VIE DE L'ASSOCIATION P.2 | DOSSIER SPORT P.10 | LA SCOLARITÉ P.14 | RELATIONS FAMILIALES P.20

Bulletin n°64 - Juin 2019

Le bulletin !

Vous avez dit « *anges...* » ?

« *Ce n'est pas possible... je dois avoir un ange gardien !* ». Cette exclamation s'est accompagnée d'un sourcil incrédule, mais aussi d'un bon sourire. Entre deux ateliers de cette rencontre, c'est la pause, et j'ai attrapé cette phrase au vol, comme tant d'autres au cours de ce week-end.
Mais celle-là, elle a fait « *tilt* » !

En effet, beaucoup d'entre nous pourrions dire cela, sous une forme ou sous une autre : « *j'ai eu de la chance - ce n'était pas mon heure - c'est passé tout près, etc.* ». Oui, beaucoup.
Un bref instant je me suis imaginé tous ces anges gardiens, invités silencieux du rendez-vous annuel, pour lesquels il n'est pas besoin de chaise, ni d'hôtel, ni de repas, ni de pauses, et pour lesquels les illusions des magiciens sont cousues de fil blanc !

Croyance, superstition, humour soupape, espoir enfantin ? Ah... les anges gardiens... ! Estimons-nous qu'ils soient les contreparties normales à nos gènes estropiés ?

En repensant à cette exclamation et aux pensées éclairs qui ont surgi, j'ai un sourire amusé... mais un sourire désormais apaisé.
En effet, peu à peu, j'ai cessé de voir partout des signes à décrypter le « *pourquoi du comment ?* ». Peu à peu, j'ai eu la preuve - et pas simplement pour moi - que ces braves anges n'étaient pas sectaires. Eux ne pensaient pas seulement au syndrome : ils étaient attentifs à tout, heureusement !

Alors j'ai remis mon Marfan de partenaire (imposé !) à sa place, finalement relative.

Mais bon... j'ai toujours mon ange gardien à l'œil. On ne sait jamais ! Un instant de distraction est si vite arrivé...

Jean-Michel (22)

DOSSIER

→ **Sport et Marfan (suite)** P.10

FOCUS

→ **Accompagnement postopératoire** - P.6
→ **La consultation de Nantes** - P.19
→ **Du côté des livres** - P.24
→ **La page des enfants** - P.25

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**

À VOS AGENDAS

→ **Réunion régionale**
Lyon - 28 septembre 2019

MARFANTASTIQUES

→ **Asso Triq'o** P.7

MARFANS-BULLETIN-N64.indd 1 15/06/2019 12:31:23

VIE DE L'ASSOCIATION

LE PARCOURS DE FRANÇOISE

Françoise, c'est moi. J'habite à Rennes, aux portes de la Bretagne. Opérée d'un Bentall en 1992 (anévrisme de l'aorte ascendante à 59 mm et dissection), d'une cataracte précoce des deux yeux en 2003, rescapée d'un arrêt cardiaque en 2011 et de deux interventions cardiaques en 2017, et je vous épargne les problématiques Marfan et non Marfan annexes.

Je n'ai été diagnostiquée Marfan qu'en 2004 après une visite à la consultation multidisciplinaire qui se mettait en place à l'hôpital Ambroise Paré près de Paris. J'ai dans la foulée adhérée à l'association qui s'appelait à l'époque l'Association Française du Syndrome de Marfan. Ça a été une belle découverte. Apprendre que je portais une anomalie génétique qui donnait une explication à toutes mes imperfections physiques n'a pas été une mauvaise nouvelle, au contraire. Enfin tout s'éclairait. Et en plus, rencontrer des gens qui étaient comme moi, je n'étais donc pas seule...

Première rencontre nationale au Novotel de Charenton en 2005, formidable. J'ai tellement appris ce jour là, médicalement et humainement.
Et puis Jean Michel est venu me demander de faire partie de l'équipe. Je n'avais jamais envisagé un bénévolat dans le milieu associatif. J'y suis allée, je n'ai jamais regretté.
J'ai dû malheureusement interrompre mon engagement à la suite de mes problèmes de santé de 2011 (avec mauvaise conscience à l'époque d'ailleurs) et j'ai été ravie de revenir m'investir de nouveau suite à ceux de 2017. Comme quoi, on n'absorbe pas obligatoirement les problèmes de la même façon tout au long de sa vie.

Aujourd'hui, je représente l'association au niveau européen dans la **filière VASCERN, filière européenne des maladies vasculaires rares**, dont le syndrome de Marfan fait partie. Je précise que cette présence européenne ne coûte rien à l'association puisque nos déplacements/hébergements sont financés par l'Europe (et oui, l'Europe ce n'est pas si mal que ça...).
L'association Marfan est reconnue et appréciée par la communauté des médecins spécialistes de la maladie et par nos collègues des associations européennes pour son engagement, sa participation au financement de projets de recherche, et par son organisation et son fonctionnement. Il est important de pouvoir partager nos connaissances, nos actions et nos réalisations. Beaucoup de pays européens ne sont pas aussi bien organisés pour la gestion des maladies rares. Pour en savoir plus, vous pouvez visiter le site **www.vascern.eu**. Il est tout en anglais, c'est la langue de communication au sein des filières, mais beaucoup des documents et vidéos de présentation sont sous-titrés en français et dans d'autres langues européennes. Vascern a également une chaîne YouTube, sur laquelle vous trouverez ce que nous appelons les Pills of Knowledge, les pilules de la connaissance, des vidéos courtes et éducatives sur divers sujets relatifs au syndrome de Marfan et autres maladies rares des vaisseaux. Vous avez la possibilité de régler le mode traduction simultanée si les sous-titres n'apparaissent pas en français.

N'hésitez pas à me contacter si vous avez des problèmes de visionnage : **fsteinbach.assomarfans@gmail.com**.

Bien entendu, j'apporte mon aide quand cela est nécessaire pour l'avancement de divers autres dossiers, nationaux ceux-là, l'édition révisée de notre livret d'informations sur le syndrome par exemple qui vient de sortir cette année, l'écriture d'articles, la relecture de documents, etc. J'ai co-animé à Rennes notre réunion régionale en Novembre dernier. La rencontre avec nos adhérents est toujours un grand moment. Être utiles, pouvoir partager nos expériences et nos connaissances, apporter des conseils avisés, c'est notre principale motivation. **Et enfin, sachez combien votre présence à nos rencontres annuelles, régionales et autres nous réjouit. Cela a encore été le cas cette année lors de notre week-end détente les 1 et 2 juin derniers.**

Notez d'ores et déjà dans vos agendas la date de notre prochaine journée nationale le samedi 28 mars 2020 au Novotel à Charenton (aux portes de Paris). Nous avons déjà la confirmation de la présence de plusieurs médecins à cette journée.

Ensemble, nous sommes indubitablement plus forts, alors prenez toutes et tous bien soin de vous et je vous dis : à bientôt !

Françoise (35)

SOS AORTE

UN NUMÉRO DE TÉLÉPHONE À CONNAÎTRE

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 70 44
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.

VIE DE L'ASSOCIATION

UNE ASSISTANTE SOCIALE AU SERVICE DES ADHÉRENTS DE L'ASSOCIATION MARFANS.

L'annonce du handicap de l'adulte ou de l'enfant est un moment de grande douleur. Il engendre un contexte de grande vulnérabilité qui frappe tous les membres de la famille. Il existe des particularités dans l'accompagnement social d'une personne atteinte du syndrome de Marfan.

Des difficultés telles que l'**errance de diagnostic** et l'éloignement géographique entre le centre de référence et le domicile s'ajoutent aux contraintes dues à la maladie. L'adulte ou le parent de l'enfant malade est alors épuisé par le rythme des hospitalisations et les examens médicaux à répétition.
L'impact se manifeste également sur le **plan économique**. Un des deux parents s'arrête de travailler pour effectuer les soins. Les frais de transport et d'hébergement pour les proches lors de l'hospitalisation s'ajoutent aux charges courantes et augmentent les dépenses.

Sur le plan social, le temps alloué, à la maison ou à l'extérieur, aux loisirs de l'ensemble des membres de la famille diminue considérablement. La famille planifie les activités en fonction du rythme et des soins. **Les autres activités s'organisent au conditionnel**. De plus, les sorties de couple ou entre amis sont des occasions rares.
Le rôle de l'assistante sociale est primordial pour prévenir l'isolement et anticiper les ruptures de prise en charge en coordonnant l'ensemble des professionnels intervenant auprès de la personne.

Pour chaque patient de l'association qui le souhaite, je procède à une **évaluation sociale** destinée à recueillir les informations sur l'histoire de la famille, son quotidien, sa vie sociale, l'entourage à proximité du domicile et le soutien dont elle a besoin. Je suis particulièrement **sollicitée dans les démarches administratives** auprès de la MDPH. La construction des dossiers MDPH est une demande récurrente auprès de l'association. Les questions de l'insertion professionnelle ou de la scolarité sont nombreuses également. Je peux vous orienter et vous soutenir dans les démarches administratives de votre quotidien.

Les demandes sont variables, elles peuvent permettre de débloquer un dossier à la MDPH qui ne cesse de traîner parce qu'il manque un document. Comme en témoigne Madame D. : « *Je suis en train de lâcher, je craque !* ». En effet, il est souvent difficile de trouver l'énergie pour faire avancer le dossier, d'obtenir par téléphone la même personne et raconter sans cesse les déboires d'une demande auprès de la MDPH. « *Merci pour votre aide, mon dossier est passé plus facilement et en plus il est complet, je n'ai pas d'inquiétude.* » L'accompagnement social, c'est aussi soutenir dans l'épreuve de l'annonce du diagnostic. En effet, tout est chamboulé, les repères sont modifiés. Le soutien de l'association et celui de l'assistante sociale qui connaît la maladie sont rassurants pour la personne.

La question de l'insertion professionnelle est aussi traitée : « *Je n'ai jamais travaillé plus d'une semaine parce que l'on ne veut pas employer un malade, ce n'est pas encourageant !* ». En proposant un accompagnement spécialisé, Monsieur B. a eu la possibilité de se projeter et peut enfin sortir de son isolement.

Sixtine Jardé,
assistante sociale de l'association Marfans

Pour bénéficier de l'aide de notre assistante sociale, Sixtine Jardé, vous devez être adhérent (vous pouvez adhérer en ligne sur le site de l'association) et formuler ensuite votre demande à : **contact@assomarfans.fr**

CONSULTEZ RÉGULIÈREMENT NOTRE SITE INTERNET !

Depuis quelques temps, Aude s'occupe de la mise à jour de notre site. **Toutes les deux semaines**, elle met une nouvelle vidéo, un nouveau témoignage et ajoute les différents événements quand il y a lieu. Vous y trouverez les invitations aux réunions régionales et pourrez les imprimer directement. Vous pourrez également télécharger certains documents comme le PNDS ou en commander d'autres comme Bakoumba, en donnant vos coordonnées.

[www.assomarfans.fr]

PARTENARIAT

LA FONDATION GROUPAMA

La Fondation Groupama pour la Santé, dédiée exclusivement aux maladies rares, est une fidèle partenaire depuis près de quinze ans. L'association a interviewé sa déléguée générale, Sophie Dancygier.

Marfans : Quelles sont les missions de la Fondation ?

Sophie Dancygier : Notre ambition est de participer à la lutte contre les maladies rares. C'est pourquoi, depuis notre création en 2000, nous sommes partenaires des principales institutions maladies rares et notamment d'Orphanet, de l'Alliance Maladies Rares, de Maladies Rares Infos Services et de la Fondation Maladies rares. Nous développons également des partenariats pour soutenir des projets de recherche scientifique, médicale ou médico-sociale.

Marfans : C'est une forme d'accompagnement ?

S.D. : Tout à fait. Je vois cela comme un soutien, une coopération, un engagement pour faciliter le parcours des parties prenantes à cet immense sujet.

Marfans : Comment mesurez-vous la contribution de la Fondation ?

S.D. : Nos actions sont à la fois financières et humaines. Voici quatre exemples :

- **Les balades solidaires :** lancées sur tout le territoire il y a 5 ans, elles ont pris une place importante dans le financement d'actions d'associations au plan départemental (ainsi, en 2018 plus de 85 projets ont été soutenus et plus de 296 000€ collectés et entièrement reversés). Et l'aspect humain ? Pour aider les associations de maladies rares, près de 25 000 personnes ont marché. Des élus locaux des Caisses Régionales de Groupama étaient les organisateurs. Ces balades permettent de soutenir des projets de moins de 5 000€. Le niveau national prend en charge, régulièrement avec les Caisses Régionales, les projets de montants supérieurs. Mais ces balades sont aussi l'occasion de donner de la visibilité aux associations et aux maladies rares.
- **Le Prix de la recherche :** après avoir attribué pendant plus de dix ans des bourses d'une durée de 3 ans à des post-doctorants, la Fondation décerne désormais un Prix de 500 000€ pour 5 ans. Des institutions réputées participent aux appels à projet (Cnrs, Généthon, Inserm, etc.).
- **Le Prix de l'innovation sociale :** prix de 20 000 €, remis chaque année, pour récompenser une innovation qui concourt à changer la donne dans le quotidien des patients. Par exemple, en 2016, le projet des Hôpitaux universitaires de Strasbourg a été récompensé pour une maison de l'éducation thérapeutique. Ce projet devrait définitivement voir le jour en 2020. Le nombre de projets reçus croît chaque année. Les acteurs de la plateforme maladies rares s'en font l'écho, ce qui donne une crédibilité et une visibilité supplémentaires.
- **Les demandes spontanées des associations :** tout au long de l'année, nous recevons des dossiers. Nous examinons chacun d'entre eux dans la mesure, bien sûr, où ils concernent les maladies rares. S'il y a financement, il peut être du seul niveau national, ou mixte « *national/régional* ». Nous avons 9 Caisses Régionales.

Ces quatre actions phares sont repérées et reconnues par les « *professionnels* » des maladies rares. Quand des projets sont innovants et/ou mutualisables - transposables à d'autres maladies rares – c'est vraiment l'idéal.

Marfans : Cette efficience aura pris presque 20 ans ?

S.D. : Bon calcul ! La Fondation a été créée en 2000, à une époque où personne ne parlait vraiment des maladies rares, à l'époque où le premier Plan Maladies Rares se concoctait. Et nous sommes toujours là, de plus en plus présents.
Le Groupe a misé sur la durée. Même dans les périodes difficiles, la confiance dans l'aboutissement de la mission de la Fondation n'a pas faibli. Cela nous permet d'oser le financement de projets de recherche sur 5 ans.
Il est d'ailleurs significatif que nous recevions maintenant des projets en provenance de start-up via des associations et/ou des hôpitaux, CHU ou non.

Marfans : Les circuits de décisions sont-ils fluides ?

S.D. : Absolument. Les projets de moins de 5 000 € sont du ressort des balades solidaires. Ce sont donc les caisses régionales qui prennent contact avec les associations pour les projets de 5 000 € à 20 000 €, c'est le comité opérationnel de la Fondation qui statue , au-delà, c'est le conseil d'administration de la Fondation. La première instance est composée de 9 représentants des caisses régionales, de 2 membres qualifiés issus d'associations de maladies rares, et de 4 membres du siège social. Au conseil d'administration siègent les 9 présidents des caisses régionales et 8 personnes qualifiées des Maladies rares, dont 6 professeurs de médecine.

Marfans : Quelles sont vos attentes vis-à-vis des associations ?

S.D. : Je dirais les attentes classiques d'un partenaire. Qu'elles ne nous voient pas que comme des financeurs. Au-delà du fait de citer la Fondation, avec son logo, il s'agit notamment pour nous d'avoir un retour du déroulement de la mise en place du projet, des photos. Nous attendons également que les associa-

tions soient présentes lors des événements que nous organisons pour elles et qu'elles témoignent lors de nos assemblées générales dans les territoires. C'est indispensable pour maintenir la mobilisation des caisses régionales dans cette lutte contre les maladies rares.
Le plus délicat pour la Fondation est de recevoir encore trop souvent des dossiers incomplets (pas de réelle description du projet, absence de budget ou budget surévalué...). Il est vrai que les responsables d'associations sont pour la quasi-totalité des bénévoles malades ou dont les enfants/conjoints sont malades. Des personnes dont le quotidien est pour le moins chahuté et qui n'ont pas été formées à la recherche de partenaires. Alors, nous faisons le maximum pour les accompagner, les aider à monter en compétence en termes de méthodologie.

Marfans : Et la Collection Espoirs ?
S.D. : Vers 2005, deux associations ont souhaité réaliser un livret sur leur syndrome. Un livret à destination tant des patients que du corps médical : thèmes médicaux, génétiques, médico-sociaux, le vécu au quotidien, etc.
Les associations «*la fièvre méditerranéenne*» et «*les syndromes de Marfans & apparentés*» ont été les pilotes. Depuis, la liste des publications est de dix. Cela représente un lourd travail d'écriture pour les associations et leurs médecins référents. Mais le succès est là, notamment lors des Congrès médicaux. La Fondation prend en charge la composition et l'impression des livrets.

Nouveau livret Groupama Marfan

Marfans : À titre personnel, que vous apporte cette responsabilité de déléguée générale ?
S.D. : Ma connaissance des maladies rares était faible, comme pour bon nombre de français. En 4 ans, je me suis rendu compte de la complexité de ce sujet, des impacts quotidiens, tant médicaux que psychologiques, d'un courage insoupçonnable de tous les parents ! Je suis admirative, et je les remercie de l'expérience humaine que je vis en les accompagnant.

SANTÉ, MÉDICAMENTS

LES FLUOROQUINOLONES

Que sait-on des risques par rapport à la prise des fluoroquinolones (antibiotiques) pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan et apparentés ? Pour nous éclairer, voici la déclaration de consensus Vascern, réalisée en janvier 2019.

Le groupe de travail sur les maladies héréditaires de l'aorte thoracique au sein de la filière européenne Vascern (HTAD) a publié la déclaration de consensus suivante sur l'utilisation des **fluoroquinolones** chez les patients atteints de maladies héréditaires de l'aorte thoracique (HTAD), dont le syndrome de Marfan et les syndromes apparentés.
Les fluoroquinolones (FQ) sont un groupe d'antibiotiques utilisés pour traiter une grande variété d'infections que l'on trouve principalement dans les marques suivantes : **Ciflox, Ciprofloxacine, Levofloxacine, Ofloxacine**. Les FQ ont récemment **été associés à un risque accru d'anévrisme aortique ou de dissection** dans un certain nombre d'études chez l'homme et l'animal.

FLUOROQUINOLONES ET SYNDROME DE MARFAN

Les patients atteints du syndrome de Marfan, peuvent courir un risque accru d'anévrisme aortique ou de dissection en raison de variants pathogènes de l'un des gènes impliqués dans la production et la régulation des composants clés du tissu conjonctif (**par exemple, le collagène, la fibrilline et l'élastine**). Les effets indésirables connus des FQ incluent également un risque accru de lésions des tendons et des études expérimentales suggèrent que ces lésions pourraient être dues à une augmentation de la dégradation du collagène causée par ces antibiotiques. L'aorte étant également riche en collagène, on a **émis l'hypothèse que les FQ pourraient également augmenter le risque de dissection aortique**.

QUELLE ATTITUDE ADOPTER ?

Jusqu'à ce que de nouvelles recherches soient menées sur les effets des fluoroquinolones sur le tissu aortique, les médecins traitant les patients HTAD et les patients eux-mêmes doivent être informés de **cette déclaration de consensus qui a été examinée de manière approfondie et approuvée par tous les membres du groupe de travail Vascern (**HTAD).
Notre position, en tant qu'association, est d'observer **la plus grande vigilance lors de la prescription** d'antibiotiques et **de refuser cette classe d'antibiotique**.

PSYCHOLOGIE

L'ACCOMPAGNEMENT POSTOPÉRATOIRE : L'ENTRETIEN AVEC UN PSYCHOLOGUE, UN OUTIL D'INTROSPECTION SOUVENT INDISPENSABLE...

Vous allez vous faire opérer bientôt... ou plus tard ou peut-être un jour... d'une dissection, ou d'un anévrisme de l'aorte. Peut-être avez-vous déjà vécu cet événement, de manière planifiée ou au contraire en urgence suite à une dissection. Il s'agit là d'un événement de vie extrêmement brutal. En tous les cas, si vous avez vécu cette expérience, ou quand vous vivrez ce moment, ou si vous devez vivre ce moment un jour, ça a été, ou ce sera un moment important de votre vie et il y a eu ou il y aura toujours, un avant et un après. Un travail psychologique peut être d'une grande aide pour affronter une situation traumatique ou un mal-être postopératoire.

Nous avons abordé ce sujet avec Maina Guibert, psychologue à la Clinique St Yves de Rennes (35), clinique spécialisée entre autres, dans la réadaptation cardiaque. Les patients qui intègrent le programme de rééducation cardiaque de cette clinique se voient systématiquement proposer un accompagnement psychologique. Il n'est évidemment pas imposé mais un entretien de découverte est conseillé. Vivre l'entretien, faire l'expérience de la prise de parole dans ce contexte peut susciter pour certains patients une envie de continuer les échanges. Libre au patient donc de poursuivre le travail psychologique durant sa réadaptation ou de ne pas poursuivre du tout l'accompagnement proposé.

LA RENCONTRE AVEC LE PATIENT

Quand Maina Guibert rencontre un patient pour la première fois, elle pose des questions simples et ouvertes : qu'est-ce qu'il vous arrive ? Qu'est-ce qui fait qu'on se rencontre aujourd'hui ? Que s'est-il passé, comment, dans quelles conditions ? Elle choisit de ne pas manifester sa connaissance de l'état de santé du patient pour que ce dernier raconte avec ses propres mots l'évènement vécu.

En fonction des réponses, elle oriente ses questionnements, s'intéresse à la personne, lui fait raconter son histoire, ses centres d'intérêt, perçoit sa sensibilité, ses goûts. Il est important que le patient ne se réduise pas à son syndrome. Maina Guibert est attentive au discours. Dans ce qui se dit, quelle est la logique singulière de ce qui se passe pour cette personne-là. Qui est cette personne et pourquoi l'évènement de santé a ce type de répercussions ?

A l'écoute des patients, la psychologue peut être amenée à effectuer un travail psychologique sur plusieurs problématiques :

- La période postopératoire et la réanimation parfois vécue difficilement avec les effets secondaires hallucinatoires de la morphine, l'impression d'être égaré dans l'espace, dans le temps. Certains patients se sont sentis agressés par le comportement de soins des soignants, d'autres ont mal vécu la phase où une aide extérieure a été nécessaire pour faire la toilette et les besoins, un vécu de dépersonnalisation, de déshumanisation. Ils ont besoin de mettre des mots sur ce vécu.
- Dans la répétition de certaines paroles, la psychologue peut entendre l'expression de véritables traumatismes, un arrêt dans l'histoire du patient. Certains sont traumatisés par la simple description de l'intervention qu'a faite le chirurgien et ruminent des images choquantes de l'effraction dans leur corps (ouverture du thorax, baisse de la température corporelle, arrêt du cœur pendant l'intervention).

Il va s'agir alors de remettre le patient dans son histoire, de travailler sur cette rupture pour qu'il puisse continuer sa vie.

Le bruit de la valve : oui, la valve mécanique fait du bruit ! Certains chirurgiens oublient de le préciser. En fait, on pense qu'il y a un effet de caisse de résonance avec le tube aortique. Le bruit est différent d'un patient à l'autre, d'une position à l'autre, d'une valve à l'autre aussi peut-être, mais surtout chaque patient a sa façon de percevoir ce bruit.

Ce qui est sûr, c'est qu'il est source d'angoisse : le patient a tendance à penser qu'il ne pourra jamais s'habituer à vivre avec ce bruit en permanence. Mais le paradoxe de cette angoisse, c'est «*et si ça s'arrêtait*», «*si je ne l'entendais plus*»... N'est-ce pas finalement le patient qui cherche à se rassurer en cherchant consciemment ou inconsciemment le bruit de la valve ? Le travail va être d'amener le patient à dire ce paradoxe : pour qu'il se rassure autrement et qu'il puisse ainsi s'autoriser à moins l'écouter. Elle prendra ainsi moins de place et le patient l'entendra également moins.

Maina Guibert précise : quelle que soit la pathologie cardiaque, il y a le rappel de notre condition de mortel, qui ouvre une angoisse de mort. Le travail psychologique va porter sur l'acceptation de la condition de mortel qui vaut pour tous, tout en cherchant à éloigner l'angoisse d'un danger de mort imminente et aussi se remettre dans le temps de sa vie.

Le bruit, c'est également le symbole de l'étranger qui est mis à l'intérieur de soi. Comment va-t-on faire de ce corps étranger un «*sien*», un «*soi*». La valve (biologique ou mécanique d'ailleurs) et/ou la prothèse aortique, sont vues comme des «*pièces détachées*» d'une autre nature qui ne sont pas faites

pour cohabiter. On pense son corps en général de l'extérieur, et là le patient doit être amené à penser son corps de l'intérieur.

LE RAPPORT DU PATIENT À SON CORPS, VOIRE SON NOUVEAU CORPS

La problématique du schéma corporel peut être également abordée : le schéma **corporel a été modifié**. La personne ne se retrouve plus. L'image du corps est transformée. L'impact psychologique de la cicatrice, qui se voit, doit être géré.
Sur le plan physique, le corps est bien refermé, sur le plan psychologique, ce n'est pas refermé. Le travail psychologique va consister à amener le patient à reconstituer une image où tout le corps se tient bien en entier et à restaurer une image mentale revalorisée de lui-même.

Un sujet peut-être moins souvent abordé mais tout aussi important et très fréquent, celui de **la culpabilité** du patient d'inquiéter les proches. Le travail psychologique consiste à resituer le rapport affectif : qu'est-ce qui fait notre valeur auprès des autres ? S'ils s'inquiètent pour nous, c'est parce qu'ils nous aiment et ils ne nous aiment pas que pour nos capacités mais aussi avec nos moments de défaillance. Cela compte pour eux d'être là quand on a besoin de soutien.
Le vécu des proches : la consultation chez un psychologue peut être également intéressante pour les proches qui ont vécu l'épreuve de la chirurgie cardiaque parce qu'ils l'ont vécu différemment. C'est une offre qui est parfois proposée à la clinique St Yves. Dans ce cas, le proche s'entretient avec un collègue de Mme Guibert. Il faut « *différencier les espaces* », ce n'est pas la même vie psychique, ce n'est pas la même histoire quand bien même ils vivent la même chose. Ils le vivent chacun avec ce qu'ils sont.

QUELLE QUE SOIT LA PATHOLOGIE

Vous remarquerez que nous n'avons pas utilisé le mot Marfan au cours de cet échange même si à la base de l'entretien, on est parti sur une pathologie cardiaque typiquement Marfan, l'anévrisme, la dissection, le remplacement de valve. Le syndrome de Marfan est une maladie rare. A la clinique St Yves, Mme Guibert en a reçu peu et c'est logique, mais une chose est sûre : le patient atteint par le syndrome de Marfan est abordé en premier lieu comme tout patient présentant une pathologie cardiaque. Le patient porteur du syndrome de Marfan n'est pas abordé comme un « *Marfan* ». La personne est amenée à parler du syndrome et de son histoire avec le syndrome. S'il y a quelque chose à travailler psychologiquement concernant le vécu avec le syndrome, ça le sera de la même façon que tous les autres thèmes abordés plus haut.

Le travail psychologique peut s'avérer important après une chirurgie cardiaque. On le voit, différentes problématiques traumatiques sont rencontrées. L'offre proposée par la clinique St Yves et d'autres cliniques de réadaptation cardiaque est un plus. En effet, rappelons que les consultations avec une psychologue ne sont pas remboursées par la Sécurité Sociale. Peu de mutuelles proposent un remboursement et quand c'est le cas, c'est très limité.

MARFANTASTIQUES !

ASSO TRIQ'O

Je m'appelle Thomas, j'ai 38 ans. Je suis atteint par le syndrome de Marfan et mon frère l'est également (100% de la fratrie). C'est une transmission héréditaire maternelle. Enrichi par un parcours agrémenté de nombreuses interventions chirurgicales (dos, cervicales, cœur...) et aidant mon frère ayant un handicap mental, j'ai une certitude : il est essentiel de s'imaginer, se raconter, entendre, partager de belles histoires. Soit !

Grâce au soutien sans faille, inconditionnel, de mon épouse, nous avons créé une association dans ce sens dont la devise est « *Ensemble : Imaginons, Jouons, Apprenons* », **Asso Triq'o**. En 2017, une première édition du défi « ***L'imaginaire n'est pas maladie*** », en pied de nez au malade imaginaire, nous a permis d'offrir 700 jeux Triq'o dans le département de l'Hérault. Puis, en 2018, au niveau national, grâce au soutien remarquable de la grande famille du Volley Français et de l'association MARFANS, une tombola a permis de gagner de nombreux maillots des joueurs et joueuses des équipes de France.

Nous avons pu ainsi :

- Sensibiliser à la maladie rare du syndrome de Marfan.
- Soutenir l'association MARFANS dans son rôle d'aide aux familles et de financement des projets de recherche médicale.

Concrètement, 1 200 jeux ont été offerts dans des structures médicales en France et 1 000 € remis à l'association MARFANS. Chaque jeu est porteur du logo de l'association MARFANS, la sensibilisation peut ainsi continuer grâce au vecteur curiosité : « *C'est quoi ce logo ?* ». Après avoir tant reçu, il est de notre devoir de rendre, autant que possible !

www.asso-triqo.com

DOSSIER

SPORT, ACTIVITÉS PHYSIQUES ET MARFAN (SUITE)

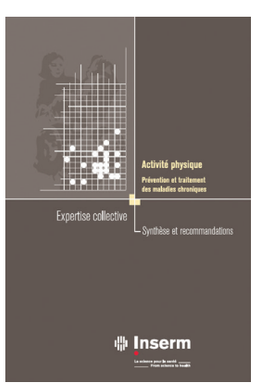
Dans notre dernier bulletin, nous avons largement développé le thème du sport qui revêt un caractère particulièrement important pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan. Il nous a paru intéressant d'ajouter quelques éléments à ce dossier.

L'IMPORTANCE DE L'ACTIVITÉ PHYSIQUE DANS LA PRÉVENTION ET LE TRAITEMENT DES MALADIES CHRONIQUES

Peu après la parution de notre dépliant Sport et activités physiques, l'Inserm a publié, le 14 février dernier, un rapport sur le même sujet vis-à-vis cette fois du traitement des maladies chroniques. Celui-ci renforce les conclusions de notre propre travail. Vous en avez ici la teneur.

Cette expertise collective, conduite selon une démarche rigoureuse, a nécessité trois ans de travail. Un groupe pluridisciplinaire composé de 14 experts, dont le Pr. Carré qui a collaboré à notre dossier sport dans le dernier bulletin, a analysé plus de 1 700 références bibliographiques portant sur onze maladies chroniques fréquentes. Les experts se sont appuyés sur des études de cohorte, sur des études expérimentales chez l'animal et l'être humain, et sur des essais cliniques publiés dans les meilleures revues scientifiques et médicales du monde. Nous avons assisté pour vous à la restitution de cette vaste étude.

En préambule, nous souhaitons vous donner la **définition de la « *maladie chronique* »** : les maladies chroniques sont des affections de longue durée qui, en règle générale, évoluent lentement. Ces maladies recouvrent des maladies transmissibles (Sida) et non transmissibles (pathologies cardio-vasculaires, cancers et diabète) persistantes, certains troubles mentaux (dépression, schizophrénie), ainsi que les handicaps physiques permanents (cécité, affections articulaires). Les maladies chroniques se caractérisent « *au-delà de leur durée, par l'ampleur de leurs répercussions sur la vie quotidienne non seulement pour les patients mais aussi pour leur entourage. Cette situation bouleverse tout, de l'état de santé à la qualité de vie, des amitiés à la vie familiale, des loisirs à la vie professionnelle. Leur point commun est qu'elles retentissent systématiquement sur les dimensions sociale, psychologique et économique de la vie du malade* » (OMS, 2005).



En ce sens, on notera que les maladies génétiquement transmissibles ne sont pas considérées comme « *maladies chroniques* » au sens où l'OMS l'entend, mais que certaines des manifestations du syndrome de Marfan, par exemple, peuvent avoir les mêmes répercussions que celles décrites dans l'expertise Inserm.

Maladies cardiovasculaires, cancers, troubles respiratoires, diabètes,

dépressions, maladies neuro-dégénératives. Aujourd'hui, un Français sur trois souffre d'une maladie chronique. Une proportion qui grimpe même à trois Français sur quatre après 65 ans. Et le nombre de personnes concernées ne cesse de croître, en raison du vieillissement de la population, de l'allongement de l'espérance de vie et des dépistages précoces. **Les personnes atteintes par le syndrome de Marfan ou tout autre syndrome apparenté ne sont pas épargnées par ce type de maladies.** Or, être atteint d'une maladie chronique augmente les risques de nouvelles maladies, de déconditionnement physique, de dépendance et de précarité sociale. **Alors n'en rajoutons pas**, nous avons déjà bien assez de problèmes à gérer avec notre syndrome.

CE QUE NOUS AVONS RETENU POUR LES PATIENTS PORTEURS D'UN SYNDROME DE MARFAN OU APPARENTÉ

Il faut impérativement combattre la sédentarité, source de déconditionnement physique et pratiquer de manière régulière une activité physique en **prévention primaire*** des maladies chroniques diverses pouvant nous atteindre (diabète, infarctus, asthme).
Ensuite, en **prévention secondaire*** et **tertiaire***, pour le cas où nous serions déjà atteints par une maladie chronique en supplément de notre syndrome, les travaux menés par l'Inserm montrent clairement que, dans le cas des maladies cardiaques, des cancers, des maladies respiratoires, des maladies articulaires, des diabètes, des accidents vasculaires cérébraux ou des dépressions, ne pas être sédentaire et pratiquer régulièrement des activités physiques adaptées sont efficaces pour contribuer à diminuer l'évolution de ces maladies, la prévalence d'incapacités chroniques ou les récidives.

Avec le temps, les répercussions des maladies chroniques dépassent souvent le cadre de la « *simple* » atteinte organique initiale. Des complications peuvent survenir, en lien avec l'évolution de l'affection ou consécutives aux effets secondaires des traitements. Peu à peu, d'autres troubles se signalent, en sourdine. À cela s'ajoutent une tendance à l'inactivité physique et un repli sur soi. Les patients entrent progressivement dans le cercle vicieux du déconditionnement physique et psychosocial. Des troubles métaboliques, musculaires et osseux peuvent survenir. La dépression guette, qualité et durée de vie se dégradent.

Le cercle vicieux du déconditionnement affecte durement les 20 millions de Français fragilisés par une maladie chronique nouvellement diagnostiquée, et plus gravement encore ceux dont la maladie est avancée. Ce phénomène peut être enrayé par la pratique d'un programme d'activités physiques adaptées, qui permet au patient de reprendre conscience de ses capacités et de les améliorer.
Mettre tout en œuvre pour faciliter la mobilité active des personnes malades chroniques, par l'aménagement de lieux adaptés, par une meilleure accessibilité des espaces publics et sportifs et par la promotion des bénéfices sur la santé d'une activité physique régulière est devenu une priorité pour une population française vieillissante, de plus en plus exposée aux maladies chroniques.

Prescrite par des médecins, personnalisée et ajustée au mode de vie des patients, appliquée par des professionnels formés, l'activité physique améliore la qualité de vie, aide à réduire les symptômes, à prévenir l'apparition de nouvelles pathologies et contribue à diminuer les hospitalisations non programmées.
Ces programmes spécifiques ne viennent pas en opposition aux traitements classiques (chirurgies, médicaments, dispositifs médicaux.), ils les complètent. Dans certains cas, comme les cancers, ils les potentialisent même (acte préparatoire à une chirurgie, diminution des toxicités de chimiothérapie).

LES DIX ENSEIGNEMENTS À RETENIR DE CETTE EXPERTISE COLLECTIVE POUR LA PRATIQUE ?

1. Prescrire précocement. Si les bénéfices des programmes d'activités physiques adaptées sont avérés pour les maladies chroniques sévères, la prescription médicale, notamment par les médecins généralistes, devrait se faire dès l'annonce de la maladie. Les médecins disposent d'une nouvelle gamme de traitements pertinents et efficaces dans leur arsenal thérapeutique qu'ils sont habilités à délivrer à bon escient dans les parcours individuels de santé de leurs patients.

*DÉFINITIONS :

Prévention primaire : « *la prévention primaire est définie comme l'ensemble des actes destinés à diminuer l'incidence d'une maladie, donc à réduire l'apparition des nouveaux cas ou à en retarder le début* » (OMS, 1948).

Prévention secondaire : la prévention secondaire « *vise à diminuer la prévalence d'une maladie, (nombre de cas présents sur une période donnée, ou nombre dépendant de l'incidence et de la durée de la maladie). Elle recouvre des actions destinées à agir au tout début de l'apparition du trouble ou de la pathologie afin de s'opposer à son évolution* » (OMS, 1984).

Prévention tertiaire : la prévention tertiaire « *intervient à un stade où il importe de diminuer la prévalence des incapacités chroniques ou des récidives et de réduire les complications, invalidités ou rechutes consécutives à la maladie* » (OMS, 1984).

Incidence : l'incidence désigne le nombre de cas nouveaux d'une maladie apparus durant une période de temps donnée.

Prévalence : la prévalence désigne l'état de santé d'une population à un moment donné. La prévalence d'une maladie particulière représente ainsi le nombre de personnes atteintes par cette maladie à un instant donné. Elle s'exprime généralement en pourcentage.

2. « *Primum non nocere* » plutôt que « *citius, altius, fortis* ». « *En premier, ne pas nuire* » *plutôt que* « *plus vite, plus haut, plus fort* » : les programmes d'activités physiques adaptées doivent garantir une sécurité maximale aux participants malades chroniques et ne pas rechercher une performance sportive contre d'autres personnes ou le chronomètre.

3. Respecter la bonne dose-réponse. La fréquence, la durée, l'intensité, la nature des pratiques et leur contexte doivent être spécifiques d'une maladie donnée et focalisés sur un objectif de santé principal (par exemple, l'effet anti-fatigue durant les traitements du cancer du sein).

4. L'activité physique est un traitement complémentaire efficace. Les programmes d'activités physiques adaptées, validés et améliorés continuellement par la science font partie des interventions non médicamenteuses (INM). Ils améliorent directement la qualité de vie des patients atteints de maladies chroniques, qui en ressentent un bénéfice direct. La prévention des risques de récidive est également améliorée (- 38 % dans le cancer du sein et du colon par exemple), tout comme le taux de guérison (taux de 41 % de rémission, équivalent à celui des antidépresseurs et des thérapies cognitivo-comportementales dans les dépressions légères à modérées par exemple).

5. Utiliser les solutions numériques pour quantifier l'activité. L'arrivée massive des solutions numériques de mesure (montres connectées par exemple), de traçabilité (comme le carnet de suivi numérique) et d'évaluation (telle que les balances à impédance métriques qui permettent de connaître la composition corporelle) consolide les données recueillies par des questionnaires. Ces données font progresser la spécialisation des programmes en recherche et leur personnalisation en routine clinique.

6. Entretenir la motivation. Les risques d'abandon des programmes d'activités physiques adaptées sont plus élevés chez les malades chroniques. Le rapport de l'Inserm fait le point sur les solutions envisageables pour lutter contre cet abandon. Parmi elles figurent la liberté des choix de pratiques (en accord avec les invariants thérapeutiques), l'accent mis sur le plaisir, le soutien de « *patients partenaires* ». Paradoxalement, le fait de s'approprier la maladie (et finalement y mettre un sens) peut être un déclencheur d'une pratique s'inscrivant dans une habitude de vie, un peu comme celle de se brosser les dents tous les soirs avant de se coucher.

7. La recherche clinique accélère, se mondialise, et doit être encouragée. L'accélération exponentielle de la recherche clinique et de l'innovation dans le monde sur le sujet depuis une vingtaine d'années doit encourager de jeunes chercheurs des sciences de la vie, des sciences humaines et des technologies à s'y impliquer.

8. La sensibilisation et la formation sont essentielles. Sensibiliser le grand public et mieux former dans les cursus initiaux et continus des professionnels de santé (par exemple, en intégrant des enseignements obligatoires dans des cursus des médecins) et les professionnels de l'activité physique (évaluation, programmation, suivi, sécurité, alliance thérapeutique, approche motivationnelle) vont être des piliers indispensables pour donner suite à l'abondance des preuves issues des études cliniques et interventionnelles.

9. L'activité physique est un vecteur d'économies et d'emplois. Des données économiques existent notamment à l'étranger pour faire des programmes d'activités physiques adaptées des moyens de limitation des dépenses de santé et du reste à charge pour les familles. L'inactivité physique coûte chaque année 1,3 milliard d'euros à la France, dont une bonne partie évitable. Des essais cliniques commencent à montrer des ratios coûts-efficacité favorables.

10. Un levier de la transition du système de santé. Le développement des activités physiques pour les malades chroniques illustre bien la migration de notre système de santé, du « *cure* » (guérir à tout prix) au « *care* » (prendre soin). Les programmes d'activités physiques adaptées s'intègrent à différentes étapes du parcours de santé des patients, en complément d'autres traitements. La seule manière de répondre à des maladies complexes est en effet d'associer des thérapeutiques et des actions de prévention pertinentes.

À l'image de ce qui s'est passé avec la prévention du tabagisme voici quelques années, on ne pourra désormais plus dire qu'on ne connaissait pas les mesures à mettre en œuvre pour améliorer la situation des malades chroniques. Reste désormais à passer à l'action pour mettre en œuvre et rembourser ces interventions non médicamenteuses (INM). Ceci n'est plus une question de science...

3 A WEEK
MOVE FOR YOUR HEALTH

Les bénéfices de la pratique de programmes d'activité physique adaptée sur la prévention et le traitement des maladies chroniques l'emportent sans conteste sur les risques encourus, et ce quels que soient l'âge et l'état de santé des personnes. Considérant que le syndrome de Marfan a des caractéristiques communes avec certaines des maladies chroniques évoquées dans l'expertise INSERM, cette étude devrait fortement nous encourager à également lutter contre toute sédentarité délétère. **Notre groupe de travail au sein de Vascern** a lancé en avril une opération challenge baptisé «*3 a Week*» (3 fois par semaine) pour inciter la communauté Marfan à pratiquer 3 fois par semaine une activité physique simple, douce et sans aucun esprit de compétition. **Rejoignez-nous sur notre page Facebook #3 a week**, une page internationale où chacun pourra partager ce qu'il fait au quotidien dans sa langue ou dans celle qu'il souhaite, sans esprit de compétition mais avec bienveillance, et pourquoi pas un peu d'humour.

En allant sur notre site, vous pouvez regarder **une vidéo, réalisée par le Professeur Jondeau** dans le cadre de Vascern, sur **« *Le sport et le syndrome de Marfan* ».**

TÉMOIGNAGE

POURQUOI FAIS-JE DU TIR À L'ARC ?

J'avais besoin de reprendre une activité physique. **En fauteuil roulant, le choix est limité.** Valide, je n'aimais pas le sport et la compétition, je n'allais pas m'y mettre maintenant. Il me fallait renforcer les bras et le haut du corps, soulever de la fonte ne m'inspirait pas beaucoup d'autant qu'avec une dissection aortique, il me fallait ménager ma «***pompinette intime***».

En 2016, je suis allé à une journée des associations à Léguevin. Un club de tir à l'arc était présent, ce sport m'a paru sympa et **en plus mon petit cœur ne prenait aucun risque**. Me voilà donc un samedi matin pour mon premier entraînement, nous sommes quelques novices, principalement des enfants. Après les rapides démarches administratives, un entraîneur nous explique **l'équipement** : la **protection de bras** que l'on met sur le membre qui tient l'arc. Si on oublie une seule fois de mettre cet équipement, la corde vient vous claquer le premier radial, ce qui génère une forte douleur, les jours qui suivent vous avez une belle pizza sur l'avant-bras. Puis **la palette**, petit équipement pour protéger les doigts qui tendent la corde, **le carquois** avec cinq flèches. « *Bon sang ! Où est-ce que je vais accrocher ce truc sur mon fauteuil ?*» Avant la réponse, voilà que l'arc arrive, trois éléments en bois qu'il faut assembler et tendre pour mettre la corde, manipulation très complexe en fauteuil. Heureusement, j'ai toujours trouvé des bonnes âmes pour m'aider.

L'entraîneur nous met sur le pas de tir et nous explique les règles de sécurité :
L'arc étant une arme, il nécessite certaines précautions, ainsi lorsque les archers sont sur le pas de tir, plus personne ne doit être devant cette ligne et quand la volée de flèches est tirée, **les arcs sont posés**, tous les archers, sur autorisation du responsable, vont chercher leurs flèches sur les cibles, appelées **blasons**. Lorsque tous les archers sont revenus, la volée suivante se prépare.
On est mis à deux ou trois mètres d'**un pailler**, c'est-à-dire un gros chevalet avec un escargot de paille très compacte d'environ un mètre sur un mètre cinquante. « *C'est ça la cible ? Il faut que je tanque mes flèches dans ce truc ? Fastoche !*».
Et mentalement, je me retrouve sept siècles en arrière à la bataille de Bouvines : « *Où sont ces rascals d'anglais, que je n'en fasse qu'une bouchée ?*»
L'entraîneur nous autorise à tirer.
Bon, en fait de bataille, c'est plutôt la Berezina, les anglais s'en sortent indemnes, même pas une égratignure !
Le moral dans les chaussettes, je me dis que Guillaume Tell, Robin des Bois ... ne sont que mensonges et billevesées, qu'on ne peut rien faire avec cet instrument du diable.

Lorsque vous loupez le blason et que votre flèche atterrit dans le mur du fond de la salle, un cri spontané est lancé par tout le monde : « *gâteau* » ! Et vous êtes bon pour amener un gâteau pour la prochaine séance. Heureusement pour moi, Sylvianne est une excellente pâtissière.

Il arrive un moment où vous finissez par mettre vos flèches dans le blason et le moral revient. Après en fonction de vos progrès, votre cible passe à 5, 10, 15, 18 puis 25 m. Voilà résumée, ma petite expérience du tir à l'arc.

Marcel (31)

LA SARBACANE

La sarbacane est un tube avec lequel on lance des petits projectiles par la force du souffle. **La cible est une simple feuille A4**, imprimée avec des cercles de différents rayons et fixée sur un support en carton ou en mousse. Cela peut-être également des animaux ou objets en plastique ou encore un chamboule-tout pour le côté ludique. **Le centre de la cible est placé à une hauteur de 1m30**. La pratique de la sarbacane est très simple mais a **de nombreux effets bénéfiques sur la santé et le bien-être**.

Cela renforce la **capacité pulmonaire et abdominale** tout en contribuant au **développement des muscles pectoraux et abdominaux**. La respiration intense permet d'envoyer l'oxygène dans la partie la plus basse des poumons, toutes les parties du corps se sentent ainsi régénérées. La sarbacane **améliore la circulation sanguine**.
Le fait de se concentrer sur la précision du tir **permet de relâcher une quantité importante de stress.** Ce sport est **accessible à presque toutes les personnes en situation de handicap**.

En plus de tous ces aspects très positifs, la sarbacane est aussi pour moi, un moyen de sortir de chez moi, de rencontrer du monde et de vivre des moments intenses avec des personnes qui partagent mes centres d'intérêt ainsi que mes difficultés.

Marie Laurence (80)

Le dépliant spécifique «*Sports, activités physiques et Marfan*», réalisé par l'association, comporte toutes les recommandations essentielles. Il sera distribué lors des différentes rencontres (réunions régionales, congrès) mais vous pouvez aussi nous en faire la demande afin d'en recevoir un exemplaire pour vous-même, votre médecin ou le professeur d'EPS de votre enfant.

LA SCOLARITÉ

L'ENFANT OU LE JEUNE ATTEINT DU SYNDROME DE MARFAN À L'ÉCOLE… UN PARCOURS QUI PEUT ÊTRE COMPLIQUÉ

L'école tient une place importante dans la vie des enfants, puis des jeunes, et leur quotidien peut être difficile quand ils sont malades si certaines conditions ne sont pas réunies. Nous avons senti à travers notre permanence téléphonique que les parents se retrouvent souvent démunis. Ils ne possèdent pas toujours les informations nécessaires pour que leur enfant puisse bénéficier d'une scolarité de qualité. Nous vous proposons quelques témoignages qui abordent le thème de la scolarité sous des angles différents, mais tous montrent qu'en étant aidés, les enfants ou les jeunes peuvent tout à fait s'épanouir dans le monde de l'école, puis dans la vie en général.

MON PARCOURS À L'ÉCOLE

La scolarité a toujours été importante pour moi et pourtant, au départ, difficile à vivre. Je m'appelle Clara, j'ai maintenant 22 ans et suis la seule atteinte d'un Marfan dans ma famille. Le syndrome de Marfan était encore peu connu lorsque j'étais enfant et les adaptations du temps scolaire que nous pouvons connaître aujourd'hui étaient bien moins accessibles et faciles à mettre en place. J'ai d'abord, et pendant un certain temps, ressenti un manque, car j'avais l'impression d'être différente sur bien des points : je n'avais pas les mêmes besoins et les mêmes attentes que mes camarades. Je ne vivais pas non plus les mêmes choses. J'étais à l'écart et en décalage. Difficile de faire comprendre que « *handicap* » ne rimait pas forcément avec troubles moteurs ou déficience mentale et difficile d'accepter que « *handicap* » pouvait cependant rimer avec moi.

Je ne me suis sentie acceptée et légitime que tardivement dans mes études. Après des années de collège ponctuées de nombreux soucis de santé (arthrodèse totale du dos, soucis cardiaques), j'ai intégré un Baccalauréat Professionnel Secrétariat et grâce aux professeurs bienveillants, j'ai repris confiance en moi et ai enfin découvert le plaisir d'apprendre. J'ai continué mes études et ai obtenu un BTS Assistant de Manager, pendant lequel je me suis découvert un intérêt grandissant pour l'anglais, les voyages et le monde qui m'entoure. J'ai ensuite intégré une Licence de Langues Etrangères Appliquées et je compte bien poursuivre.

On peut penser que mon parcours n'est pas des plus classiques, mais, me sentant le besoin et surtout le droit d'apprendre ce qui m'avait manqué par le passé, je suis aujourd'hui persuadée que cela n'aurait pas pu être autrement et ce malgré les différents obstacles auxquels nous pouvons faire face, en tant qu'étudiant ou bien en tant que jeune avec un handicap. Il est souvent nécessaire de batailler plus fort, plus longtemps, pour se faire entendre et pour être admis. Je ne peux qu'encourager les jeunes à s'accrocher, car je crois que le handicap n'est en rien une barrière et qu'il peut générer une source de caractère et de persévérance qu'aucun autre enseignement n'aurait prodigué.

Clara (56)

AMÉNAGEMENTS POSSIBLES EN ÉTUDES SUPÉRIEURES À L'UNIVERSITÉ

Etant un parmi une centaine d'étudiants en situation de handicap (tous confondus), Le Mans Université a su répondre à mes besoins tout au long de mes années. Et ce grâce au pôle relais Handicap mais aussi à des professeurs compréhensifs. Je vais maintenant vous parler de mes aménagements. En premier lieu, je vais expliciter rapidement le secrétariat en CM (Cours Magistral) et en TD (Travaux Dirigés), pour passer plus en détail sur les aménagements d'examen. Enfin, je parlerai de l'étalement de cursus.

Le secrétariat en CM-TD se fait par un étudiant de mon groupe de TD. C'est bien mieux ainsi car on peut facilement communiquer, et je suis sûr d'avoir les notations du cours et des TD du professeur présent avec nous pendant le TD. L'étudiant en question me donne le contenu du CM-TD en le photocopiant. Il faut tout de même être attentif à quelques petites choses : la lisibilité des photocopies bien entendu, mais aussi l'assiduité de l'étudiant, ainsi que la régularité dans le don des photocopies. Il ne faut pas négliger d'assister au cours tout de même : il est important de bien suivre et être attentif en cours comme en TD.

Les aménagements d'examens peuvent être très variés en fonction de la spécificité de chaque handicap : pour ma part, j'ai droit à un secrétaire d'examen et donc à une salle attenante, et un mi-temps supplémentaire pour toutes mes épreuves.
Les secrétaires d'examens sont des étudiants faisant d'autres études et n'ayant ni CM-TD ou examens en même temps. C'est important qu'ils ne fassent pas les mêmes études pour ne pas nous aider, volontairement ou non. J'ai aussi une salle à part pour pouvoir lui dicter sans gêner les autres étudiants composant l'examen.
Le mi-temps supplémentaire est en fait une extension du tiers-temps. En vérité le « *tiers-temps* » n'est qu'un simple nom pour désigner une durée supplémentaire à la durée initiale de l'épreuve, qui peut dépasser le tiers-temps. J'ai su cela lors d'une réunion de l'équipe pédagogique en première, et depuis j'ai un mi-temps supplémentaire : si l'épreuve dure deux heures j'ai une heure en plus, et pour le Baccalauréat les épreuves de quatre heures duraient six heures pour moi.

Un autre aménagement possible serait de demander un étalement de cursus. Cela permet de ne se concentrer que sur la moitié des unités d'enseignements sur une année et compléter l'autre moitié l'année d'après. Il faut voir cela avec le responsable de formation de l'année et des responsables des semestres pour choisir au mieux les unités adéquates.
Il existe sûrement d'autres aménagements possibles. Mais ce sont les principaux et ceux que j'ai moi-même expérimentés tout au long de mes années universitaires. Tous ces aménagements sont convenus entre l'étudiant et le pôle handicap de l'Université et sont ensuite confirmés et enregistrés par le médecin de l'Université, sur rendez-vous.

Louis (72)

LA MALADIE À L'ÉCOLE : FAUT-IL EN PARLER ?

Certains parents redoutent de parler de la maladie de leur enfant aux enseignants, d'autres font le choix de ne pas en parler. Comme tous les parents, ils veulent le meilleur pour leur enfant mais se posent de nombreuses questions...

Pourra-t-il suivre toutes les activités comme les autres ? Comment faire au mieux pour qu'il ne souffre pas de sa différence ? Car c'est bien d'une « *différence* » dont il s'agit, même si elle est plus ou moins visible selon les enfants, il faut en avoir conscience pour avancer... Ne souffrira-t-il pas du regard des autres ? Les professeurs sauront-ils s'adapter ? Ne sera-t-il pas stigmatisé ? Serons-nous capables d'expliquer correctement cette maladie si complexe ? Notre enfant nous le reprochera-t-il un jour ? Quelles seront les conséquences si nous ne disons rien ?
Toutes ces questions sont parfaitement légitimes. Les parents doivent prendre le temps d'y réfléchir calmement, d'en parler entre eux et avec leur enfant.
Ayant été professeur des écoles pendant 32 ans et maman d'une enfant atteinte du syndrome de Marfan, je ne peux que donner **mon avis personnel**, avec conviction : **oui, il faut en parler** et cela pour différentes raisons.

L'école a beaucoup changé ces dernières années dans la prise en compte du handicap. Même s'il reste beaucoup de progrès à réaliser, les enseignants savent qu'ils ont, à leur disposition, différentes solutions pour les accompagner dans cette prise en charge.
Mais comment peuvent-ils aider un enfant s'ils ne connaissent pas son histoire ? Comment vont-ils interpréter cette fatigue récurrente, ces difficultés de motricité globale ou fine, ce besoin fréquent de bouger, cet apparent désintérêt pour les apprentissages scolaires, s'ils n'ont pas été avertis sur les symptômes de sa maladie ? Comment peuvent-ils deviner qu'une activité d'EPS comme le rugby sera risquée pour le cœur, les yeux ou les articulations d'un élève s'il est dans l'ignorance de son état de santé ?
Bien sûr, un enseignant attentif et soucieux du bien-être de ses élèves, convoque rapidement les parents dès qu'il constate certaines difficultés chez l'un d'entre eux. Mais si le handicap n'est pas visible ou les symptômes peu nombreux, cela peut passer inaperçu... Il est donc préférable de se préparer à cet entretien, de faire le point sur tout ce qui parait le plus important. Les parents peuvent s'adresser au médecin qui suit leur enfant afin de connaître son avis, notamment sur ce que les professeurs doivent savoir pour les activités sportives. C'est la santé de l'enfant qui est en jeu.

Expliquer le syndrome de Marfan n'est pas simple, mais les parents peuvent fournir des documents à l'équipe éducative, le dépliant « *Enfants Marfan à l'école* » par exemple ou l'adresse de notre site internet. Grâce au dialogue et aux informations qu'ils vont apporter, ils avanceront ensemble pas à pas et essaieront de trouver des solutions à chaque problème.
Psychomotriciens et ergothérapeutes seront sollicités pour pallier les difficultés de motricité, trouver le matériel adapté : les aides à l'écriture, le mobilier qui convient le mieux en fonction de la taille de l'enfant, les coussins pour faciliter la station assise, l'utilisation d'un ordinateur, les agrandisseurs ou loupes pour les enfants malvoyants... Toutes ces aides lui faciliteront vraiment la vie mais l'enfant ne pourra y accéder que si son établissement possède les bonnes informations !

Le médecin scolaire peut également apporter son aide sur l'opportunité ou non de mettre en place un **Projet d'Accueil Individualisé** (PAI) ou un **Projet Personnalisé de Scolarisation** (PPS). Le PAI permettra d'organiser des aménagements dans la scolarité de l'enfant si ses troubles de santé le nécessitent. Le PPS est un contrat signé entre les différents acteurs : parents, école, médecin scolaire et MDPH. Il définit toutes les actions à respecter pour faciliter la scolarité de l'enfant. Celui-ci pourra éventuellement bénéficier d'une **Assistante de Vie Scolaire** (AVS) ou de matériel adapté.

Les écoles organisent régulièrement des conseils de cycle au cours desquels les enseignants réfléchissent ensemble (à l'aide d'un « *maître E* », enseignant spécialisé) aux problèmes des élèves qui présentent des besoins particuliers. Des **Réunions d'Equipe Educative** (REE) sont également prévues quand les difficultés des élèves le nécessitent. Les professeurs ont alors l'occasion d'échanger avec les différents partenaires : parents, psychologues, orthophonistes, ergothérapeutes, enseignants référents... A l'issue de ces réunions, toutes les adaptations nécessaires sont évoquées et les professeurs se sentent sou-

tenus pour accompagner au mieux leurs élèves. Oui, l'école a bien changé, l'enseignant n'est plus seul face aux difficultés qu'il rencontre. Mais pour réussir, il doit travailler main dans la main avec les parents... Une équipe soudée se mettra en place autour de l'enfant, les échanges seront réguliers et structurés. Si au début l'enfant n'est pas persuadé du bien-fondé de cette démarche, il faut lui expliquer que tout sera fait dans son intérêt... La politique de l'autruche n'est pas une solution à l'école comme dans la vie en général. Ce n'est pas rendre service à son enfant que de faire comme si de rien n'était ... Je pense au contraire qu'il faut l'aider à regarder les choses en face. Les parents doivent aider leur enfant à vivre avec la maladie. Oui, il y aura des activités qu'il ne pourra pas faire mais il y en aura aussi beaucoup d'autres passionnantes qu'il découvrira...

Le problème des « *copains* » se présentera forcément... Les copains se moquent quand ils ne savent pas... La différence les interpelle et les moqueries apparaissent comme un moyen de défense, l'expression d'une certaine gêne, d'un malaise... La plupart du temps, une explication simple et claire suffit à faire stopper les paroles vexantes et les regards moqueurs. Les élèves sont alors très désireux et fiers d'aider leur camarade en difficulté. Je l'ai souvent vérifié dans ma classe à travers différentes situations. Les parents peuvent solliciter l'association afin qu'un bénévole intervienne dans l'école de leur enfant pour présenter la maladie à une ou plusieurs classes. En agissant ainsi, ils l'aideront à faire tomber les barrières sociales sur ce sujet, encore tabou, du handicap. Plus tard, l'enfant devenu adulte sera lui-même capable d'en parler librement en société. Pour les petits, vous pouvez proposer le livre « *Bakoumba* » à l'enseignant, c'est un bel outil pour aborder la différence.

Ce n'est pas surprotéger son enfant que de parler de sa maladie à l'école mais c'est lui donner la possibilité de grandir en lui assurant un cadre sécurisant et propice à son épanouissement. C'est aussi faire confiance au corps enseignant qui, de plus en plus, met tout en œuvre pour que les enfants ayant une particularité, soient reconnus et respectés dans leur vie à l'école.

Catherine (93)

UNE BELLE SURPRISE

« *Cette année, quelle ne fut pas ma surprise, alors que je n'avais pas encore pris rendez-vous avec le professeur principal de mon fils qui est entré en 6e, de recevoir un message de sa professeure de sport. Elle s'était rendue compte lors d'une course, au premier cours d'EPS, que mon fils se fatiguait vite, elle lui a demandé pourquoi, a regardé son dossier, a été voir sur internet et m'a contacté pour avoir plus d'informations. Quelle belle conscience professionnelle ! Je me suis dit que mon fils serait, cette année, entre des mains attentives.* »

Vincent (78)

Baptiste nous livre ici une réflexion très intéressante qui dépasse le cadre de l'école mais qui mérite d'être lue, et peut-être même relue, afin d'en saisir toute la richesse.

EXISTE-T-IL UN « *ESPRIT MARFAN* » ?

Si vous deviez définir en une phrase courte le syndrome de Marfan à un étranger, que lui diriez-vous ? Vous pourriez lui parler de votre cœur, de vos yeux, de vos os ou encore de votre grande taille selon ce qui est le plus important pour vous. Mais quand bien même vous choisiriez l'une de ces options, vous ne feriez que décrire l'une des très nombreuses facettes du syndrome.

Ce dernier rappelle une vieille fable dans laquelle des aveugles touchent chacun une partie d'un éléphant : le premier, touchant la trompe, estime que l'animal qui lui fait face ressemble beaucoup à un serpent, le second, touchant une défense, y voit plutôt une créature lui évoquant une lance, le troisième, ayant touché une oreille, affirme quant à lui que la créature qui lui fait face tient plutôt de l'éventail. Or, tous se trompent tout en ayant appréhendé une partie de la réalité. De la même manière que pour l'éléphant, on ne peut ramener le fait d'être atteint du syndrome de Marfan à un symptôme.

En fin de compte, si l'on devait absolument apporter une réponse à notre étranger, sans doute devrait-on lui dire : « *être Marfan c'est se poser des questions* ». C'est dans cette phrase, il me semble, que se trouve l'essence du syndrome de Marfan car après tout, n'y voir qu'une suite de symptômes est tout autant réducteur qu'affreusement sombre. S'il y a bel et bien une chose qui nous est commune à tous, au-delà de notre diversité, c'est probablement plus ce que le fait d'être porteur du syndrome de Marfan produit sur le flux de nos pensées. Pourquoi moi ? Puis-je faire du sport ? M'est-il possible de vivre normalement ? Pourrais-je enfanter ? Et même pour certains, combien de temps encore ? Une foule de questions que l'on n'a bien évidemment pas à se poser si l'on ne fait pas partie de la « *grande famille Marfan* ». En effet, ce qui va de soi pour beaucoup, n'a rien d'évident pour nous.

Mais alors, le fait de s'interroger perpétuellement n'a-t-il pas un impact sur notre esprit ? Et pour cause, de nombreuses personnes ont déjà pu le remarquer, particulièrement chez les enfants : on fait ainsi état de réflexions parfois étonnantes et d'une maturité surprenante pour un âge aussi jeune. Certains ont même avancé l'humour.

Alors qu'il a pu être dit – à tort – que certains patients « *Marfan* » avaient peut-être un retard mental, il est temps de tordre le cou à un tel préjugé qui ne repose

que sur du sable. Bien au contraire, on n'en vient plus à se demander si le fait d'être atteint du syndrome de Marfan n'octroie pas une vivacité d'esprit accrue. Malgré toutes les épreuves que ce syndrome met en travers de notre route, il faut oser l'affirmation suivante : il n'y a pas que des défauts à « *être Marfan* ».

Au détour d'une discussion, on m'avait ainsi un jour fait remarquer qu'il y avait plus de professions artistiques et intellectuelles chez les personnes atteintes. On m'avait même avancé que cela était particulièrement sensible outre-Atlantique, là où l'association américaine possède une assise bien plus large qu'en France.

La chose semble presque entendue. Il y aurait des prédispositions peu communes chez les patients qu'il s'agisse d'intelligence, d'humour ou même de sensibilité. Et l'on est alors tenté de se demander comment une telle chose pourrait être possible au jour où il n'existe pas – à ma connaissance – d'étude scientifique sur le QI ou la psychologie des personnes atteintes du syndrome de Marfan.

Le sentiment qui est le mien est que tout part des questions que le patient est amené à se poser. Là où de nombreux individus vivent sans jamais s'interroger sur eux-mêmes, toute personne atteinte est poussée à la réflexivité, une réflexivité qui peut même devenir dévorante dans certains cas. Cette propension à se questionner sur sa propre condition dès le plus jeune âge semble d'ailleurs commune à tous les patients, même chez ceux ayant découvert leur syndrome tardivement. Les contraintes, en effet, que celui-ci fait peser sur nous créent souvent un sentiment de différence.

L'enfant porteur du syndrome de Marfan peut sembler ne pas être un enfant tout à fait ordinaire, il ira à l'école comme tous ses camarades mais ne manquera pas de s'interroger sur ce qui le différencie des autres. Voilà des réflexions peu communes chez un jeune esprit.

Nous savons tous que cela peut être source de souffrance, c'est vrai, il ne faut pas se voiler la face. Un désir irrépressible nous pousse presque naturellement à vouloir ressembler aux autres, à vivre dans une norme. Mais il vient un jour où une autre question bouscule toutes les autres dans la masse grouillante de nos idées : et si entrer dans la norme n'était pas possible ? Et c'est sûrement là que se concrétise l'avantage qu'il y a à être porteur de ce syndrome.

Dès le jour où l'on accepte sa différence, on est à même de la transformer en force. Comprendre cette différence, c'est par exemple accepter de conduire les aménagements nécessaires pour un enfant à l'école en lui permettant de s'épanouir pleinement avec le bagage spirituel que sa maladie lui offre. Cet enfant, malgré tout, est un enfant comme les autres. Il n'a rien en moins, il a simplement quelque chose en plus : il se pose des questions d'adulte.

Probablement aussi se passe-t-il, par un mystérieux jeu de vases communicants, la même chose pour un « *Marfan* » que pour un aveugle dont l'ouie développée compense la cécité. Il est permis de penser que le fait de renoncer à un certain nombre d'activités physiques a tendance à réorienter la personne vers l'épanouissement de sa psyché et de sa sensibilité.

Ainsi, être atteint par la maladie de Marfan, c'est se poser des questions. Mais être heureux malgré cette maladie, c'est peut-être apprendre à maîtriser le flot tumultueux de ces questionnements afin de ne pas se laisser emporter par eux. Il s'agit d'apprendre à connaître et à accepter sa différence pour l'intégrer à son quotidien. Pour l'auteur de ces lignes, cela a par exemple consisté à associer l'étude et la lecture au confort de son lit plutôt qu'à la rigidité du bois d'une chaise de bibliothèque afin de pouvoir réaliser que ce qui était désagréable n'était pas d'étudier mais d'avoir le postérieur juché sur un support inconfortable. Il faut parfois peu de choses, mais encore faut-il les identifier.

Je demeure convaincu qu'il existe un « *potentiel Marfan* » insoupçonné qu'entrave parfois un certain mal-être face à sa différence doublé d'un quotidien inadapté à sa particularité. Qu'il s'agisse de l'école, de l'université ou enfin du monde du travail, il est important de comprendre que peu de choses sont nécessaires pour permettre à un esprit constamment en ébullition de s'épanouir dans un corps qui a besoin de calme. Un coussin sur une chaise, un horaire aménagé, et parfois tout simplement l'acceptation de soi peuvent être des conditions suffisantes pour réussir ou pour être heureux (ce qui est plus important). Certes, les personnes atteintes sont des machines délicates qui ont peut-être besoin d'une pièce en plus pour être pleinement fonctionnelles, toujours est-il que de telles machines sont capables d'aller plus loin que les autres si l'on veut bien leur donner les pièces dont elles ont besoin.

Les « *patients Marfan* » et leurs particularités ne sont pas une anomalie, ils ont quelque chose à donner au monde. Un certain Léon Bourgeois, fondateur d'une doctrine appelée le solidarisme estimait ainsi que tout individu avait une dette naturelle envers la collectivité qui était fonction de ses capacités. Or, avec leur manière singulière de regarder ce qui les entoure, leur sensibilité propre et l'humour que les épreuves leur font développer, ils ont le devoir, autant pour eux-mêmes que pour les autres, de se battre et d'apporter au monde quelque chose de plus.

Baptiste (75)

Pour finir ce tour d'horizon des témoignages qui nous sont parvenus, voici quelques pistes pour obtenir des informations afin d'aider au mieux votre enfant dans son parcours de scolarité…

ENFANTS MARFAN À L'ÉCOLE

L'association Marfans a réalisé et remis à jour son dépliant « *Enfants Marfan à l'école* ». Il contient des informations sur le syndrome, destinées aux enseignants et à tous les professionnels qui s'occuperont de l'élève. On y trouve également des conseils pour faciliter l'accès aux apprentissages et le bien-être à l'école. N'hésitez pas à nous en faire la demande, vous pourrez ainsi communiquer de nombreux renseignements à toutes les personnes qui sont responsables de votre enfant à l'école. En même temps, vous contribuerez à faire connaître davantage le syndrome de Marfan.

WWW.TOUSALECOLE.FR

Vous pouvez également conseiller aux enseignants ainsi qu'à tous les professionnels qui gravitent autour de l'école d'aller consulter le site : « *www.tousalecole.fr* »
Ce site bénéficie du soutien de l'Education Nationale, du ministère de la Santé, du secrétariat d'état aux Personnes Handicapées ainsi que du patronage de l'Académie de médecine. Quatre grandes thématiques y sont abordées :

→Rendre l'école accessible
Comment aménager l'environnement scolaire et le confort dans la vie quotidienne à l'école ? De nombreux sujets sont traités dans cette rubrique : les BEP (Besoins Educatifs Particuliers), l'EPS, les aspects invisibles de la maladie, les élèves en fauteuil, les émotions, la fatigue, les récréations, les relations avec les pairs, la fratrie et bien d'autres….

→S'informer sur les maladies et sur leurs conséquences
Les maladies sont classées par ordre alphabétique. Le syndrome de Marfan est décrit de manière très claire et précise par le Dr Thomas Edouard (Toulouse). Causes, symptômes et conséquences de la maladie sur la vie de l'enfant, sont largement expliqués. Des aménagements spécifiques et des mesures à privilégier sont proposés. Les enseignants, tout comme les familles peuvent y puiser de précieux conseils.

→Connaître le point de vue des personnes concernées
Découvrir la diversité des regards et des vécus grâce à des témoignages des différents acteurs (élèves, parents, professionnels).

→Travailler ensemble
L'objectif est de mieux se connaître pour échanger entre partenaires, en s'informant sur les métiers de l'éducation et du soin et de renforcer les relations parents/professionnels. Vous pouvez également conseiller ce site à des personnes de votre entourage dont les enfants sont atteints d'autres maladies. Il s'enrichit régulièrement de nouvelles thématiques ainsi que de nouveaux témoignages

SCOLARITÉ ET HANDICAP

GUIDE POUR LA SCOLARISATION DES ENFANTS ET ADOLESCENTS EN SITUATION DE HANDICAP

Un « *Guide pour la scolarisation des enfants et adolescents en situation de handicap* » a été réalisé par le ministère de l'Education Nationale en partenariat avec la MAIF. Vous pouvez le télécharger sur les sites suivants :

www.education.gouv.fr ou **www.maif.fr/handicap**

Vous y trouverez sûrement de nombreuses réponses à vos questions. Toutes les aides, procédures et aménagements possibles sont expliqués.

LA CAISSE NATIONALE DE SOLIDARITÉ POUR L'AUTONOMIE (CNSA)

La CNSA a réalisé une vidéo sur la scolarité des élèves en situation de handicap en concertation avec la Direction Générale de l'Enseignement Scolaire, les Filières de Maladies Rares et les représentants des Equipes Relais Handicaps Rares avec deux mots clés : « *anticipation* » et « *communication* » et des idées intéressantes. N'hésitez pas à la visionner (video-cnsa-pour-scolarisation).

AIDE HANDICAP ECOLE

Voici le numéro Azur « *Aide Handicap Ecole* » mis en place par le ministère de l'Education Nationale :

0800 730 123

Les familles reçoivent des réponses à leurs questions ainsi que des aides pour gérer les dossiers.

AVEZ-VOUS PENSÉ À OUVRIR OU À METTRE À JOUR VOTRE DOSSIER MÉDICAL PARTAGÉ ?

Nous avions abordé ce sujet dans notre bulletin précédent. Le DMP est intéressant pour vous et pour votre entourage, surtout en cas d'urgence. Parlez-en avec votre médecin et votre pharmacien.

VIE DES CONSULTATIONS

LA CONSULTATION DE NANTES

DEPUIS QUAND EXISTE LA CONSULTATION MARFAN AU CHU DE NANTES ?

Depuis de nombreuses années, les équipes de cardiologie, de génétique médicale et de chirurgie cardiaque prennent soin, en collaboration avec le Centre de Référence, des patients, enfants et adultes, porteurs du syndrome de Marfan. La proposition de labellisation de nouveaux centres de compétence d'août 2017 a été l'occasion et l'opportunité pour nous de mieux organiser la filière de prise en charge de ces patients et d'afficher de façon lisible l'offre de soins proposée au CHU de Nantes dans ce domaine.

QUELS EN SONT LES MEMBRES ?

Suite à cette nouvelle labellisation et en lien avec ma spécialisation en cardiologie congénitale (enfants et adultes), je suis devenue médecin cardiologue coordonnateur du centre de compétences du CHU de Nantes.

La coordination est partagée avec le Dr Bertrand Isidor, spécialiste de génétique clinique. Cette labellisation a été l'occasion de renforcer la lisibilité et de structurer les liens reliant les différentes spécialités impliquées dans le syndrome de Marfan et les aortopathies génétiques :

- La prise en charge ophtalmologique est organisée par le Dr Guylène Le Meur, à l'Hôtel Dieu
- La prise en charge orthopédique est organisée par le Pr Antoine Hamel et la prise en charge rhumatologique par le Dr Pascale Guillot
- La cardiologie pédiatrique est organisée par les Dr Nadir Benbrik et Bénédicte Romefort
- La médecine vasculaire est organisée par le Dr Jérôme Connault
- La chirurgie cardiovasculaire est organisée par le Pr Jean-Christian Roussel en chirurgie cardiaque et le Dr Blandine Maurel en chirurgie vasculaire
- La radiologie (scanner et IRM) est organisée par le Pr Jean-Michel Serfaty et le Dr Karine Warin-Fresse
- Eventuellement, des prises en charge en anesthésie ou en obstétrique peuvent être organisées au besoin

A l'aspect strictement médical, nous avons le souhait d'associer une proposition de suivi psychologique et social. Nous avons la chance d'avoir accès à la plateforme PRIOR (Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation des maladies Rares), partagée entre les CHU de Nantes et d'Angers, et d'une grande aide pour accompagner les patients dans la vie quotidienne. Elle permet d'informer, d'orienter et d'accompagner nos patients grâce à des psychologues, des assistantes sociales et des ergothérapeutes.

COMMENT EST ORGANISÉ LE PARCOURS DU PATIENT ?

Les rendez-vous peuvent être pris directement auprès des secrétariats de cardiologie au **02 40 16 53 75** ou de génétique médicale au **02 40 08 32 45**, par les patients eux-mêmes ou leurs médecins.

Le centre de compétences est actuellement organisé sous la forme de consultations personnalisées, en raison de localisations géographiques différentes (Saint-Herblain pour la cardiologie et Nantes pour la génétique médicale). Les autres consultations sont ensuite organisées selon les problématiques spécifiques de chacun, en respect de cette filière organisée.

Le centre de compétences de Nantes permet de proposer un suivi aux patients habitant une partie de la région Ouest, avec notamment des consultations de génétique médicale délocalisées dans les Centres hospitaliers périphériques, notamment à Saint-Nazaire, la Roche-sur-Yon et Cholet.

Actuellement, notre file active comporte environ 90 patients porteurs d'aortopathies avec identification génétique.
Sur un plan pratique, nous avons mis en place des réunions trimestrielles pluridisciplinaires, afin de discuter des dossiers de nos patients.

Nous participons également aux réunions téléphoniques nationales mensuelles avec les autres centres, qui permettent de discuter de projets et de dossiers complexes, et également aux activités de la filière de soins FavaMulti.

CONCLUSION

Nous sommes très heureux de participer à la prise en charge des patients atteints du syndrome de Marfan et d'aortopathies apparentées. Nous nous efforçons d'apporter une offre de soins complète et adaptée à nos patients. L'association MARFANS est d'une grande aide pour nous, notamment grâce à l'importante documentation proposée, qui permet d'aider à rendre nos patients acteurs de leur maladie.

Dr Le Gloan

RELATIONS FAMILIALES

LA FRATRIE CONFRONTÉE À LA MALADIE

Nous pensons que ce sujet intéressera les parents d'enfants atteints du syndrome de Marfan ou apparentés ainsi que les personnes atteintes elles-mêmes. En effet, quelle que soit la maladie rare, il y a toujours des retentissements dans la fratrie... Cet article ainsi que les témoignages qui suivront pourront peut-être rassurer ou guider certains d'entre nous. L'association Marfans met à votre disposition un livre « *Bakoumba* », pour aborder ce sujet en douceur avec de jeunes enfants, n'hésitez pas à nous le demander, il peut aider à libérer la parole...

PARLER DE LA MALADIE

La maladie et le handicap d'un enfant impactent toute la famille et particulièrement les frères et sœurs quel que soit leur âge, des tout-petits aux jeunes adultes.
En effet, ils se sentent souvent responsables et à l'origine de ce qui se passe autour d'eux.

La fratrie est très sensible à son environnement familial et notamment à l'état émotionnel des parents qui éprouvent parfois des difficultés à mettre des mots sur la maladie ou le handicap de leur enfant. En l'absence d'explications adaptées à la situation, la fratrie risque de rester seule face à son imaginaire angoissant qui peut alors s'exprimer par des manifestations variées en fonction de l'âge (troubles du sommeil, alimentaire, du comportement...).
Il est donc très important de parler aux frères et sœurs et de commencer par ce qu'ils savent de la situation. Il est souhaitable de nommer la maladie et/ou le handicap de l'enfant (dans le but de les différencier des maladies courantes de l'enfance) sans forcément rentrer dans les détails médicaux qui pourraient être inquiétants : utiliser des mots simples mais précis en fonction de leur niveau de compréhension.
Afin de pouvoir en parler clairement avec leur enfant, il est important que les parents aient bien compris eux-mêmes la complexité de la maladie, et cela peut prendre un certain temps.
Les frères et sœurs ressentent souvent de la culpabilité lors de tels évènements et il est donc essentiel de les rassurer en leur expliquant que ce n'est pas leur faute même si cette question sera probablement dans leur esprit un certain temps.
Lorsqu'on a expliqué la maladie à un enfant, on pense parfois que « *il sait* »...

Néanmoins, en grandissant, ses capacités de compréhension évoluent. Il faut alors réexpliquer les choses avec de nouveaux mots, en s'adaptant aux nouveaux besoins et questionnements qui émergent chez lui.

VIVRE AVEC LA MALADIE

L'enfant est un être en devenir, en construction, il est pris dans un tourbillon d'émois, de pulsions, de haine et d'amour qu'il apprend à apprivoiser au contact des adultes et dans toute interaction. Tout cela évolue dans le processus du développement avec la maturité psycho affective mais reste fragile. L'enfant est le centre de son univers, et son égocentrisme est normal. Il marie la réalité et l'imaginaire sans toujours mettre des frontières définies, et cela n'est pas pathologique : il élabore des récits pour donner du sens à ce qui lui arrive à partir de ce qu'il connaît, de ses expériences de vie.

Depuis quelques années, de nombreux auteurs ont montré l'impact spécifique de la relation fraternelle sur la structure de la personnalité. L'enfant se construit certes en identification à ses parents et aux adultes qui prennent soin de lui. Mais il se construit également et très fortement au contact de ses frères et sœurs auxquels il se confond d'abord en miroir pour s'en dégager ensuite dans le conflit d'où il émergera avec son identité propre, avant d'arriver, le plus souvent, à une relation faite de complicité, d'amour, de solidarité, de jalousie, d'agressivité et de haine.

QUE SE PASSE-T-IL POUR LE FRÈRE, LA SŒUR QUAND LA MALADIE FAIT IRRUPTION AU SEIN DE LA FAMILLE ?

Il y a rupture dans ses rythmes, dans ce qui fait sécurité et prévisibilité pour lui. Les émotions se bousculent, souvent sans cadre tant les parents sont parfois pris dans une sidération qui met de côté la fratrie bien portante. L'enfant tente alors de donner du sens à ce qu'il se passe, avec son niveau de maturité. Au mieux, il élabore un récit où il a un rôle à jouer, coupable ou sauveur de la maladie du frère, de la sœur. Mais il peut s'enfoncer dans des comportements agressifs ou régressifs, ou bien abdiquer de lui-même pour entrer dans une solitude qu'il espère réparatrice envers ses parents.

ÊTRE FRÈRE OU SŒUR D'UN ENFANT MALADE RESTE TOUJOURS UNE EXPÉRIENCE DE VIE UNIQUE, AVEC SES DIMENSIONS TRAUMATIQUES ET CONSTRUCTIVES

Le frère et la sœur peuvent avoir besoin d'exprimer des sentiments de tristesse et de colère qui sont tout à fait légitimes.
L'enfant a souvent des émotions ambivalentes vis-à-vis de son frère ou de sa sœur malade : parfois il y a de la jalousie pour

l'attention que l'autre reçoit, mais il y a aussi l'amour, ainsi que la culpabilité de ne pas avoir soi-même la maladie. L'enfant cherche sa place, il souhaite parfois aider pour ne pas être exclu et pour faire sentir sa bienveillance à son frère ou à sa sœur. C'est au parent d'être vigilant à ce que l'enfant ait une place respectueuse des besoins de chacun.

LES FRÈRES ET SŒURS DOIVENT-ILS VENIR À L'HÔPITAL ?

La place de la fratrie à l'hôpital est délicate, notamment lors des consultations médicales. Lorsque les autres enfants sont présents, en général parce que les parents n'ont pas pu les faire garder, ils se retrouvent exposés à une situation potentiellement anxiogène, où ils entendent un langage médical énigmatique ou observent les émotions de leurs parents. Mais les adultes ne s'adressent pas directement à eux pour leur expliquer ce qui se passe. Reprendre les choses après coup est alors indispensable afin de ne pas les laisser gérer des émotions difficiles tous seuls...

PENSER À LA MALADIE

L'empathie est souvent très présente chez l'enfant dont un frère ou une sœur est malade. Parfois, lorsqu'ils sont dans la même école, les enfants ont une attitude particulièrement protectrice envers leur frère ou leur sœur en prenant leur défense dans les situations difficiles. Ils savent qu'il ou elle est plus fragile, susceptible de se blesser plus facilement que les autres et peuvent s'inquiéter beaucoup de ce qui leur arrive. C'est difficile pour eux de rester à leur place d'enfant et de laisser aux parents la responsabilité de veiller au bien-être et à la sécurité de leur frère ou de leur sœur.

L'AVENIR

En grandissant, les enfants commencent à penser que leurs parents vont vieillir et ne seront peut-être pas toujours là pour eux. Ils se voient alors tout naturellement se substituer aux parents dans leur rôle vis-à-vis de leur frère ou de leur sœur et cela peut être vécu avec angoisse ou comme une mission insurmontable.
La représentation de leur frère ou sœur comme étant très dépendant contribue à ce vécu et il est important de leur montrer le parcours d'autonomie que l'enfant malade réalise et le fait qu'il accèdera lui aussi à un statut d'adulte capable de prendre soin de lui.

LE RESSENTI DES PARENTS

L'une des problématiques les plus souvent évoquées par les parents, et qui est source de culpabilité, est la crainte d'établir une différence chez leurs enfants, entre celui qui est malade et celui ou ceux qui ne le sont pas. La présence de la maladie impose des disparités concernant le temps consacré aux uns et aux autres, ou bien concernant les préoccupations pour la santé et l'avenir. Pour les enfants non malades, c'est important de sentir que leurs parents se questionnent sur leurs besoins, qui sont tout aussi importants à leurs yeux que ceux de leur frère ou de leur sœur malade.

UNE PRISE EN CHARGE PSYCHOLOGIQUE EST-ELLE NÉCESSAIRE ?

Les parents s'inquiètent souvent pour leurs enfants non malades, perçoivent leurs préoccupations ou leur tristesse. Ce qui est important, c'est de communiquer à l'enfant qu'on reconnaît ses émotions et qu'on ne les banalise pas, de lui dire que c'est possible de rencontrer un professionnel qui peut l'écouter et l'aider. Cela n'est pas toujours nécessaire : ces émotions ne sont pas pathologiques mais tout à fait adaptées. Elles peuvent cependant être trop lourdes ou trop présentes au quotidien. En cas de doute, il ne faut pas hésiter à consulter afin d'avoir l'avis d'un professionnel.

Cet article a été rédigé par Neurosphinx, filière nationale de Santé Maladies Rares.

Voici quelques témoignages qui prouvent que dès le plus jeune âge, les enfants sont sensibles à la maladie qui touche un membre de leur fratrie, mais aussi de jeunes adultes, frères ou sœurs de Marfans.

« Je sais que mon frère est différent à cause de Marfan car il ne peut pas faire de sport comme les autres enfants de l'école. Il a des chaussures orthopédiques, il rate l'école pour des rendez-vous à l'hôpital, il a du mal à écrire... Mais, dans la vie de tous les jours, ça ne change rien pour moi, car on joue, on rigole et on ne parle pas de la maladie. Par contre, je sais que, quand je serai grande, je voudrais être cardiologue pour pouvoir soigner son cœur et soigner les autres Marfans. »

Louise, 8 ans.

« Je n'aime pas parler de ça, car ça me rend triste, mais grâce à Marfan, mon frère est plus grand que les autres enfants de l'école, alors même si j'aimerais qu'il ne soit plus malade, je suis fier d'avoir un frère si grand ! »

Pierre, 6 ans.

« Avoir une grande sœur Marfan, ça ne fait rien de spécial, ça fait comme les autres frères et sœurs, ça ne me rend pas triste, ni en colère et ça ne me fait pas peur. Si, je fais plus attention à elle qu'aux autres parce qu'elle a Marfan. »

Niels, 5 ans.

Ma petite sœur Estelle, atteinte du syndrome de Marfan, me disait toujours : « *Couki, tu m'attends pour goûter ?* » lorsque nous rentrions ensemble de l'école. Je l'attendais parce qu'elle se réjouissait dans tous les bons moments que nous partagions. Savourer le meilleur en l'absence de douleur, et avancer malgré les difficultés, tel était le message qu'elle me transmettait, sans le savoir. Pourtant, je me sentais si responsable, parfois coupable.

De grandes responsabilités m'attendaient ! La peur de la voir tomber, être là quand il le fallait, pour la guider ou lui apporter ses jouets. La culpabilité de faire certaines activités sans elle... Et ces plaques rouges qui apparaissaient sur mon corps à chacune de ses opérations !
Heureusement, mon Estelle faisait preuve d'une telle force de caractère ! Je l'admire tant et j'aimerais tant lui ressembler.
Je nous revois souvent jouer ensemble pendant des heures, elle qui savait si bien se déconnecter de la réalité par le jeu, oublier les soucis et s'envoler dans ses rêves !

Aujourd'hui, c'est une artiste, comédienne, chanteuse et pianiste. Nous avons traversé des épreuves difficiles, années après années, dont certaines l'ont fragilisée malgré sa force, mais nous avançons toujours, grâce à son courage...

Carine, 31 ans.

BIBLIOGRAPHIE POUR EN SAVOIR PLUS!

Paroles de frères et sœurs
de Maria Carrier
2005, éditions Autrement

Fratrie et handicap : L'influence du handicap d'une personne sur ses frères et sœurs
de Régine Scelles
1997, éditions L'Harmattan

Frères et sœurs, chacun sa place
de Françoise Peille
2005, éditions Hachette

La fratrie à l'épreuve du handicap
de Claude Bert
2006, édition Erès

Liens fraternels et handicap : de l'enfance à l'âge adulte, souffrances et ressources
de Régine Scelles
2010, éditions Erès

Frères et sœurs, une place pour chacun
Guide Déclic
2009, édité par Handicap International

Je m'appelle Pauline, je suis l'aînée de deux frères, l'un de 2 ans et l'autre de 6 ans plus jeune que moi.

J'avais 6 ans quand on a appris que mon frère alors âgé de 4 ans était Marfan. Comme c'est une néo-mutation, mon frère est le premier de la famille à avoir le syndrome. Ce fut donc une découverte, mais dans notre famille il n'y a pas de tabous. Nos parents ont toujours répondu à nos questions en essayant de s'adapter et d'employer des mots que nous pouvions comprendre. On ne dit pas la même chose à un enfant de 6 qu'à un adolescent de 15 ans !

J'ai donc grandi et me suis construite avec un frère Marfan et un autre qui ne l'était pas.
Je suis naturellement ouverte et j'aime le contact, mais la maladie de mon frère m'a sans doute rendue un peu différente, en tous les cas mon « *petit* » parcours de vie (je n'ai que 23 ans !) est empreint de façon plus ou moins inconsciente du parcours de celui de mon frère. Nous avons très peu d'écart, et j'avais beau être l'aînée, sa grande taille a longtemps fait de nous des jumeaux aux yeux de nombreuses personnes. Nous avons donc eu un peu cette relation gémellaire si particulière, et la complicité qui en découle.

Avoir un frère Marfan m'a beaucoup appris : tout d'abord à être attentive aux autres, à les protéger. Même si mon frère n'était pas surprotégé au sein de la famille, sa différence demandait plus d'attention, avec la ribambelle de rendez-vous médicaux (que je ne lui ai jamais envié !). Alors, comme peut l'être une maman, je suis devenue la « *sœur poule* » Je n'ai pas inventé l'expression pour le témoignage, mes frères l'emploient encore parfois ! Mais je crois l'être pour mes deux frères, Marfan ou pas, cela ne change pas grand-chose.

Mes frères m'ont aussi appris la patience et le partage, c'est une évidence à trois dans une fratrie en étant la seule fille !

Je garde de cette période de notre enfance le goût des autres et le besoin d'aider ceux dont la différence peut les mettre à l'écart. La prise de conscience de la maladie et de ces conséquences m'a appris de façon générale à prendre du recul sur une situation donnée. Après le baccalauréat, je me suis dirigée vers un diplôme d'éducateur de jeunes enfants, puis j'ai effectué un Service civique en crèche à l'étranger. Je suis maintenant en Master d'étude sur le genre. Je continue au travers de mes études à apprendre et à développer mes compétences. Je ne sais pas trop où mes pas me porteront, ni quel sera mon avenir professionnel, mais je suis fière des valeurs que je partage avec mes frères et je souhaite continuer à défendre, à prendre soin, à être à l'écoute et attentive aux autres.

Pauline, 23 ans

AVEC OU SANS...

Par quel bout aborder cela ? En premier lieu vient quand même le « *jour où* », qui pourrait comme dans un mauvais roman tenir lieu d'évènement déclencheur qui donnera sa couleur à toute l'histoire, sauf que là...
Comme quiconque est confronté à une rupture de la ligne globalement équilibrée de sa vie, il y a un « *avant* » et un « *après* ».
Donc, le jour où les parents m'ont annoncé que papa et les frangins étaient atteints du syndrome de Marfan, même si de mémoire il n'y eut pas trop de détails sur la symptomatologie dudit syndrome, l'instant fut suffisamment grave pour que je comprenne que ce qui venait de m'être confié définissait un « *depuis* ».

A ce moment l'adolescence pointait le bout de son nez (c'est comme ça que l'on dit ?), et je pense que les relations avec mes frères ont été doublement biaisées.
D'une part, certainement un désir d'émancipation et d'affirmation de soi propre à cet âge, et d'autre part, le temps de digérer l'information, je suis « *sain* », les frangins sont « *malades* » , un peu comme dans un deuil, les phases de déni et colère se sont retrouvées là, m'éloignant vraiment de mes frères et pas que...
Il est vraiment très difficile de dire ce qu'auraient pu être ces relations sans le syndrome, à ce moment-là en tout cas, puisque c'est à une étape charnière de la construction de soi que l'annonce s'est faite... de toute façon ce moment ne peut qu'être charnière puisqu'il définit « *l'après* ».

Je ne peux pas dire que cela ait modifié mes relations mais cela les a modelées au sens large du terme, relation à soi, aux autres, au monde. J'insiste, je n'étais pas construit « *avant* » et je me suis construit « *avec* ». De fait, mes relations avec les frangins se sont construites « *avec* ». Ceci dit, je retrouve affirmé à l'âge adulte les traits de caractère qui les définissaient enfants et qui donc influençaient nos relations à ce moment et aussi à ce jour.

En fait, j'ai l'impression que chacun met de côté la maladie - sauf évidemment dans les moments où elle se rappelle méchamment à nous - et laisse vivre pleinement ses relations « *sans* ». Mais de toute façon, en tout cas pour moi, en filigrane il y a « *avec* ».
C'est tout aussi difficile de définir nos relations, que de demander à quelqu'un qui ne sait pas ce qu'est un réfrigérateur d'imaginer sa vie avec. Voilà, nos relations « *sont* ».

De même, chacun a un rapport différent avec sa maladie, s'en ouvre ou pas du tout selon son caractère.
Ce qui est sûr, c'est qu'il m'a fallu du temps pour accepter de me respecter (ou à peu près) et ne pas forcément tendre à répondre aux attentes (réelles ou fantasmées) de la part des autres proches, et surtout parents du fait de mon statut sain : peu importe, c'est ce qui fait ce que je suis.

Au fur et à mesure, se crée une certaine distance vis-à-vis de la maladie. On l'oublie un peu, surtout quand elle se tait, et puis cette distance est nécessaire , on ne peut pas décemment se construire en étant en permanence dans le pathos. Donc on sort de temps en temps les armes de défense, un poil d'humour noir, de cynisme, un soupçon de méchanceté parfois.
Une certaine protection prend forme, et avec elle un certain détachement.
Seule reste en pointillés cette ténue mais tenace angoisse quand le téléphone sonne.

Thomas, 43 ans

UNE P'TITE SŒUR « *MARFOUNIE* »

Elle le disait elle-même qu'elle venait de « *la planète Marfounie* » ! Car bien sûr, j'ai une petite sœur malade, mais j'ai surtout une petite sœur assez exceptionnelle de par son humour, ses passions et son courage ! Et c'est cette fougue qui a pris le dessus sur les moments douloureux dans ma vie de grande sœur, ma mère le disait : « *Tu sais à l'hôpital, c'est fou il y en a beaucoup des enfants comme ça !* »

« *Des enfants comme ça* », qu'est-ce que cela veut dire ? me direz-vous... Et bien ce sont des enfants qui ne peuvent pas marcher, ou qui ont besoin d'un tuyau pour respirer, ou encore qui ne voient que d'un œil, MAIS ce sont des enfants qui ont ce don naturel de savoir savourer la vie avec ce sourire aux lèvres qui vous fait réfléchir quand vous vous morfondez devant un bouton qui vient d'apparaître sur le bout de votre nez ! (Exemple très parlant n'est-ce pas ?)

Alors, concernant ma petite Estelle, certes il y a eu des moments difficiles : la voir apparaître si faible sur son fauteuil sans trop vraiment comprendre, ce sentiment d'impuissance devant des infirmières qui la forcent à se lever, cette question qui me taraude encore : « *Pourquoi ce n'est pas moi qui suis Marfounie ?* » Un petit œil qui devient rouge, un cœur qui sonne « *Toc Toc* » et des cris de douleurs qui raisonnent encore dans mes tempes . (J'y vais un peu fort, mais ne nous cachons rien !).

Malgré ces visions et ces lourds moments, c'est surtout son comportement de feu qui a marqué ma vie ! Une petite anecdote ? Allez ! J'avais 13 ans, un mal de ventre monumental, pliée en quatre sur mon canapé (ben oui, moi aussi j'ai le droit d'être malade !)... Ma petite sœur Estelle, alors âgée de 5 ans, avait déjà vécu plusieurs opérations, elle me connait, elle sait que je suis passionnée d'équitation, elle prend mon cheval en peluche et pendant un bon moment, réalise un splendide spectacle de cheval ! (Oui j'ai dit splendide !) « *Allez Hue, plus vite Voyou, plus vite ! Allez ! Au Galop !* » Oui l'artiste m'a fait ce spectacle jusqu'à ce que je n'ai plus mal avec une générosité abracadabrante qui vient d'une autre planète... Elle, qui savait déjà tellement ce que voulait dire ce mot douleur, a tout fait pour me changer les idées !

Nous avons tous notre caractère et il peut être humain aussi parfois de se plaindre, d'avoir des peines, c'est quelque chose que j'ai appris par la suite : m'autoriser à avoir mes états d'âme et mes soucis à moi, même si ma petite sœur est malade ! Mais aujourd'hui, adulte, face à la vie qui n'est pas toujours facile, je ressens beaucoup de courage en moi, et je sais d'où il vient.

Nathalie, 33 ans

DU CÔTÉ DES LIVRES

Nous avons décidé de créer cette nouvelle rubrique, pensant que certains d'entre vous apprécieraient de puiser une idée de lecture dans chaque bulletin.

UNE APPROCHE ÉTHIQUE DES MALADIES RARES

Atteinte elle-même d'une maladie rare, Marie Hélène Boucand est médecin spécialisée en médecine physique et réadaptation (ancien chef de service aux Hospices civils de Lyon) ainsi que docteure en philosophie. Ce livre est une réflexion transversale autour de plusieurs maladies rares, il a pour objectif principal de mieux faire comprendre le vécu des personnes atteintes et de leur entourage. Nourrie de sa propre expérience ainsi que de son savoir médical, l'auteure témoigne de tout ce qu'elle a découvert auprès des malades et des associations. En s'appuyant sur divers témoignages, ce livre aborde tous les aspects de ces maladies, si divers et variés soient-ils :

- La génétique et les progrès récents qui ont considérablement fait avancer les questions du diagnostic, de la prise en charge et des parcours de soins.
- Le problème de l'errance diagnostique qui existe encore malgré tout.
- L'annonce de la maladie, les bouleversements que cela génère dans la vie du patient et dans celle de son entourage proche.
- La réalité d'une maladie rare, une nouvelle dimension de la vie...
- L'importance de l'accompagnement : ne pas être seul pour affronter la maladie.
- La relation entre le patient et son médecin.
- La notion de patient expert : « *Le patient s'approprie la maladie dont il est atteint... Les frontières deviennent poreuses entre les deux mondes...* ».
- L'éducation thérapeutique, pour une meilleure gestion de la maladie.
- L'engagement associatif : les associations sont devenues des acteurs incontournables dans la politique de la santé... « *Elles sont un chemin d'espérance et de solidarité exemplaire pour une éthique sociétale du vivre ensemble.* »

Il est difficile de résumer parfaitement un ouvrage aussi dense, vous y trouverez bien d'autres sujets, tous ne vous intéresseront peut-être pas mais chacun se reconnaîtra dans tel ou tel questionnement et pourra en ressortir un peu plus fort.

Une approche éthique des maladies rares génétiques. Enjeux de reconnaissance et de compétence
Par Marie-Hélène Boucand. Édition Erès. 19,50 €

LES VIEUX FOURNEAUX

Tout autre domaine, mais là pour se détendre et passer un bon moment. Les Vieux Fourneaux raconte les aventures de trois septuagénaires, amis depuis leur plus tendre enfance : Antoine, Emile et Pierrot. Chacun a suivi sa route, chacun a fait ses choix, chacun a fondé (ou pas) une famille. Séquelles, souvenirs...

Vous avez aimé les dialogues de Michel Audiard (Les tontons flingueurs entre autres) et les brèves de comptoir de Jean-Michel Gouriot, vous allez aimer leurs aventures à la campagne. Chacun des protagonistes a son caractère (fort, évidemment, voire mauvais), mais on est attendri devant leur mauvaise foi, leurs sympathiques disputes et réconciliations, mais aussi par leurs parcours (passé, présent) à la fois individuel, qu'ils ont en commun et à la fois celui qui se positionne dans l'Histoire. On éclate de rire face à leurs actions subversives ou résistantes, à leurs envolées verbales, leurs diatribes, leurs engueulades.

Mais, au-delà de leurs espièglerie, ils sont là pour raconter notre époque, ses bouleversements sociaux, politiques et culturels, ses périodes de crise , et surtout distribuer des messages d'humanité, de tolérance et d'écologie.

Commencer à lire Les vieux fourneaux, c'est mettre le doigt dans l'engrenage : on ne peut que lire la série entière (5 tomes à ce jour). La seule crainte au sujet de cette série : le point final qui la terminera.

Les vieux fourneaux
Paul Cauuet (Dessinateur),
Wilfrid Lupano (Scénario)
Édition Dargaud. 12 €

LA PAGE DES ENFANTS

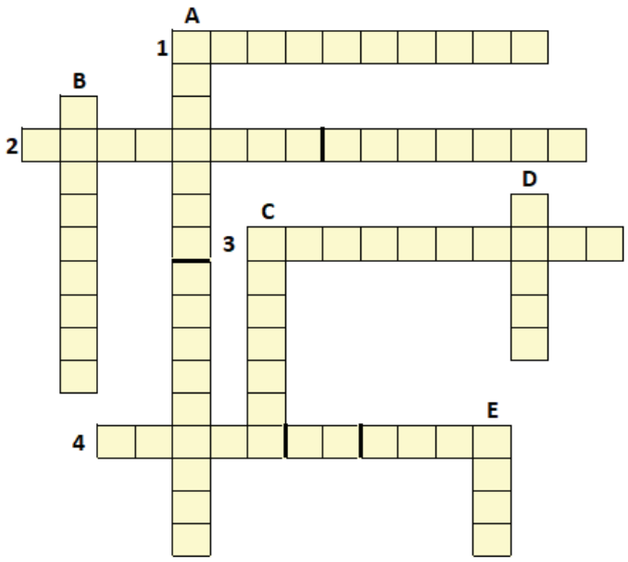
Nouvelle rubrique pour faire participer les plus jeunes d'entre nous. N'hésitez pas à nous faire part de vos remarques, de vos propositions.
La vidéo de Lorraine Joly, « *Voyage au pays de la génétique* » que tu peux regarder sur YouTube, t'aidera à remplir ces mots croisés.

Vertical

- C'est comme un changement d'écriture dans un livre de notre bibliothèque, elle peut se transmettre d'un parent à un enfant.
- Comme les parents, il déteste le désordre. Il ouvre les cellules pour lire les « *livres chromosomes* ».
- Elle ressemble à un abricot, il y en a autant que d'étoiles dans le ciel.
- C'est une bibliothèque.
- C'est une page d'un « *livre chromosome* ».

Horizontal

- C'est un appareil qui grossit très fort ce qu'on y regarde.
- Les chercheurs savent réparer le problème dans une cellule mais ne savent pas encore le faire pour les 70 000 milliards de cellules qui composent le corps humain.
- Il se situe à l'intérieur du noyau. C'est un livre qui s'ouvre en se déroulant et qui possède un alphabet à quatre lettres.
- Elle est utilisée pour recueillir les cellules du corps.



Réponses : A) Maladie génétique - B) Chercheur - C) Cellule
D) Noyau - E) Gène - 1) Microscope - 2) Thérapie génique
3) Chromosome - 4) Prise de sang

SPARADRAP

Connais-tu Sparadrap ? C'est une association qui aide les enfants à avoir moins peur et moins mal pendant les soins, chez toi ou à l'hôpital. C'est une association très utile : leurs guides en ligne et leurs livres sont très bien faits et tu pourras peut-être en avoir besoin un jour, ou simplement satisfaire ta curiosité.

Consulte le site de Sparadrap (**www.sparadrap.org**), tu y trouveras toutes les réponses aux questions que tu te poses lorsque tu as un problème de santé. Tu découvriras quatre thèmes principaux : **le dico de la santé, les piqûres, les médicaments et l'hôpital.** A l'intérieur de chaque thème, tu peux choisir ce qui t'intéresse. Par exemple, dans **le dico de la santé**, tu peux cliquer sur **le corps humain**. Dans cette rubrique, de nombreuses parties du corps sont rangées par ordre alphabétique : amygdales, appendice, cellule, colonne vertébrale, dents... Tu pourras donc sélectionner ce qui te questionne le plus.

Sur le site de Sparadrap tu verras aussi une collection de **Guides pratiques**, très intéressants. Si tu as des problèmes de vue, nous te conseillons particulièrement celui du « ***Docteur des yeux*** ». Il t'explique comment cela se passe si tu dois lui rendre visite, tous les examens qu'il peut te faire passer ainsi que les différents problèmes de vue qui existent. Il t'apprend également comment fonctionnent tes yeux. Tu peux les consulter en ligne ou les commander pour les recevoir par la poste.

SOUTENIR MARFANS !

Je souhaite :

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

Renouveler mon adhésion et verser la cotisation annuelle de 29€

Et/ou

Faire un don* de _____ €

Je règle :

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

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

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

Mes coordonnées :

Nom : _____

Prénom : _____

Adresse : _____

Ville : _____

Code postal : _____ Pays : _____

Téléphone : _____

E-mail : _____

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

Nombre de personnes atteintes au foyer : _____
Dans quel Centre êtes-vous suivi(s) ? : _____
Voulez-vous recevoir le bulletin :

par courrier ? par email ?

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

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

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

Association MARFANS - 121, rue de la Convention - 75015 Paris
Siège social : 77200 Torcy - Tél. : 01 39 12 14 49
contact@assomarfans.fr - www.assomarfans.fr

Membre de Marfan World - Membre co-fondateur de l'Alliance Maladies Rares

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 Enfants
Dr. Laurence Bal - Tél. : 04 91 38 80 92

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

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

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

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

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