire et 2 administratifs. Ce secteur représente environ 30 % de l'activité totale du laboratoire, qui comprend au total 8 médecins biologistes et 26 techniciens de laboratoire qui traitent de différentes maladies rares ou de l'oncogénétique (cancérologie).

AM : d'où proviennent les prélèvements analysés ?

Les prélèvements analysés au laboratoire de Bichat dans notre secteur proviennent de la France entière : ceux effectués au Centre de Référence et ceux réalisés dans les différents Centres de Compétences mais aussi ceux des services génétiques des autres CHU. Les prélèvements du Centre de Référence représentent entre 30 et 40 % des prélèvements reçus dans le cadre du diagnostic génétique du syndrome de Marfan. Il est le laboratoire de référence.

AM : l'association MARFANS avait cofinancé l'achat d'un nouvel appareil. Que vous a apporté cette nouvelle machine ?

En effet, fin 2016, nous avons reçu un appareil qui nous a permis de procéder à la fragmentation de l'ADN et de mettre ainsi en place le séquençage nouvelle génération (NGS), qui permet le séquençage rapide de milliers de molécules. Il nous a permis

d'améliorer nos délais de diagnostic de manière significative. Certains prélèvements pour lesquels aucune mutation n'avait pu être identifiée ont été séquencés grâce à cette nouvelle technologie et des diagnostics ont ainsi pu être posés.

AM : pratiquez-vous le séquençage global du génome (WGS) ?

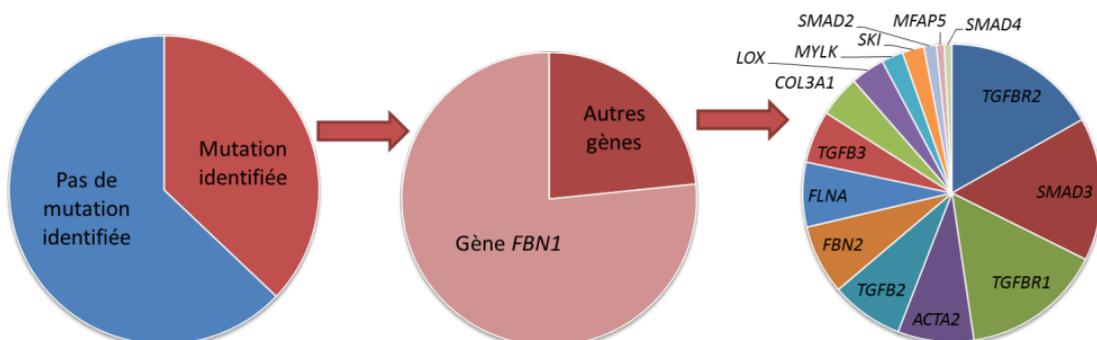
Le WGS n'est pas réalisé dans notre laboratoire. Il peut être fait dans deux laboratoires (AURAGEN et SEQOIA) et reste très encadré dans le cadre du plan France médecine génomique 2025. Nous sommes toutes les deux biologistes référents de l'interprétation de ces données dans le cadre du syndrome de Marfan et des pathologies apparentées.

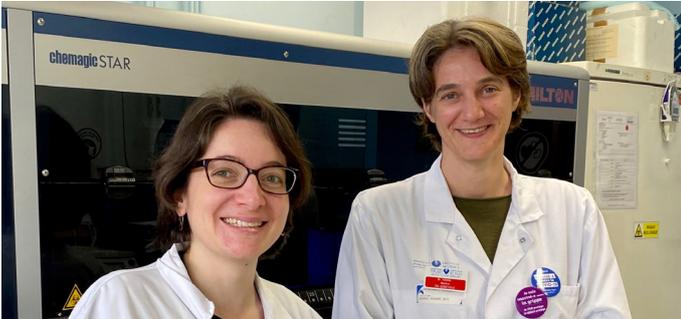
AM : le DPNI (diagnostic prénatal non invasif) est maintenant possible sous certaines conditions pour diagnostiquer le syndrome de Marfan. Pouvez-vous nous en dire plus ?

En effet, et c'est tout frais. Il vient d'être proposé à un couple cette nouvelle méthode de diagnostic prénatal réalisée à ce jour au laboratoire de l'hôpital Cochin à Paris. Il s'agit d'une simple analyse à partir du sang de la mère, qui contient une faible quantité d'ADN du fœtus. On va rechercher la mutation familiale par une technique très sensible. C'est pour cette raison que ce type de diagnostic n'est possible que dans les cas où la mutation est **exclusivement paternelle**. On ne pourra ainsi pas se tromper sur l'origine de la mutation si elle est retrouvée dans le sang prélevé sur la mère. Elle ne peut être proposée qu'aux couples qui envisagent l'**Interruption Médicale de Grossesse si le diagnostic est positif**, car c'est une analyse coûteuse qui demande un développement spécifique pour chaque famille.

AM : combien de gènes sont impliqués dans les maladies héréditaires de l'aorte ?

Environ 25 gènes sont retrouvés dans l'étude des atteintes aortiques. Le gène FBN1 reste le gène majoritairement défaillant dans le syndrome de Marfan. Ci-dessous, vous trouverez un graphique qui reprend le panel de gènes qui sont étudiés.





A gauche Pauline Arnaud, à droite Nadine Hanna

AM : quelle est la proportion de mutations familiales diagnostiquées vs. mutations de novo ?

Le cas index d'une famille est la première personne de la famille qui vient consulter et pour qui on cherche à poser un diagnostic. C'est chez le cas index que l'on initie l'analyse génétique, qui dure environ 1 an, parfois un peu moins en fonction de la charge de travail du laboratoire.

Lorsqu'une mutation est identifiée dans une famille, on peut proposer aux autres membres de la famille (cas apparentés) un dépistage ciblé sur cette mutation et ceci est rendu rapidement (moins de 3 mois).

Environ 65 % des cas index chez qui l'on identifie une mutation ont des antécédents familiaux, et 35 % sont des cas isolés. Si une mutation est retrouvée chez un cas index et qu'on ne la retrouve pas chez ses parents, on parlera alors de mutation « *de novo* ».

AM : combien de dossiers séquencez-vous sur une année ?

Sur l'année dernière, on a séquencé environ 800 cas index et 750 cas apparentés, une activité en légère hausse sur les dernières années. Pour rechercher une anomalie génétique, les 25 gènes identifiés comme cause d'un syndrome de Marfan ou d'une pathologie apparentée sont séquencés. Notre laboratoire possède maintenant une base de données d'environ 3 000 mutations.

AM : le diagnostic clinique doit-il avoir été posé pour procéder à l'analyse génétique ?

L'analyse moléculaire est coûteuse et prend du temps. Les délais de rendu de résultats se sont certes améliorés mais il a fallu poser des critères prioritaires pour entamer une recherche de mutation. Une forte suspicion lors du diagnostic clinique est un pré requis. Ces critères sont en passe d'être progressivement allégés maintenant que les délais se sont améliorés mais c'est un dialogue permanent entre le médecin qui prend en charge le patient, le généticien, le patient lui-même et le laboratoire.

Françoise (67)

POINT D'AVANCEMENT SUR QUELQUES PROJETS DE RECHERCHE FINANCÉS PAR L'ASSOCIATION

MUM MARFAN MUSCLES

Ce projet est porté par le Dr Aubart à Paris. Il a débuté en 2017 et sera prolongé durant toute l'année 2021.

Vingt enfants porteurs d'une scoliose importante sont inclus dans cette étude.

L'association finance les consultations, l'utilisation de l'IRM, et les frais de déplacement des participants pour un montant de 10 000 euros.

Ce projet vise à vérifier le rôle de l'atteinte musculaire dans les symptômes de scoliose pédiatrique, afin d'élaborer des recommandations de prise en charge.

Il a été proposé à une **vingtaine d'enfants porteurs d'une scoliose importante** (> 10°) de participer à l'étude. Les patients choisis sont les plus susceptibles de présenter une atteinte du muscle.

Lors d'une consultation multidisciplinaire, les enfants ont rencontré une neuropédiatre, un orthopédiste et une ergothérapeute, tous chargés de dépister et d'évaluer leur atteinte musculaire. Durant un autre rendez-vous, une IRM (Imagerie par Résonance Magnétique) musculaire du corps entier a été réalisée.

Le dossier a été validé par le comité de protection des personnes en 2018.

A ce jour il reste un participant à inclure par le Dr Aubart, avant de passer à la phase d'analyse et de rédaction.

L'analyse et la rédaction de l'article sont prévues en 2021.

MARFANPOWER

Le projet est porté par les docteurs Edouard et Dulac, à Toulouse. Il a commencé en 2018 et prendra fin en 2021.

Trente enfants ou jeunes adultes sont inclus dans cette étude. L'association finance le matériel sportif et les frais de déplacement des participants pour un montant de 33 000 euros.



Ce projet vise à tester un programme d'entraînement personnalisé chez des enfants et adultes jeunes présentant un syndrome de Marfan, pour voir s'il peut améliorer l'endurance physique, la force musculaire, la masse osseuse et par conséquent la qualité de vie de ces patients.

Afin de tester cette hypothèse, une étude permettant d'évaluer un protocole d'entraînement est proposé aux enfants et adultes jeunes (< 25 ans) présentant un syndrome de Marfan. Selon le Dr Edouard, « *les évaluations retrouvent globalement une diminution de l'endurance de base qui semble s'améliorer au cours du programme de réentraînement de 6 mois. La plupart des jeunes inclus sont très satisfaits de ce programme qui a permis à plusieurs d'entre eux la reprise d'une activité physique régulière.* »

Il reste sept participants à inclure durant l'année 2021. L'analyse et la rédaction de l'article se feront fin 2021.

IRM CYCLOERGOMÈTRE

L'étude Marfan-Elasticité aortique a terminé les inclusions des cas Marfan en décembre 2019, et des témoins appariés mi-février 2020.

L'étude multicentrique portée par le centre de Marseille en partenariat avec celui de Dijon, avait pour mission d'inclure 16 patients Marfan (8 à Dijon et 8 à Lyon), avec le déplacement de l'IRM de Marseille à Dijon. Finalement, le protocole a changé, l'appareil à IRM est resté à Marseille, et les patients dijonnais se sont déplacés à Marseille.

Le post-traitement des données principales a été terminé cet été avec Alain Lalande (Dijon).

Le centre de Marseille du Dr Laurence Bal, porteur du projet, finalise actuellement l'analyse de nombreuses données comparatives de cas-témoins sur les paramètres d'élasticité, et cela le conduit à faire des analyses complémentaires des données cardiologiques pour mieux évaluer l'interdépendance entre le ventricule gauche et l'aorte à l'effort.

Le Dr Bal estime que le premier article scientifique sera terminé au premier semestre 2021, si les conditions sanitaires le permettent.

Le Dr Bal profite de ce bulletin pour transmettre ce message de remerciements pour les soutiens reçus :

« *Un IMMENSE MERCI pour avoir permis à notre étude de devenir multicentrique et d'inclure le nombre nécessaire de patients, grâce à votre soutien financier mais aussi à une communication très dynamique sur notre projet !* »

UNE BONNE NOUVELLE : nous avons des résultats à vous montrer, et nous avons HATE de vous retrouver à la JOURNÉE NATIONALE organisée par l'association MARFANS ! »

LES APPARENTÉS

LE SYNDROME DE LOEYS-DIETZ



L'association MARFANS représente et accompagne les patients atteints du syndrome de Marfan mais également ceux atteints de syndromes dits « apparentés ». On parle de syndrome (ensemble de signes cliniques) apparenté quand certaines manifestations cliniques de ces syndromes sont similaires à celles retrouvées dans le syndrome de Marfan. Les supports génétiques (gènes en cause) en sont différents et chacun a des spécificités cliniques.

Le syndrome de Loeys-Dietz (LDS) est l'un de ces syndromes apparentés. Il a été identifié beaucoup plus tardivement que le syndrome de Marfan. En 2004, on découvre que des mutations sur les gènes TGFBR2 peuvent donner un « syndrome de Marfan ». En 2006, on rapporte des signes particuliers associés à des mutations de TGFBR2 et de TGFBR1, gènes codant pour les récepteurs du TGF- β . Rappelons que dans le syndrome de Marfan classique, le gène FBN1 codant pour la fibrilline est principalement impliqué. Nous avons donc là une première différence. Cette découverte a d'ailleurs permis de poser un diagnostic chez certains patients qui présentaient des signes cliniques de type Marfan, et pour lesquels aucune mutation n'était trouvée sur le gène FBN1.

Depuis 2005, et avec l'évolution de la génétique, d'autres gènes de la voie du TGF- β ont été identifiés qui peuvent donner des signes cliniques de ce syndrome : SMAD2 et SMAD3, les transmetteurs intracellulaires, TGFB2 et TGFB3 qui sont libérés en dehors de la cellule et vont se fixer sur les récepteurs TGFBR1 et TGFBR2. Ces mêmes gènes peuvent d'ailleurs également donner des signes cliniques du syndrome de Marfan classique. Le syndrome de Loeys-Dietz est beaucoup plus rare (10 fois environ) que le syndrome de Marfan.

Ce syndrome se transmet également selon le mode autosomique dominant. Comme pour le syndrome de Marfan, il se transmet directement de parent à enfant, si l'un des parents est atteint. Une mutation « *de novo* » (aléatoire ou spontanée) est également possible. Une caractéristique est la très grande variabilité : certains patients porteurs de mutation n'ont aucun signe, d'autres un anévrisme aortique isolé, d'autres les signes squelettiques d'un syndrome de Marfan et d'autres enfin un syndrome de Loeys-Dietz complet.

On retrouve dans le LDS des signes cardiovasculaires avec parfois une atteinte plus agressive que dans le Marfan classique et une atteinte vasculaire extra-aortique. On retrouve

également des signes squelettiques et de manière plus marquée que dans le syndrome de Marfan, des atteintes cutanées et craniofaciales.

Important : la subluxation du cristallin n'est pas retrouvée dans le LDS.

Pour les atteintes cutanées, la peau des personnes atteintes du LDS a tendance à être plus translucide, ce qui rend les veines très visibles. On note également une cicatrisation anormale avec des cicatrices élargies et une prédisposition aux ecchymoses.

On constate très souvent une fente palatine ainsi qu'une luvette bifide et un espacement anormalement large entre les yeux (hypertélorisme).

Le patient porteur du LDS sera plus souvent sujet aux allergies alimentaires et aux œsophagites.

Les patients sont suivis en consultations multi disciplinaires et chaque atteinte est traitée individuellement. Un traitement par bêtabloquant est en général prescrit pour ralentir la progression des atteintes artérielles. La chirurgie prophylactique de remplacement de l'aorte ascendante est également utilisée.

Voici un tableau récapitulant sommairement les signes cliniques couramment constatés dans le syndrome de Loey-Dietz.

Vaisseaux	Les artères de gros et moyen calibre sont fragilisées : aorte mais aussi carotide, artères du cerveau et des membres. Anévrismes, dissections et tortuosités sont à rechercher.
Coeur	Prolapsus mitral, communication intraauriculaire ou intraventriculaire, valve aortique bicuspidé
Poumons	Possibilité de pneumothorax
Yeux	Risque accru de décollement de rétine, strabisme éventuel favorisé par une faiblesse des muscles oculaires
Ligaments et tendons	En cas d'atteintes des ligaments et des tendons, risques de scoliose, pieds plats, voire pieds bots, instabilité cervicale et hyperlaxité articulaire
Os	Risque d'ostéoporose précoce, déformation du thorax (pectus carinatum ou excavatum)

Françoise (67)

En collaboration avec Prof. G. Jondeau (CR Bichat)

TÉMOIGNAGE

Chez nous c'est le syndrome de Loey Dietz qui s'est invité sans qu'on lui demande !

« *Le syndrome de quoi ?* » Voilà ce que l'on entend quand on prononce ce nom en essayant de ne pas l'écorcher !



Pendant plus de 10 ans nous pensions avoir un Marfan mais la génétique a parlé et au vu des symptômes cliniques de la famille, nous voici avec un LDS (pour les intimes) ! Comme ce n'était pas suffisamment compliqué à comprendre et à prononcer, on nous a dit que pour nous c'était le gène SMAD3 qui était responsable !

Avec tous les membres atteints de notre famille, voici le panel de signes cliniques que nous avons : aorte ascendante et abdominale dilatée ou disséquée, tortuosités des artères notamment au niveau du cerveau, décollements de rétine, scoliose, pieds plats, pied bot, instabilité cervicale, hyperlaxité articulaire, ostéoporose précoce et enfin déformation du thorax...

Heureusement cela n'est pas pour une seule et même personne, mais par exemple pour ma part je cumule les trois quarts des symptômes évoqués mais je vais bien !

Le plus important c'est que nous sommes enfin soulagés de comprendre tout ce qui nous est arrivé et qui ne pouvait se ranger dans la case « *Marfan* » !

Aude (33)

SOS URGENCES CARDIAQUES

Ces numéros sont strictement réservés aux médecins et fonctionnent 24h/24 :

Marseille : 04 91 38 70 10

Paris : 01 56 09 25 55

Rennes : 02 99 28 25 28

Nancy : 03 83 15 74 46

En complément, à **Nancy**, un numéro « *Vill'Hop* » est donné aux patients. Le **03 83 15 74 44** fonctionne du lundi au vendredi de 8h30 à 18h30. Il est dédié aux échanges ville/hôpital entre les médecins de ville, les patients et l'équipe du CCMR Marfan de Lorraine.



TROIS FEMMES PUISSANTES

de Marie N'Diaye - Gallimard 2009 - Prix Goncourt



Trois destins torturés, trois femmes, en lutte pour garder leur dignité et une identité.

Norah, avocate, répond à l'appel de son père et arrive dans son pays d'origine qu'elle connaît si peu. Il lui a demandé de venir défendre son frère emprisonné car il a tué la deuxième femme de son père, à qui il avait fait deux enfants, des jumelles. C'est une histoire d'emprisonnement.

Pour Norah coincé entre des souvenirs qui semblent ne pas correspondre à la réalité et les injonctions de son père ; pour le père sourd aux appels de Norah, enfermé dans ses certitudes et son détachement ; pour les jumelles élevées sans amour ; pour le frère au fond de sa cellule.

La tristesse plombe la maison, ni le soleil, ni la beauté des fleurs ne soulèvent un coin du voile gris qui l'enveloppe.

Fanta a tout quitté pour suivre un mari qui incessamment cherche dans son passé les raisons de son incapacité à être heureux.

Sa quête l'empêche de voir que sa femme et son fils souffrent de son comportement. Fanta aura même, un temps, une aventure pour ne plus avoir à supporter l'enlèvement de son mari.

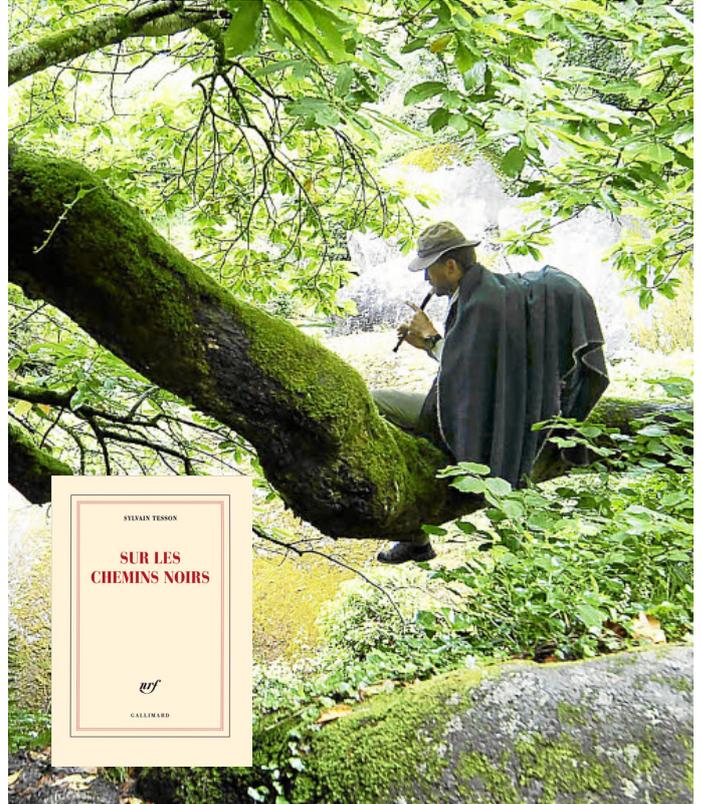
Il donne à Fanta et à son fils une place immense dans sa vie mais paradoxalement oublie de les aimer et d'être présent. C'est l'histoire de Fanta derrière le prisme de son mari.

Khady n'a pas d'enfant, elle est veuve et va devoir disparaître. Sa belle famille ne voulant plus la garder après la mort de son mari. Elle est devenue une bouche inutile à nourrir. On la retrouve jetée sur des chemins de misère de plus en plus sordides, l'espoir ou le désespoir chevillé au corps.

Ces trois histoires sont contées sur un rythme lent. Plus que les lire, on a l'impression de glisser sur elles, d'être absorbé par la violence des sentiments et la douleur des situations.

SUR LES CHEMINS NOIRS

de Sylvain Tesson - Gallimard 2016



Sylvain est tombé d'un toit un soir de beuverie. Sylvain a arpenté le monde entier. Sylvain ne vit que de voyages, de départs et de retours.

Mais là au fond de son lit, fracturé de partout, la seule perspective qui se dessine c'est un centre de rééducation pour plusieurs mois.

Alors dès qu'il a récupéré le minimum nécessaire Sylvain dit non à ce programme et s'en va traverser la France par les chemins noirs, ceux que l'on a oublié au profit des GR bien balisés. Il va se rééduquer tout seul, avec sa volonté pour tout bagage. Il s'enfonce dans cette géographie peu connue, redécouvre des paysages, des hommes, des animaux.

Sylvain sait que pour renouer avec lui-même, il lui faut trouver seul la voie de la guérison. Ses outils seront la marche, la solitude et la verticalité de l'homme debout.

C'est un superbe livre sur l'accomplissement de soi-même, sur le respect que l'on se donne et que l'on se doit. C'est une composition musicale où les portées sont les chemins noirs.

LA CIVILISATION DU POISSON ROUGE

de Bruno Patino

Paru en avril 2019, cet essai, court mais percutant, m'a littéralement « scotché ». Comme tout le monde, je savais bien que LE réseau était devenu pour le moins envahissant et faisait tourner la planche à billets, via la publicité, pour les opérateurs. Mais à ce point de finesse technologique ? Non. Je vous encourage vraiment à le lire... Et plutôt que de rédiger moi-même une présentation, je laisse l'auteur le faire :

« Le poisson rouge tourne dans son bocal. Il semble redécouvrir le monde à chaque tour. Les ingénieurs de Google ont réussi à calculer la durée maximale de son attention : 8 secondes. Ces mêmes ingénieurs ont évalué la durée d'attention de la génération des millenials, celle qui a grandi avec les écrans connectés : 9 secondes. Nous sommes devenus des poissons rouges, enfermés dans le bocal de nos écrans, soumis au manège de nos alertes et de nos messages instantanés.

Une étude du Journal of Social and Clinical Psychology évaluée à 30 minutes le temps maximum d'exposition aux réseaux sociaux et aux écrans d'Internet au-delà duquel apparaît une menace pour la santé mentale. D'après cette étude, mon cas est désespéré, tant ma pratique quotidienne est celle d'une dépendance aux signaux qui encombrant l'écran de mon téléphone. Nous sommes tous sur le chemin de l'addiction : enfants, jeunes, adultes.

Pour ceux qui ont cru à l'utopie numérique, dont je fais partie, le temps des regrets est arrivé. Ainsi de Tim Berners Lee, « l'inventeur » du web, qui essaie désormais de créer un contre-Internet pour annihiler sa création première. L'utopie, pourtant, était belle, qui rassemblait, en une communion identique, adeptes de Teilhard de Chardin ou libertaires californiens sous acide.

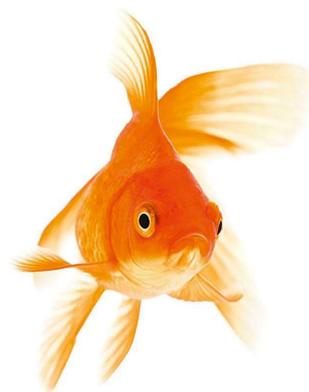
La servitude numérique est le modèle qu'ont construit les nouveaux empires, sans l'avoir prévu, mais avec une détermination implacable. Au cœur du réacteur, nul déterminisme technologique, mais un projet qui traduit la mutation d'un nouveau capitaliste : l'économie de l'attention. Il s'agit d'augmenter la productivité du temps pour en extraire encore plus de valeur. Après avoir réduit l'espace, il s'agit d'étendre le temps tout en le comprimant, et de créer un instantané infini. L'accélération générale a remplacé l'habitude par l'attention, et la satisfaction par l'addiction. Et les algorithmes sont aujourd'hui les machines-outils de cette économie...

Cette économie de l'attention détruit, peu à peu, nos re-

Bruno Patino

La civilisation du poisson rouge

Petit traité sur le marché de l'attention



Grasset

pères. Notre rapport aux médias, à l'espace public, au savoir, à la vérité, à l'information, rien n'échappe à l'économie de l'attention qui préfère les réflexes à la réflexion et les passions à la raison. Les lumières philosophiques s'éteignent au profit des signaux numériques. Le marché de l'attention, c'est la société de la fatigue.

Les regrets, toutefois, ne servent à rien. Le temps du combat est arrivé, non pas pour rejeter la civilisation numérique, mais pour en transformer la nature économique et en faire un projet qui abandonne le cauchemar transhumaniste pour retrouver l'idéal humain... »

Bruno Patino, né le 8 mars 1965 à Courbevoie, est un journaliste et dirigeant de presse français. Il a travaillé dans plusieurs médias : livre, presse quotidienne, presse magazine, radio, télévision et Internet. ([Wikipédia](#))

LA PAGE DES ENFANTS

QUELLE EST L'ORIGINE DE L'HISTOIRE DE LA PETITE SOURIS?

Cette histoire vient d'un conte français du XVIII^e siècle, « *La bonne petite souris* », écrit par la baronne d'Aulnoy. Dans ce conte, une fée se transforme en souris pour aider une reine à vaincre un méchant roi, en se cachant sous l'oreiller du roi et en lui faisant tomber toutes ses dents.

Une croyance plus ancienne voulait que lorsque la dent tombée était mangée par un animal, la nouvelle dent prenne les caractéristiques des dents de l'animal en question. C'est pourquoi, les parents donnaient parfois la dent de lait à une souris, espérant que la nouvelle dent de leur enfant soit aussi dure et aiguisée que celles du rongeur.

Que fait la petite souris avec les dents de lait? Parmi toutes les questions que se posent les enfants à propos de la Petite Souris, c'est certainement celle qui revient

le plus souvent. Il existe différentes versions selon les auteurs. Pour certains, elle les utilise pour construire un palais. Pour d'autres, elle est aussi dentiste pour les animaux et s'en sert pour réparer les trous dans leurs dents.

La Petite Souris est une tradition très répandue dans les pays latins, sauf en Espagne où ce sont des petits anges qui passent échanger les dents de lait. Dans le monde anglo-saxon, on trouve une tradition similaire dans laquelle l'échange de la dent est opéré par la Fée des Dents.

Dans les temps plus anciens, les guerriers Vikings portaient les dents de lait de leurs enfants suspendues à une ficelle autour de leur cou, car ils pensaient que cela leur portait chance au combat.

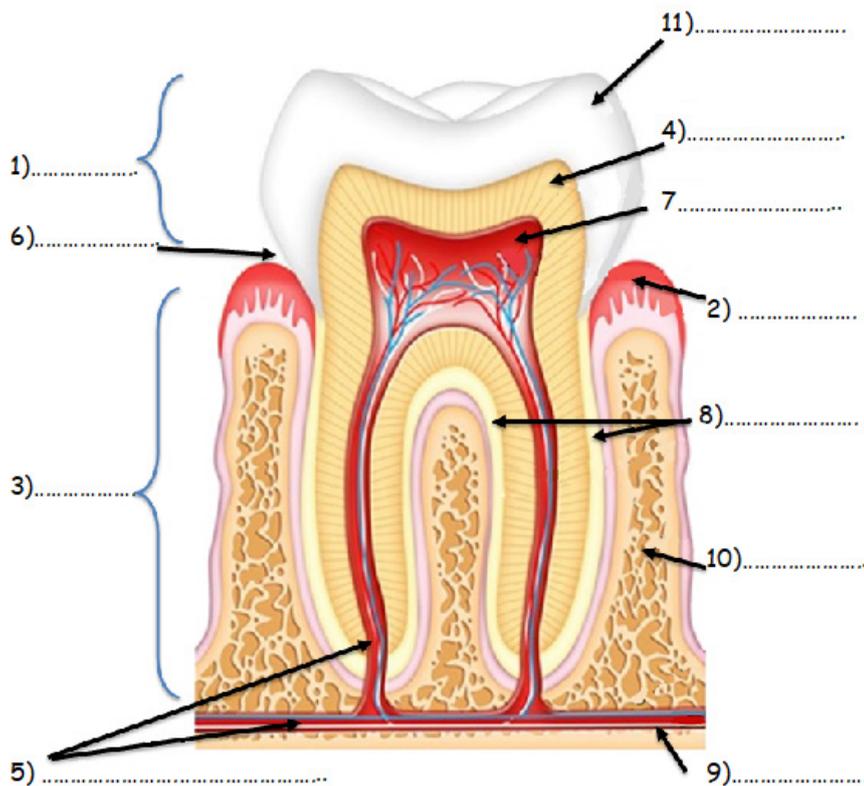
POURQUOI LES «DENTS DE SAGESSE» PORTENT-ELLES CE NOM ?

Si nos dents définitives apparaissent généralement entre 6 et 13 ans, les dents de sagesse ne commencent à se former sous la gencive que vers l'âge de 10 ans et ne se montrent qu'au début de l'âge adulte, entre 18 et 25 ans ! A cet âge-là, nous sommes théoriquement devenus plus sages. Le nom grec de ces dents rend compte de cette maturité puisqu'il signifie « *sagesse, prudence* ». L'apparition de ces dents serait donc la marque d'une sagesse acquise. En turc, on parle de « *dents de 20 ans* » et en arabe de « *dents de la raison* ».

L'alimentation des premiers hommes, principalement composée de viande crue et de coques, usait rapidement leur dentition. C'est pour remédier à ce problème que ces molaires plus imposantes et robustes apparaissaient plus tardivement. L'homme moderne a changé de régime et de mode de vie et en a perdu l'utilité. Le corps le sait, c'est pourquoi il n'est pas rare qu'elles ne poussent pas toutes chez certaines personnes.

Illustration : Pascal Gauffre

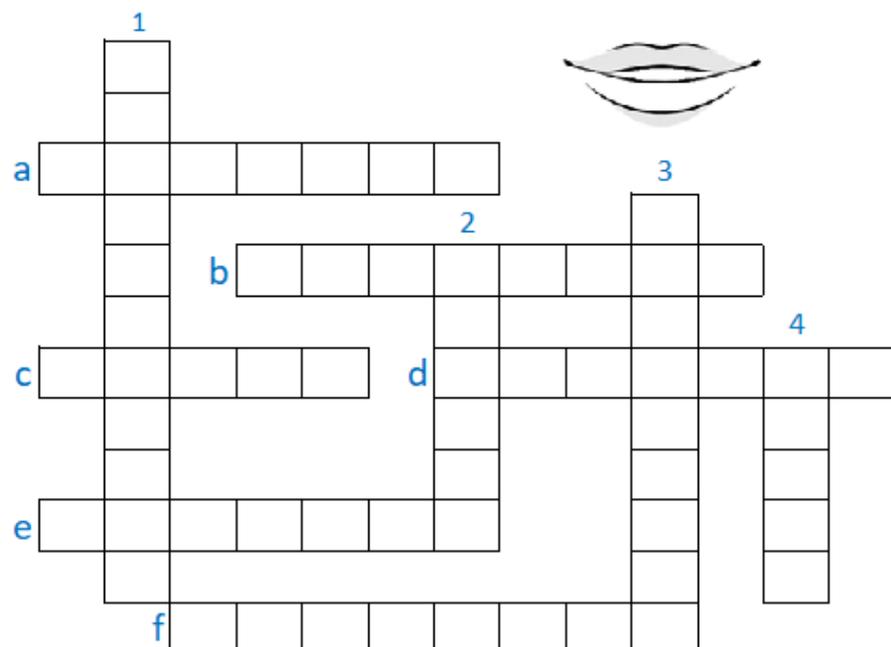




Voici un schéma de l'anatomie d'une dent, tu peux le compléter avec les mots suivants :

- la couronne,
- la gencive,
- la racine,
- le collet,
- l'émail,
- la dentine,
- la pulpe,
- le cément,
- le nerf,
- l'os,
- les vaisseaux sanguins.

1) la couronne - 2) la gencive - 3) la racine - 4) la dentine - 5) les vaisseaux sanguins - 6) le collet - 7) la pulpe - 8) le cément - 9) le nerf - 10) l'os - 11) l'émail



MOTS MÊLÉS

- 1) Elles écrasent les aliments
- 2) Elle est à l'intérieur de l'os
- 3) Elles coupent les aliments
- 4) Il recouvre la couronne
- a) Entoure la racine des dents
- b) C'est la partie visible de la dent
- c) Elle abîme la dent
- d) Elles déchiquettent les aliments
- e) Elle se trouve à l'intérieur de la racine
- f) Elles broient les aliments

1) Prémolaires - 2) Racine - 3) Incisives - 4) Email - 5) Gencive - 6) Couronne - 7) Carie - 8) Canines - 9) Dentine - 10) Molaires

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 votre reçu fiscal : par courrier ? par email ?

Voulez-vous recevoir le bulletin : par courrier ? par email ?

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

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

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



LES CONSULTATIONS EN FRANCE



ÎLE-DE-FRANCE

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

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



CONSULTATIONS RÉGIONALES

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

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

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

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

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

LYON - C.H.U. Hôpital Louis Pradel
Dr. Sophie Dupuis-Girod - Tél. : 04 27 85 65 25

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

NANTES - C.H.U. de Nantes
Dr. Laurianne Le Gloan - Dr Bertrand Isidor
Cardiologie : 02 40 16 53 - Génétique : 02 40 08 32 45

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 26 67 44

STRASBOURG - C.H.U. Nouvel hôpital civil,
Pr. Dominique Stephan - 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