



Phil et Will

n° 2 - Octobre 2014

Journal de l'AFHW Comité PACA-CORSE

Association Française des Hémophiles,
des maladies de Willebrand
et des autres troubles de la coagulation
Reconnue d'utilité publique

Comité Provence Alpes Côte d'Azur Corse

Hôpital Sainte-Marguerite - 270 boulevard Ste Marguerite - 13274 Marseille Cedex 09

CRTH Timone : 04 91 38 67 76 - Pharmacie Conception : 04 91 38 39 36

e-mail : comite@afhwpacacorse.com - Internet - www.afhwpacacorse.com



Chers amis,

Un an s'est écoulé depuis le dernier numéro de « Phil Et Will » et plusieurs évènements, dont vous trouverez des témoignages dans cette revue, ont marqué notre comité. Sans vouloir être exhaustif, je souligne ici quelques faits marquants.

En début d'année, dans une tradition déjà longue de soutien aux activités physiques des plus jeunes, nous nous sommes joints à l'association «Sport Hemo» pour organiser un stage d'initiation au ski alpin, qui vient s'ajouter à notre stage de voile annuel bien connu.

Depuis plusieurs années, ces évènements ne se limitent par ailleurs plus à notre seul comité et nous accueillons des enfants de plusieurs régions.

Nous nous sommes retrouvés quelques semaines plus tard à Hyères, pour notre rassemblement annuel à l'occasion de la Journée Mondiale de l'Hémophilie. Une fois de plus, ce week-end a démontré l'une des forces de notre comité, à savoir la cohésion et la fidélité de ses membres, qui se regroupent chaque année dans un département différent, pour cette manifestation. A noter que nous avons inauguré une nouvelle formule, en y organisant également notre assemblée générale. Ceci devrait nous permettre de dégager du temps lors de notre congrès régional d'octobre et permettre plus d'interactions entre nous, au tour de tables rondes thématiques.

Une délégation de nos adhérents était également présente au congrès national de l'AFH à Pau, dont vous trouverez plusieurs articles dans la revue nationale. En termes de congrès national, notre comité a cependant connu un revers cette année, à savoir l'annulation du congrès des 60 ans de l'AFH, qui devait être organisé en 2015 dans notre région. Face à des difficultés financières, l'AFH a en effet été contrainte de revoir à la baisse le budget de cet évènement, tout en se résignant à l'organiser un an sur deux. L'enveloppe budgétaire votée par le Conseil d'Administration national ne nous a hélas pas permis de maintenir notre proposition.

Dans le domaine de la prise en charge médicale, depuis plusieurs mois, une attention particulière est portée au suivi des hémophiles dans la région niçoise. Plusieurs courriers ont ainsi été adressés aux instances médicales de Nice, ainsi qu'à l'Agence Régionale de Santé, afin de s'assurer de la mise en place d'une organisation pérenne pour les patients adultes et enfants dans cette ville.

Information de dernière minute: nous avons appris qu'une réorganisation générale de la prise en charge des patients était en cours à Nice! Nous sommes actuellement en demande d'informations précises.

En ce qui concerne l'Education Thérapeutique des Patients, un second Patient/Parent Ressource a été formé pour notre comité, en la personne de Nicolas Giraud. Ceci devrait nous permettre d'être plus actif dans le domaine de l'ETP, en lien avec le Centre Régional de Traitement de l'Hémophilie de la Timone.

Je ne peux enfin terminer cet éditorial sans avoir une pensée émue pour Mireille Rovere, qui nous a quittés pendant l'été. Je suis incapable de me remémorer depuis quand Mireille était fidèle à notre comité. Mais aussi loin que mes souvenirs me ramènent, je revois son sourire apaisant. Sa douceur nous manquera.

Merci à tous pour votre soutien et votre confiance !

Votre Président, Jean-Christophe Bosq

NB. Le Congrès National tenu à Pau fera l'objet de compte-rendu dans notre revue nationale.

Mireille Rovere

(1946 - 2014)

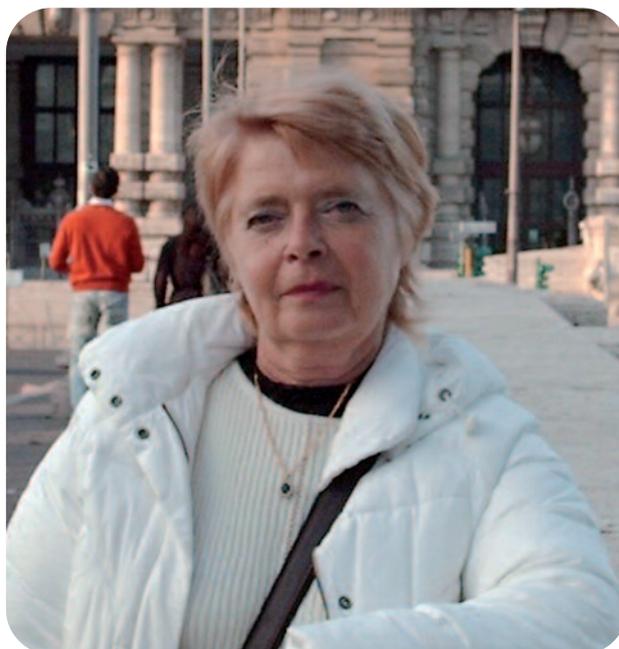
nous a quittés

Nous la connaissions surtout par sa parole douce et son sourire lumineux. Il émanait d'elle un charme rare auquel nous étions tous sensibles.

Nous avons besoin, dans notre actualité cacophonique, de présences calmes et de paroles pensées. Mireille était de ces personnes qui, tout naturellement, font régner la tendre clarté de la discrétion. « Le bien ne fait pas de bruit, le bruit ne fait pas de bien », n'est-ce pas, chère Mireille ?

C'est ainsi que votre vie a été active et féconde.

Après avoir été surveillante générale de l'internat et du lycée de Saint-Dizier, en Haute-Marne, puis proviseur du lycée de Wassy, Mireille devait retrouver le soleil à Giens, au Centre de Formation des Apprentis où elle a enseigné la « Vie sociale et professionnelle ». Ce ne devait pas être toujours facile. Notre amie était en prise avec une réalité bien humaine, constituée de



jeunes adultes parfois défavorisés, ayant besoin d'écoute et d'encouragements. C'est là que la « force douce » de Mireille pouvait rayonner et porter du fruit.

Avec Magali, sa fille, qui trouvera ici l'expression de nos sentiments fraternels, Mireille partageait la passion de notre civilisation latine et Rome leur fut, voici quelques années, une splendide destination par mer. Voyage qui certainement contribua à nourrir la passion de notre amie pour l'archéologie romaine, en plus du bricolage et du jardinage !

Chère Mireille, dans la lumière du souvenir vivant, vous continuez à rayonner parmi nous.

Ouverture, ouvertures

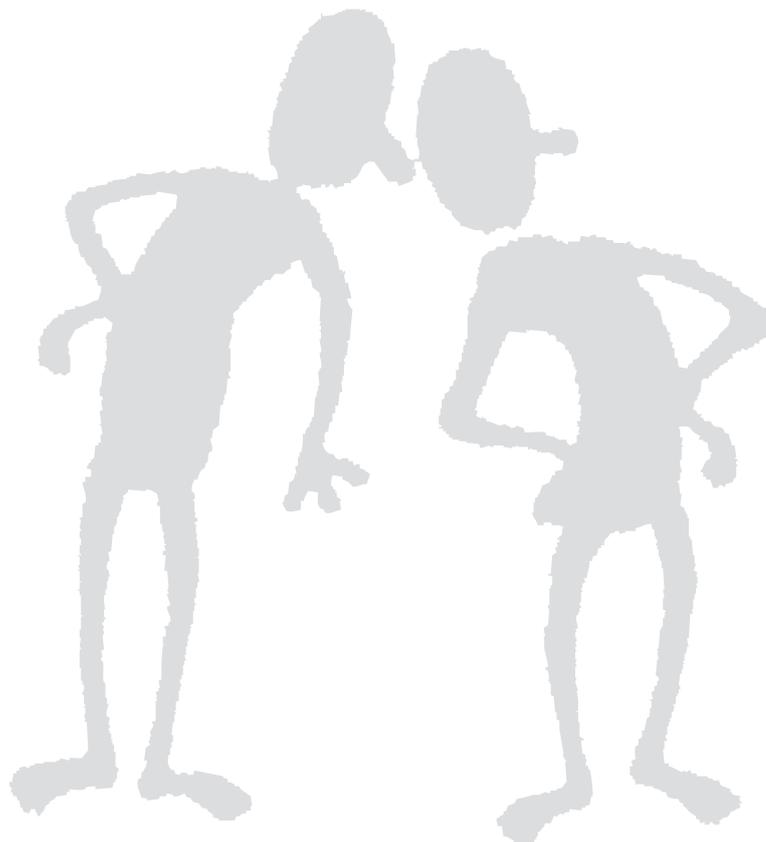
Au cours de ces derniers mois, notre Comité PACA-Corse a nettement mis en pratique les nouvelles orientations qui se font jour au sein de l'AFH. Parmi ces orientations dont notre revue nationale Hémophilie se fait amplement l'écho, nous retiendrons surtout l'implication de l'Association dans les autres troubles de la coagulation.

Faut-il en effet rappeler que l'hémophilie est loin d'être le seul trouble de la coagulation ? Parmi ces maladies, elle est certainement la plus « connue-méconnue ». Un nom à la fois énigmatique et familier, et surtout une certaine aura historique qui nous desservirait plutôt, vu qu'elle ajoute plus à la méconnaissance qu'à la

connaissance (« Ah oui ! l'hémophilie, je connais bien, le Tsarévitch ! Raspoutine ! etc. »). On imagine dès lors ce qu'il peut en être de la maladie de Willebrand, du syndrome de Bernard-Soulier ou de la thrombasthénie de Glanzmann...

Ces pathologies sont néanmoins bien connues des spécialistes, mais les patients restent encore trop isolés. C'est pourquoi l'AFH se fait un devoir de les « repérer », très cordialement. Et de les inviter, de les accueillir. Tout en souhaitant que de leur côté aussi, et autant qu'ils le peuvent, ils se fassent connaître. Ce numéro leur est en grande partie consacré.

Robert MAUMET



Rencontre entre spécialistes

autour de la maladie de Willebrand

Marseille le 22 juin 2013

Suite à la première journée gynécologue de Paris en 2010 la commission Willebrand avait décidé de poursuivre ces journées en région à travers la France.

Après avoir effectué un sondage national par envoi d'un questionnaire aux gynécologues de profession libérale la synthèse des réponses a fait ressortir une forte demande d'information sur la maladie de Willebrand. Ce qui nous confortait encore plus sur la nécessité d'organiser ces journées sur le thème maladie de Willebrand et ménorragies.

Pour l'organisation de cette journée la commission Willebrand a bénéficié de l'aide du personnel de l'AFH qui s'est occupé de la logistique (réservation locaux, traiteur, envoi d'invitations financement (LFB) etc....).

Le programme médical quant à lui a été établi par le médecin référent de la région concernée (Professeur Hervé CHAMBOST du CRTH La Timone à Marseille) qui, basé sur la journée de 2010, comprend quatre thèmes médicaux avec quatre intervenants. La relation étroite entre la commission et le médecin référent (avec un programme établi assez en avance pour avoir une visibilité et une anticipation plus accrue) est un facteur indispensable pour la réussite de cette manifestation.

Notre intime conviction pour la réussite de ce projet : il est impératif qu'il soit partagé par tous.

C'est fin 2012 que le contact et l'accord d'une date avaient été établis entre la commission Willebrand et le médecin référent. La date du samedi 23 mars 2013 avait été retenue d'un

commun accord (car, tant pour les bénévoles de la commission que pour les intervenants, cette réunion se fait sur leur temps libre).

Après plusieurs échanges pour l'élaboration du programme médical avec une équipe locale et le soutien du CRMW il s'est avéré impossible de coordonner la disponibilité des intervenants et la date choisie.

La décision a donc été prise de reporter cette journée au 22 juin 2013 avec la participation d'intervenants locaux. C'est avec une grande satisfaction que nous avons rencontré des intervenants médicaux (les Professeurs Hervé CHAMBOST, Pierre MORANGE, Docteur Claude BORRIONE et Cécile CHAU) très motivés, passionnés et très volontaires, persuadés de la nécessité de ces événements, mais avec un emploi du temps et des sollicitations hors du commun ; Ce qui doit nous faire réfléchir à optimiser au maximum l'utilisation de leur temps pour garantir une parfaite élaboration de ces journées.

La journée du 22 juin était destinée aux gynécologues et a été étendue aux sages-femmes sur la bonne initiative du Pr CHAMBOST.

Elle s'est déroulée au sein de l'hôpital Ste Marguerite à Marseille dont, au passage, nous remercions la direction pour le prêt gratuit de l'amphithéâtre et de la Salle Gastaut. Outre les intervenants, étaient présents : Mr Thomas SANNIE, Président de l'AFH et le docteur Francis SICARDI, Représentant le Comité AFHW PACA CORSE.

Le Professeur CHAMBOST du centre des maladies hémorragiques service hématologie





oncologie pédiatrique de l'hôpital pour enfants de La Timone, ouvre les débats et présente son service et la maladie de W. En introduction, il fait remarquer, entre autre le manque de moyens financiers pour une chose aussi simple que le renouvellement des cartes de soins d'urgence qui sont délivrées aux hémophiles et malades W. Son service est en rupture de stock et les cartes ne sont donc pas renouvelées faute de moyens.

Le professeur Pierre MORANGE, Chef de Service d'hématologie biologique de l'hôpital d'Adultes de La Timone présente le diagnostic de la maladie de W. et les stratégies d'exploration de l'hémostase. Lors des échanges la question a été posée concernant la différence du nombre de malades de W. recensés en Angleterre (environ 6000) et en France (seulement 1500). Ceci s'explique par le fait que la maladie est reconnue en Angleterre au taux du VWF (antigène W) de 50% alors qu'en France seuls les patients atteints des formes les plus sévères sont inclus dans le Réseau FranceCoag (types 2, types 3 et pour les types 1, uniquement les formes avec taux inférieur à 30%). Dans ce cas quel est le statut médical des personnes dans la tranche de 30% à 50% ?

Le docteur Claude BORRIONE du service de chirurgie infantile de l'hôpital d'enfants de la Timone présente les ménorragies de l'adolescente avec situation clinique et prise en charge. Les

débats se poursuivent sur l'aspect compliqué de la prise en charge de la maladie W., qui souvent n'est découverte qu'au moment d'un acte chirurgical. La maladie de Willebrand touchant près de 1% de la population, les participants ont évoqué la possibilité d'un dépistage systématique de la maladie avant tout geste chirurgical. Cela est hélas inenvisageable d'un point de vue pratique et médico-économique. D'autre part, les adolescentes confrontées à leurs premières ménorragies sont très souvent dirigées vers le pédiatre ou le généraliste les suivant depuis leur enfance. Il serait peut être bon, dans ce cas, de cibler ces professionnels pour un dépistage précoce des patientes atteintes d'un trouble de la coagulation.

Après tous ces échanges fructueux et passionnants la pause déjeuner est la bienvenue !

Le docteur Cécile CHAU du service de gynécologie obstétrique de l'hôpital Nord enchaîne sur le dernier thème : désir de grossesse et accouchement : situation clinique et prise en charge : Une des conclusions importantes de ce débat a fait apparaître que les patientes du type 3 ne présentent pas de contre-indication à la maternité a priori, malgré le type sévère de la Maladie. Bien entendu toute grossesse d'une patiente W. quel que soit son type doit être suivie dans un cadre médical approprié avec une communication étroite entre la patiente, l'hématologue et le gynécologue.

En conclusion :

Malgré un nombre de participants inférieur à nos espérances, nous retiendrons des échanges fructueux, stimulants et passionnants et des participants en demande d'information et convaincus de la nécessité de ces journées d'information.

L'organisation d'une telle journée par une association de patients d'une maladie rare se trouve face à deux obstacles importants qui empêchent sa mise en place de façon pérenne :

- un emploi du temps surchargé des intervenants médicaux et des participants potentiels
- un manque de crédibilité auprès des participants qui sont déjà très sollicités par leur organisme de formation continue et les laboratoires

Cette journée était placée sous le haut patronage de la Haute Autorité de Santé et du Ministère de la Santé que nous remercions pour leur soutien.





Nous devons repenser comment atteindre notre objectif : faire connaître notre maladie rare au niveau de sa prise en charge et de son dépistage auprès des professionnels de la santé.

Il faudrait en premier élargir le thème de la journée aux troubles de la coagulation et ménorragies (c'est à dire malades de W - femmes hémophiles - conductrices hémophiles - troubles plaquettaires).

Nous avons appris que chaque corps médical forme des collèges associatifs régionaux et nationaux qui organisent des formations continues ainsi que des congrès annuels régionaux et nationaux. Une solution serait d'approcher ces collèges et faire une demande d'insertion de notre programme d'information au sein du leur – ce qui résoudrait la surcharge d'emploi du temps et le manque de crédibilité. Une autre serait de faire une demande de stand lors de leurs congrès annuels pour la promotion de notre maladie rare.

Notre objectif du début d'année 2013 était d'organiser deux journées d'information : Une dans la région PACA et l'autre dans la région NORD qui à ce jour ne peut se faire en raison d'indisponibilité du médecin référent pour l'élaboration du programme médical.

Compte tenu des difficultés rencontrées pour la journée PACA nous avons pris contact à travers le Président du Comité Haute Normandie avec le Professeur BORG qui se dit favorable à une réunion d'information dans sa région au cours du 1er semestre 2014.

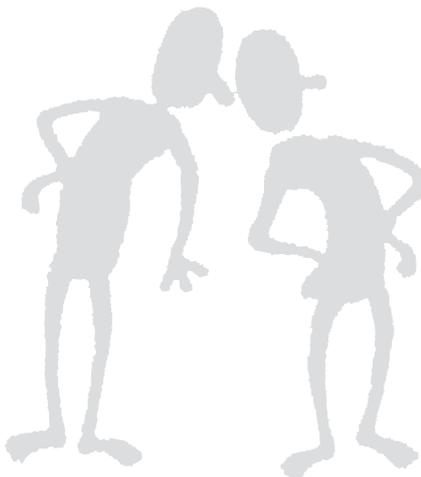
Nous retenons de cette réunion du 22 juin 2013 de nombreux points positifs qui nous permettront d'avancer dans notre travail d'information tant auprès des malades que du personnel médical et nous sommes ouverts à toute suggestion de la part des intervenants avec qui nous partageons les mêmes perspectives pour améliorer le quotidien des patients.

Nous tenons à remercier très chaleureusement et tout particulièrement les Professeurs CHAMBOST, MORANGE, les docteurs BORRIONE et CHAU pour leurs disponibilités et leur dévouement. Le Docteur SICARDI pour son dévouement sans limite auprès de l'AFH et du Comité PACA CORSE, Thomas SANNIE Président de l'AFH pour s'être déplacé et ses interventions toujours pertinentes. Sarah et Véronique, et le personnel de l'AFH (en particulier Bérengère) pour leur aide indispensable au bon déroulement de la journée. Le Comité PACA CORSE pour avoir permis à la Commission W la mise en place de cette journée. Et à nouveau l'Hôpital Sainte Marguerite. Et enfin notre grande reconnaissance aux Gynécologues qui se sont déplacés et qui ont garanti le succès de notre journée qui pourront servir de relais auprès de leurs collègues.

Avec l'autorisation du Professeur CHAMBOST la présentation de cette journée pourra être téléchargée sur le site de l'AFH et sera communiquée à tous les participants.

Vous pouvez toujours poser vos questions, faire part de votre expérience et nous joindre sur notre forum (pour s'y inscrire contacter : alain.legron@laposte.net)

La Commission Willebrand



Raison de plus pour examiner les autres maladies génétiques de la coagulation

Les déficits en facteurs de coagulation

Nous connaissons l'hémophilie et la maladie de Willebrand. Mais il existe d'autres anomalies de la coagulation. Celle-ci obéit à une série de mécanismes, et il suffit qu'un engrenage fonctionne mal pour que l'ensemble du système en soit affecté.

Ces maladies de la coagulation ont pour origine les déficits de facteurs de coagulation différents. Mais les symptômes de ces maladies sont

similaires. Leurs variations sont d'intensité et non de nature.

Tous les facteurs de coagulation peuvent être atteints.

Plusieurs facteurs peuvent être atteints à la fois (V et VIII).

Ces maladies se transmettent sur le mode autosomique récessif et, par conséquent, atteignent aussi bien les filles que les garçons.

Tableau 1 : Caractéristiques des déficits rares

FACTEUR MANQUANT	INCIDENCE	MODE DE TRANSMISSION	DEGRE DE GRAVITE DU SAIGNEMENT	TRAITEMENT
Facteur I Afibrinogénémie Hypoafibrinogénémie Dysfibrinogénémie	5 sur 10 000 000 Non disponible 1 sur 1 000 000	Autosomique récessif Récessif ou dominant Récessif ou dominant	Habituellement léger, sauf en cas d'afibrinogénémie	• Concentré de fibrinogène • Cryoprécipité • Plasma frais congelé
Facteur II	1 sur 2 000 000	Autosomique récessif **	Habituellement léger	• Concentré de complexe prothrombique • Plasma frais congelé
Facteur V	1 sur 1 000 000	Autosomique récessif	Habituellement léger	• Plasma frais congelé
Déficit combiné des facteurs V et VIII	1 sur 1 000 000 †	Autosomique récessif †	Habituellement léger	• Plasma frais congelé • Concentré de facteur VIII • Desmopressine
Facteur VII	1 sur 500 000	Autosomique récessif **	Sévère si le taux de facteur est faible	• Concentré de facteur VIIa recombinant • Concentré de facteur VII • Concentré de complexe prothrombique • Plasma frais congelé
Facteur X	1 sur 1 000 000	Autosomique récessif	De modéré à sévère si le taux de facteur est faible	• Concentré de complexe prothrombique • Plasma frais congelé
Déficit combiné des facteurs vitamine K-dépendants	Non disponible	Autosomique récessif **	Habituellement léger, mais symptômes sévères dans certaines familles où le taux de facteur est très faible	• Vitamine K • Concentré de complexe prothrombique • Plasma frais congelé
Facteur XI	1 sur 100 000	Récessif ou dominant	De léger à modéré lorsque le taux de facteur est bas	• Concentré de facteur XI • Agents antifibrinolytiques • Colle de fibrine • Plasma frais congelé
Facteur XIII	1 sur 3 000 000	Autosomique récessif	Sévère	• Concentré de facteur XIII • Cryoprécipité • Plasma frais congelé

* Chiffres approximatifs.
** Peut aussi apparaître plus tard en raison d'un autre problème médical, de l'effet de certains médicaments, etc.
† Dans certaines populations, notamment israéliennes, irakiennes et italiennes : 1 sur 100 000.
‡ Le déficit en facteur VIII peut, dans de très rares cas, être transmis séparément par un seul parent porteur du gène défectueux.

La mention « autosomique récessif » signifie que les deux parents doivent être porteurs du gène défectueux pour pouvoir le transmettre. La maladie affecte alors aussi bien les filles que les garçons.

Les traitements : Pour ces maladies, il n'existe pas de traitement fondamental (modifiant le gène défectueux). Cependant on peut agir efficacement sur les symptômes, par apport de supplément du facteur déficitaire. Quand ils sont disponibles,

les concentrés de facteur constituent le traitement idéal - et le plus sûr - contre les troubles de coagulation rares. Mais ils n'existent malheureusement que pour les facteurs I, VII, VIII, XI et XIII.

On remarque partout la présence du plasma frais congelé, qui, contenant tous les facteurs de coagulation, contient de ce fait le ou les facteurs déficitaires. Cependant, pour efficace qu'il soit, le plasma frais congelé est par définition moins ciblé que les autres traitements.



Tableau 2 : Saignements associés aux déficits rares¹

SYMPTÔME	FACTEUR I	FACTEUR II	FACTEUR V	FACTEURS V-VIII	FACTEUR VII	FACTEUR X	FACTEUR XI	FACTEUR XIII
Saignements de nez	Commun	Commun	Commun	Occasionnel	Commun	Commun	Commun	Commun
Ecchymoses fréquentes	Commun	Non disponible	Commun	Commun	Commun	Commun	Commun	Commun
Règles abondantes ou prolongées	Commun	Commun	Commun	Commun	Commun	Occasionnel	Commun	Occasionnel
Présence de sang dans l'urine	Jamais	Rare	Jamais	Jamais	Rare	Occasionnel	Jamais	Occasionnel
Saignements gastro-intestinaux	Occasionnel	Occasionnel	Occasionnel	Jamais	Occasionnel	Commun	Occasionnel	Occasionnel
Saignements dans les articulations	Commun	Commun	Rare	Rare	Occasionnel	Commun	Commun	Commun
Saignements dans les muscles	Commun	Commun	Occasionnel	Occasionnel	Occasionnel	Commun	Rare	Occasionnel
Saignements du cordon ombilical	Commun	Occasionnel	Jamais	Jamais	Rare	Commun	Jamais	Commun
Saignements dans le SNC	Occasionnel	Rare	Rare	Jamais	Occasionnel	Occasionnel	Jamais	Commun
Saignements buccaux ou des gencives	Commun	Commun	Commun	Commun	Commun	Commun	Occasionnel	Commun
Saignements durant la grossesse ou l'accouchement [*]	Jamais	Non disponible	Jamais	Jamais	Occasionnel	Jamais †	Jamais	Jamais †
Chirurgie majeure [‡]	Occasionnel	Occasionnel	Occasionnel	Commun	Occasionnel	Commun	Commun	Jamais
Chirurgie mineure [‡]	Commun	Occasionnel	Occasionnel	Commun	Commun	Commun	Commun	Commun
Autre	Rare	Non disponible	Rare	Occasionnel	Jamais	Occasionnel	Rare	Jamais

* Le traitement ne pouvait être écarté.

† Sur la base du nombre d'interventions à ce jour.

‡ Sur la base d'une seule patiente.

LÉGENDE Rare 0-10 % des patients Occasionnel 10-30 % des patients Commun > 30 % des patients Jamais Aucun patient n'a signalé ce symptôme.

ABBREVIATION SNC : système nerveux central (cerveau et moelle épinière)

1. Cette compilation, faite uniquement à partir de données de l'International Registry of Rare Bleeding Disorders (www.rbdd.org), n'est pas exhaustive. Le présent livret mentionne d'autres symptômes qui sont rapportés dans la documentation médicale. Il n'y a pas de données concernant le déficit combiné en facteurs vitamine K-dépendants.

Remarquons que les saignements de nez, les ecchymoses fréquentes, les règles abondantes et prolongées (traitées efficacement avec les contraceptifs hormonaux) sont des symptômes communs à toutes ces maladies.

Les anomalies plaquettaires

Les anomalies atteignent le processus d'agglutination des plaquettes sanguines. Comme le clou plaquettaire ne se forme pas correctement, les personnes qui souffrent de telles anomalies risquent de saigner plus longtemps que la normale. De même, elles sont plus susceptibles de saigner facilement ou de faire des ecchymoses.

Là encore, les traitements sont substitutifs.

Les symptômes sont les mêmes que ceux provoqués par les déficits en facteurs de coagulation.

Le syndrome de Bernard-Soulier

Le syndrome de Bernard-Soulier est une anomalie héréditaire de la fonction plaquettaire causée par une anomalie du récepteur du facteur Willebrand (les récepteurs sont des protéines présentes à la surface des plaquettes qui leur permettent d'interagir entre elles ainsi qu'avec d'autres cellules et avec différentes substances présentes dans le sang). Le syndrome de Bernard-Soulier est un syndrome autosomique récessif. Il affecte donc autant les hommes que les femmes.



Les traitements sont surtout : les agents antifibrinolytiques, le facteur VIIa recombinant, la desmopressine, ainsi que la « pilule » pour les ménorragies.

La Thrombasthénie de Glanzmann

La thrombasthénie de Glanzmann est une anomalie plaquettaire héréditaire causée par une anomalie du récepteur de fibrinogène. C'est une maladie autosomique récessive qui donc affecte autant les hommes que les femmes.

Les anomalies de la sécrétion plaquettaire

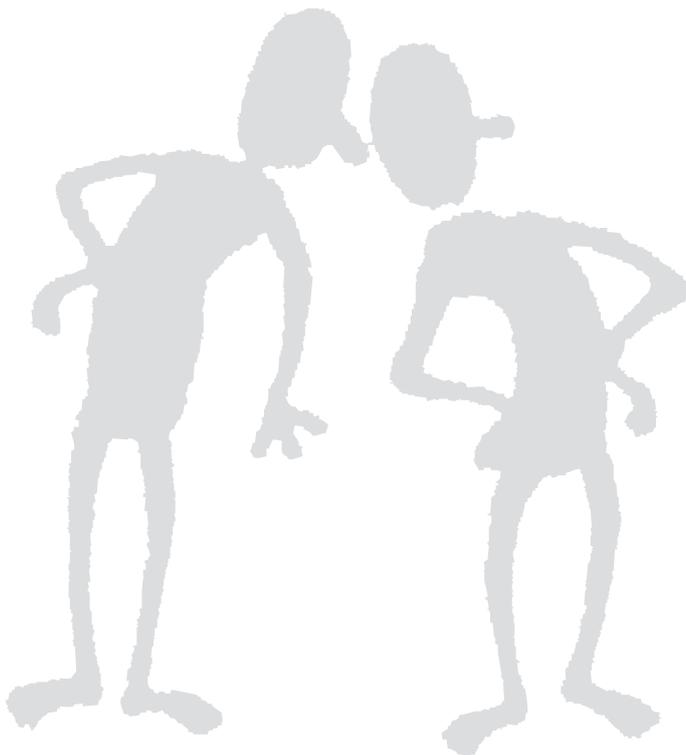
Les anomalies de la sécrétion plaquettaire sont des maladies héréditaires causées par des anomalies des granules plaquettaires. Les granules sont des petits sacs à l'intérieur des plaquettes qui contiennent des protéines et d'autres subs-

tances chimiques nécessaires au fonctionnement plaquettaire. Le mode de transmission (des parents à l'enfant) des anomalies de la sécrétion plaquettaire est différent de ce qu'il est pour d'autres types d'anomalies plaquettaires, et il varie d'une personne à l'autre.

Les symptômes sont analogues à ceux précédemment décrits.

Les traitements : agents antifibrinolytiques, desmopressine, transfusions de plaquettes, contraceptifs hormonaux.

Pour toutes ces maladies - facteurs de coagulation déficitaires et maladies plaquettaires - on doit s'interdire, tout comme pour l'hémophilie, la prise d'aspirine ainsi que les sports violents.



Notre Congrès Annuel PACA Corse

Il s'est déroulé le 27 octobre 2013 à Marseille, dans cette Salle des Martégales que nous connaissons bien. Notre Président national Thomas Sannié s'y trouvait très cordialement parmi nous.

Ce sont principalement « les déficits rares en coagulation » ainsi que « les troubles de la fonction plaquettaire » qui ont été évoqués, respectivement par Madame le Docteur Françoise Boehlen (Unité d'hémostase, Hôpitaux Universitaires de Genève) et Madame le Professeur Marie Christine Alessi (Laboratoire d'hématologie, Hôpital La Timone).

Ce furent des exposés denses, parfois ardu pour nous, humbles patients pas forcément spécialistes de nos « patiences » ! À ce propos, nous ne devons pas craindre, lors de ce genre de causeries, de rappeler éventuellement à l'intervenant qu'il ne parle pas devant des confrères, mais bien devant des malades (ou leurs proches). Il serait en effet regrettable (et un peu ridicule) que nous restions sagement sur nos chaises, tandis que la Science nous survolerait inutilement.



Sourires présidentiels.



*Le Professeur Marie-Christine Alessi (à gauche).
Devinez qui sont les deux autres ?*

Le docteur Françoise Boehlen...
qui a bien voulu nous communiquer
un résumé de son exposé... :

Les déficits rares en facteurs de la coagulation

Les déficits les plus fréquents et les plus connus en facteurs de la coagulation sont l'hémophilie A (déficit en facteur VIII), l'hémophilie B (déficit en facteur IX) et la maladie de von Willebrand. Toutefois, certains patients peuvent présenter un déficit d'un autre facteur de la coagulation (fibrinogène, facteurs II, V, VII, X, XI ou XIII). Il est important de connaître et de diagnostiquer ces déficits très rares. En effet, le risque hémorragique et le traitement peuvent être très différents.





Ces déficits sont généralement héréditaires mais, contrairement à l'hémophilie, les hommes et les femmes peuvent présenter des symptômes hémorragiques. En effet, les mutations ne sont pas situées sur le chromosome X et la transmission n'est donc pas liée au sexe. Il est fréquent que les parents soient porteurs de l'anomalie sans avoir de symptômes. Certains de ces déficits rares sont plus fréquents dans certaines régions et en cas de consanguinité.

Contrairement à l'hémophilie, la relation entre le taux du facteur déficitaire et la sévérité des symptômes n'est pas toujours bonne. C'est notamment le cas pour les déficits en facteurs VII et XI.

Les saignements dans les articulations (hémarthroses) sont plus fréquents dans l'hémophilie que dans les autres déficits en facteurs de la coagulation. Des saignements au niveau des muqueuses (épistaxis, ménorragies, hémorragies lors de l'accouchement, etc.), les hématomes, les saignements après un traumatisme ou lors d'une chirurgie sont fréquents en cas de déficit sévère. Dans certains déficits, les hémorragies peuvent apparaître très tôt, de façon typique lors de la chute du cordon ombilical à la naissance (par exemple en cas de déficit sévère en fibrinogène et en facteur XIII). Des hémorragies cérébrales

peuvent survenir dans certains déficits sévères, notamment en fibrinogène, facteurs X et XIII.

Certains déficits peuvent être à l'origine non seulement de complications hémorragiques mais aussi de complications thrombotiques spontanées ou liées à la substitution en facteur. C'est typiquement le cas de certains déficits en fibrinogène. Les femmes ayant un déficit sévère en fibrinogène ou en facteur XIII font souvent des fausses couches.

Comme pour l'hémophilie, ces déficits factoriels rares peuvent être traités mais pas encore guéris. Pour certains d'entre eux, il existe des concentrés du facteur de coagulation manquant. Pour d'autres, ces préparations spécifiques n'existent pas et il faut avoir recours à du plasma frais congelé pour corriger le déficit. La demi-vie de certains facteurs est très longue, permettant d'effectuer une prophylaxie toutes les 4 à 6 semaines pour le facteur XIII par exemple.

Ces déficits sont donc non seulement très rares mais leurs manifestations cliniques sont très variées. Le traitement doit être individualisé sur la base des symptômes. Ils nécessitent d'être pris en charge dans des centres spécialisés (dits « centres de référence »). Un travail en réseau entre les centres de référence est nécessaire.

Bilan du Loto - 24 novembre 2013

Ah ! le 24 novembre 2013, ce fut le Loto dont les résultats furent excellents :

	DEPENSES	RECETTES
	Achats lots 247,53 € Achats divers 52,18 €	Vente des cartons 1 615,00 € Tombola 152,00 € Buvette 252,00 € Dons 399,90 € : M. Huchet (120,00€) Mme Grare (200,00€) - M. Ciblez (app. photo = 79,90€)
TOTAL	299,71 €	2 418,90 €

Excédent : 2 119,19 €

Place au Stage de ski... et...

Hip ! Hip ! Hip ! Hourrah !!!

à Sport-Hémo qui l'a organisé !

Mais je laisse la parole à Violaine, la Monitrice...

Ce séjour était une première pour certains, une habitude pour d'autres. Mais tous, les petits comme les grands, ont profité du soleil et de la neige. Les conditions étaient idéales pour des vacances réussies, que ce soit pour dévaler les pistes, traîner au soleil ou jouer des parties de cartes endiablées.

Même si les chaussures de ski ne sont pas des plus confortables, c'était ski tous les jours, même le seul et unique jour où la météo n'était pas de notre côté et où il a neigé. Pour ceux qui n'avaient jamais fait de ski, les débuts ont été hésitants. Certains ont même dû descendre les pistes bleues à pied. Mais ça n'a pas duré, avec quelques leçons et un peu d'entraînement, même les pistes rouges ne leur ont pas résisté. Au bout de quelques jours, ils dévalaient les bosses sans aucun problème. Les plus expérimentés, eux, ont même tenté la piste noire, presque sans tomber et le parcours de bosses. Tout le monde a bien progressé en ski, malgré quelques chutes sans

gravité (et des rencontres accidentelles avec la neige ou un panneau ralentir). De quoi bien occuper les journées et dépenser les calories gagnées en mangeant des crêpes et de la raclette.

Les retours à l'appartement, sur fond de bataille de boules de neige, permettaient un repos bien mérité pour les uns et des tournois de belote contrée pour les autres, en attendant le repas. C'était donc une semaine riche en premières expériences, que ce soit sur les pistes, en apprenant un nouveau jeu ou en découvrant les joies de la raclette. Une semaine qui s'est terminée avec succès puisque chacun et chacune a gagné une médaille de l'école de ski. Le palmarès de cette année est donc de 2 premières étoiles, 1 deuxième et 1 troisième étoile pour nos deux débutants, 1 étoile de bronze et 4 étoiles d'or...

En espérant améliorer le score l'année prochaine, sur les pistes de Puy-Saint-Vincent et sous le soleil !



Journée Mondiale de l'Hémophilie

2014

Comme d'habitude, nous l'avons en fait célébrée sur deux jours, les 5 et 6 avril. Le rendez-vous était à Hyères, Hôtel Plein Sud.

L'après-midi du 5 fut touristique et culturelle avec la découverte de la ville d'Hyères, de la villa Noailles, des Salins. Quelques-uns préférèrent rester à l'hôtel qui disposait d'un vaste parc avec pièce d'eau où les enfants (et les autres) pouvaient s'amuser.

Joyeuse soirée qui suivit ! (photos ci-dessous).

La matinée du dimanche fut studieuse mais aussi combien intéressante et sympathique ! Animée par la Professeur Chambost, une table ronde réunissait le Docteur Danielle Royet, pédiatre, le Docteur Marie-Agnès Savigny, urgentiste, Madame Lizbeth Courthaudon, infirmière-Puéricultrice, ainsi que du Docteur Claude Unia, pharmacienne.

Thème : **Le traitement pour tous.**

Cette belle équipe féminine nous a donné beaucoup de son cœur et de son idéal. Les hémophiles qui habitent ces lieux, ou s'y rendent en vacances, peuvent être sûrs de trouver à l'hôpital d'Hyères un Personnel averti, compétent et chaleureux. Un accident reste un accident, une angoisse reste une angoisse... Mais, nous l'avons vu, au sein même de la douleur et de l'inquiétude, cette équipe sait **prendre en charge**, c'est-à-dire : **soigner, encadrer et rassurer**.

Le mieux serait d'ailleurs – surtout pour les vacanciers – d'aller se présenter à cet hôpital pour se signaler comme hémophile, afin d'aider cette équipe à **nous aider**, si besoin était.

Faut-il ajouter qu'une telle remarque est valable pour tous les patients et pour tous les endroits ? Disons que ces praticiennes nous y ont fait d'autant plus penser.

L'Assemblée Générale de notre Comité termina ces deux magnifiques journées.



*A
la
vôtre !*



Il y a eu aussi le Stage

« Tous Chercheurs », à Luminy

du 23 au 25 avril

Un beau jour, un jeune et déjà éminent virologue, David Karlin, a décidé de ne plus être chercheur... tout seul. Il préféra le partage des connaissances et la diffusion du savoir. Ce fut le point de départ de l'École de l'ADN, dénommée aujourd'hui **Tous Chercheurs** et basée à Luminy, dans les locaux de l'Institut de Neurobiologie de la Méditerranée.

Tous Chercheurs reçoit régulièrement des groupes désireux de s'initier à la génétique. Onze membres de l'AFH purent ainsi bénéficier de trois jours de formation, sous la houlette de Marion Mathieu, docteur en cancérologie et adroite pédagogue. Nous étions donc là une douzaine, maniant pipettes et tubes à essais, notre comité étant dignement représenté par Edmond, Jean-Marc... et son papa.



Marion Mathieu et quelques-uns de ses élèves.



Quelques uns des participants, sur fond de Massif du Puget



Olivier Christophe, qui cherche pour nous !

La cellule, les chromosomes furent au centre des explications et travaux pratiques. Surtout, furent évoqués les difficultés associées à la production de protéine recombinante à visée thérapeutique : (purification, stabilité de la protéine, problème de réponse du système immunitaire du patient lors d'injections répétées). Nous étions donc dans notre univers de recherche et d'espoirs.

Le stage s'est terminé par l'intervention d'Olivier Christophe, expert à l'INSERM (U770, Hôpital du Kremlin Bicêtre), membre du Groupe de Travail « Recherche ». Il nous a longuement entretenu des pistes de recherche dans le cas de l'hémophilie et de ses propres travaux (protéine plus stable notamment).

Ce stage s'est déroulé dans d'excellentes conditions, tant au plan de la pédagogie que de la convivialité.

Stage de Voile 2014

Pour le **Stage de Voile** 2014, laissons la parole à Rémy qui, même s'il oublie les nombreuses promenades-découvertes dans Marseille et sur son littoral, nous présente magnifiquement ce Stage de Voile. Que Sport-Hémo qui a aussi été partenaire du stage, Francis Sicardi et Eugène Carbone soient chaleureusement remerciés !

Je suis Rémy MOZIN, j'ai 15 ans. Je vis au Puy en Velay, préfecture de la Haute-Loire. Je suis hémophile sévère. Je viens de participer au stage de voile organisé par l'AFHW comité PACA Corse qui s'est déroulé du 3 août au 9 août 2014 à Marseille. Pour ma part c'est la deuxième année que je participe à cet événement.

Durant toute la semaine nous avons pu découvrir les activités suivantes :

- Kayak biplace de mer,
- Paddle,
- Planche à voile,
- Voilier,
- Dériveur.

Nous avons également été sensibilisés à un cours sur l'environnement par SYLVIE notre monitrice qui nous a accompagné tous au long de la semaine,

Comme l'année précédente ce fut un stage formidable avec une organisation rodée et efficace, avec comme principaux chefs d'orchestre Eugène Carbone et Francis Sicardi ; je profite de l'occasion qui m'est donnée pour les remercier tous les deux pour tout le temps qu'ils nous ont accordés.

Nous sommes donc arrivés le dimanche, jour qui nous a permis de faire connaissance avec 6 autres participants à ce stage.

- Le lundi était consacré à la pratique du KAYAK de mer dans la baie phocéenne et à l'initiation du DÉRIVEUR : du pur bonheur ;

- Le mardi nous avons pu enrichir notre expérience à la pratique du dériveur et l'après-midi nous avons fait une initiation au PADDLE (planche à surf) à nouveau des sensations formidables.

- Mercredi fut une journée exceptionnelle avec une sortie en mer sur le PHYTHEAS : magnifique bateau à voile : quel bonheur de se sentir porter par le vent autour du FRIOUL.

- Jeudi : SYLVIE nous a sensibilisés à la protection de l'environnement et l'après-midi nous avons découvert la planche à voile,

Malgré la difficulté, l'ensemble du groupe a réussi l'épreuve de tenir sur la planche.

- Vendredi : nous avons canoté le long de la cote. C'était magnifique et l'après-midi nous avons pratiqué le dériveur et pour clôturer cette journée nous avons été chaleureusement reçus chez Francis pour un copieux goûter. Merci à M. et Mme Sicardi pour ce merveilleux moment.

- Samedi, dernier jour du stage nous avons vogué dans la baie de Marseille sur un voilier de 14 m toute la journée avec repas à bord : Journée sensationnelle,

Pour conclure, ce séjour à Marseille m'a permis outre la découverte des différentes activités sportives citées précédemment de renforcer des liens d'amitié non seulement avec des personnes ayant la même pathologie que moi mais également avec les personnes qui encadrent et organisent chaque année ce séjour et envers lesquelles je suis infiniment reconnaissant.

Merci à eux pour leur dévouement, cette organisation nous permet de nous retrouver chaque année dans un cadre magnifique pour découvrir des activités exceptionnelles,

J'attends avec impatience l'année prochaine pour renouveler l'expérience.

Rémy MOZIN



*Notre ami Eugène,
qui avec Francis
a organisé ce stage
avec passion*



Sur ce beau et un peu mélancolique contre-jour, conclusion de Robert : Ce numéro est très (trop ?) conséquent. J'espère que vous n'en avez pas une indigestion ! Il aurait pu bien sûr se diviser en 2 ou 3 numéros successifs si je n'avais pas tant laissé traîner... Je veillerai à être plus près du calendrier. Merci pour votre indulgence et notez bien ces 2 dates prochaines :

Notre Congrès Paca-Corse : 12 octobre, salle des Martégaies.

Notre Loto : 30 novembre, salle de la Fédération.

En Fraternité !