

Bulletin n°65 - Novembre 2019

Le bulletin !

Ensemble

Le week-end détente de juin dernier a une fois de plus été une belle réussite. Nous étions à peine 60 personnes mais cela n'a pas terni les moments que nous avons passés ensemble.

Passé le problème des participants qui n'étaient pas aussi nombreux que d'habitude, pour cause de date inappropriée, de lieu déjà vu, ou toutes autres raisons personnelles, il reste les autres familles, celles qui ont fait le déplacement comme d'habitude, ou pour la première fois. Le soleil lui était au rendez-vous, ainsi que la bonne humeur de tous, jeunes et moins jeunes.

Organisé tous les deux ans par l'association depuis 2010, c'est un rendez-vous convivial, incontournable pour certains, ou une occasion de découvrir une petite partie de la famille Marfan pour d'autres. C'est une occasion d'échanger, de partager, d'apprendre de l'expérience des autres de façon informelle et toujours de faire de belles rencontres.

Nous sommes réunis sous le signe de la fraternité pendant ces 2 jours, sans atermoiement, sans faux-semblants, avec les doutes et les questionnements des uns ou des autres, mais sans jugement, comme des amis qui se retrouvent et y prennent plaisir. C'est là tout l'esprit de l'association, simplement.

Bien sûr la « *famille Marfan* » ne remplace pas l'autre, la « *vraie* » qui est le plus souvent un soutien nécessaire, sans la remplacer donc, elle permet une identification, un souffle d'air quand, comme une chape de plomb, la nouvelle tombe « *syndrome de Marfan* ». Plus on est nombreux, plus on est forts, cette maxime est un peu galvaudée, mais elle a le mérite du bon sens. Pour ma part, et après ces deux jours, je me suis sentie plus prête à affronter les difficultés de ce mois de septembre qui arrivait à grands pas, de l'opération de mon fils, moi qui suis (ou qui croit l'être) pourtant bien aguerrie. Dire les mots m'a permis de me les approprier un peu plus.

Notre association n'a bien sûr pas toutes les réponses à toutes les problématiques Marfan mais soyez certains que nous faisons tout notre possible pour améliorer la prise en charge médicale et le quotidien des patients et de leurs proches. Outre les projets de recherche que nous finançons, cela passe aussi par une meilleure connaissance de soi et des autres.

Un rendez-vous pour se rencontrer est d'ores et déjà à noter : le samedi 28 mars 2020 à Paris pour la réunion nationale avec la présence de médecins et des présentations inédites.

Plus vous serez nombreux, mieux nous connaîtrons vos attentes et mieux nous saurons y répondre. Alors à vos agendas !

Laurence (94)

DOSSIER

→ Les atteintes ophtalmologiques
P.10

FOCUS

→ La consultation de Lille - P.8
→ 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 nationale**
Paris - samedi 28 mars 2020

MARFANTASTIQUES

→ **Les Raid des Amazones et le raid des Alizés - P.5**

VIE DE L'ASSOCIATION

LAURENCE

Je suis Laurence. Comptable de profession, je vis à Courbevoie dans les Hauts de Seine. Je suis mariée et j'ai un garçon de 12 ans. Il y a environ 6 ans, j'ai entendu le mot Marfan pour la première fois. Et j'avoue que j'ai mis beaucoup, beaucoup de temps à réaliser ce que cela représentait.

Notre parcours avec le syndrome est pavé de chance ou nous avons un bon ange gardien pour faire référence à l'édito du précédent bulletin. Tout a commencé par une visite de routine chez l'orthopédiste pour mon fils qui était suivi pour un problème classique de hanche. C'est là que l'orthopédiste a parlé de la première fois du syndrome. Il se trouve que c'était une grande spécialiste du sujet et qu'elle a pu détecter les premiers signes distinctifs. Elle nous a dirigés vers un cardiologue qui nous a envoyés au centre de référence de l'hôpital Bichat. Suite aux divers examens nous avons eu la confirmation qu'à la fois mon fils et mon mari sont atteints du syndrome.

C'est dans la salle d'attente que j'ai découvert l'association en regardant les dépliants mis à disposition. J'ai ensuite adhéré car j'ai eu via l'association beaucoup de réponses à des questions que je me posais mais que je n'osais poser à qui que ce soit.

Je me suis demandé également de quelle manière je pouvais aider. J'ai eu l'occasion de le faire via mon entreprise qui soutient le bénévolat de ses salariés. Cela a été l'élément déclencheur et cela m'a permis de rencontrer des gens formidables. J'essaie d'aider tant que je peux mais j'ai conscience que le peu que je peux apporter est déjà un plus.

Beaucoup de questions se posent quand on a un enfant atteint du syndrome de Marfan. Nous sommes souvent partagés entre la volonté que celui-ci ait une vie normale et le fait qu'il faille être prudent pour préserver sa santé. Une des questions qui nous a posé le plus de problèmes est doit-on en parler à l'école ? Lorsque nous avons décidé de le faire, nous nous sommes dit que dit-on ? Et là nous avons eu la chance d'avoir une directrice d'école qui connaissait la maladie, cela a facilité notre échange avec elle. Mon fils est entré au collège l'année dernière, il est dispensé de sport et nous avons donc été reçu par le médecin du collège. Nouvel hasard chanceux le médecin est elle-même concernée par la maladie car son mari et son fils sont atteints. Je me souviendrai toujours de la phrase qu'elle nous a dit quand nous lui avons dit pourquoi notre fils est dispensé de sport : « Ce n'est pas grave ».

Et je crois qu'elle a raison, ce n'est pas grave car il a été détecté tôt donc pris en charge très tôt. Aussi, car il n'a pas

pour le moment de symptômes forts tout comme son papa. Une des missions de l'association est de faire connaître le syndrome pour que les personnes qui en sont atteintes soient prises en charge le plus tôt possible. Dès que j'en trouve l'occasion je parle de l'association car c'est important, j'essaie également d'aider l'association via les outils que me donne mon entreprise (recherche de nouveau bénévole pour trouver des financements de projet de recherches, demande de subventions).

J'apporte mon aide également sur la relecture de certaines publications de l'association, la participation à des congrès, l'organisation de la journée nationale du 28 mars 2020 et dès que je peux (bientôt aide au trésorier). J'ai la chance de pouvoir aider il ne faut donc pas la gâcher !

L'association est très dynamique et apporte beaucoup à tous ceux concernés par le Marfan. Les moments passés avec les bénévoles sont des moments riches en émotion et en soutien.

Je vous invite à vous impliquer autant que vous le pouvez en devenant vous-mêmes bénévoles, en adhérant, en participant aux rencontres que nous organisons, en parlant tout simplement de nous.

Laurence (92)

“Si j'aide une seule personne à avoir de l'espoir, je n'aurais pas vécu en vain.”

Martin Luther King

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

LE PARCOURS DE AUDE, NOTRE WEBMASTER



A 19 ans j'ai appris que j'étais atteinte du syndrome de Marfan, j'ai décidé de beaucoup me renseigner sur ce syndrome, j'ai alors fait une approche furtive en participant à une manifestation pour représenter l'association auprès d'étudiants dans le domaine paramédical à Bordeaux. J'en garde un très bon souvenir, mais ensuite la vie a fait que je n'ai pas pu poursuivre cette expérience si enrichissante, j'ai alors mis cette idée dans un coin de ma tête.

Les années ont passé ! En 2013, nous avons eu une petite fille atteinte du syndrome elle aussi. Début 2019, j'ai ressenti le besoin de me rendre utile et aider à ma manière. J'ai alors décidé de reprendre contact avec l'association et petit à petit j'ai eu des tâches diverses à réaliser mais toujours en lien avec le site internet. Fin 2019, nous avons finalement appris, après dix ans de recherche que nous étions atteintes du syndrome de Loeys Dietz, un apparenté du syndrome de Marfan, cela ne changeant en rien mon implication, bien au contraire !

WEBMASTER C'EST À DIRE ?

En réalité, le site internet de l'association était déjà bien construit et bien rempli avant mon arrivée !

- Depuis bientôt un an, je mets à jour le site internet en fonction de l'afflux des informations à relayer avec un minimum d'une fois par mois.
- Je modifie les actualités en les remplaçant par des informations importantes et récentes.
- Je mets à jour l'agenda dans lequel l'association intervient et les événements auxquels vous êtes conviés afin de vous donner une visibilité sur les activités de l'association.
- Je change les témoignages des bénévoles, adhérents, médecins... de l'association afin de vous faire connaître le ressenti des personnes touchées de diverses manières par le syndrome afin d'aider et d'informer.
- Je fais tourner les nombreuses vidéos que l'association a faites afin de vous renseigner sur divers sujets.
- J'ajoute tous les « *marfantastiques* » qui sont une aide merveilleuse et essentielle pour l'association.
- Je mets à jour les pages du site, dès que quelqu'un me signale un changement, une anomalie...
- Je veille à rendre le site internet attractif et agréable à regarder en gardant toujours une cohérence entre les différents articles publiés.
- Je gère les petits problèmes techniques en étant l'interlocutrice directe de la plateforme d'hébergement du site de l'association.

- Je monte des vidéos de médecins qui ont été interrogés par d'autres bénévoles.
- Aussi, j'informe le conseil d'administration ainsi que les médecins référents des centres de référence et compétences Marfan sur les mises à jour afin que chacun soit informé et diffuse l'information autour d'eux.
- Enfin, j'écoute des personnes ayant besoin de conseils, de soutien... Cela m'a permis de faire de très belles rencontres, un petit clin d'œil à Katy et Lydie qui ne ratent aucun bulletin !

Voilà en quoi consiste mon action de bénévole ! Puisque l'on m'a donné la parole je souhaiterai terminer en disant que même si mes études dans le domaine m'aident bien, je ne pourrais rien faire si je n'avais pas une super équipe derrière moi qui me guide pas à pas avec une bienveillance incroyable, une gentillesse extraordinaire et encore un petit clin d'œil à Jean-Michel pour toute son aide et ses taquineries !

COMMENT JE VOIS L'AVENIR AVEC L'ASSOCIATION ?

J'aimerais continuer à faire ce que je fais en étant de plus en plus autonome afin de laisser mon mentor se reposer un peu plus, faire de mon mieux pour vous informer, continuer à vous écouter et vous aider à ma hauteur quand le besoin s'en fait sentir et enfin et surtout je souhaiterai rencontrer toute l'équipe en version réelle, les aider lors d'événements et pourquoi pas réaliser les futures vidéos !

Aude Lubet (33)

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]

VIE DE L'ASSOCIATION

LE PARCOURS D'INGRID



Depuis quelques mois, Ingrid a rejoint l'équipe des bénévoles de l'association en nous aidant pour le bulletin et autres documents écrits. Elle nous livre ici un témoignage très touchant sur son vécu familial par rapport à la maladie.

Il est né avec un pectus excavatum mais il tient ça de son papa, donc pourquoi m'inquiéter ?

Il se fait mal tout le temps et a des bleus partout mais c'est un enfant, donc pourquoi m'inquiéter ?

Avant de me coucher, je vais m'assurer qu'il dort bien, que sa couette est bien en place et je le déplie (oui j'ai bien employé le verbe déplier) en souriant mais toujours en pensant « *mais comment fait-il ça ? J'ai peur de le casser* ». Un enfant est souple et bouge beaucoup, donc pourquoi m'inquiéter ? Et voilà qu'à un cours de judo, son frère lui tombe dessus et lui casse la clavicule. Un mois plus tard, un copain de l'école le bouscule par mégarde et la clavicule se casse à nouveau avec un déplacement osseux. L'avis d'un chirurgien orthopédiste et là... le médecin s'interroge... et on entend pour la première fois parler du syndrome de Marfan. Faut-il que je m'inquiète ?

Les examens s'enchaînent et le diagnostic tombe à l'aube de ses 8 ans, il a le syndrome de Loeys-Dietz et le voilà sous bétabloquants. Ça y est, je m'inquiète !

Mon mari, son papa, est médecin généraliste et comme beaucoup, il a très vaguement entendu parler du syndrome de Marfan et apparentés durant ses études de médecine. C'est lui qui rencontre depuis deux ans les médecins du centre de compétence de Toulouse car au fond de moi je ne veux pas y croire.

C'est difficile de dire à son enfant plein de vie qu'il ne peut pas faire de football alors qu'il vous demande de l'inscrire dans le club de son copain.

C'est difficile de rassurer son enfant quand il vous demande pourquoi on se moque de son trou dans la poitrine à la piscine.

Et des fois, on lâche prise et on le laisse profiter des manèges du parc d'attractions car il a le droit d'être un enfant sans syndrome mais on le surveille du coin de l'œil, on le serre contre soi si nécessaire. Que c'est bon de l'entendre rire aux éclats !

C'est pour cela que ce n'est pas des échanges avec les médecins dont j'avais besoin, mais de ceux avec des parents inquiets comme moi. Internet m'a permis de trouver l'association Marfans et de pouvoir partager aisément avec quelques-uns de ses membres, investis et altruistes, lors d'une journée régionale en mars 2019. Les aidants ont besoin de comprendre, d'être rassurés, d'être confrontés à la réalité aussi pour mieux appréhender la suite, essayer au moins.

Grâce aux discussions le jour de cette réunion et aux échanges téléphoniques ou mails qui ont suivi avec certains, je suis désormais prête à rencontrer les médecins de mon fils et je suis plus apaisée pour lui parler et en parler autour de moi.

Je le surprotège sûrement mais après tout.... je suis sa mère (inquiète)...

Mais maintenant que je sais pour mon fils, qu'en est-il pour mon mari ? On attend et je m'inquiète...

Ingrid (65)

PARTICIPATION AU TÉLÉTHON

Depuis plusieurs années, Monique Laurent ne ménage pas ses efforts pour apporter sa contribution au Téléthon.

Cette année encore, elle sera présente le week-end du 6 et 7 décembre à l'Intermarché d'Issy les Moulineaux, 100 bd Gallieni. Monique propose des capsules de champagne à 1 euro. La recette de cette vente est entièrement reversée au Téléthon.

A 83 ans, Monique se déplace chez tous les commerçants du quartier pour y déposer une affiche. Elle a obtenu un rendez-vous à la mairie d'Issy les Moulineaux et son action sera relatée dans le journal de la ville.

Avis aux placomusophiles ! Venez nombreux pour acheter les capsules qui vous manquent ou pour offrir vos « doubles » afin d'enrichir les classeurs exposés durant tout le week-end !

(Monique : 06 80 14 53 57)



MARFANTASTIQUES !

LE RAID AMAZONES

Du 11 au 20 octobre 2019, les Ha Mazan, étaient au Vietnam.

Durant cinq jours, Bérangère Maheu, Virginie Perrier et Valérie Fade-Py ont enchaîné les épreuves de trail, VTT, canoë, tir à l'arc et course à pied, concoctées par ZBO (Ze Big Organisation), l'organisateur de ce 20^e raid nature 100 % féminin et solidaire.

Cette aventure du dépassement collectif sur un raid sportif a pu se concrétiser grâce au soutien d'entreprises sponsors et de particuliers. Ces soutiens leur ont permis, non seulement de boucler leur budget sportif, mais également de collecter des dons en faveur de la recherche médicale pour l'association MARFANS. Avec des vies professionnelles et familiales denses, leur principal défi a consisté à synchroniser leurs agendas pour les entraînements communs.

La collecte de fonds se poursuit jusqu'au vendredi 29 novembre, date de leur soirée de restitution et de remise de dons à l'association MARFANS, qui se déroulera chez leurs parrains du Domaine de l'Epau.



LE RAID DES ALIZÉS

Marfantastique : c'est le nom de notre équipe pour le raid des Alizés, au profit de votre association MARFANS, qui aura lieu fin 2019 en Martinique.

Nous souhaitons participer à cette épreuve dans le but d'accomplir une performance sportive et à la fois solidaire... Nous dépasser, nous surpasser seront nos mots clés !

Le choix de ce Nom n'a pas été pris au hasard !

Jusqu'à ce jour, le syndrome de Marfan était complètement inconnu de Céline et Evelyne, mes deux coéquipières. Lors de notre 1^{re} rencontre avec Sandrine, la maman de Romain atteint par la maladie, nous avons longuement discuté durant toute une après-midi, pour découvrir, connaître et retracer l'histoire d'un jeune garçon qui surmonte ce combat, depuis son plus jeune âge avec courage et dignité. Ce fut un moment d'échanges très intéressant et surtout chargé d'émotions fortes...

A compter de ce moment notre Raid avait déjà commencé !

Nous les avons investis dans notre aventure à la recherche d'un nom pour notre projet. Soudain Sandrine nous parle de « Marfantastique »... Elle nous explique d'où vient ce mot. Il était employé dans toutes les actions de Patrice, l'ancien président de l'association. Cet adjectif chargé d'énergie a été validé à l'unanimité et nous a littéralement transmis lucidité et courage. Nous souhaitons rendre hommage à Patrice, personnage très cher à vous tous, et faire de notre mieux pour accomplir ce challenge... Marfantastique va nous suivre et nous donner l'énergie nécessaire tout le long de notre raid des Alizés...

Je remercie mes coéquipières et amies de partager cette aventure, leur implication et bien évidemment leur soutien afin de faire connaître et avancer la recherche pour mon petit neveu et toutes les personnes atteintes... L'union fait la force... Je suis assurée que cette expédition créera des liens et souvenirs impérissables entre nous tous...

Patricia Gayraud (tante de Romain)

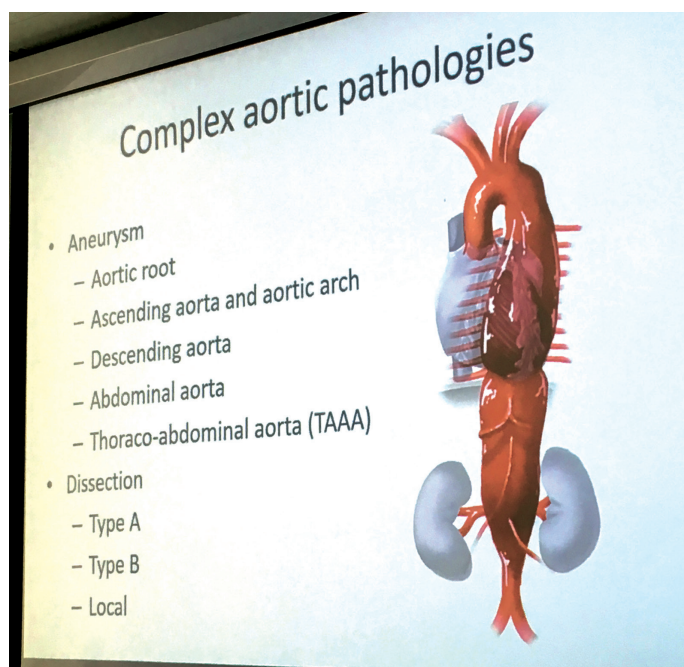
VIE DE L'ASSOCIATION

L'ASSOCIATION MARFANS EN NORVÈGE

Du 19 au 22 septembre dernier se tenait la biennale du Marfan Europe Network (MEN) à Drammen, non loin d'Oslo en Norvège. Le M.E.N., c'est le regroupement des associations Marfan européennes (15 membres à ce jour), dont l'objectif est de partager des informations sur nos réalisations, nos objectifs, nos problématiques, nos modes de fonctionnement dans un souci d'entraide, de soutien mutuel et de dynamisation de nos structures. Créé en 1991 à l'initiative de la Belgique, la France, l'Allemagne, la Suisse, les Pays-Bas et la Grande Bretagne, les associations se réunissent tous les deux ans dans un pays différent. Cette année, l'organisation norvégienne (Marfanforeningen) était notre hôte.

Onze pays étaient représentés sur quinze pays membres du réseau : Allemagne, Autriche, Belgique, Danemark, Finlande, France, Luxembourg, Norvège, Pays-Bas, Suède et Suisse. L'Espagne, la Grande Bretagne et la Slovaquie n'avaient envoyé aucun délégué.

Toutes les associations ont présenté leurs principales actions, les changements ou améliorations dans leurs organisations et leurs objectifs. Nous notons bien sûr des différences dans les moyens financiers dont disposent les associations pour fonctionner. Certaines ne fonctionnent que grâce aux cotisations annuelles réglées par leurs membres et aux dons (France, Finlande, Belgique...), d'autres comme le Danemark, les Pays-Bas et la Norvège bénéficient de subventions publiques.



Certaines soutiennent et financent des projets de recherche, d'autres pas du tout. Un point commun semble ressortir des rapports établis par les organisations de patients : la difficulté de trouver des bénévoles pour faire fonctionner les structures.

Cette année, 4 études scientifiques étaient à l'ordre du jour : une approche, très intéressante et novatrice, sur l'impact de la morphologie maxillo-faciale sur l'apnée du sommeil chez les patients porteurs du syndrome, et surtout l'approche différente que les spécialistes de ce domaine (chirurgiens maxillo-faciaux et orthodontistes) devraient avoir, par exemple, pour la durée de la contention lors de traitements orthodontiques ou d'opérations de la mâchoire.

La présentation du Pr. Michael Jacobs du Centre Marfan de Maastricht aux Pays-Bas sur le remplacement de l'aorte et l'importance de la mise en place d'un neuro monitoring pour réduire au minimum les risques de mal perfusion de la moelle épinière pouvant avoir pour complication une paralysie postopératoire, était passionnante et très informative.

Vous trouverez cette présentation en anglais sur le site www.marfan.eu/media.

Le projet 101G a été présenté aux délégués par Romain Alderweireldt. Nous avons relayé des informations à ce sujet dans nos derniers bulletins. Avec son épouse Ludivine, ils nous avaient présenté ce projet lors de notre réunion nationale en 2018. Ils sont parents d'un jeune garçon atteint d'une forme néonatale sévère du syndrome de Marfan. Nous soutenons ce projet de recherche porté par la Fondation Belge 101 Génomes, une Fondation qu'ils ont créée pour financer ce projet.

L'association française est présente aux réunions du Comité Scientifique et fait une donation annuelle. Un contrat de coopération a également été signé entre la Fondation et les associations belge, française et luxembourgeoise. D'autres associations européennes devraient s'y joindre pour renforcer la crédibilité de ce projet scientifique d'envergure pour la recherche de gènes modificateurs.

Les premiers exemplaires de notre BAKOUMBA, imprimés en suédois, finnois, allemand, danois et flamand ont pu être présentés à chaque organisation de patients participant à ce projet européen. La version néerlandaise a été validée et est en cours d'impression. Ce sont en tout, à ce jour, plus de 2500 exemplaires qui vont être ainsi partagés dans différents pays européens.

Lors de la réunion à Drammen, un nouveau poste de « *contact VASCERN* » a été créé au sein du comité de coordination du MEN et ce poste a été attribué à Françoise Steinbach (de l'association MARFANS). Françoise, l'une des représentantes des patients au sein du VASCERN dans le groupe de travail sur les maladies héréditaires de l'aorte thoracique (HTAD), établira un lien direct entre VASCERN et les associations membres du MEN, facilitant ainsi toutes les collaborations actuelles et futures. Elle reprendra par ail-

leurs en début d'année prochaine le rôle de trésorière, assuré jusqu'à fin 2019 par Susanne London-Tinner de la Marfan Hilfe en Allemagne.

Les organisations de patients se sont également vu présenter un projet de financement participatif appelé **IMPACTIENT**, un nouveau mode de financement de la recherche ou des organisations elles-mêmes. Cette piste va être testée en Belgique dans le cadre du financement du projet 101G. Nous étudierons nous-mêmes ensuite la pertinence d'utiliser le Crowdfunding comme source complémentaire de levée de fonds. Ce mode de levée de fonds a pour objectif de contribuer en priorité à financer des projets de recherche, et en particulier le projet 101 Génomes mais pourquoi pas d'autres projets, supportés par les organisations de patients.

Les participants ont convenu de travailler sur différents sujets après la réunion, notamment la mise à jour de la carte d'urgence internationale et les informations fournies aux patients dans le cadre de la chirurgie cardiaque. De même, il a été évoqué la possibilité de mutualiser nos publications. Pourquoi pas, en effet, traduire certains documents et les imprimer dans la langue cible pour partager les informations avec les pays qui n'y ont pas accès. Idem pour les articles parus dans les magazines spécialisés : nous pourrions les échanger entre nous, les adapter éventuellement (témoignages, informations de contact local, etc).

Enfin, le groupe de jeunes adultes présents à cette rencontre nous a présenté dimanche matin le fruit de leurs échanges et de leurs réflexions sur « *Jeune et Marfan...* », une approche sympathique, drôle et parfois touchante de la vie d'un jeune avec notre syndrome. A ce sujet, un groupe Facebook a été créé : Marfan Youth of Europe. Si vous souhaitez le rejoindre, demandez à devenir membre et vous serez intégré dans ce groupe fermé.

INFORMATION : pour la première fois, les « *Young Adults* » envisagent l'organisation d'une réunion en Allemagne l'année prochaine. Je rappelle que la langue des échanges reste l'anglais pour ce type de rencontres. Si vous êtes intéressés, rapprochez-vous du groupe ou de l'Association.

L'association MARFANS s'est portée volontaire pour l'organisation de la prochaine réunion en 2021. Il est à noter que ce n'est pas un événement qui grève le budget des associations membres, puisque chaque délégué paye sa participation et qu'Eurordis le subventionne partiellement. Ce qui permet à toutes les associations d'organiser la rencontre quel que soit son budget de fonctionnement. Depuis 2006, nous n'avions pas organisé cette réunion. Cette année-là, nous avons reçu les participants à Castelnaudary, lieu de naissance du Prof. Marfan, tout un symbole.

Fançoise (67)



LA CONSULTATION DE LILLE

Il y a deux ans environ, la proposition de créer un centre de compétence de patients porteurs des syndromes de Marfan et apparentés a été accueillie avec un grand enthousiasme par les différents intervenants du CHU de Lille. L'absence de structure identifiée et de médecins référents rendaient les prises en charge très hétérogènes. L'opportunité d'obtenir une labellisation spécifique sous le regard bienveillant du centre de référence nous a obligés à nous structurer et à établir un parcours de soins bien identifié pour que chaque patient et chaque famille aient accès à une prise en charge identique.

STRUCTURATION DU PROJET AUTOUR DE L'AXE CARDIOLOGIE-GÉNÉTIQUE CLINIQUE

La structuration du projet de notre centre s'est basée sur l'interaction médicale existant entre le Dr Pascal Delsart (cardiologue adulte, dans un service de médecine vasculaire) et les Drs Clémence Vanlerberghe et Luisa Marsili (généticiennes, dans le service de génétique clinique). Rapidement une consultation commune a été créée, puis la structuration d'un parcours de soins multidisciplinaires a été formalisée pour les patients dont la prédisposition génétique aux dilatations/dissections aortiques est confirmée ou fortement suspectée.

Pour les patients présentant un syndrome de Marfan ou apparenté confirmé, cette consultation est l'occasion de leur remettre la carte d'urgence et les coordonnées de l'Association MARFANS. Elle nous permet également de collecter leurs informations médicales pour la base de données 4D du centre de référence et de discuter de leur vécu de la pathologie et des répercussions sur leur quotidien afin de les orienter vers les professionnels compétents.

Les patients consultant pour une faible suspicion de syndrome de Marfan ou apparenté, et les apparentés consultant pour une demande de diagnostic pré-symptomatique sont reçus en consultation de génétique clinique classique.

En dehors de ces consultations communes, nous interagissons de façon constante pour assurer une prise en charge optimale à ces familles.

MISE EN PLACE D'UN HÔPITAL DE JOUR ADULTE DÉDIÉ

Le CHU de Lille est un ensemble de plusieurs hôpitaux regroupés dans une cité hospitalière. Cela rend difficile la possibilité d'avoir accès en une seule venue à tous les intervenants. Il a été choisi de regrouper les différents examens qui peuvent nous aider dans la démarche diagnostique dans un même lieu puis de proposer une synthèse commune cardiologique-génétique clinique. Seront réalisés, le matin, un électrocardiogramme, une IRM médullaire, un angioscanner aortique, une échographie cardiaque et un écho-doppler vasculaire et l'après-midi, un examen ophtalmologique. Cette formalisation sous forme d'hôpital de jour sera effective nous l'espérons, pour la fin de l'année 2019 au sein de l'Institut Cœur Poumon.

Seule la prise en charge rhumatologique n'a pas pu être intégrée à cet hôpital de jour, pour des difficultés d'organisation. Les radiographies seront réalisées en externe et amenées par le patient le jour de son rendez-vous. La consultation de rhumatologie sera réalisée dans un second temps, si besoin, par l'équipe de rhumatologie du CHU des Prs Flipo et Cortet.

PRISE EN CHARGE DES ENFANTS

La prise en charge des enfants est assurée, en cardiologie infantile par le Dr Domanski, au sein de l'équipe du Pr Godart, en ophtalmologie par le Dr Marx, en orthopédie pédiatrique par le Dr Fron et en génétique clinique par les Drs Vanlerberghe et Marsili. Actuellement il n'existe pas de consultations communes, ni d'hôpital de jour pour ces patients, mais cela fait partie de nos projets à moyen terme.

Au cours de ces consultations, nous nous appuyons sur les documents adaptés aux enfants fournis par l'Association MARFANS,

Actuellement, les patients peuvent s'adresser pour leur prise de rendez-vous au :

- Secrétariat de médecine vasculaire et HTA (Hypertension artérielle) : **03 20 44 43 65** - www.hta-icp@chru-lille.fr
- ou au Service de génétique clinique : **03 20 44 49 11** - clad@chru-lille.fr

afin d'apporter progressivement une information adaptée à l'âge de l'enfant sur sa pathologie et ses conséquences dans sa vie quotidienne.

ENCADREMENT DES GROSSESSES

Un projet cœur et grossesse a été récemment créé au sein du CHRU de Lille, les Drs Marjorie Richardson (cardiologue) et Dr Capucine Coulon (gynécologue-obstétricienne) organisent l'encadrement des grossesses sur terrain à risque. Des réunions pluridisciplinaires, avec les anesthésistes et l'équipe génétique clinique sont régulièrement organisées. Une prise en charge spécifique des patientes présentant un syndrome de Marfan ou apparenté est alors mise en place par cette équipe, s'appuyant sur les recommandations nationales.

ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE

Les patients adultes et enfants reçus dans le centre de compétence peuvent bénéficier d'un accompagnement psychologique personnalisé, grâce aux quatre psychologues de l'équipe génétique clinique, formées aux pathologies rares et génétiques. Les consultations de diagnostic pré-symptomatique sont effectuées en binôme généticien-psychologue.

PARTICIPATION NATIONALE

Nous participons aux réunions téléphoniques mensuelles avec le centre de référence et les autres centres de compétence, pour discuter de dossiers ou de projets communs. Nous sommes impliqués dans la recherche, avec notamment le travail récent du Dr Marsili sur les patients présentant des mutations de TGFB3.

ENCADREMENT CHIRURGICAL

Notre centre de compétence bénéficie également d'une structure chirurgicale experte dans la chirurgie aortique complexe. Les équipes des Prs Vincentelli et Juthier sont extrêmement vigilantes sur la démarche étiologique des pathologies de la racine aortique. De même le Pr Sobocinski et son équipe ont une expérience importante de la chirurgie ouverte et endovasculaire de l'aorte descendante.

JOURNÉE TYPE :

ARRIVÉE 8H30 - 9H00 DANS UN SECTEUR DÉDIÉ À L'AMBULATOIRE.

Orientation des patients dans leur parcours de la journée. Réalisation d'un électrocardiogramme. Pose de voie veineuse pour injection des examens radiologiques.

9H00 - 11H00 EN RADIO POUR RÉALISATION DES DEUX EXAMENS

Programmation commune des deux examens par secrétariat de radio du Dr PONTANA

IRM Médullaire

Angioscanner
aortique

11H30 - 12H30 ECHOGRAPHIE CARDIAQUE

Pause méridienne,
transfert vers Salengro

13H30 - 15H00

Examen ophtalmologique,
Hôpital SALENGRO

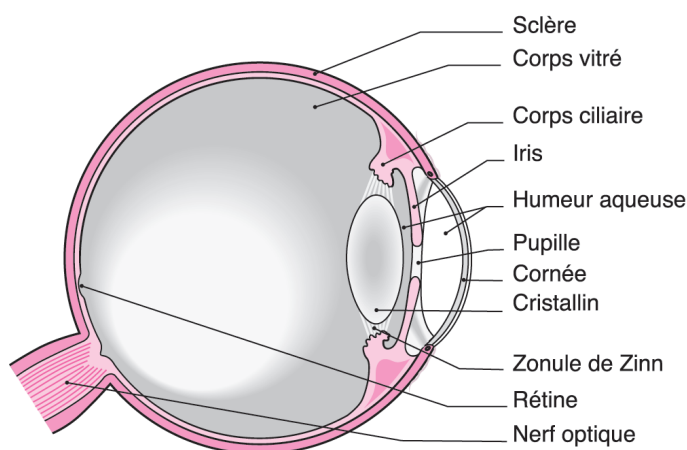
Radio de rachis
dorso-lombaire

SYNTHÈSE CLINIQUE À PARTIR DE
15 HEURES AVEC LE CARDIOLOGUE
ET LE GÉNÉTICIEN CLINIQUE

LES ATTEINTES OPHTALMOLOGIQUES

Si les atteintes cardio-vasculaires sont, à juste titre, celles qui nous inquiètent le plus, les problèmes de vue peuvent également avoir un retentissement très important dans la vie des patients. Cela va de la mal voyance à la cécité. Le champ des atteintes est vaste et mérite de s'y pencher. En introduction un petit rappel général des atteintes décrites dans le livret que l'association Marfans a édité avec l'aide de Groupama et des médecins.

Le syndrome de Marfan entraîne diverses complications oculaires, et la plupart des personnes atteintes sont myopes – et souvent astigmates – à un degré variable. Certaines de ces affections évoluent lentement et ne se manifestent pas de façon spectaculaire. De plus, les troubles de la vision constituent un handicap bien souvent sous-estimé à l'école. Il convient donc de surveiller étroitement l'acuité visuelle des enfants atteints du syndrome ou dont un parent est porteur.



La distension des ligaments (la zonule) qui maintiennent en place le cristallin peut provoquer son décentrement (subluxation), appelé aussi ectopie, voire son détachement (luxation). Généralement bilatérale, cette affection touche de façon plus ou moins importante la majorité des personnes atteintes du syndrome de Marfan, mais pratiquement jamais les autres, ce qui en fait un signe majeur pour l'établissement du diagnostic. D'ailleurs, si au cours d'un examen de routine, un ophtalmologiste détecte une ectopie du cristallin, il doit penser au syndrome de Marfan (ou à l'homocystinurie) et alerter le patient ou les parents. Des examens cliniques et complémentaires doivent confirmer le diagnostic. Le déplacement du cristallin se traduit en général par un astigmatisme plus ou moins prononcé selon l'importance de l'ectopie.

L'anomalie peut être évolutive tout au long de la vie. L'ectopie se détecte à la lampe à fente, après dilatation maximale de la pupille par application de gouttes mydriatiques.

Il existe souvent chez les sujets « Marfan » une myopie secondaire à l'allongement du globe oculaire. La myopie ne représente pas seulement une altération de l'acuité visuelle, mais aussi un facteur de risque majeur du **décollement rétinien**. La rétine est la couche de cellules photosensibles qui tapisse le fond de l'œil, elle transforme les rayons reçus en influx nerveux transmis au cerveau par le nerf optique. La quasi-totalité des décollements surviennent parce que des trous ou des déchirures de cet écran, souvent localisés à la périphérie, permettent à un liquide intra-oculaire de passer « derrière » la rétine – en fait entre deux couches de cette dernière.

S'ils peuvent passer inaperçus, ces accidents se traduisent souvent par des « mouches volantes » (**myodésopsies**), petites taches noires qui paraissent traverser le champ visuel, ou par des éclairs lumineux appelés **phosphènes**.

Si un voile noir ou gris stable, appelé scotome, apparaît dans le champ visuel, c'est probablement qu'un décollement de la rétine est survenu. Lorsqu'il affecte la macula – partie centrale de la rétine, responsable de la vision fine des détails et de la couleur –, le décollement se traduit d'abord par une déformation de l'image, qui paraît onduler, puis par une perte globale d'acuité visuelle.

Les porteurs du syndrome sont aussi touchés plus souvent, et plus tôt, que la moyenne par deux affections oculaires de l'âge mûr : le glaucome et la cataracte. Le premier est dû à une augmentation chronique de la pression intra-oculaire, consécutive à un obstacle à l'écoulement de l'humeur aqueuse. Indolore au début, le glaucome dégrade progressivement – et silencieusement – le nerf optique et le champ visuel du patient, d'où un risque de cécité. La surveillance ophtalmologique des sujets « Marfan » doit donc comporter une mesure régulière de la pression intra-oculaire. La cataracte est une opacification du cristallin.



Illustrations : Pascal Gauffre

LES PRINCIPALES COMPLICATIONS OPHTALMOLOGIQUES

Yasmine Bachir, interne au CHU de Rennes, nous propose un rappel d'informations primordiales pour le suivi des patients.

Quelles sont les principales complications ophtalmologiques que peut rencontrer un patient atteint du syndrome de Marfan ?

La principale manifestation ophtalmologique dans la maladie de Marfan est la subluxation du cristallin. Cette atteinte peut être responsable d'une baisse de vision ou être asymptomatique.

La myopie est plus fréquente que dans la population générale. Le risque de déchirure ou de décollement de la rétine est majoré avec l'importance de cette myopie. La tension oculaire et le glaucome sont également plus fréquents.

Ces différentes complications peuvent être isolées ou associées entre elles.

Le patient doit-il se faire suivre même s'il voit bien ?

Oui, un suivi régulier est nécessaire. En effet toutes ces atteintes sont asymptomatiques dans un premier temps.

Un dépistage précoce permet de mettre en place des traitements médicaux ou chirurgicaux adaptés afin de réduire l'apparition des complications.

A quelle fréquence consulter son ophtalmologue ?

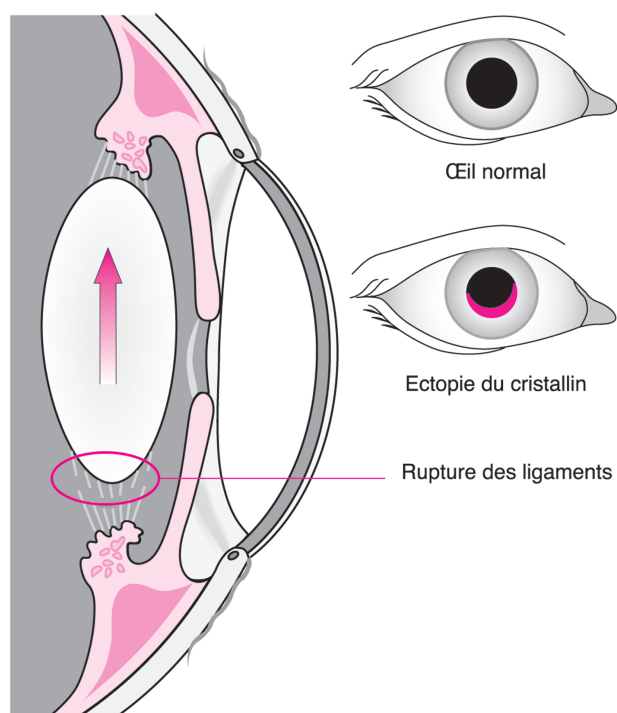
Une consultation annuelle est souhaitable, ce délai peut être réduit si votre ophtalmologue le juge nécessaire.

Lors de cette consultation l'examen du fond d'œil dilaté est nécessaire, rendant la conduite contre indiquée pendant 3-4 heures.

Si dans sa famille aucune personne atteinte de la maladie de Marfan n'a de complications visuelles, est-il quand même à risque ?

Oui, comme pour les autres atteintes dans la maladie de Marfan, le phénotype peut être variable pour une même mutation, une atteinte ophtalmologique peut survenir même en l'absence d'antécédents familiaux.

Le contraire est vrai également, des antécédents familiaux de complications ophtalmologiques n'impliquent pas nécessairement une atteinte pour vous.



Du fait des atteintes oculaires dues au syndrome, en particulier de la myopie, les enfants « Marfan » développent plus souvent que les autres une amblyopie. Cette « *maladie de l'œil paresseux* » survient lorsqu'un œil ne voit pas aussi bien que l'autre. Le cerveau s'habitue alors à ne prendre en compte que l'image fournie par le meilleur œil : il ne voit « *que d'un œil* ». Le traitement consiste à corriger les défauts de vision et à occulter l'œil qui a la meilleure vision pour réhabituer le cerveau à « *utiliser* » l'œil oublié. Ce traitement est d'autant plus efficace que l'on intervient très tôt, dès les premières années de vie. L'amblyopie est souvent difficile à détecter car le jeune enfant se débrouille très bien avec un seul œil. Il faut donc une surveillance attentive, à la recherche d'une petite déviation de l'œil le moins bien voyant (strabisme) et savoir faire de l'occlusion préventivement.

TRAITEMENT DE L'ECTOPIE DU CRISTALLIN

En septembre dernier, nous avons participé à la réunion régionale de Lyon organisée par le Dr Sophie Dupuis Girard et notre délégué régional Jean-Pierre Bruno.

Le Dr Christophe Zech a fait une présentation très intéressante sur le traitement de l'ectopie du cristallin et a gentiment accepté de nous en faire la synthèse.

La sub-luxation du cristallin est un des éléments pouvant aider au diagnostic de la maladie de Marfan. Elle n'est pas systématique chez tous les patients atteints par la maladie. Lorsqu'elle est présente, le cristallin est alors déplacé classiquement vers la partie supérieure de l'œil et cela de façon variable.

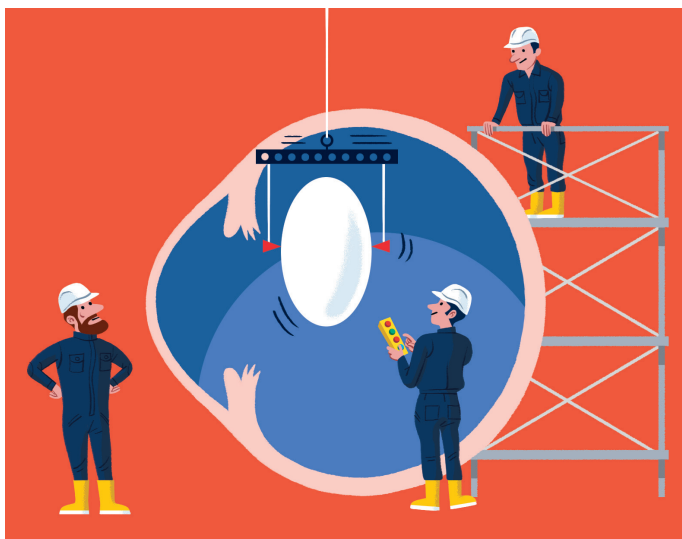
Si le déplacement est important, le cristallin n'est plus centré sur l'axe visuel et cela peut induire une diminution de la vision. Cette baisse de l'acuité visuelle peut être corrigée au début par lunettes ou lentilles. Ensuite, la correction n'est plus suffisante et seule la chirurgie avec ablation du cristallin est envisageable. L'intervention se fait idéalement par voie postérieure. En effet, les points d'entrée dans l'œil se font en arrière de l'iris. Cela permet d'enlever une partie du vitré antérieur et surtout d'enlever le cristallin en totalité. En effet, si on laisse des restes cristalliniens ou des résidus de capsule, cela peut gêner la dilatation de l'iris et ainsi altérer le contrôle de la rétine au fond de l'œil.

Le moment de la chirurgie dépend donc de la mesure de l'acuité visuelle et donc du retentissement induit dans la vie quotidienne.

Une fois que le cristallin est enlevé se pose le problème de la correction optique. Le cristallin est comme un objectif dans un appareil photo, si on l'enlève, il faut le remplacer.

Différentes possibilités existent à ce jour.

Une correction par lunettes est possible. Les verres sont cependant épais et inesthétiques et cela est un inconvénient majeur. De plus, le champ visuel périphérique est réduit. Enfin, les lunettes ne peuvent s'envisager que si les 2 yeux sont opérés. Ensuite, une correction par lentilles est possible. Aujourd'hui, les biomatériaux ont évolué et le confort est ainsi amélioré. La qualité visuelle est excellente et c'est un bon moyen de correction de l'aphakie (absence de cristallin).



Enfin, la correction idéale est l'implantation dans l'œil d'un cristallin artificiel. Il y a plusieurs types d'implant. Habituellement, on conserve le sac capsulaire et on glisse l'implant dans le sac restant. Dans le cas de la maladie de Marfan, il n'est pas, sauf cas très particuliers, raisonnable d'installer un implant dans un sac sub-luxé. On peut alors accrocher un implant spécial à l'iris. Les indications sont variables en fonction de l'âge. Chez l'enfant de moins de 6 ans, en cas de diminution de la vision, il est très important d'opérer rapidement pour donner la meilleure vision possible avant l'âge de 6 ans. En effet, après cet âge, l'évolution cérébrale de la vision ne sera plus possible. Chez l'enfant, une correction par lunettes au début est possible. Ensuite, plus grand, il pourra bénéficier des lentilles. Enfin, à l'âge adulte, on pourra envisager l'implant intra-oculaire.

PROJET OCT

Dans le cadre de la maladie de Marfan, le but de l'ophtalmologiste est de dépister des signes précoces de l'ectopie cristallinienne afin de permettre une prise en charge la plus adaptée pour le patient. C'est dans ce contexte que nous étudions l'utilité de l'examen OCT.

L'OCT (Tomographie en Cohérence Optique) est une technique d'imagerie non invasive. Elle utilise un rayonnement laser pour obtenir visuellement des coupes de tissus. L'OCT a été développé dans les années 2000 pour l'analyse de la rétine. Il est maintenant utilisé pour l'analyse de la cornée et des fibres optiques. La technologie de l'OCT a fortement évolué ces dernières années et présente maintenant une résolution de quelques microns. L'utilisation de cet appareil pour l'analyse de l'ectopie est possible en défocalisant le laser sur le cristallin. L'utilisation est très simple. On positionne le patient devant l'appareil et l'analyse est faite en quelques minutes. L'analyse permet de confirmer la présence d'un espace entre l'iris et le cristallin confirmant le déplacement du cristallin et donc l'ectopie. Cet espace peut être mesuré de façon précise. Cet examen est reproductible et permet de comparer plusieurs examens consécutifs. On pourra alors juger sur plusieurs années une éventuelle évolution de la subluxation.

Nous avons débuté l'étude qui nécessite un important travail de recueil et d'analyse des données. Cette analyse se fait en association entre l'ophtalmologie et toute l'équipe du service de génétique. Nous avons comparé l'analyse en OCT de 66 personnes présentant une maladie de Marfan confirmée par la mutation et les résultats de 44 témoins. Il est encore trop tôt pour donner des conclusions précises mais on peut dire que l'OCT apporte des données chiffrées nouvelles. On note dans les résultats qu'il y a un espace plus grand chez les patients atteints de la maladie par rapport aux témoins. Nous recherchons une notion de seuil qui pourrait permettre de dire qu'au-dessus d'une certaine valeur, il y a un risque de maladie. Cependant, nous sommes uniquement au début de l'étude qui doit être poursuivie pour augmenter le nombre de données.

Dr Christophe Zech

L'ŒIL DE LA PSYCHOLOGUE

Lorsque je suis arrivée au centre de référence, j'ai eu l'opportunité d'échanger avec les personnes qui y sont suivies autour d'un risque important lié au syndrome de Marfan : le risque d'altération voire de perte de la vue. Selon la sévérité des atteintes, ce handicap apparaît plus ou moins tôt et brutalement, ou n'apparaît pas.

Toujours est-il que perdre la vue change notre rapport au monde et aux autres et la manière dont on peut interagir avec eux. Tous ces changements impliquent des réajustements considérables. Ces personnes doivent déployer des capacités d'adaptation énormes, tant dans les choses les plus terre-à-terre du quotidien que dans leurs relations avec les autres.

Dans un premier temps, un deuil est nécessaire. Celui d'une façon de vivre, d'une forme d'autonomie, d'une source de plaisir, d'un style de lien aux autres et d'un canal de communication très particulier... Mais que signifie faire le deuil ? Faire le deuil c'est accepter de ne plus être en possession de quelque chose, accepter de vivre sans. C'est un processus long et lent, traversé d'émotions difficiles comme la peur, la colère, la rancœur, la culpabilité et puis bien sûr la tristesse. Ce processus, nous le vivons tous à certains moments de nos vies, lors d'un deuil d'un proche, d'un changement de vie... Ce travail est douloureux mais néanmoins essentiel et normal car il permet de faire de la place. De la place pour autre chose, pour inventer un nouveau rapport au monde, trouver de nouvelles sources de plaisir en utilisant ses autres sens, sa créativité, avec l'aide essentielle de ceux qui sont proches.

Dans ces moments charnières, la présence des proches est essentielle et le maintien du lien primordial. Pourtant, lorsque l'on perd la vue, le lien à l'autre est lui-même questionné d'une manière toute particulière : qu'en est-il du « regard » lorsque

l'on perd la « vue » ? Très investi dans nos relations proches et intimes, il permet de faire passer et de recevoir beaucoup de messages parfois bien plus fins et subtils qu'un échange verbal. Beaucoup d'expressions du langage courant témoignent de cette fonction. « *Souvent, un regard en dit plus long que tous les mots du monde.* », « *dire avec les yeux* », « *regard assassin* », « *regard complice* », « *clin d'œil* », « *les yeux baissés timidement* ». Autant d'expressions qui permettent de mesurer les fonctions symbolique et affective dont est chargé ce sens. Je me souviens d'un patient qui a subi un décollement de rétine brutal qui lui a fait perdre la vue d'un œil et qui faisait peser sur lui la menace de la cécité. Ce patient était dans un état d'anxiété important, on peut aisément l'imaginer. Il craignait notamment de ne plus voir le visage de ses proches, ce qu'il vivait comme une perspective terrible.

Alors même que, face à une épreuve telle que l'apparition d'un handicap, la relation et la proximité avec ceux que l'on aime sont essentielles, ce patient exprimait la peur de se retrouver seul, littéralement « *dans le noir* ». Voilà peut-être un indice pour comprendre ce que représente la perte de la vue, les peurs particulières et spécifiques que cela suscite dans l'esprit de ceux qui affrontent cette épreuve.

Je me permets de conclure en rebondissant sur le témoignage d'Aïcha (Page 16). Elle y décrit ce mécanisme de « *deuil* » et puis la phase d'acceptation et d'adaptation qui apparaît ensuite... Pour elle, cette phase semble avoir été possible, entre autres grâce aux associations dont la fonction est de créer du lien. La création de contacts bienveillants et rassurants avec d'autres auxquels on peut, d'une certaine manière, s'attacher. Prendre pour exemple est une ressource d'une importance capitale pour se réinventer dans ce genre d'épreuve.

Marine Bois

Psychologue au centre de référence, Hôpital Bichat



TÉMOIGNAGES

UN FLOU DE LUMIÈRE

Quand j'étais petite, je me promenais dans un monde flou, un monde où les paysages sont remplis de couleurs et de lumière. Mais à l'époque, j'ignorais à quel point ma vision du monde était pleine de mystères...

Lorsque mon pédiatre s'interroge sur la taille étonnamment petite de mes pupilles et qu'il suspecte une maladie génétique inconnue aux bataillons plutôt étrange, la première réaction de mes grandes sœurs fut : « *oh zut ! Elle va porter des lunettes...* » Car oui, en général une simple myopie, même très forte, se corrige avec des lunettes.

Cela ne s'est pas tout à fait passé comme prévu. En effet, après avoir vu plusieurs ophtalmos, essayé plusieurs verres et testé plusieurs paires de lunettes à la maison, je suis catégorique : Non ! Aucune paire de lunettes n'est adaptée à ma vue.

Cela dit, cela ne me dérange pas. Je peux regarder la télé et approcher les jouets le plus près possible de mes yeux, car oui c'est comme cela que fonctionne ma vue. Tout est flou, mais tout ce que je peux voir de près, quitte à le coller à mon visage, devient net, parfois même plus net que pour quelqu'un ayant une vue parfaite.

Jamais je n'ai eu la sensation pendant ma jeunesse que ma vue était un handicap. Pour moi, ne pas pouvoir courir comme les autres enfants était un problème bien plus important.

Je me souviens juste d'une fois où je suis allée au zoo avec ma grande sœur et celle-ci me décrivait un petit singe perché en

haut d'un arbre. Je me suis alors demandé pour la première fois : « *Mais comment fait-elle ? Comment est-ce possible de voir de si loin ?* »

C'est en CE1 que j'ai changé d'école pour entrer dans une classe spécialisée pour enfants malvoyants.

Ce fut une expérience assez spéciale pour moi. Cette école avait vraiment tout le matériel adapté, j'ai pu suivre une scolarité normale malgré mes séjours répétés à l'hôpital pour diverses opérations et avec le recul, je me dis que c'était certainement ce qui convenait le mieux à mes problèmes. Cependant, il arrivait aux institutrices de me proposer, voire même de m'imposer du matériel dont je n'avais pas besoin, comme un agrandisseur pour les livres ou des photocopies écrites en très gros. J'étais bien plus à l'aise et plus confortable dans mes lectures en approchant les feuilles de mes yeux, le fait que ce soit plus grand ne m'aidait pas car je devais quand-même lire de très près et les gros caractères me ralentissaient plus qu'autre chose. Je n'ai jamais réussi à le faire comprendre au corps enseignant.

Je garde un souvenir amer de mes années primaires, car j'ai eu beaucoup de mal à m'intégrer à la classe, aucun des autres enfants n'avait de problèmes aux jambes et leur vue à chacun était très différente de la mienne.

Bizarrement, je me suis trouvée bien plus de différences avec les enfants ayant également des problèmes de vue qu'avec les enfants de mon ancienne école.

Ayant eu beaucoup d'opérations et de problèmes de santé pendant l'adolescence, je décide à l'âge de 15 ans d'arrêter l'école pour me lancer dans la musique et le théâtre. J'ai eu la chance d'avoir un taxi conventionné pour m'emmener tous les jours à mon école de musique à Paris. Un nouveau monde commençait pour moi, celui des adultes.

Dans le monde professionnel personne n'est habitué au han-



dicap, il faut savoir l'expliquer, il faut savoir rassurer : « *Non ma vue ne me gêne pas pour me déplacer sur un plateau. Oui je peux regarder mon partenaire droit dans les yeux même sans le voir s'il se trouve trop loin...* ».

Heureusement la plupart du temps cela se fait très naturellement et j'arrive à faire oublier mon handicap. Mais vient alors un autre problème, celui qu'on appelle « *handicap invisible* ». Quand on est une personne malvoyante qui se déplace sans canne et sans lunettes, il faut bien souvent faire une petite piqure de rappel à son entourage. Je n'ai besoin d'aller qu'une seule fois dans un lieu pour le connaître par cœur et m'y déplacer sans problème... Mes amis sont donc tout étonnés quand je ne vois pas une marche dans la rue ou que j'hésite à traverser.

« *Mais comment vois-tu exactement ?* » Cette fameuse question à laquelle j'ai eu tant de mal à répondre ! Comment décrire ma vue ? Comment expliquer ce qui est naturel pour moi par rapport à ce qui m'est inconnu ?

Pourtant... aujourd'hui j'y arrive.

Je suppose que pour vous, c'est une myopie puissance vingt. De mon côté, j'imagine la vision périphérique, cette magie qui vous permet de voir sur les côtés, ainsi que la vision d'ensemble qui rend le paysage bien plus vaste que la simple image d'un point précis.

Ma vue ne m'a jamais dérangée, voir que les autres admirent ma manière de me déplacer et ma facilité à parler de mon handicap m'amuse. S'ils savaient...

Car en réalité je ne suis pas « *malvoyante* » comme je le dis souvent pour expliquer ma vision, non j'ai le « *syndrome de Marfan* ». La vue n'est qu'une petite partie de mes problèmes et à mon grand étonnement, peu de personnes ayant cette maladie développent des problèmes visuels aussi forts. À l'association, la plupart des gens que j'ai rencontrés ont une myopie pouvant se corriger avec des lunettes, j'ai également rencontré deux personnes totalement aveugles mais cela reste rare et je n'ai à ce jour jamais rencontré de personnes ayant une vision semblable à la mienne.

Pour moi la fatigue physique est un aspect de la maladie bien plus envahissant dans mon quotidien et dans ma vie sociale que la vue, pourtant c'est toujours la vue dont je parle en premier. Encore une fois : « *le handicap invisible* ».

Il y a bien sûr certaines choses de la vie quotidienne qui prennent plus de temps. Apprendre à me déplacer seule dans les transports et être autonome est un vrai challenge. Surtout dans une ville comme Paris, avec ses voitures, ses vélos, les gens tellement pressés qui marchent à toute vitesse et me bousculent. Il m'arrive occasionnellement d'utiliser ma canne d'aveugle aux heures de pointes à Châtelet, les gens sont alors « *aux petits soins* » et n'ont plus rien à voir avec la foule si brutale que je rencontre au quotidien.

Je me perds souvent, mais je n'ai jamais peur. Paris est si belle la nuit dans son flou de lumières.

Estelle (93)

UN MONDE NOUVEAU

Le monde m'était flouté, depuis l'enfance. Pour moi, nul besoin d'occulter les visages dans les médias. La vision ? A plus de cinq mètres, des nuances de couleurs très réduites, des formes et contours peu nets, voire brisés : de l'art moderne en expo intime, très personnelle. Du luxe. Je me déplaçais un éternel vague sourire aux lèvres : les gens que je connaissais - même de ma famille - ne se vexaient pas si je ne leur disais bonjour qu'arrivés près de moi (et les inconnus me disaient bonjour, persuadés que je leur souriais !).

Aujourd'hui, l'opération - exit les cristallins trapézistes, remplacés par des lentilles dures -, a trente ans. Extraordinaire souvenir que ce moment où l'infirmière ôte les pansements. Parfois, j'en suis encore bouche bée.

Le souvenir d'être plongé dans un monde nouveau, clair et net. Un formidable coup d'éponge sur la vitre.

Que de découvertes, diverses : les rides légères du conjoint, la mèche blanche du fils de trente ans, la véritable couleur des rideaux, l'heure de l'horloge visible de plus loin, le blocage sans problème du ballon lancé par un enfant...

Et le cerveau ragaillard d'avoir de vraies images à se mettre sous la dent !



Les premières sorties dans les rues, yeux écarquillés, où on ajuste l'imaginaire au réel, en impressionnant et en apprivoisant les rétines : « *doux, tout doux... ne craignez rien* ».

S'efforcer de ne pas trop dévisager les passants dont on voit les traits beaucoup, beaucoup plus tôt. Distinguer les visages derrière les parebrises, voir le train qui apparaît à l'horizon, le chiffon à poussières agité à la fenêtre d'en face, reconnaître la couleur des voiles sur l'eau. Et pour servir le vin, ne plus avoir besoin de l'index, très discret, qui confirmait le bord du verre...

En ballade, ne plus plisser les yeux aux lisières de l'aube et de l'aurore, ni le soir entre chien et loup. Faire corps avec les paysages.

Pour moi, pour ceux qui ont vécu de pareils moments (?), l'expression « *ne pas en croire ses yeux* » prend tout son sens, profondément concret.

Jean-Michel (22)

LE PARCOURS D'AÏCHA

J'ai 36 ans, je suis Marfan et je suis aveugle ! J'avoue avoir longtemps hésité avant de rédiger ces quelques lignes. Parler de moi n'est pas mon activité préférée ! Mais bon, je vais me lancer !

Mon histoire a commencé avec le Marfan à l'âge de 4 ans, à l'époque, je vivais encore au Maroc. Malheureusement, je n'ai eu aucun suivi jusqu'à l'âge de 22 ans, ce qui a engendré beaucoup de dégâts : scoliose, déformation de la mâchoire, déformation des pieds, dilatation de l'aorte et perte de la vue à l'âge de 13 ans suite à un glaucome... La totale !

Ajoutez à tout ça le sentiment d'être la seule personne au monde à avoir cette maladie car mes médecins ne connaissaient pas Mr Marfan. Le plus dur à l'époque, ce n'était pas de vivre avec de nombreuses questions auxquelles même les médecins n'avaient pas de réponse mais c'était de perdre la vue.

Je vous en parle aujourd'hui et je réalise qu'après toutes ces années, ça reste l'épreuve la plus dure que j'ai vécue, en sachant que des épreuves j'en ai connu !

Opération de la scoliose en 2006, opérations de la mâchoire en 2010 et 2014 et opération de la valve mitrale en 2014... Bref, je vous épargne les détails !

En effet, la cécité est rentrée dans ma vie à l'âge de 13 ans, c'était une autre inconnue qui s'est ajoutée au Marfan. Il a fallu que je cohabite avec deux colocataires qui n'étaient pas du tout compatibles. Les premières années furent très difficiles : en tâtonnant entre le déni, la peur, l'incompréhension et la colère envers le monde entier... Avec une seule et unique question qui résonnait dans ma tête jour et nuit : pourquoi moi ? Je n'avais plus envie de continuer à me battre, le peu de rêves que j'avais venait de disparaître avec ma vue.

Désolée si cette partie de mon récit est déprimante mais je ne veux pas vous raconter d'histoires en vous disant que perdre la vue est une chose facile à vivre et qu'on arrive facilement à passer à autre chose. Il m'a fallu quelques années pour faire mon deuil, oui, peut-être que vous allez trouver l'expression bizarre mais il n'y a pas d'autres mots pour exprimer ce que l'on vit quand on devient aveugle. Souvent les gens me disent : « Ça doit être horrible de perdre la vue à un âge aussi jeune » ! Je leur réponds : « C'est horrible tout court, quel que soit l'âge » !

Je ne suis pas douée pour donner des conseils et je n'aime pas ça mais ma petite expérience dans le domaine m'a appris que le seul moyen de traverser cette épreuve c'est d'en parler. Au

début, cela va vous sembler difficile mais je vous assure que ça aide et que c'est la seule façon de s'en sortir et de retrouver le goût de vivre. Contactez les associations de DV car discuter avec des personnes qui ont le même handicap vous aidera à accepter celui-ci. Vous allez découvrir que la vie continue même après avoir perdu la vue.

Contactez les centres de rééducation pour DV. Ils vous apprendront à voir les choses différemment, vous découvrirez qu'il y a de nombreux outils adaptés pour vous faciliter le quotidien... Bref, vous allez apprendre à vivre autrement. Un nouveau départ !

Je ne suis pas en train de vous dire que ça va être facile car le Marfan + la cécité = la galère. Mais rester dans son coin à se lamenter sur son sort ne vous avancera à rien !

Il faut aller de l'avant ! Je n'ai pas de leçon à vous donner, vous êtes Marfan et vous savez que la vie est un défi à relever au quotidien. J'espère que mon témoignage vous sera utile et si vous avez des questions, n'hésitez pas !

Aïcha (75)



LA MALVOYANCE

Ce n'est pas facile pour une personne qui n'a pas de problème de vue de comprendre ce qu'est la malvoyance. Quelle différence y a-t-il entre la basse vision (malvoyance) et une très forte myopie ? Comment peut-on aider un proche déficient visuel ?

La France compte 3 % de personnes malvoyantes, qui, même en portant des lunettes, ont une acuité visuelle inférieure à 3/10. On peut dire, de manière moins normative, que la basse vision commence dès que le handicap visuel affecte l'autonomie.

Cependant des capacités visuelles identiques peuvent avoir des retentissements différents selon les individus, leur âge, leur situation, leur condition de santé. Un enfant qui est malvoyant depuis sa naissance ou qui l'est devenu très jeune va développer davantage ses autres sens et s'adaptera beaucoup plus facilement à ce handicap que l'adulte ou la personne âgée qui le devient plus ou moins progressivement.

La basse vision ou malvoyance peut être congénitale, c'est-à-dire présente dès la naissance, ou survenir après un accident. Mais dans la plupart des cas, elle est due à une maladie : dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA), glaucome, diabète, rétinite pigmentaire... Ces pathologies surviennent souvent après l'âge de 50 ans.

Une personne atteinte du syndrome de Marfan peut également être malvoyante dès la naissance (cela est assez rare) ou le devenir à cause d'une ectopie du cristallin, d'un décollement de rétine ou d'un glaucome. D'où l'importance d'un suivi très régulier !

Des changements dans le comportement de la personne peuvent être des signes que sa vision est en train de baisser : voir des petites taches noires, égarer plus souvent des objets, être plus maladroit, ne plus reconnaître ses proches dans la rue, avoir une attitude différente vis-à-vis de la lumière (vivre dans la pénombre ou à l'inverse, allumer le plus possible de lampes), être sans cesse ébloui... En présence de l'un ou plusieurs de ces signes, il ne faut pas hésiter à consulter rapidement son ophtalmologiste.

Les capacités visuelles d'une personne atteinte de basse vision

peuvent être difficiles à comprendre par son entourage. Un individu peut très bien réussir à lire un livre, remarquer une petite tache sur votre pull, mais ne plus être autonome pour différentes actions, notamment pour ses déplacements. La manière dont une personne déficiente visuelle perçoit son environnement dépend en grande partie de sa pathologie. La DMLA atteint surtout la vision centrale alors que la rétinite pigmentaire affecte la vision périphérique. L'ectopie du cristallin ainsi que le décollement de rétine peuvent plonger le patient dans un brouillard ou un voile gris ou noir.

Pour aider la personne malvoyante à mieux vivre son handicap, plusieurs professionnels peuvent être sollicités en dehors de l'ophtalmologiste : l'orthoptiste qui peut mener un travail de rééducation si cela est nécessaire, l'opticien pour trouver les aides visuelles adaptées et un AVJiste (Aide à la Vie Journalière) et/ou un ergothérapeute, pour l'aider à retrouver de l'autonomie au quotidien. L'aide d'un psychologue peut aussi permettre d'accompagner le patient dans ce changement de vie.

Il existe des structures de prise en charge pluridisciplinaires pour adultes comme les SSR (Soins de Suite et de Réadaptation), les SAVS (Services d'Accompagnement de la Vie Sociale), les SAMSAH (Services d'Accompagnement Médico-Social pour

Adultes Handicapés).

Il faut se renseigner auprès de la MDPH/MDA (Maison Départementale des Personnes Handicapées/ Maison départementale de l'Autonomie) de votre département de résidence.

L'association MARFANS met à la disposition de ses adhérents une assistante sociale qui peut aider ces personnes dans toutes leurs démarches.

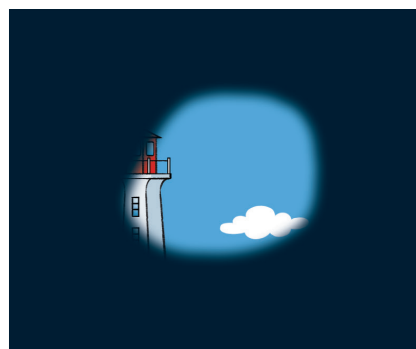
Selon sa situation, ses ressources et ses besoins, la personne atteinte peut avoir droit à une prise en charge de l'Assurance ma-

ladie, obtenir une carte d'invalidité, recevoir des aides financières, faire adapter son poste de travail, etc.

Il peut être aussi intéressant de contacter des associations de personnes atteintes de basse vision, telle que l'association Valentin Haüy, par exemple.

Tout ce qui peut être fait pour aider une personne malvoyante à vivre le mieux possible doit être fait !

Catherine (93)



L'ASSOCIATION VALENTIN HAÛY

L'association Valentin Haüy, fondée en 1889 par Maurice de la Sizeranne et reconnue d'utilité publique depuis 1891, accueille chaque année, plus de 4 000 personnes confrontées à la malvoyance ou à la perte de vue. Elle les conseille et les informe sur leurs droits, à Paris et en régions.

La formation et l'accès à l'emploi sont des priorités essentielles. De nombreux étudiants sont formés tous les ans dans les Centres de Formation et de Rééducation Professionnelle et des travailleurs handicapés sont employés dans leurs établissements de Service d'Aide par le Travail et Entreprises adaptées. L'association Valentin Haüy propose également du matériel spécialisé facilitant la vie quotidienne. Elle donne des cours de locomotion et de braille ainsi que des cours d'informatique adaptés.

L'accès à l'écrit, à la culture et aux loisirs représente une de ses missions les plus importantes. De nombreux livres « audio » ou écrits en braille, des films audiodécrits et des partitions musicales en braille sont disponibles dans leur médiathèque et dans les bibliothèques partenaires.

L'association organise des visites de musées et propose des activités sportives.

Elle a créé en 2008 le festival de l'Audiovision. Cet événement vise à promouvoir « le cinéma accessible à tous les publics ». Il permet aux personnes voyantes et déficientes visuelles de partager des séances de cinéma ensemble dans une salle UGC partenaire, grâce à la projection de films audiodécrits.

C'est l'association Valentin Haüy qui a importé, il y a près de 30 ans, cette technique révolutionnaire américaine qu'est l'au-

diodescription, sous la marque « Audiovision ». Elle a ainsi permis l'accès au cinéma pour les personnes déficientes visuelles en sensibilisant de nombreux distributeurs et producteurs français à l'audiodescription.

C'est Valentin Haüy (1745-1822) qui a eu le premier l'intuition géniale que le toucher pouvait se substituer à la vue. Il a créé en 1785 une école pour les enfants aveugles qui deviendra l'INJA (institut national des jeunes aveugles).

L'association Valentin Haüy comprend :

- 3 300 bénévoles, 117 implantations locales,
- deux imprimeries braille à Paris et à Lyon,
- deux centres de formation professionnelle avec hébergement à Paris et dans l'Essonne,
- un centre résidentiel composé de deux résidences-services pour seniors, étudiants et jeunes travailleurs déficients visuels à Paris,
- deux ESAT (Etablissements de Service d'Aide par le Travail) près de Lyon et de Clermont-Ferrand.

Si vous souhaitez obtenir plus de renseignements, vous pouvez consulter le site : www.avh.asso.fr



DES JEUX DE SOCIÉTÉ ACCESSIBLES AUX PERSONNES MALVOYANTES

L'association **AccessijeuX** (www.accessijeuX.com) a édité le premier jeu de lettres 100 % accessible aux personnes malvoyantes et non-voyantes. Son co-fondateur, Xavier Mérand, passionné de jeux de société est lui-même atteint d'une rétinite pigmentaire*. Jeux d'échecs, Puissance 4, jeux de cartes et de plateau sont repensés et adaptés en relief...

Bien-voyants, malvoyants et non-voyants peuvent y jouer ensemble. Tout est possible dans la ludothèque créée il y a deux ans par l'association. Le prochain objectif est d'équiper une quinzaine de ludothèques parisiennes en jeux de sociétés accessibles à tous.

**La rétinite pigmentaire (RP) est une maladie génétique dégénérative de l'œil qui se caractérise par une perte progressive et graduelle de la vision, évoluant généralement vers la cécité.*

INFOS PRATIQUES

HANDILEX

Créé en février 2017 par Jean-Armand Megglé, l'association HandiLex rassemble avocats et experts autour d'une mission : aider les personnes en situation de handicap à faire valoir leurs droits.

En 2012, Jean-Armand Megglé est victime d'un accident de moto d'où il ressort handicapé. Avocat en droit des affaires, il se retrouve face à une importante charge administrative et doit se battre pendant plusieurs mois pour faire appliquer la loi et obtenir une allocation. Il décide alors de quitter son cabinet d'avocat et de suivre une formation universitaire en Droit de la réparation du dommage corporel et crée HandiLex afin de « rendre le droit effectif » pour les personnes en situation de handicap.

HandiLex défend le droit d'être fragile : « Défendre ses droits constitue non seulement une nécessité mais aussi un acte de soin. Comme il existe un parcours de soins, il est temps qu'il existe aussi un parcours de droit ».

L'association, présente à Paris, en Seine-Saint-Denis, en Seine-et-Marne et en Occitanie, regroupe plus d'une centaine de personnes, avocats, médecins, ergothérapeutes, experts RH, handipreneurs... Elle a pour but essentiel d'accompagner les adhérents dans leurs démarches juridiques et administratives (indemnisation, allocations, crédits, monde professionnel, logement...) afin de ne plus être seul et démuné face au monde du droit. HandiLex est ouvert à tous.

LES BIBLIOTHÈQUES SONORES

Les Bibliothèques Sonores de l'**Association des Donneurs de Voix** (www.advbs.fr) proposent un large choix de livres et de revues sonores. Tous les enregistrements sont en voix humaine.

Si un titre ne figure pas dans la liste des livres mis à disposition, les lecteurs ont la possibilité de le demander. Les ouvrages de « Littérature scolaire » peuvent également être enregistrés dans les délais demandés par les enseignants.

On compte 115 bibliothèques sonores réparties sur le territoire français. Cette association bénéficie de l'exception du droit d'auteur. Elle est reconnue d'utilité publique et associée au service public de la Lecture et de la Culture pour toute personne empêchée de lire en raison d'un handicap visuel, cognitif (« dys ») ou moteur.

Les prêts de livres sont gratuits. Pour l'inscription, il suffit de présenter un certificat d'un professionnel de santé attestant que vous souffrez d'un handicap vous empêchant de lire ou une photocopie de la Carte d'Invalidité.



Pour en savoir plus :

www.handiflex.com | contact@handiflex.com

PROJETS DE RECHERCHE



Nous avons décidé de créer cette nouvelle rubrique afin de vous tenir informés de l'avancement des projets de recherche que l'association finance grâce à vos dons. Nous vous remercions pour votre implication dans cette démarche et vous invitons à poursuivre votre soutien pour que d'autres projets puissent voir le jour. L'objectif principal de ces actions étant toujours d'améliorer la prise en charge et le quotidien des personnes atteintes.

COMPTE-RENDU À MI-PARCOURS SUR LE PROJET DE RECHERCHE FONDAMENTALE CONCERNANT LES PROPRIÉTÉS DE LA PAROI AORTIQUE INTERNE (BORDEAUX)

« La question que se pose notre équipe est la suivante : les vaisseaux sanguins sont-ils malades de l'intérieur ? »

Elisabeth Génot, Directeur de recherche en biologie moléculaire (www.genot-lab.org)

Rappel du projet : Dans la plupart des cas, la maladie de Marfan résulte d'une mutation dans le gène codant pour la fibrilline1 (Fbn1). Cette protéine est une composante des fibres de soutien qui assurent la solidité de la paroi aortique. En plus de cette fonction, la Fbn1 exerce des facteurs biologiquement actifs pour les délivrer aux cellules sur demande : c'est le cas du TGFβ. La mutation conduit à la production d'une protéine Fbn1 anormale avec des conséquences mécaniques (moins de soutien) et fonctionnelles (excès de TGFβ). Les cellules musculaires lisses sont des composants majoritaires de cette paroi, intimement associées au tissu de soutien. Elles dépérissent lorsque la Fbn1 est anormale et que le TGFβ est en excès. Ces effets rendent compte, au moins en partie, de la dilation et de la fragilisation de l'aorte, l'anévrisme, dans la maladie de Marfan.

Nous pensons que l'excès de TGFβ doit aussi affecter les autres types cellulaires du vaisseau et notamment les cellules endothéliales qui tapissent la face interne de tous les vaisseaux sanguins (l'endothélium). Dans l'aorte, ces cellules sont minoritaires en nombre et elles contribuent peu à l'architecture et à la structure du vaisseau. Elles reposent sur la lame basale, un feuillet fin mais très résistant qui constitue une barrière et les sépare des cellules musculaires lisses. Par contre, elles jouent un rôle essentiel dans le maintien de l'homéostasie vasculaire, c'est à dire le retour à l'équilibre du vaisseau après perturbation. Une augmentation du taux de TGFβ devrait modifier leur fonctionnement. Notre projet se focalise sur l'étude de l'endothélium aortique dans la maladie de Marfan.

Nous avons donc entrepris de discriminer, dans l'endothélium, les conséquences pathologiques associées à ces deux événements : identifier des effets directs liés à la Fbn1 anormale et des effets indirects liés à l'excès de TGFβ.

Pour ce faire nous utilisons d'une part des souris porteuses d'une mutation du gène de la Fbn1, ces animaux nous servent de modèle pour étudier la maladie, d'autre part des cultures de cellules endothéliales in vitro.

Nous regardons l'organisation de la Fbn1 au niveau de l'endothélium dans l'aorte et son interaction avec la couche de cellules endothéliales. Nous observons que la Fbn1 avec la mutation ne se présente pas de la même façon que la Fbn1 non mutée. Nous examinons l'aspect des jonctions entre les cellules, elles sont normalement jointives mais le sont imparfaitement dans l'aorte pathologique, ce qui donne lieu à une plus grande perméabilité de ce tissu. Nous mesurons l'épaisseur et la qualité de la lame basale sous l'endothélium et nous avons détecté des brèches dans ce tissu (détérioration). Nous recherchons les podosomes, c'est à dire les petites protubérances des cellules endothéliales qui pourraient, selon nos hypothèses, être responsables de la formation de ces brèches. Nous détectons des podosomes au niveau des lésions de la lame basale. Nous avons donc détecté des modifications de l'endothélium et de la lame basale.

Nous examinons aussi ces événements dans les cellules endothéliales, in vitro, c'est à dire, isolément des autres types cellulaires de l'aorte. Nous utilisons des activateurs et des inhibiteurs du TGFβ, ou nous manipulons les cellules endothéliales pour leur faire produire de la Fbn1 anormale, puis nous mesurons les conséquences sur l'aspect et le fonctionnement de l'endothélium. Les résultats de ces expériences in vitro nous permettront de distinguer les événements résultant des modifications de la Fbn1 de ceux qui sont issus d'un excès de TGFβ dans l'aorte in vivo.

En conclusion, nous avons confirmé nos hypothèses en détectant les podosomes et mis à jour d'autres éléments qui pourraient également contribuer à affaiblir la paroi de l'aorte. Nos résultats amènent d'autres questions. Prises ensemble, les réponses que nous obtiendrons contribueront à mieux cerner les

événements pathologiques affectant la partie la plus interne du vaisseau.

Le financement m'a également permis d'assister, pour la première fois, au congrès scientifique sur la maladie de Marfan qui a eu lieu à Amsterdam au mois de mai 2018 (« 10th International Research Symposium on Marfan Syndrome and Related Disorders »). J'ai pu y présenter nos premiers résultats sur le projet sous forme de présentation affichée. J'ai ainsi recueilli l'avis de spécialistes chercheurs et cliniciens sur ces données. J'ai aussi reçu des conseils techniques. Un chercheur spécialiste de la Fibrilline, Dr Dieter Reinhardt (Toronto, Canada) m'a proposé de me faire bénéficier d'un réactif élaboré dans son laboratoire, un anticorps anti-fibrilline qui me permet maintenant de visualiser la protéine anormale en microscopie dans l'aorte. J'ai pu rencontrer le Pr Hal Dietz (Baltimore, USA), un des meilleurs spécialistes de la maladie, avec lequel je collabore sur ce projet. Il a été très intéressé par ces premiers résultats, a validé leur intérêt pour mieux comprendre les mécanismes cellulaires et moléculaires de la maladie et m'a encouragée à poursuivre dans cette direction. J'ai aussi présenté ces résultats au Pr Guillaume Jondeau (Hôpital Bichat, Paris), meilleur spécialiste français de la maladie.

Pendant cette période, j'ai également rédigé une demande de financement auprès de la fondation américaine (« Marfan Foundation ») pour pouvoir continuer ces travaux sur une période d'au moins deux ans.

MARFANPOWER (TOULOUSE)

Rappel : Ce projet a pour but de valider l'efficacité d'un programme d'entraînement personnalisé, destiné aux enfants et aux jeunes adultes présentant un syndrome de Marfan. Ce programme pourrait améliorer l'endurance physique, la force musculaire et la masse osseuse et par conséquent la qualité de vie de ces patients.

Huit patients d'âge pédiatrique ont été inclus depuis le 11 septembre 2018.

Aucun problème de recrutement n'a été observé à ce jour. Le flux de patients inclus est guidé par la disponibilité des vélos (dont l'achat a été permis par l'association) et de l'équipe de médecine du sport à l'hôpital de Larrey très largement impliquée et sollicitée pour ce projet de recherche. Depuis septembre 2019, huit patients supplémentaires ont intégré ce projet.

Le retour des patients qui ont commencé le programme d'entraînement sportif est positif. Le coaching téléphonique de l'éducateur sportif est très apprécié et remotive les participants. Le Dr Thomas Edouard souhaite inclure trente patients enfants et adultes dans son étude, il a donc encore de la marge avant de produire son rapport. Nous ne manquerons pas de vous tenir informés de l'avancement de son projet. Cela avance doucement, mais il faut préciser que les patients sont sélectionnés drastiquement selon des caractéristiques spécifiques.

MUM (PARIS) : POINT D'ÉTAPE

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

Le projet Marfan Muscles a débuté en janvier 2019 après de longs mois de préparation et de nombreuses étapes de validation au niveau administratif (assurances, comité de protection). Cinq enfants ont déjà bénéficié du protocole, qui se déploie entre Garches situé dans les Hauts-de-Seine (92), où un IRM de grande puissance photographie les muscles dorsaux et les os des jeunes patients, et l'hôpital Necker à Paris, où consulte le Dr Aubart. Quatre autres enfants doivent intégrer le protocole à partir du mois d'octobre.

Le Dr Aubart éprouve actuellement quelques difficultés à intégrer de nouveaux patients souffrant de scolioses supérieures à 10°, c'est pourquoi sa recherche s'est étendue à la France entière. L'objectif serait d'inclure vingt patients dans cette étude.

Vous pouvez contacter le médecin si votre enfant a une scoliose supérieure à 10°. Les frais de déplacement et d'hôtellerie sont couverts par l'APHP grâce au budget que nous avons accordé.

PROJET IRM CYCLOERGOMÈTRE DE MARSEILLE - ÉCHANGE AVEC SYLVIE PALAZZOLO, DU CENTRE AORTE TIMONE (MARSEILLE).

Rappel : Ce projet vise à comparer, sous IRM, le comportement de l'aorte à l'effort et au repos. Une meilleure connaissance des propriétés biomécaniques de l'aorte pourrait en effet permettre une prévention plus efficace des dissections aortiques.

Sylvie Palazzolo, psychologue bien connue des patients de la consultation Marfan de Marseille, exerce également la fonction d'attachée de recherche clinique (ARC) au sein du Centre Aorte Timone. C'est elle qui s'occupe du projet « IRM Cyclo-ergomètre » dirigé par le Dr Laurence Bal, et cofinancé grâce à vos dons.

En quoi consiste le rôle de l'attaché de recherche clinique ?

SP : En plus d'exercer mon métier de psychologue au sein de la consultation, je suis attachée de recherche clinique. Cela signifie que je suis le contact intermédiaire entre l'investigateur et le patient qui s'assure du respect des Bonnes Pratiques Cliniques. Je participe aux cohortes observationnelles réalisées dans le service, c'est à dire des études de patients selon des critères bien définis, afin d'observer leurs réactions à de nouvelles tech-

niques. Ce sont des études d'observation sur des nouvelles techniques diagnostiques (IRM cycloergomètre, par exemple) ou de soins, de nouveaux matériels (endoprothèses aortiques, par exemple).

Quel est votre rôle précis dans la recherche ?

SP : Mon rôle consiste, entre autres, à cadrer un projet dans tous ses aspects administratifs, institutionnels organisationnels. Pour l'étude sur l'IRM Cycloergomètre, le volet scientifique est du ressort du Dr Laurence Bal. C'est également elle qui en est responsable. Je me charge quant à moi de conformer le projet à une réglementation juridique et administrative stricte et complexe, parfois lente à mettre en application. Je m'assure également que la méthodologie est correcte. Tout cela en lien avec la Direction de la Recherche de l'hôpital de la Timone.

Pouvez-vous nous donner des exemples ?

SP : Par exemple, en amont du projet IRM Cycloergomètre, mon travail a consisté à aider à la rédaction du protocole de recherche, à évaluer les coûts du projet, à m'assurer que la partie administrative du protocole de recherche était valide. Quand le dossier a été monté, j'ai envoyé le dossier à la direction de la recherche de l'hôpital, au Comité National Informatique et Liberté (CNIL) et au Comité de protection des personnes (CPP). Ensuite, quand nous avons reçu les autorisations de tous, nous avons pu démarrer le projet. Je suis l'ARC qui coordonne le projet de recherche, je l'explique, je m'occupe des inclusions des patients et de la saisie de données.

Comment cela se passe-t-il pour les patients que vous suivez dans le cadre du projet ?

SP : Lorsque l'on propose à des personnes de rentrer dans l'étude, je vérifie les signatures des consentements, ces accords de participation au projet assortis d'informations échangées entre le patient et l'investigateur, puis suite à cela je peux récupérer les données médicales en rapport avec le protocole de recherche, à l'aide du dossier médical et de l'interview des patients.

Et puis au cours du projet, je vérifie que les personnes ne vivent pas d'événements indésirables qui impactent leur santé. J'effectue un suivi régulier et rappelle les patients qui doivent venir en consultation de suivi de projet. Enfin, je vérifie au cas par cas que chaque donnée recueillie au cours de l'étude est correcte.

Avez-vous rencontré des difficultés dans le projet IRM Cycloergomètre ?

SP : Pas particulièrement. Le projet se déroule bien. Néanmoins, nous avons dû changer notre organisation en cours de projet. Il avait été décidé initialement que les médecins se déplaceraient à Dijon avec le cycloergomètre mais celui-ci s'est finalement avéré inadapté à leur machine IRM. Nous avons donc changé notre fusil d'épaule en faisant venir les patients dijonnais à Marseille. Cela a impliqué une modification au protocole prévu au départ, ce qui nous a compliqué le travail pour des raisons administratives : il a fallu refaire les consentements, à nouveau les faire valider par le CPP, car il n'était pas précisé que les patients devaient se déplacer à Marseille, revisiter le budget.

En plus de cela, pour faire venir les patients de Dijon, il fallait obtenir du laboratoire IRM davantage de souplesse pour per-

mettre aux participants dijonnais de venir le vendredi, et leur permettre de coupler la journée avec un week-end dans la cité phocéenne. Cela n'a pas été simple mais nous avons réussi. Des participants viennent de Dijon.

Dès que cela devient multicentrique, c'est à dire que cela concerne plusieurs centres, c'est plus compliqué (Lyon est également inclus dans le projet). Tout doit être cadré de A à Z.

Qu'appréciez-vous dans votre métier ? Qu'appréciez-vous moins ?

SP : J'apprécie énormément le contact avec les patients. Depuis 2013, l'année de mon entrée dans le service, j'ai participé à l'inclusion de plus de 600 patients. Je sais toujours dire si j'ai inclus un patient et dans quelle étude, et il m'arrive même parfois de me rappeler de son numéro d'inclusion ! Le souvenir est en lien avec l'émotion. Je passe du temps avec eux. L'investigateur m'informe des inclusions potentielles, je vérifie si tous les critères d'inclusion sont bons. Parfois l'investigateur l'inclus. Ou l'inverse. J'effectue un travail de recherche sur le passé de la personne. J'aime créer du lien et discuter. Et parfois cela déborde de l'étude. Cela doit être ma part de psychologue. J'écoute les gens, je les comprends. Quand je les revois, la plupart du temps je me souviens, et sinon, je relis mes notes personnelles. Je leur pose des questions sur leur vie, leur famille. J'essaie de donner du sens à leur inclusion par rapport à leur propre histoire. Souvent les patients me disent : « *Je ne veux pas servir de cobaye* ». Je leur explique qu'ils n'en sont pas, qu'ils viennent nous aider à comprendre ce qu'on ne comprend pas, et que cela va nous aider à mieux les aider.

J'aime prendre mon temps avec les patients, je crois aux vertus de l'approche douce.

Enfin, j'apprécie quand un dossier est précis pour chaque patient. Quand toutes les données sont réunies. C'est un travail à la fois humain et rigoureux.

J'aime moins le travail de saisie inhérent à tout projet de recherche.

Le mot de la fin ?

SP : Au centre aorte Timone, nous ne faisons pas de la recherche, de la science ou de la médecine, nous travaillons autour et pour le patient. C'est lui le patron !

LE PROJET IRM CYCLOERGOMÈTRE

Où en est-on ?

- Lyon : inclusions finies (6)
- Dijon : 2 patient inclus (4 autres attendus)
- Marseille : quarantaine de patients et poursuite dans la mesure du possible

Protocole initial : cinquantaine de patients (Marfan, apparentés, bicuspidie, témoins sains)

RECHERCHE



L'ANÉVRISME DE L'AORTE ASCENDANTE, IDENTIFICATION DE NOUVEAUX GÈNES ET RECHERCHE DE FACTEURS GÉNÉTIQUES DE GRAVITÉ

Je travaille avec Catherine Boileau depuis 2013 en tant que biologiste médicale spécialisée en Génétique, à la fois au laboratoire de diagnostic (Département de Génétique de l'Hôpital Bichat) et au laboratoire de recherche de l'équipe Inserm qu'elle co-dirige avec Guillaume Jondeau. Je participe également aux réunions de concertation pluridisciplinaire du Centre de Référence Maladies Rares ainsi qu'à différents enseignements à la faculté de médecine. Nous travaillons ensemble sur le syndrome de Marfan et les pathologies apparentées, et plus spécifiquement, sur les formes familiales d'anévrisme de l'aorte ascendante. L'ensemble de l'équipe se concentre sur l'identification de nouveaux gènes et la recherche de facteurs génétiques modificateurs dans ces pathologies. Voici un résumé de mes travaux de thèse, réalisés sous la direction du Pr. Catherine Boileau au sein de l'unité Inserm U1148 à l'hôpital Bichat.

Ce projet s'est centré sur la maladie de Marfan qui, comme vous le savez, est une maladie qui peut atteindre différents tissus et organes, dont l'aorte, les yeux et le squelette. Je me suis plus particulièrement intéressée à l'atteinte cardiovasculaire car c'est celle qui conditionne le pronostic vital des patients. Nous avons constaté que l'atteinte clinique était différente d'un patient à l'autre, non seulement dans la diversité des signes cliniques, mais aussi dans la gravité de ceux-ci. Cette variabilité est constatée entre les différentes familles mais également au sein même d'une famille. Ce dernier point est important car cela signifie qu'il existe probablement des facteurs génétiques, autres que ceux en cause dans la maladie comme par exemple la présence d'une mutation dans le gène qui code la protéine fibrilline-1, qui entrent en jeu. Ce projet a donc été divisé en 2 grandes parties : d'une part l'identification de nouveaux gènes en cause et d'autre part l'identification de facteurs génétiques de gravité dans les formes familiales d'anévrisme de l'aorte ascendante.

Pour ce qui concerne l'identification de nouveaux gènes, il existe à ce jour environ 30 gènes qui ont déjà été associés à l'apparition d'un anévrisme de l'aorte. Ces gènes codent pour différentes protéines que l'on peut regrouper en des catégories diverses en fonction de leur rôle : certaines sont des protéines de structure, d'autres des protéines de signalisation cellulaire... L'objectif a d'abord été de référencer l'ensemble de ces gènes et d'évaluer leur contribution respective dans la maladie. Pour un certain nombre de familles, la cause génétique est encore inconnue. Il a donc ensuite été nécessaire d'identifier ces familles « *orphelines* » et d'obtenir des échantillons sanguins que l'on puisse utiliser dans un cadre de recherche. Nous avons ensuite réalisé sur un certain nombre de prélèvements un séquençage « *Whole Exome* », c'est-à-dire une lecture poussée de

toutes les bases d'ADN qui permettent la synthèse de protéines. Par différentes stratégies, notamment un croisement des données obtenues au sein d'une même famille, il est possible de pointer des « *différences génétiques* » communes à plusieurs sujets atteints. Ces différences sont appelées « *variants* ». Au cours de ce travail, plusieurs nouveaux gènes ont été identifiés dont le gène LOX qui code une enzyme qui participe à la structure des vaisseaux sanguins. Lorsqu'un variant dans ce gène est identifié, nous avons constaté que la paroi vasculaire est fragilisée et que ceci peut entraîner un anévrisme de l'aorte. Il faut bien entendu poursuivre ces recherches car certaines familles sont toujours « *orphelines* ».

Dans le second axe de recherche, c'est-à-dire l'identification des mécanismes et facteurs génétiques associés à la gravité de l'atteinte cardiovasculaire de la maladie, nous avons au sein de l'équipe mis en place différentes études génétiques à grande échelle en sélectionnant des sujets très grièvement atteints, comme par exemple des patients ayant eu une chirurgie de l'aorte à un âge très jeune, et à l'opposé des sujets avec une atteinte clinique beaucoup plus modérée. En comparant les données obtenues pour ces deux populations « *extrêmes* », il a été possible de pointer des régions génétiques qui prédisposent à une atteinte clinique particulièrement grave. Ce travail préliminaire nous a permis de concentrer nos efforts de recherche sur 9 régions ciblées. Ces régions comportent parfois plusieurs dizaines de gènes et cela représente un travail important. Parmi ces régions, certaines comprennent des gènes qui codent pour des protéines d'une même voie de signalisation cellulaire, ce qui est très intéressant pour mieux comprendre ce qu'il se passe au cours de la maladie. En parallèle de cela, des études plus ciblées ont permis d'identifier des sujets porteurs non pas d'un seul variant génétique mais de plusieurs, et ceci peut être une autre explication à la gravité des signes cliniques observés.

Plusieurs de ces travaux ont fait l'objet de publications dans des revues scientifiques internationales. Dans leur ensemble, ceux-ci ont largement contribué à une meilleure connaissance de la maladie. Cela pourrait nous permettre à l'avenir de trouver de nouvelles thérapies potentielles. Par ailleurs, la finalité de la recherche de facteurs génétiques de gravité serait d'identifier un « *marqueur pronostic* » que l'on puisse mettre en évidence dès le diagnostic de la maladie. Toutes les pistes de recherche ouvertes font l'objet de nouveaux projets dans l'équipe de recherche, en prenant en considération les différents progrès technologiques qui ont lieu actuellement, notamment en termes de séquençage d'ADN ou d'ARN et d'analyse bio-informatique.

Pauline Arnaud

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.

LES GRATITUDES

Les Gratitudes, un roman empli de douceur et de poésie. Delphine de Vigan relate dans une fiction solaire la reconnaissance d'une jeune femme pour une voisine entrée dans le grand âge.

Pourtant, il y est question de la fin de la vie et de la dépendance. « *Aujourd'hui, une vieille dame que j'aimais est morte* », confie Marie dès la deuxième page, alors qu'elle s'apprête à raconter l'histoire de cette femme, Michka, et les derniers mois de son existence. C'est le temps de la perte d'autonomie et de la vie en Ehpad où tout semble rétréci, étrié, avec ses « *petites* » collations, ses « *petites* » visites et ses « *petites* » sommes.

Ce n'est pas tant l'histoire qui est belle (elle serait même un peu banale) que la façon poétique de la raconter et notamment la fuite des mots qui trébuchent, se confondent ou s'évaporent, et le message qui est délivré. En introduction des Grati- tudes, Marie interroge : « *Vous êtes-vous demandé combien de fois dans votre vie vous aviez réellement dit merci ? Un vrai merci. L'expression de votre gratitude, de votre reconnaissance, de votre dette.* »

Delphine de Vigan est un auteur à succès, et le battage médiatique a pu en décourager certains, mais c'est pour moi un roman lumineux à l'écriture simple et tendre comme ses personnages, qui rappelle à quel point la vie est courte et qu'il faut profiter de chaque instant.

« *On croit toujours qu'on a le temps de dire les choses et puis soudain c'est trop tard. On croit qu'il suffit de montrer, de gesticuler, mais ce n'est pas vrai, il faut dire.* »

Alors je dis merci à tous ceux d'entre vous qui rendent la vie des autres meilleure. Pas ce « *merci* » galvaudé que l'on distribue sans compter à longueur de journée. Non, un vrai merci. L'expression de la reconnaissance, de la gratitude en fait !

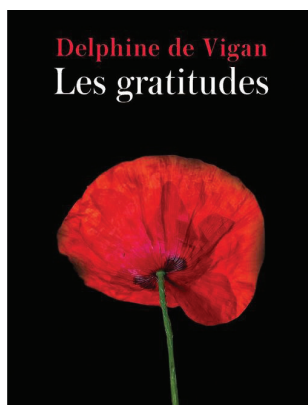
Les Grati- tudes

Date de parution : le 6 mars 2019

Auteur : Delphine de Vigan

Editeur : JC Lattès

Prix : 17 €



1Q84

Le roman 1Q84 (en 3 volumes) est une histoire d'amour impossible entre Tengo et Aomamé. Quand ils avaient 10 ans, ils étaient dans la même classe, l'un comme l'autre tenus par des obligations familiales trop lourdes à porter, jusqu'à ce qu'Aomamé disparaisse. C'est aussi l'histoire d'un monde parallèle, un monde fantastique (par petites touches, sans ostentation dans ce domaine) où le bien et le mal se confondent. Où la vengeance ne mène à rien et où d'étranges créatures tissent des « *Chrysalides de l'air* ».

Aomamé est professeur d'arts martiaux. Une de ses clientes, une vieille dame très riche, l'entraîne dans sa dérive : sauver les femmes battues en leur offrant un abri mais, surtout, faire disparaître les hommes qui leur font du mal. Lors d'une de ces missions, Aomamé passe de l'année 1984 à l'année 1Q84 entre lesquelles la limite est très mince, mais perceptible à quelques détails, comme l'apparition d'une deuxième lune dans le ciel.

On ne peut s'empêcher de penser à Georges Orwell qui faisait planer son Big Brother de 1984 sur les foules impuissantes. Haruki Murakami aborde le mal sous une autre facette, plus fourbe, plus attirante, invisible, qui se cache sous les bonnes actions. On retrouve avec ferveur les thématiques qu'il affectionne : l'amour pur, la religion, le sexe, la violence, le mélange entre merveilleux et réel qu'il relie grâce à la quête de Tengo et Aomamé.





Le roman de Murakami est foisonnant et passionnant. Il raconte avec la même profondeur les scènes de la vie courante et les événements saisissants. Il rend ses personnages profondément humains, en leur insufflant le doute et les remettant sans cesse en question.

Ecrivain intelligent, il fait éclore beaucoup d'interrogations et ne donne pas toutes les réponses, du moins pas tout de suite. Il les parseme dans un rythme parfait pour faire avancer l'intrigue sans précipitation, mais également sans lenteur. On peut avoir l'impression, en cours de lecture, qu'il ne se passe pas grand-chose, pour finalement se rendre compte que ses romans sont d'une densité incroyable et qu'il s'est passé une vie sans que l'on s'en aperçoive au premier abord.

Pour peut-être aborder Haruki Murakami avec un roman moins long, je recommande : **Kafka sur le rivage**.

Philippe (26)

1Q84 (Volume 1)

Editeur : 10/18

Collection : Littérature étrangère (numéro 4604)

550 pages

Kafka sur le rivage

Editeur : 10/18

Collection : Littérature étrangère (numéro 4048)

650 pages

INFOS PRATIQUES

BAMARA

BaMaRa, pour : Base de données Maladies Rares, est une nouvelle application qui entre dans le système d'informations des hôpitaux ayant un Centre de Référence. Elle permet la collecte d'informations de patients atteints de maladies rares, et la saisie directe de fiches concernant les patients.

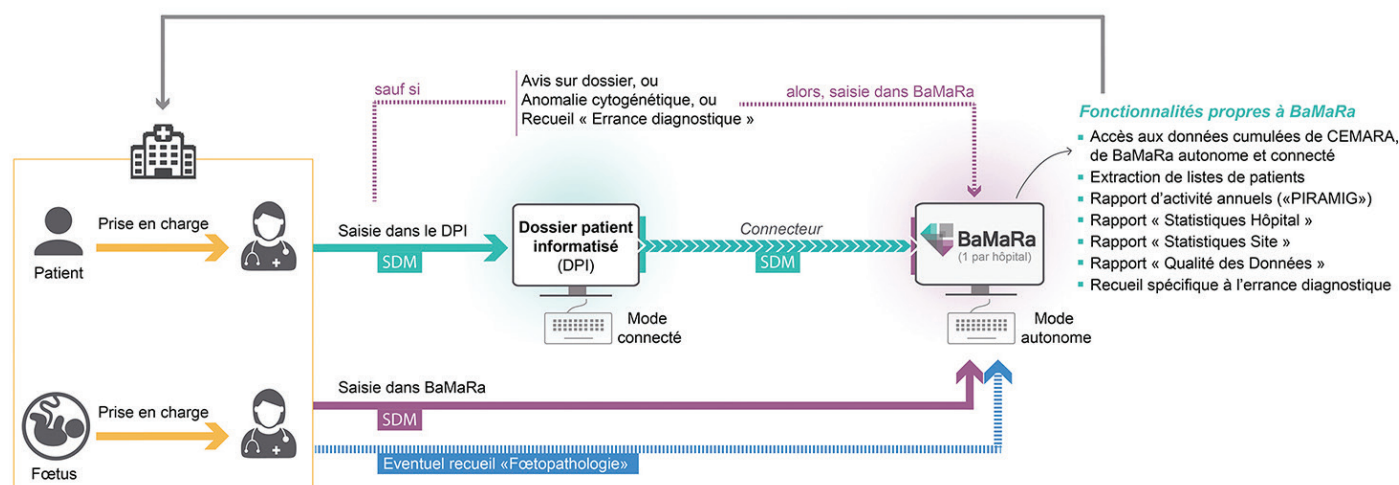
Cette application, mise en place gratuitement par l'AP-HP, est l'outil qui renseigne les informations sur les patients atteints de maladies rares dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Celle-ci a été mise en place par le ministère de la santé dans le but d'accroître les connaissances sur les maladies rares, d'améliorer l'organisation du réseau de soins, de développer la recherche associée et de rendre plus visible l'activité liée à ces pathologies.

BaMaRa permet aux hôpitaux d'exploiter eux-mêmes leurs données maladies rares. Deux modes d'utilisation sont possibles :

- **Le mode connecté**, privilégié par le ministère de la santé, où les données sont envoyées à BaMaRa via le Dossier Patient Informatisé (DPI).
- **Le mode autonome** où le professionnel de santé peut directement saisir des données dans l'application en ligne.

Depuis l'été 2017, tous les CHU ont été sollicités pour choisir leur mode de fonctionnement et signer la convention.

Les données renseignées dans BaMaRa sont par la suite extraites et rendues anonymes pour remplir un espace commun d'analyses de données (BNDMR). Une fois déployée, après plusieurs phases pilotes, la plateforme BaMaRa permettra aux 133 centres de références de récupérer, saisir et gérer leurs « données patients » de manière sécurisée.



LE BRAILLE

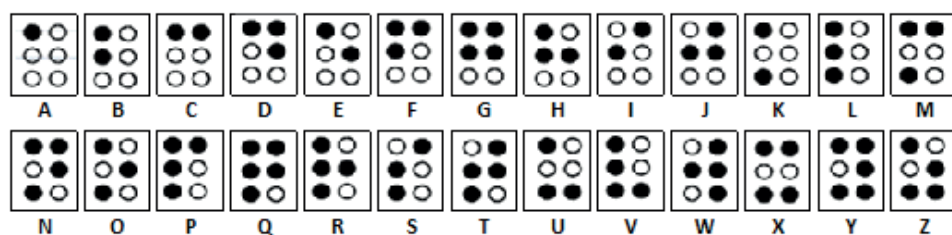
Le braille est un système d'écriture par le toucher qui a été inventé en 1829, à Paris, par Louis Braille. Il a été créé pour que les malvoyants et les non-voyants puissent lire.

En braille, les caractères sont représentés par des points en relief, disposés dans deux colonnes de trois points. Chaque caractère peut donc avoir de 1 à 6 points surélevés (en relief). Ils peuvent être combinés de 63 manières différentes pour obtenir une écriture complète. Tu peux les observer sur les boîtes de médicaments.

Cet alphabet a été adapté à de nombreuses langues étrangères. Le monde compte environ 45 millions de personnes non-voyantes. Il existe un conseil mondial du braille.

Avec l'arrivée de l'informatique, des logiciels, utilisant le code braille, ont été créés pour faciliter la vie des personnes déficientes visuelles.

Voici un alphabet braille :



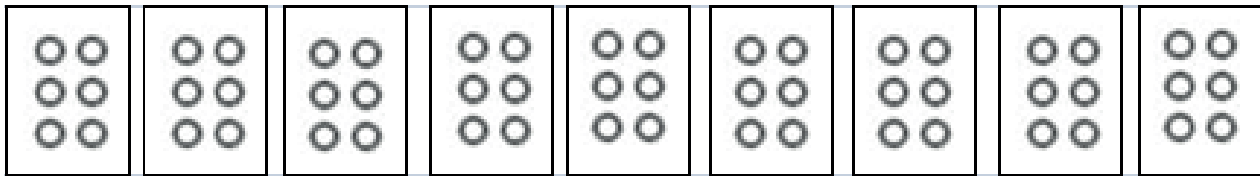
A ton tour de décoder les noms suivants :

1)									_____
2)									_____
3)									_____
4)									_____
5)									_____



Cherche maintenant la solution de cette charade et colorie les points ci-dessous afin de l'écrire en « code braille » :

- Mon premier est le lieu où les campeurs installent leur tente.
- Mon second est l'un des cinq sens.
- Mon troisième est une jolie couleur de l'automne.
- Mon tout est un marsupial typique du continent australien.



Si ce sujet t'intéresse, nous te conseillons le livre : « *Louis Braille, l'enfant de la nuit* » de Margaret Davidson (Folio Cadet).

Ce livre est le récit de la vie de Louis Braille qui devient aveugle à l'âge de trois ans à la suite d'un accident. Malgré son handicap, cet enfant vit presque comme les autres. Mais à l'école, il se rend compte qu'il ne peut apprendre à lire comme ses camarades. Loin de se décourager, le jeune garçon décide alors de chercher un moyen pour déchiffrer ce qu'il ne peut plus voir ! Tu découvriras ainsi la vie extraordinaire de cet enfant et la naissance de l'alphabet braille qui a transformé la vie de millions de personnes dans le monde...



Réponses : 1) ouistiti! - 2) écreuil - 3) papillon - 4) koala - 5) mésange // charade : kangourou

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
Cardiologie : 02 40 16 53 - Génétique : 02 40 08 32 45

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

RENNES - C.H.U. Hôpital Sud
Pr. Sylvie Odent - Tél. : 02 99 26 67 44

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

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