

Bulletin n°66 - Mai 2020

Le bulletin !



Voilà deux ans que je suis bénévole à l'association Marfans. Depuis le début, je suis très impressionnée par l'énergie qui est investie par l'ensemble des personnes que je rencontre et ceci dans un seul but : le mieux-être des personnes atteintes du syndrome.

Cela commence par les bénévoles. Qu'il soit malade ou non chacun s'investit :

- pour faire connaître la maladie en participant aux congrès médicaux (merci Isabelle) et en rédigeant des dépliants,
- pour collecter des fonds pour la recherche,
- pour être à votre écoute et vous aider dans votre quotidien (merci à notre assistante sociale),
- pour vous permettre des moments d'échanges (week-end détente et rencontre nationale).

On en a pour preuves tous les événements marfantastiques organisés dans toute la France : des ventes de plantes et d'objets, l'événement Duck Race, les défis Triq'o, les participations au raid des Amazones et des Alizés, les concerts et j'en passe.

Cette énergie je la retrouve également dans le monde médical. Il est impressionnant de voir à quel point les médecins et chercheurs sont impliqués dans la quête de solutions vous permettant de mieux vivre le syndrome.

Dans ce cadre un événement important a eu lieu en ce début d'année : le lancement de la cohorte Marfan dans la communauté Compare.

Compare est la Communauté des Patients pour la recherche. Son principe est qu'en répondant à des questionnaires en ligne les patients apportent leur expérience aux chercheurs leur permettant de faire avancer la recherche médicale. Là encore l'objectif est l'amélioration de la qualité de vie des patients.

Nous vous invitons tous à vous inscrire à Compare pour participer à ce beau projet. Je vous donne le lien pour vous permettre d'y accéder : www.compare.aphp.fr.



Cette démarche ne vous prendra pas beaucoup de temps (30 minutes par mois) mais aidera de manière significative les médecins et chercheurs et par conséquent l'ensemble des malades.

Nous comptons sur vous !

Laurence Morin (92)

DOSSIER

→ Médecine génomique - P.11



SOMMAIRE

- Vie de l'association - P.2
- Informations diverses - P.9
- Débat « Être Marfan ou être atteint du syndrome de Marfan » P.24
- Vie des consultations - P.28
- Du côté des livres - P.32
- La page des enfants - P.34

MARFANTASTIQUES

→ Vide-grenier et Duck race - P.31

À VOS AGENDAS

→ Réunion nationale reportée
Paris - samedi 12 septembre 2020

RÉSEAUX SOCIAUX

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

VIDÉOS

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

VIE DE L'ASSOCIATION

LE RÔLE DE L'ASSOCIATION, SELON LE PROFESSEUR VERHOYE, CHIRURGIEN CARDIO VASCULAIRE ET THORACIQUE AU CHU DE RENNES

Le rôle de l'association est essentiel car elle est l'outil de l'information « qui se comprend ».

En effet, dans le milieu médical, le rôle du médecin est de donner une information pertinente et scientifique parfois difficile à comprendre pour le patient.

L'association va donc permettre cette transition entre la vulgarisation du problème et le sujet traité sous un angle plus médical.

L'association est aussi l'outil qui va permettre la prévention, qui va informer et rassurer.

C'est un organisme qui permet à chaque patient d'être le véritable acteur de son problème et de ne plus subir sa maladie.

Le patient ne subit plus car il a trouvé des personnes qui connaissent et qui vivent la même pathologie. Ainsi, avec les personnes adaptées, il est informé, rassuré et va pouvoir discuter. L'échange est essentiel et c'est l'association qui aujourd'hui permet cette zone de partage.

Elle est donc pour le patient et le médecin un élément incontournable.

Professeur Jean-Philippe Verhoye

RENCONTRE NATIONALE

En raison de la crise sanitaire due à l'épidémie du Coronavirus, notre Rencontre Nationale a été reportée au 12 septembre 2020.

Elle aura lieu comme d'habitude au Novotel de Charenton. Le programme sera identique à ce qui était prévu pour le mois de mars. **Vous avez jusqu'au 25 août 2020 pour vous inscrire, si vous n'étiez pas déjà inscrits pour le mois de mars.** N'hésitez pas à nous rejoindre pour une journée riche en rencontres, échanges et informations !



LA NEWSLETTER

Depuis le mois de décembre, nous vous proposons de vous inscrire gratuitement à la newsletter mensuelle de l'association.

Le principe est simple, vous vous inscrivez en entrant votre adresse mail sur la page d'accueil dans l'encart prévu à cet effet, ou, vous nous envoyez un mail à contact@assomarfans.fr en nous précisant votre souhait de vous inscrire.

Vous recevrez de nos nouvelles et pourrez ainsi être au plus proche de nous en prenant connaissance des dernières informations : les activités de l'association, les rendez-vous à ne pas manquer mais aussi les actions des bénévoles et des adhérents, les avancées médicales et les vidéos de médecins.

Le site internet est, quant à lui, mis à jour chaque mois, alors restez connectés !

[www.assomarfans.fr]

SOS URGENCES CARDIAQUES

DES NUMÉROS 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 25 28
Nancy : 03 83 15 74 46

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

VIE DE L'ASSOCIATION

LE PARCOURS DE PAULETTE MORIN, NOTRE PRESIDENTE D'HONNEUR



Association MARFANS : Votre famille est-elle concernée par le syndrome de Marfan ?

Paulette Morin : Oui, plusieurs personnes de ma famille sont atteintes, ma grand-mère paternelle, mon père et mes deux frères. Mes deux frères en sont décédés.

A.M : Vous faites partie des co-fondateurs de l'association MARFANS, quels ont été vos différents rôles au sein de l'association ?

P.M : Avant la création de l'association MARFANS, je faisais partie de l'ASMAA (association du syndrome de Marfan des amis d'Antoine). Puis en 1995 avec quelques camarades, nous avons fondé l'association, AFSMa à l'époque, qui est devenue Association MARFANS en 2016. J'ai été présidente de l'association depuis le début, jusqu'en 2009, date à laquelle je suis devenue présidente de l'Alliance Maladies Rares. N'ayant pas le droit de cumuler les deux fonctions, Jean-Michel Adda, un autre co-fondateur a pris la présidence de l'association. Un an après, je suis devenue présidente d'honneur de l'association MARFANS.

Avec Francis Grangé, j'ai été l'un des membres fondateurs de l'Alliance Maladies Rares, puis son porte-parole de 2000 à 2009. Je suis également déléguée régionale de l'Ile de France et participe à la permanence téléphonique pour l'association MARFANS.

A.M : Pouvez-vous nous citer quelques événements de l'association qui vous ont particulièrement marquée durant toutes ces années ?

P.M : J'ai vécu de nombreux événements, très riches et émouvants, j'y ai fait des rencontres très importantes et nous avons partagé des moments particulièrement forts.

En voici les principaux : la fondation de l'EMSN en 1990 (association européenne), le symposium international à Davos (Suisse) en 1995, la réunion européenne à Torcy en 2000, le symposium aux USA pour représenter la France avec le Docteur Weber et mon petit-fils Gaël en 2002, la réunion européenne à Castelnaudary en 2006 puis toujours à Castelnaudary en 2008, un week-end familles spécialement chaleureux et convivial, dans les pas du Dr Marfan ! Il y en a eu bien d'autres mais je ne peux tous les citer !

A.M : Au fil des années, vos missions se sont élargies, que faites-vous en tant que bénévole en plus de l'association MARFANS ?

P.M : Actuellement, au nom de l'association MARFANS, je suis représentante des usagers dans les structures suivantes : Commission des Usagers de l'hôpital Bichat à Paris, Conseil de Surveillance de l'Agence Régionale de Santé d'Ile de France, Conseil de Santé du Territoire en Seine et Marne, Commission de Conciliation et d'indemnisation (CCI) en Ile de France, Comité de Protection des Personnes (CPP) d'Ile de France.

Je siége à la Conférence régionale de la Santé et de l'Autonomie en Ile de France (CRSA) et fais aussi partie de la Commission Prévention, au nom de l'Alliance Maladies Rares.

Voici mes autres missions :

Je suis représentante de l'association MARFANS sur le plan national à France Asso Santé. Je suis représentante de l'alliance Maladies Rares pour le suivi du plan France médecine génomique 2025 à l'Agence de biomédecine et représentante de l'Alliance Maladies Rares à France Asso Santé Ile de France. Je suis administratrice de l'association Sparadrap et trésorière du CCP.

J'ai eu la chance de participer aux groupes de travail pour les deux premiers plans maladies rares.

A.M : Pour conclure, pouvez-vous nous dire ce qui vous motive à en faire autant et ce que cela vous apporte ?

P.M : Ce qui m'a toujours motivée depuis le début, c'est de faire tout ce qui est dans mes moyens pour que les familles n'aient pas à vivre la perte d'êtres chers comme j'ai pu le vivre avec mes deux frères qui nous ont quittés beaucoup trop tôt ! Mon objectif a toujours été d'informer le plus possible et d'aider les gens à être pris en charge correctement. Je regrette de ne pas mieux parler l'anglais pour pouvoir communiquer davantage avec les associations étrangères et de ne pas avoir plus de temps et de capacités pour en faire davantage !

L'association m'a permis de rencontrer des personnes fabuleuses que je n'aurais jamais rencontrées autrement : Priscillia Ciccariello, fondatrice de Marfan Fondation et Laurence Tiennot, présidente de l'AFM TELETHON. Je suis très fière d'avoir connu tous les membres du CA de l'association MARFANS et du Conseil National de l'Alliance Maladies Rares et les membres de l'EMSN, nos médecins scientifiques et les membres des équipes des centres de référence et de compétence de la Filière Fava Multi. Et j'ai surtout une grosse pensée pour ceux qui nous ont quittés : Claire, Cécile, Sandrine, Hermine, Sylvia, Francis, Kaspar, Patrick et sa passion pour les étoiles et le deltaplane, Patrice, notre inoubliable Patrice et bien d'autres ! Vous êtes tous, ce qui me guide et me motive.

VIE DE L'ASSOCIATION

VASCERN

Les 7 et 8 novembre 2019 se tenaient les journées VASCERN, la réunion annuelle de tous les centres experts qui ont été intégrés dans le réseau européen des maladies vasculaires rares. Durant ces deux journées, les experts des 5 groupes de maladies vasculaires rares à manifestations multi systémiques se sont rencontrés pour échanger ensemble et en groupes de travail spécifiques sur leurs avancées respectives dans la mise en place d'un réseau européen de référence (ERN) performant en terme de diagnostic, suivi et prise en charge des patients. Le syndrome de Marfan est classé dans le groupe HTAD (heritable thoracic aorta diseases - maladies héréditaires de l'aorte thoracique).

A ce jour, VASCERN compte 15 centres experts (membres ou affiliés) pour le groupe de travail HTAD. Vous trouverez la liste sur le site www.vascern.eu. Malte, l'Espagne et le Luxembourg ont rejoint le groupe il y a peu. Un appel a été lancé en novembre dernier, pour intégrer de nouveaux centres dans les pays européens non représentés jusqu'à présent (l'Irlande, le Portugal, la Norvège, la Grèce, la Roumanie, les Pays baltes, la Pologne, le Danemark).

Chaque centre expert est un relais national et le challenge est grand car l'objectif n'est pas uniquement européen, il se doit d'être d'abord national. La France en est à son 3^{ème} plan maladies rares et les filières maladies rares sont les pendants nationaux des réseaux européens (Fava-Multi par exemple pour Vascern). Dans de nombreux pays, aucune structure nationale de prise en charge des maladies rares n'existe.

Il nous paraît important de préciser que le budget annuel alloué par l'Union Européenne à chacun des 24 ERN n'est pas un budget qui sert à financer des projets de recherche. Les 200 K€ de budget ne suffisent d'ailleurs pas à financer le fonctionnement du réseau (réunions, équipe de coordination, rencontres en face à face). Il est également important de prendre conscience que les médecins impliqués dans le réseau, le font sans être rémunérés spécifiquement pour le temps consacré à l'élaboration de documents de références dans la pose de diagnostic et dans la prise en charge des patients ainsi qu'à l'étude de cas concrets. De plus, les centres experts vont être de plus en plus nombreux. L'objectif est d'en avoir un par pays européen, par groupe de maladies rares. Un groupe supplémentaire devrait bientôt être intégré traitant des anomalies cérébrovasculaires. La contribution européenne n'est quant à elle malheureusement pas amenée à être augmentée.

Le Brexit étant maintenant acté, les centres experts britanniques pourront continuer à jouer leur rôle durant la période de

transition jusqu'au 31 décembre 2020. Pour 2021, tout dépendra du type d'accord qui sera trouvé avec l'Union Européenne.

Une collaboration inter-ERN entre VASCERN et d'autres ERN est en discussion, entre autres Reconnect et ERN-EYE, dont les problématiques peuvent rejoindre celles de certaines maladies vasculaires rares dites multi systémiques telles que le syndrome de Marfan, le syndrome de Loeys Dietz et d'Ehlers Danlos.

Au cours de ces deux journées, les thèmes suivants ont été abordés : une présentation sur les techniques d'imagerie pour mesurer l'aorte a été présentée par le Dr. Evangelista (Espagne). Un consensus doit être discuté pour standardiser les critères de mesure de la racine aortique. Les éléments du registre HTAD ont été discutés et les fiches Do's and Don'ts pour le syndrome de Loeys-Dietz (LDS) sont en cours d'examen. Les résultats du sondage des mesures de résultats cliniques préparés par les représentants patients ont été examinés et nécessitent quelques discussions complémentaires. Les équipes de spécialistes ont également eu l'opportunité de discuter de cas cliniques concrets.

La version 2 de l'application VASCERN est en cours de test. Elle sera multilingue et intégrera non seulement les membres à part entière de VASCERN, mais également les partenaires affiliés et les centres de compétence hors structure VASCERN, avec plus d'associations de patients en Europe. N'hésitez pas à télécharger l'application si vous voyagez en Europe. Vous trouverez ainsi les coordonnées des centres de référence de votre maladie et les associations de patients présentes en cas de besoin.

Qu'est-ce qu'un Patient Advocate au sein d'un ERN ? C'est d'abord un membre d'une association de malades, bénévole ou pas, atteint lui-même ou pas. Mais s'il n'est pas atteint lui-même, il est préférable qu'il ait un proche qu'il accompagne dans la gestion de la pathologie. Une bonne connaissance de la maladie est un prérequis. Le rôle des représentants des patients au sein des ERN est d'apporter la vision patients auprès des équipes médicales, de sensibiliser aux diverses maladies représentées, d'aider à l'amélioration du diagnostic et des prises en charge en faisant connaître certains besoins parfois mal appréhendés, comme la prise en charge psychologique pour améliorer la qualité de vie des patients. La question de la durabilité a été soulignée, car l'implication bénévole peut s'élever à plus de 20 h par mois, en plus de la gestion de sa propre maladie et d'une activité professionnelle annexe.

Nous vous conseillons de visiter régulièrement le site internet de VASCERN (www.vascern.eu), de vous abonner à sa page Facebook et de suivre les « pilules de la connaissance » (Pills of Knowledge) sur la chaîne YouTube Vascern. De nombreux documents sont maintenant disponibles en français ou sous-titrés en français.

Françoise (67)

VIE DE L'ASSOCIATION

QU'EST-CE QU'UN REPRÉSENTANT DES USAGERS ? QUELS SONT SES PRINCIPAUX MANDATS DANS LE SYSTÈME DE SANTÉ ?

Lorsqu'une association, comme l'association MARFANS, est reconnue par le ministère de la Santé comme étant agréée du système de santé, elle a le droit (et le devoir) d'avoir des Représentants des Usagers (RU). L'association MARFANS a obtenu le renouvellement de son Agrément du ministère de la Santé le 27 mars 2018 (n° d'Agrément : N2017RNO149).

QU'EST-CE QU'UN REPRÉSENTANT DES USAGERS ? OÙ SIÈGE-T-IL ?

Le représentant des usagers est le porte-parole de tous les usagers et s'engage pour la santé de tous. C'est un élément essentiel pour faire fonctionner le système de santé de manière démocratique. Dans certaines instances, il agit pour améliorer la situation d'individus en résolvant des problèmes auxquels les usagers sont confrontés, dans d'autres, il travaille sur le fonctionnement des organisations qui composent le monde de la santé et prépare ainsi l'avenir.

Cet article vous présente les principaux mandats que peut exercer le RU :

- au sein des établissements de santé (Commission des usagers et Conseil de surveillance de l'établissement)
- au sein des instances territoriales et régionales (Caisses primaires d'Assurance maladie, Conseil territorial de santé, Conférence régionale de la santé et de l'autonomie ainsi qu'au sein d'instances spécialisées comme l'indemnisation des victimes d'accident médical, la Commission de conciliation, les questions éthiques liées à la recherche et le Comité de protection des personnes).

QUELS SONT LES DIFFÉRENTS MANDATS DU REPRÉSENTANT DES USAGERS ?

→ LA COMMISSION DES USAGERS, À L'HOPITAL OU DANS UNE CLINIQUE

C'est un lieu de dialogue entre l'utilisateur et les professionnels. Elle sert à améliorer le fonctionnement de l'hôpital, pour mieux répondre aux besoins des patients, de leurs proches,

et faire respecter leurs droits. Pour ce faire, elle peut se baser sur l'examen des problèmes rencontrés par les patients, ou évaluer les projets lancés par l'hôpital.

C'est sans doute la mission la plus importante d'un représentant dans le système de santé : elle est le socle de toutes les autres, sur lequel repose tout l'édifice de la démocratie en santé. C'est la seule commission qui veille au respect des droits de tous les usagers, et qui permette de construire ensemble un hôpital vraiment soucieux du patient.

Si vous étiez R.U, votre rôle serait de dialoguer avec les différents corps de métier de l'établissement. Vous auriez accès aux plaintes et réclamations des usagers, et devriez veiller à ce qu'une réponse convenable leur soit apportée. Vous expliqueriez comment le patient vit son séjour dans l'établissement, pour qu'on le prenne plus en compte. Vous disposeriez d'autres sources d'informations sur lesquelles vous appuyer pour participer aux propositions d'amélioration du fonctionnement de l'hôpital. Cela va de la relecture d'une plaquette à la participation à des groupes de travail. Vous ne seriez pas seul : deux RU titulaires et deux RU suppléants siègent dans chaque commission, et vous auriez des formations pour vous aider.

Cette mission, engage les RU pour 3 ans. Des réunions ont lieu chaque trimestre au minimum. En dehors de ces réunions officielles, 15 à 20 journées par an sont souvent nécessaires pour donner un avis sur des documents, participer à des groupes de travail, ou accompagner certains usagers. De plus en plus souvent les RU sont sollicités pour participer aux actions de médiation qui peuvent être proposées aux malades ou leurs familles en cas de problèmes.

Trois personnes de l'association sont RU : M. Christophe Desrué au centre hospitalier d'Annecy, Mme Paulette Morin à l'hôpital Bichat à Paris et Mme Laurence Morin à Courbevoie.



→ LE CONSEIL DE SURVEILLANCE À L'HOPITAL ET LE CONSEIL D'ADMINISTRATION, DANS CERTAINES CLINIQUES

Le Conseil de surveillance, ancien CA de l'hôpital, se prononce sur les grandes orientations et choix de l'établissement : son projet stratégique, ses activités, ses choix budgétaires (investissement dans un nouveau plateau technique, transfert ou fermeture de services...).

C'est important pour les usagers car on y prend des décisions importantes, touchant la prise en charge des usagers et la qualité des soins. Ces préoccupations ne sont pas toujours prioritaires pour certains membres du conseil. L'Agence régionale de santé y siège, ainsi que des élus du territoire, des représentants du personnel, des administratifs : bref, des acteurs aux intérêts souvent différents... D'où la nécessité d'y siéger activement, pour y promouvoir les intérêts des usagers.

Les RU peuvent aussi y défendre une meilleure coordination entre les différentes structures de soins, entre lesquelles l'utilisateur est balloté. Ils sont un garde-fou, en veillant à ce que les avis de la Commission des usagers soient pris en compte. Leur rôle est de faire en sorte que les usagers soient impliqués dans l'ensemble des projets de l'établissement. Le rapport de la commission des usagers y est présenté, ils doivent le faire vivre et doivent commenter le projet d'établissement, son rapport d'activité, ses comptes : les choix opérés (équipement, personnel, affectation des ressources) sont-ils faits en faveur de la qualité des soins ?

Dans les Agences Régionales de Santé il y a aussi un Conseil de Surveillance.

Pour l'Île de France, Paulette MORIN y siège comme suppléante au nom de l'Alliance Maladie Rare.

→ ÊTRE AU CŒUR DU FINANCEMENT DES SOINS, DANS LES CAISSES PRIMAIRES D'ASSURANCE MALADIE

Le Conseil de la caisse primaire d'assurance-maladie décline dans chaque département les orientations et politiques générales de la caisse nationale : la gestion des droits à la protection sociale, les remboursements de soins, le paiement des indemnités journalières... Il définit l'action sociale de la caisse, et notamment les aides financières aux particuliers et aux associations. Le Conseil donne un cap, contrôle la route, et approuve les budgets. Le Conseil donne des orientations, s'assure de leur mise en œuvre et les évalue, et approuve les budgets.

Les RU ont un rôle important de vigie en matière d'accès aux soins : accès économique, mais pas seulement (déserts médicaux ou cabinets inaccessibles, refus de soins, dépassements d'honoraires, facturations abusives...). La caisse mène des actions de prévention et de promotion de la santé, auxquelles il faut être associé, pour qu'elles atteignent leur but.

Concrètement, les RU sont présents en conseil de la vie de la caisse. Dans des commissions spéciales, ils peuvent avoir à traiter :

- des litiges entre les assurés et la CPAM, en général des refus de prise en charge. D'où l'importance d'y faire entendre la voix de l'utilisateur !
- des pénalités à infliger à des professionnels et des assurés ne respectant pas certains engagements
- les demandes d'assurés dans une situation rendue difficile par leur état de santé (maladie, accident du travail, handicap, invalidité), pour faire face à leurs dépenses imprévues. Et aussi dialoguer avec les professionnels de santé (médecins, infirmiers, kinés etc).





Il y a des textes parfois juridiques et techniques à lire, mais les RU font partie d'un réseau très organisé, avec un soutien technique national. Ils peuvent travailler en équipe, avec les autres RU, quelque fois avec les représentants des mutuelles. Ce travail en commun les aide à prendre la parole, pour poser des questions ou énoncer des positions, voire émettre des propositions. Les syndicats de salariés contestent parfois la légitimité des RU, considérant qu'ils portent les mêmes intérêts qu'eux.

Les mandats durent 4 ans. Il faut être âgé de moins de 66 ans au moment de la désignation, ne pas être professionnel de santé en exercice, ou personnel d'un organisme de sécurité sociale. Une prise en charge des frais de transport est prévue pour se rendre aux commissions ainsi qu'une indemnisation de 30€ par séance.

Sébastien Bégault est RU au nom de l'association MARFANS à la CPAM de Saint-Brieuc (22).

→ REPRÉSENTANT DES USAGERS DANS VOTRE BASSIN DE VIE : EN CONSEIL TERRITORIAL DE SANTÉ

C'est le trait d'union entre l'action associative de terrain, la représentation des usagers à l'hôpital, et l'instance régionale de santé publique qu'est la conférence régionale de la santé et de l'autonomie. Le conseil territorial donne son avis sur la santé de l'ensemble de la population sur un territoire donné (en général, le département). En local, les acteurs sont centrés sur leur patientèle, et la région est trop loin des réalités de terrain.

Pour les usagers, il est important de créer des liens et décloisonner le système (sanitaire, médico-social, ville, établissements), pour tous les habitants d'un territoire, c'est le défi de cette instance récente, qui se veut un espace d'échanges et de concertation autour de projets concrets. Après avoir recensé les besoins tels qu'on peut les ressentir du terrain, les CTS doivent permettre aux usagers d'accéder à un parcours de soins organisé et coordonné, à travers un projet de santé du territoire.

Le CTS est une jeune instance : elle sera ce que les membres en feront. C'est l'occasion de faire entendre de manière constructive la vision qu'ont les habitants de leur territoire,

leurs besoins en santé, trop souvent réduits à des statistiques. Les RU aideront à rendre l'offre de santé plus claire, mieux connue, et mieux organisée. Ils travailleront sur leur propre lieu de vie et d'action associative, avec des gens qu'ils peuvent par ailleurs connaître. C'est aussi l'occasion de faire connaître et reconnaître leur association comme actrice de terrain. A noter qu'ils pourront y travailler sur des questions touchant à la santé mentale, et veiller à l'expression des usagers.

La mission du RU est de rencontrer, créer des liens avec les acteurs du territoire : professionnels de santé, élus, institutionnels, lors des réunions plénières (3 ou 4 par an), souvent en journée, et participer à des groupes de travail avec les professionnels, pour faire bouger les lignes. Ils ont souvent lieu le soir (environ une fois par mois).

En Seine et Marne Paulette Morin représente l'Alliance Maladies Rares comme RU suppléante au Conseil de Santé du Territoire.

→ DANS VOTRE RÉGION : LA CONFÉRENCE RÉGIONALE DE LA SANTÉ ET DE L'AUTONOMIE

La conférence régionale de la santé et de l'autonomie est le parlement régional de la santé. Elus, professionnels de santé, directeurs d'établissements, associations, y font le point sur la santé et donnent leurs avis sur les grands projets. Elle aide l'Agence régionale de santé à décider (quand cette dernière le veut bien).

Partager autour des besoins en santé de la région, des actions pour améliorer la santé de la population, l'enjeu est fort pour les usagers. Y porter notre voix c'est nous rendre acteurs de notre destin et nous considérer comme des citoyens capables d'une parole politique. Faire des choix collectivement, voilà l'enjeu de la CRSA. Le dialogue à égalité est une des conditions pour impliquer les acteurs dans la définition et l'évaluation des objectifs régionaux de santé publique, mais aussi sur l'organisation des soins (en ville et à l'hôpital), et les accompagnements des personnes âgées et en situation de handicap.

La CRSA comprend 100 membres. Huit représentent les usagers, soit dans des réunions plénières, soit dans des commissions. Tous les autres acteurs de la santé sont représentés, pour faire des propositions en matière de prévention, de réduction des inégalités d'accès aux soins et à la santé, d'organisation globale des structures de soins et d'organisations médico-sociales.

Leur mission : elle les engagera pour 4 ans à porter la parole des usagers, et à découvrir les rouages des décisions.

Paulette Morin siège à la Conférence régionale de la Santé et de l'Autonomie en Ile de France comme membre titulaire et fait partie aussi de la Commission Prévention.

→ POUR L'INDEMNISATION DES VICTIMES D'ACCIDENT MÉDICAL, LA COMMISSION DE CONCILIATION ET D'INDEMNISATION (CCI)

Au cours des soins, certains patients sont victimes d'accidents : aléa thérapeutique, erreur médicale, faute à pas de chance ou faute d'un professionnel, chacun a le droit de faire reconnaître son préjudice, voire recevoir une compensation financière pour limiter les changements et inconvénients dus à cet accident. La Commission joue un rôle de médiateur, ou détermine les modalités et le montant de l'indemnité éventuelle.

La Commission de conciliation n'est pas un tribunal ; c'est une procédure amiable et gratuite, qui ne nécessite pas la présence d'un avocat. C'est un lieu d'exercice de la démocratie sanitaire : chaque voix compte, l'usager a le droit à la parole et peut se défendre. La CCI reconnaît le droit de comprendre ce qui arrive à chacun, et le droit à réparation : elle peut changer la vie !

Les RU ont, à partir des dossiers d'expertise médicale, à débattre avec des professionnels, des assureurs, sous la houlette d'un magistrat professionnel, pour défendre les intérêts du patient : veiller au bon déroulement de la procédure, déterminer qui doit payer, et quel montant pourra compenser les répercussions de l'accident, mais aussi rassurer le patient en étant présent durant une audience solennelle, souvent difficile à vivre.

Le RU en CCI n'a pas besoin d'être juriste ou médecin : des outils existent pour les former. Préparer la commission en lisant à l'avance les expertises soumises, oser prendre la parole et créer le débat : les R.U. ont toute leur place même si les autres membres de la Commission ont des connaissances techniques, médicales ou juridiques, ils ne sont pas supérieurs ! Ils défendent le point de vue du patient.

Les dossiers ont un aspect juridique et technique important, et les sujets abordés sont souvent lourds psychologiquement. Le RU doit en avoir conscience. Sa mission est de lire les expertises soumises à l'avance et préparer les commissions en

amont. Les réunions ont lieu une fois par mois environ, mais une fois par semaine en Ile-de-France.

L'absentéisme du RU coûte très cher et peut faire perdre un dossier ! C'est un rôle engageant : une décision peut complètement changer la vie d'un patient. Cela peut effrayer... mais **le RU traite des sujets très concrets, peut se sentir utile et avoir un impact significatif sur la vie d'un patient !**

Depuis octobre 2019, Paulette Morin a été nommée, au nom de l'Alliance Maladies Rares, comme membre titulaire de la CCI Ile de France

→ POUR GARANTIR L'ÉTHIQUE DE LA RECHERCHE, LE COMITÉ DE PROTECTION DES PERSONNES

Ce Comité étudie les projets de recherche sur la personne humaine : test de nouveaux médicaments, tests de dispositifs médicaux, sur des volontaires, en bonne santé ou malades.

Pourquoi c'est important pour les usagers en général ? Le projet de recherche est-il pertinent ? Présente-t-il une réelle utilité pour la santé ? Un réel progrès ?

Le risque pris par les participants vaut-il le coup ? Le Comité de protection des personnes doit veiller à ce qu'ils ne soient pas des cobayes de laboratoire, et qu'ils prennent un minimum de risques en testant des produits qui ne sont pas anodins. Ils doivent être considérés et respectés, informés de ce qu'ils vont subir. Bien sûr, qu'ils puissent donner leur avis est primordial !

Le Comité examine les protocoles d'essais à partir de rapport d'expertise établi par l'un de ses membres du collège 1, le collège scientifique. Il examine le rapport concernant la ou les notes d'information et de consentement ou de non opposition établi par un des membres du collège 2 (membres de la vie civile). Dans ce collège 2, il y a deux RU titulaires et deux suppléants. C'est le seul endroit, où même si le quorum nécessaire est atteint, si aucun des RU n'est présent, la



séance ne peut avoir lieu. Des médecins, un spécialiste en épidémiologie, des chercheurs, des professionnels de santé font partie du collège 1, des juristes, des psychologues, des travailleurs sociaux et les représentants des usagers sont dans le collège 2. Mais tous ont accès aux différents documents afin de produire après discussion et débat (parfois vote) un avis commun.

Nul besoin d'être chercheur ou expert, pour être R.U. au contraire ! Ce mandat requiert un intérêt particulier pour l'échange, le débat avec des spécialistes d'horizons divers. Il faut être curieux du monde de la recherche, apprendre à lire les dossiers et surmonter leur approche assez technique. Il faut oser prendre la parole, et formuler, même maladroitement, vos remarques, pour la prise en compte des usagers.

Il faut être présent aux réunions mensuelles ou bimensuelles pour trois CPP et respecter la confidentialité des échanges.

Au nom de l'Association MARFANS deux personnes siègent comme R.U. au CPP Ile de France 3 Cochin Tarnier : Paulette MORIN comme titulaire et Mylène Zarka-Prost-Dumont comme suppléante.

Pour être représentant des usagers en Commission des usagers une formation est obligatoire. France Assos Santé assure cette formation obligatoire gratuitement. Pour tous les autres mandats, elle assure des formations gratuites, même si elles ne sont pas obligatoires. Par ailleurs elle édite des guides et des fiches techniques pour aider à l'accomplissement de ces différents mandats.

Si l'un de ces mandats vous intéresse, n'hésitez pas à contacter votre délégation régionale France Assos Santé :

www.france-assos-sante.org/reseau/unions-regionales-des-associations-agreees

Si vous hésitez un peu, pensant que ce sera difficile, sachez que votre association et France Assos Santé vous apporteront toute l'aide, l'information et la formation nécessaires. Sachez que vous pouvez commencer par être suppléant. N'hésitez pas à vous inscrire à l'extranet de France Assos Santé et à consulter la rubrique formation. Plus d'informations dans nos guides sur le site internet :

www.france-assos-sante.org/publications/documentation/guides-etdepliants

Pour l'association MARFANS vous pouvez contacter Paulette Morin.

INFORMATIONS DIVERSES

MALADIE RARE : LA CULTURE DU DOUTE

Depuis cette année, grâce au Pr Sylvie Odent, les étudiants de médecine de Rennes peuvent bénéficier d'une formation de 24 heures sur les maladies rares.

Jean-Michel, coordinateur de l'association, a été invité à venir témoigner lors d'une session spécifique.

Un groupe de 40 étudiants de 4^{ème} et 5^{ème} année a commencé à suivre ce programme. C'est une option libre, donc ce sont à priori de jeunes étudiants motivés.

Au programme :

- Connaître le dispositif d'organisation des soins en France pour la prise en charge des maladies rares.
- S'initier à la culture du doute pour être capable d'évoquer la possibilité d'une maladie rare même devant un symptôme fréquent.
- Faire participer un patient partenaire pour décrire son parcours de diagnostic et de soins.

Ce sont autant d'objectifs qui permettront à ces futurs médecins d'accroître leurs connaissances sur les maladies rares, leur prise en charge, le rôle des associations, les filières de santé, l'éducation thérapeutique des patients, leurs parcours de vie, la transition enfant-adulte...

Espérons que cette initiative soit reprise par d'autres hôpitaux universitaires !

QUELQUES CHIFFRES

Voici quelques chiffres donnés par la Fondation Groupama qui a fêté cette année ses 20 ans d'engagement dans la lutte contre les maladies rares.

- Plus de **7000 maladies** rares sont identifiées.
- La France compte **3 millions** de personnes atteintes par une maladie rare.
- Cela représente **une personne sur 20**.
- **50 %** de ces personnes atteintes sont des enfants.
- **80 %** de ces maladies sont d'origine génétique.

LA GESTION DE LA DOULEUR

Le thème de «*la gestion de la douleur*» fera l'objet d'un dossier dans notre prochain bulletin, à l'automne.

Vous pouvez dès maintenant nous contacter par mail pour nous demander d'aborder un point précis, nous faire part de votre expérience et partager les solutions qui vous aident à gérer vos douleurs au quotidien.

Nous vous en remercions par avance.

INFORMATIONS DIVERSES

SYNDROME DE MARFAN ET CORONAVIRUS (COVID-19)

A l'heure où nous écrivons cet article, nous ne pouvons anticiper et savoir ce qu'il en sera de l'épidémie de coronavirus en France et dans le monde quand vous recevrez ce bulletin. Il nous paraît cependant important de rappeler quelques recommandations.

Depuis le début du confinement, nous nous sommes efforcés de vous apporter le plus possible d'informations et de conseils par le biais de notre site, des réseaux sociaux et de la permanence téléphonique. Des recommandations ont été adressées tout particulièrement aux personnes atteintes de pathologies sévères liées au syndrome de Marfan (insuffisance cardiaque, problèmes valvulaires, maladies pulmonaires, etc.). Diverses informations ont été apportées pour les parents d'enfants en situation de handicap, les arrêts de travail, les contacts avec l'assurance Maladie, etc. Nous espérons que cette période n'a pas été trop difficile à vivre pour vous et vos proches.

Aujourd'hui, nous tenons à communiquer à tous nos lecteurs, l'importance de conserver le plus possible les principes de précautions pour toutes les personnes atteintes du syndrome de Marfan.

Par exemple, le lavage des mains fréquent, ne doit pas être seulement en période d'épidémie : le syndrome de Marfan ne nous expose ni plus ni moins à des risques de maladies sans aucun rapport avec notre déficit en fibrilline ; et pandémie ou pas, les personnes atteintes de maladies cardiovasculaires restent des patients à risques plus élevés. Pour cette même raison, en cas de fièvre et de problèmes dentaires, il est nécessaire d'avoir recours à un traitement antibiotique pour éviter tout risque d'infection qui pourrait être dangereuse.

Que cette terrible épidémie nous serve d'exemple ! Soyons attentifs dans notre vie quotidienne, nos déplacements et nos contacts avec les autres !

Le confinement nous a démontré, si besoin était, l'importance de ces relations : profitons-en pleinement.

L'association MARFANS

REJOIGNEZ LA

COHORTE MARFAN

ET DEVEZ ACTEUR DE LA RECHERCHE PUBLIQUE

JE PARTICIPE EN ME CONNECTANT SUR COMPARE.APHP.FR



LE COURRIER DES LECTEURS

Nous aimerions reprendre dans nos prochains bulletins la rubrique du «*courrier des lecteurs*». N'hésitez pas à nous écrire à propos des sujets qui vous préoccupent.

Nous publierons vos courriers et espérons que de nombreux échanges puissent s'établir. Le partage d'expérience est toujours enrichissant, et même si les réseaux sociaux nous offrent de multiples occasions de nous exprimer, ils ne sont pas utilisés par tous. Dans un bulletin, les écrits restent, on peut les garder et les consulter facilement. Nous souhaitons répondre au mieux à vos attentes, vous pouvez donc également nous poser des questions ou nous faire part de vos suggestions.

Alors, à vos claviers ou à vos stylos, nous comptons sur vous !



DOSSIER

MÉDECINE GÉNOMIQUE

Médecine du futur, mais aussi médecine qui démarre aujourd'hui, la médecine génomique est, pour l'heure, porteuse d'espoir, à court, moyen et long terme...

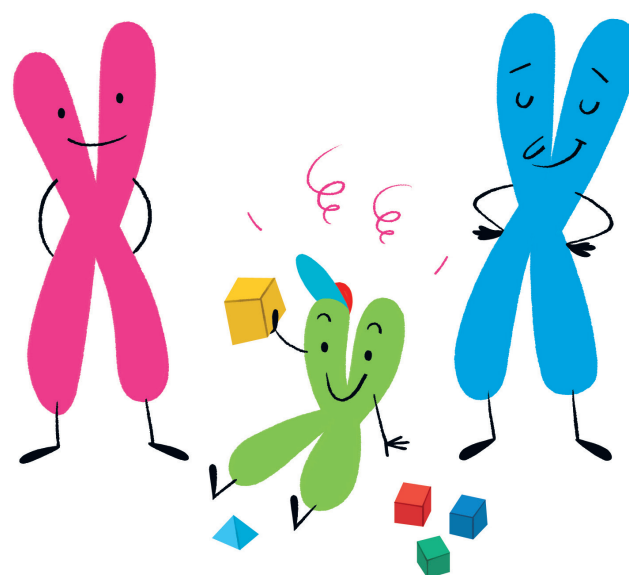
Il était nécessaire de faire un tour d'horizon sur l'état d'avancement de cette médecine aujourd'hui. Et aussi de vous la présenter en étant le plus pédagogique possible, tant il est parfois compliqué d'aborder la génétique de façon compréhensible.

Pour les moins au fait de la terminologie liée au « *jargon technique* », un glossaire vous aidera à vous repérer en fin de dossier.

Illustrations : Pascal Gauffre

GÉNÉTIQUE OU GÉNOMIQUE : QUELLES DIFFÉRENCES ?

Gène, génétique, génome et génomique, tous ces mots ont une seule origine : le mot grec *gen*, qui signifie naissance ou origine. Point d'origine de la vie, le gène est forcément très fort, pour résister à plusieurs millénaires, il le faut. Paradoxalement c'est une force fragile, le traitement de milliards de données, et, par voie de conséquences les pertes ou modifications sur le gène que cela implique, en sont principalement la cause.



LA GÉNÉTIQUE POUR LES NULS

La génétique est l'étude des gènes et la génétique médicale est l'étude des maladies héréditaires. La santé, et par voie de conséquence la maladie, sont influencées par les informations dont nos cellules héritent. Elles sont écrites dans le code chimique de l'acide désoxyribonucléique (ou plus simplement **ADN**) et conditionnées dans des unités distinctes appelées « **gènes** ». La découverte de la structure de l'ADN a lieu dans les années 50. L'ADN se trouve dans la plus petite unité du vivant : la **cellule**. En son sein est rassemblé l'ensemble de nos caractères héréditaires, pour autant il n'est pas figé et il peut évoluer sous l'influence de son environnement. Pour rappel, l'ADN ressemble à une **échelle** qui s'enroule sur elle-même. Chaque barreau de cette échelle est constitué de deux petites molécules différentes, appelées **bases** ou **nucléotides**. On en dénombre 4 différentes : **adénine (A)**, **thymine (T)**, **cytosine (C)** et **guanine (G)**. Elles sont dites complémentaires car elles s'apparient toujours de la même façon (A avec T et C avec G). Ce code génétique est universel à tous les êtres vivants.

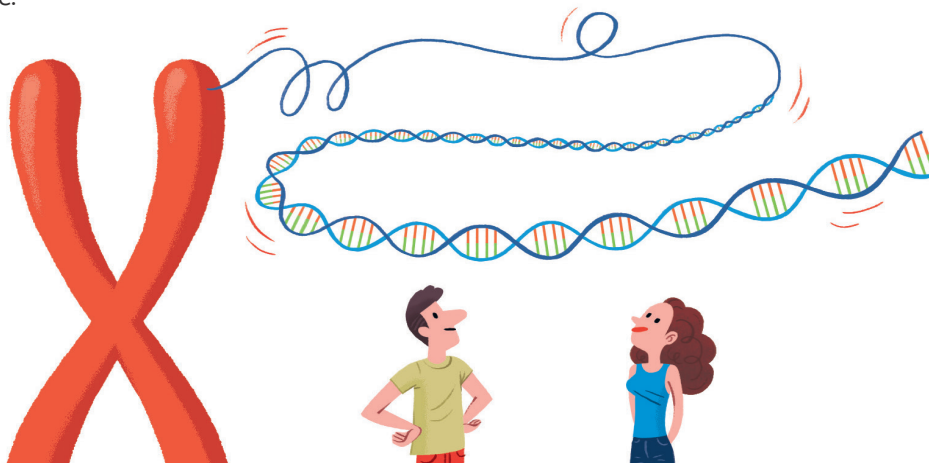
Lors de la division cellulaire, l'ADN se compacte et s'organise en bâtonnets, appelés **chromosomes**. Leur nombre varie d'une espèce à l'autre. **L'Homme possède 46 chromosomes répartis en 23 paires** : 22 paires d'autosomes et 1 paire de gonosomes ou chromosomes sexuels, appelés X et Y. Les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y. Les femmes possèdent 2 chromosomes X. L'analyse des chromosomes humains permet par exemple de connaître le sexe d'un individu ou de détecter certaines maladies génétiques associées à des anomalies de nombre de chromosomes (comme la trisomie 21) ou de taille.

LE GÉNOME POUR LES NULS

L'ensemble complet de l'ADN que contiennent les cellules du vivant (humain, animal ou végétal) est appelé le **génome**. Notre génome est constitué de près de **six milliards d'éléments d'information** qui sont appelés les nucléotides. Il contient environ 25 000 gènes qui ne représentent que 5% d'un génome et le rôle du reste du génome est encore mal connu. Chaque parent fournit trois milliards de nucléotides à sa descendance. Comme on peut le voir, le nombre d'éléments impliqués lors de la transmission est important. Selon les études sur les fréquences de transmission le nombre d'« **erreurs** » serait compris entre **60 et 200**. Cette fourchette importante s'explique par le mode de calcul pris en compte dans les études. Pour autant, si l'on rapporte le nombre d'anomalies au nombre d'éléments transmis, c'est très peu.

QU'EST-CE QUE LA GÉNOMIQUE EXACTEMENT ?

La génomique est l'étude des génomes. Le terme de génomique a été inventé en 1986 et se réfère à l'étude du **génome entier** (par opposition à la génétique qui ne s'occupe que de chaque gène « *individuellement* ») d'une personne ou d'un organisme individuel. De nombreux génomes du vivant ont été séquencés, ce qui signifie que leurs **ADN complets** ont été déchiffrés. **L'ensemble des lettres de l'ADN humain a été déchiffré** par le projet du génome humain ou « *Human Genome Project* », qui a abouti à partir de 2003.



LA MÉDECINE GÉNOMIQUE OU LA MÉDECINE PERSONNALISÉE

Pour mieux soigner les maladies, il est nécessaire de connaître leurs causes. Analyser l'ADN pour trouver les gènes qui en sont responsables permet des diagnostics et pronostics (prévision de l'évolution d'une maladie) plus sûrs. **Toutefois, il est important de préciser que la connaissance seule du génome ne permet pas de prédire avec certitude car la maladie résulte de l'interaction du génome et de l'environnement de l'individu qui le porte.**

IDENTIFIER LES GÈNES RESPONSABLES DE CERTAINES MALADIES

En 2016, les gènes responsables de plus de la moitié des environ **7 000 maladies monogéniques** (maladies provoquées par la mutation d'un seul gène) recensées ont été identifiés. Ces performances ont été rendues possibles grâce au **perfectionnement en temps et coût du séquençage et du génotypage de l'ADN** : aujourd'hui les progrès réalisés dans les technologies de séquençage permettent de développer une médecine génomique personnalisée en réduisant drastiquement les coûts : à titre d'exemple, en **2001 : 74 000 000 €** et en **2012 : 5 000 €** pour un séquençage du génome complet (lecture de tous les nucléotides). Pour que cette identification soit pertinente, il est nécessaire de rassembler une importante base de données de génomes de personnes saines ou malades afin d'analyser et comparer les données.

ADAPTER LES TRAITEMENTS AUX GÈNES DES INDIVIDUS

Depuis peu, la médecine se rend compte des limites d'un même traitement, prescrit à différents patients, pour une même pa-



thologie. Les taux de réponse favorable aux traitements traditionnels varient entre 20 et 80 %. **Les différences génétiques individuelles peuvent être plus ou moins responsables de l'efficacité des traitements.**

Dans le cadre du traitement du cancer, les différents traitements possibles pourront être testés sur les cellules tumorales du patient. Séquencer les tumeurs peut également permettre de trouver le traitement le plus efficace.

En juin 2016, la France se lance officiellement dans la bataille mondiale de la médecine génomique personnalisée avec le plan «*France Médecine Génomique 2025*». Ce dernier vise notamment à intégrer le séquençage de l'ADN dans la prise en charge des patients. Pour cela, le plan prévoit de déployer un réseau de **douze plateformes de séquençage à haut débit** du génome couvrant l'ensemble du territoire.



LES ENJEUX DE LA MÉDECINE GÉNOMIQUE

La médecine génomique suscite de nombreux espoirs. A court et moyen terme, elle révolutionnera la médecine en donnant **les bons traitements ciblés directement sur le patrimoine génétique** (voir encadré 1 et voir l'article page 19). A plus long terme, elle permettra également, en comprenant les mécanismes génétiques à l'origine des maladies monogéniques, de développer de nouvelles thérapies **qui corrigent l'ADN pour soigner les cellules malades**. Le développement de la médecine génomique personnalisée pose également de nombreuses questions pratiques et éthiques.

D'un point de vue pratique :

- Pour fonctionner correctement, la médecine génomique **nécessite un nombre important de séquençages d'ADN de personnes saines et malades**. C'est uniquement par de larges études qu'il sera possible d'identifier les marqueurs génétiques qui permettront de proposer des traitements adaptés aux patients. **C'est d'autant plus important pour les maladies rares, le nombre de cas par pays étant trop réduit, cela nécessite une collecte internationale d'informations.**
- Pour que ces données soient exploitables il faut que les bases de données, dans tous les pays, aient une structure et une terminologie identique.
- **La seule compréhension du génome humain ne suffit pas.** L'être humain est un écosystème constitué de son génome mais aussi du **génome des bactéries qui le colonisent**. **Pour progresser dans la médecine génomique personnalisée, il faut donc prendre en compte la métagénomique et l'épigénétique** (mécanismes qui agissent sur l'expression de l'ADN, voir encadrés 2 et 3).
- **L'être humain est un écosystème** à lui seul. Il y a les gènes, bien sûr, les bactéries qu'il porte en lui, mais également son environnement, voire les perturbateurs endocriniens, les produits chimiques et additifs présents dans l'industrie alimentaire, etc. Là encore, l'analyse poussée des données d'un grand nombre de patients sera nécessaire.
- **L'entrée de la génétique dans l'ère du big data** requiert l'acquisition de supercalculateurs pour pouvoir traiter d'énormes bases de données.
- **La sécurité des données** est un dernier enjeu si on cherche à constituer une importante base de génomes humains.

D'un point de vue éthique :

- Une information loyale doit être donnée, puis un consentement écrit recueilli pour tout séquençage d'un génome humain (principe d'information et de liberté de choix).
- Les pratiques doivent **être encadrées** afin d'éviter certaines dérives comme le choix de gènes ou de gamètes lors de la procréation médicalement assistée par exemple.
- L'analyse de l'ADN permet de **connaître les prédispositions génétiques d'un individu sur de nombreuses maladies**. Mais on peut se demander s'il est préférable de vivre dans l'ignorance ou de connaître les risques de développer une maladie génétique ? Actuellement, en France, seuls des tests ciblés sur des gènes qui pourraient être responsables de maladies sont réalisés sur prescription médicale.
- En France **on ne peut réaliser le séquençage** du génome que sur prescription médicale et dans les centres de génétiques.



PETITE CHRONOLOGIE DE L'AVENTURE GÉNÉTIQUE

Dates	Événements ; découvertes...
1856 - 1863	Expériences sur la plante de pois de Gregor Mendel - Découverte des lois de l'hérédité
1871	Friedrich Miescher identifie la « nucléine », désormais appelée ADN et protéines associées dans le noyau de la cellule.
1879	Découverte des chromosomes (Walter - Running)
1880	Découverte du rôle du noyau de nos cellules dans l'hérédité (O. Hertwig - E. Strasburger)
1911	Découverte du rôle des chromosomes comme support des gènes, c'est la théorie chromosomique de l'hérédité. (T. Morgan)
1952 - 1953	Alfred Hershey et Martha Chase démontrent que l'ADN, plutôt que les protéines, contient notre information génétique.
1953	James Watson et Francis Crick, avec les contributions de Rosalind Franklin et Maurice Wilkins, découvrent la structure en double hélice de l'ADN
1955	Réalisation du premier comptage exact des chromosomes humains
1958	Un lien est établi entre un handicap mental et une anomalie chromosomique (trisomie 21 : chromosome en trop sur la 21 ^e paire de chromosomes (Turpin, Lejeune, Gauthier)
1961	Le code génétique est mis à jour et on découvre le fonctionnement des gènes (Monod, Lwoff)
1977	Séquençage Sanger du premier génome complet - le virus phiX174
1986	Lancement du programme de séquençage entier du génome humain, le Human Genome Project, pour comprendre, dépister, prévenir et tenter de soigner les maladies génétiques
1990 - 2003	Le projet du génome humain séquence l'ensemble du génome humain
1992 - 1996	Publication des premières cartes du génome humain, produites par le laboratoire Généthon : carte génétique, carte physique, catalogues des fragments de gènes exprimés.
2007	Invention du séquençage de nouvelle génération (NGS)
2016	DNALabs rend les tests génétiques accessibles

1 LA MÉDECINE GÉNOMIQUE, UNE COMPÉTITION INTERNATIONALE ET DES ENJEUX MAJEURS

Les États-Unis, le Royaume Uni et la Chine ont lancé des plans nationaux ambitieux au cours des deux dernières années, visant à la fois à développer une stratégie nationale et à soutenir leurs acteurs industriels. Ceux-ci se mobilisent pour déployer des solutions technologiques dédiées à la médecine génomique et à la gestion des données numériques massives associées. De grandes entreprises internationales ont perçu le fort potentiel de développement de cette santé numérique et investissent ce secteur.

En Europe, plusieurs pays ont commencé à intégrer la médecine génomique dans leur système de santé : Estonie, Pays-Bas, Slovaquie. Le risque de voir se développer un tourisme médical vers des pays du Continent offrant ce type de service existe et avec lui celui d'une aggravation des inégalités de santé.

C'est dans ce contexte qu'a été élaboré le **Plan « France Médecine Génomique 2025 »** pour répondre aux différents enjeux que pose la médecine génomique :

- **Un enjeu de santé publique** en permettant à un nombre substantiel de patients de bénéficier grâce au séquençage de leur génome d'une prise en charge diagnostique, pronostique et thérapeutique personnalisée.
- **Un enjeu scientifique et clinique** visant à renforcer la chaîne translationnelle allant de l'exploration moléculaire des pathologies jusqu'au bénéfice thérapeutique du patient en passant par la constitution et l'appariement de bases de données hétérogènes et multiples qu'il s'agisse de données biologiques, cliniques voire environnementales.
- **Un enjeu technologique** à travers la convergence indispensable entre les sciences numériques et les sciences de la vie et de la santé qu'exige cette approche. La capacité à acquérir, stocker, distribuer, interpréter et adresser ces données massives est au cœur de cette convergence qui devrait voir émerger une filière en sciences du calcul et des données en biologie. On verra alors un besoin de bio-informaticiens qui ira croissant dans l'avenir.
- **Un enjeu économique** à la fois en termes d'efficacité et de coût pour notre système de soin (diminution du nombre de bilans inadaptés, imprécis et onéreux, réduction des délais d'analyse, suppression ou limitation de médicaments inutiles, élimination de certains effets secondaires handicapants, gain d'années de vie) mais également d'opportunité de développer une nouvelle filière industrielle source d'innovation en santé, de croissance et d'emplois.

2 QU'EST-CE QUE LA MÉTAGÉNOMIQUE ?

Le génome donne de nombreuses informations sur un individu. Cependant, **le fonctionnement de nos cellules et de notre corps est également influencé par les quelques centaines de milliards de bactéries qui le colonisent. L'ADN de toutes ces bactéries correspond au métagénome.**

L'analyse du métagénome d'un individu est importante car celui-ci influence le développement de certaines maladies comme le diabète, l'obésité ou encore certains cancers. De nouvelles thérapies reposent sur la métagénomique pour soigner certains cancers.

3 QU'EST-CE QUE L'ÉPIGÉNÉTIQUE ?

Comment expliquer la différence entre une cellule du foie et un neurone alors que toutes les deux renferment le même patrimoine génétique ? Par **l'épigénétique, science qui établit le lien entre les caractères observables (phénotypes) et l'ensemble des gènes (génotypes)**. Pour faire un parallèle : si l'organisme vivant était une voiture, la génétique serait l'établi sur lequel sont exposées toutes les pièces mécaniques et **l'épigénétique la chaîne d'assemblage des différents éléments**. Ainsi, l'épigénétique joue le rôle de chef d'orchestre en indiquant pour chaque gène à quel moment et dans quel tissu il doit s'exprimer.

Suite à la découverte des premiers mécanismes épigénétiques qui régulent l'expression des gènes, les chercheurs ont appris à **désactiver l'expression d'un gène à des fins thérapeutiques**.

Complémentaire à la génétique, l'épigénétique donne **une vue plus complète de la machinerie cellulaire** et révèle une surprenante complexité dans les régulations de l'expression génique. Elle ouvre des perspectives dans la compréhension et le traitement de nombreuses maladies.





QU'EST-CE QUE LA MALADIE EXACTEMENT ?

Pour le scientifique, **la maladie est un écart par rapport à une norme**, et dont la thérapeutique consiste à réduire, voire à annuler, cet écart. C'est la rencontre du génome et de facteurs environnementaux qui conduit à une expression spécifique d'une maladie chez chaque individu. Ceci explique le grand spectre de la variation de la gravité d'une maladie dans une population de malades.

Pour la personne touchée par la maladie, c'est un drame, une remise en question de soi et de sa relation aux autres et au monde. Elle frappe, à l'aveugle, mais elle peut être aussi, paradoxalement, libératrice : *« Partout où j'ai mal, c'est là où je suis »*. **Ce qui se traduit souvent par la naissance d'un autre moi : le moi malade.**

La maladie est brutale ou s'installe insidieusement. Elle est souvent créatrice d'un passage : il y a un avant, et il y a un après. Parfois elle est de naissance, il n'y a pas d'avant ou encore elle est incurable, et il n'y a pas d'après. On peut en voir la cause, pour certains, par la main du destin ou, pour d'autres, d'obscur causes de la mécanique de la vie, par une contamination ou un agent toxique, mais **certainement pas la conséquence consciente de ses propres actions.**

La biologie moléculaire, la génétique, notre style de vie, notre comportement, notre environnement, notre écosystème, associés au traitement de données massives, ouvrent les portes à la médecine génomique. **Son objectif principal est de pouvoir offrir une vision personnalisée des facteurs de risques hérités et environnementaux, le cas échéant des thérapeutiques, spécifiques à chaque individu.** La médecine personnalisée va analyser le comportement, déchiffrer les chromosomes des cellules malades, et proposer un traitement individuel, ciblé, et d'une efficacité incomparable.

Cette science de l'analyse des gènes et de leurs variations en est encore à ses débuts. Pourtant, elle révèle **une nouvelle**

réalité, un réel changement de paradigme. Nous sommes toutes et tous des *« malades en devenir », « des malades que nous ignorons »*. Bien entendu, nous savons que *« la maladie »* nous touchera tous *« sans doute »* un jour. Désormais, on saura quelle(s) maladie(s) pourraient survenir, pour certaines on saura quand, pour d'autres on pourra prendre des mesures préventives bien à l'avance. **Demain, après-demain, un test génétique pratiqué à la naissance nous fera peut-être adopter un traitement, ou un régime, ou une vie à la campagne, pour prévenir une maladie qui pourrait survenir, peut-être, 70 ans plus tard.** Que deviendrait alors le principe de solidarité des assurances maladie, dès lors qu'il sera possible de dessiner la carte des possibles dès la naissance ? Cela paraît de la science-fiction, mais si l'on regarde un peu en arrière, on se rend compte que les progrès de la médecine, de la recherche, ont considérablement évolué en très peu de temps. Ce qui paraissait de la science-fiction il y a 50 ans, est devenu une norme aujourd'hui.

Nous entrons lentement dans l'ère où la distinction entre une personne malade ou saine, va s'estomper, une ère dans laquelle la maladie va s'affirmer de plus en plus comme un phénomène déterministe, et que les connaissances de plus en plus puissantes de la science et les moyens informatiques vont rendre déterminables.

Cette situation sera demain une réalité et elle soulève de nombreuses questions, à l'échelle de l'individu, de la société et de son fonctionnement... questions auxquelles nous ne répondons pas ici mais que nous livrons à votre réflexion.

LA MÉDECINE GÉNOMIQUE, C'EST L'ELDORADO ?

Comme on le voit, ces sciences, la génétique et la génomique, sont des sciences très jeunes. Découverte dans les années 50 pour la génétique et en 1986 pour la génomique, ces sciences ont la *« chance »* d'être soumises à des technologies pointues,

hors, nous savons que depuis 20 ans, les **progrès technologiques ont une progression exponentielle**. Comme on le disait plus haut, pour avoir des chances d'efficacité, il faut un grand nombre de recueil de génomes (de personnes atteintes et de personnes non atteintes), cela implique une collecte au niveau international et surtout **une mobilisation de chacun pour participer à ce projet, donner son génome afin d'augmenter les chances de trouver une solution, même si cela est à plus ou moins long terme**. Car, même si la disparition des maladies est encore loin, il y a une possibilité, **à plus court terme, d'expliquer l'hétérogénéité des atteintes**, et ainsi d'anticiper encore davantage sur les traitements, les surveillances.

Alors, la médecine génomique c'est l'Eldorado ? Sur le papier, on pourrait le croire... mais rien n'est moins sûr encore. Le principe est bien évidemment séduisant, et, au vu des progrès technologiques grandissants dans le domaine de la recherche ou de la médecine, on peut raisonnablement y croire. Pour autant il y a encore plein de freins, en dehors de la technologie. Tous les pays ne sont pas soumis aux mêmes régimes en termes de législation, de lois bioéthiques, etc.

Par exemple la France met beaucoup de « réserves » à ces collectes de données, dans le but de préserver l'anonymat et éviter les dérives dont pourraient faire l'objet ces données. D'autres pays, moins regardants sur ces dérives potentielles, laissent une plus grande liberté à ce type de collecte.

Il faut aussi prendre en compte la révolution que cela va entraîner au niveau des médecins, des spécialistes, car avec ce type de médecine, les généticiens, les informaticiens et bio-informaticiens vont intervenir dans les décisions médicales et donc dans le quotidien des médecins. Puisque les traitements ne vont plus uniquement être en fonction de l'organe atteint (poumons, rate, cœur, yeux, etc.) mais sur l'anomalie génétique de l'organe. On peut retrouver les mêmes traitements pour des atteintes aussi diverses.

Je sais que beaucoup vont se demander ce qu'il en est plus spécifiquement pour les personnes atteintes du syndrome de Marfan. En dehors de leur spécificité liée au syndrome, elles sont comme tous les êtres humains, elles ont leur lot de maladies, en plus du syndrome. La médecine personnalisée s'adressera donc à tous pour ces maladies autant que pour leur syndrome de Marfan ! Une des premières applications sera certainement la prédiction de la réponse à des traitements (type anticoagulants, anti-inflammatoires) ou la prédiction de la réponse d'une tumeur à un type spécifique de chimiothérapie. Donc, on le voit, tout le monde est concerné.

Ainsi, pour nous, la médecine génomique est porteuse d'espoir, sous réserve que les premiers essais, probablement sur le cancer, soient validés et que les réglementations dans les divers pays soient un peu plus homogénéisées.

Il serait malhonnête de laisser planer un espoir de « guérison » à court terme, pour autant, il faut être conscient que c'est **l'avenir de la médecine du quotidien**, et qu'en l'état actuel des connaissances, elle représente la médecine **la plus porteuse d'espoir**.

Philippe (26)

DOSSIER : INTERVIEW

LE POINT DE VUE D'UNE GÉNÉTICIENNE

Il nous paraissait indispensable d'avoir la vision d'une praticienne de la génétique pour ce dossier. Le Pr Laurence Olivier-Faivre a eu la gentillesse de répondre à nos questions.



Association MARFANS : Pouvez-vous vous présenter en quelques mots ?

Laurence Olivier-Faivre : Je suis le professeur Laurence Olivier-Faivre, responsable du Centre de génétique du CHU de Dijon. Ce centre comprend une activité de consultations de génétique générale, un centre de référence pour les anomalies du développement, un centre de référence pour la déficience intellectuelle et plusieurs centres de compétence dont le centre de compétence des syndromes de Marfan et apparentés.

Je coordonne également la filière de santé AnDDI-Rares dédiée aux anomalies du développement, une fédération hospitalo-universitaire dédiée à l'arrivée du séquençage haut débit dans le diagnostic et la recherche en maladies rares, un institut de médecine génomique traitant des maladies rares et du cancer et une équipe de recherche dédiée à l'identification de nouveaux gènes impliqués dans les maladies du développement.

AM : Quel est l'apport de la médecine génomique en médecine ?

LOF : La médecine génomique est considérée comme une révolution dans le domaine du soin et de la prévention car elle peut permettre d'individualiser la prise en charge en lien avec les caractéristiques génétiques de l'individu. **Elle est au cœur de l'innovation** en matière de diagnostic, de pronostic, de traitement. Cette médecine génomique a fait l'objet de différentes études de recherche, fondamentales, cliniques et translationnelles et peut commencer maintenant à s'intégrer dans des projets de soins, tel que cela est en cours de mise en place dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025.



AM : Quelle est la différence majeure entre la médecine génomique et les autres types de médecine ?

LOF : Comme sus-cité, la médecine génomique propose une prise en charge adaptée aux caractéristiques génétiques de l'individu. Bien sûr, il ne s'agit pas des seuls facteurs pouvant être importants pour la prise en charge d'une maladie, le poids de l'environnement est également déterminant, mais nous savons maintenant qu'une personne n'aura pas la même évolution qu'une autre, ni une même réponse à des traitements en fonction de ses caractéristiques génétiques. Il existe néanmoins de nombreuses inconnues avant d'envisager une prise en charge parfaitement individualisée sur les caractéristiques génétiques.

AM : Existe-t-il des premiers résultats en médecine grâce à la médecine génomique ? Pouvez-vous, dans ce cas, citer un exemple ?

LOF : Il existe de nombreux exemples d'intérêt de la médecine génomique dans différents secteurs de la médecine, tout d'abord les progrès dans le séquençage à haut débit qui permettent maintenant d'augmenter considérablement les possibilités diagnostiques pour les personnes sans diagnostic. Un diagnostic précis peut parfois déboucher sur une prise en charge thérapeutique spécifique, comme cela peut parfois être le cas de certaines maladies métaboliques où un remplacement enzymatique peut, par exemple, révolutionner la prise en charge d'un patient.

Il existe également de nombreux exemples en cancérologie où des traitements spécifiques peuvent s'avérer efficaces ou au contraire inefficaces en fonction des caractéristiques génétiques d'une tumeur.

AM : Existe-t-il des premiers résultats concrets sur le syndrome de Marfan grâce à la médecine génomique ?

LOF : D'une certaine façon, la médecine génomique existe depuis plusieurs années dans le syndrome de Marfan car le pronostic peut être différent suivant le gène impliqué. Par exemple, la symptomatologie vasculaire peut être plus étendue dans les syndromes de Marfan liés aux gènes TGFBR. Il a également été démontré que certaines mutations dans le gène FBN1 peuvent être susceptibles de donner des signes cliniques plus sévères comme cela est le cas des mutations dans la région 24 à 32.

Pour le futur, nous pourrions espérer que la médecine génomique permette de mieux établir le pronostic des individus. En effet, nous connaissons des familles où certains membres de la famille vont présenter une dilatation aortique très précoce et d'autres individus ne vont jamais dilater leur aorte, même à un âge avancé. Il est probable que des facteurs modificateurs puissent expliquer cette différence de pronostic, ce qui pourrait être utile pour les patients et leurs médecins. Néanmoins, des études de recherche seront nécessaires avant d'arriver à identifier les différents facteurs modificateurs potentiellement impliqués.

L'accès à des analyses de génome chez les patients sans diagnostic moléculaire pourra également être important afin de

permettre l'identification de bases génétiques plus complexes comme des variations en dehors des séquences codantes, des mécanismes inattendus ou encore de nouveaux gènes responsables de syndromes marfanoides.

AM : Quels sont les prérequis nécessaires pour pouvoir mener des études génomiques ?

LOF : Lorsqu'il s'agit d'une demande de diagnostic, une consultation de génétique pour valider l'indication est le seul prérequis nécessaire, associé à la possibilité de pouvoir réaliser un prélèvement sanguin de la personne concernée et idéalement de ses parents s'il s'agit d'un cas sporadique, ou d'apparentés atteints s'il s'agit d'un cas familial, après avoir éliminé les gènes fréquemment impliqués dans le syndrome de Marfan.

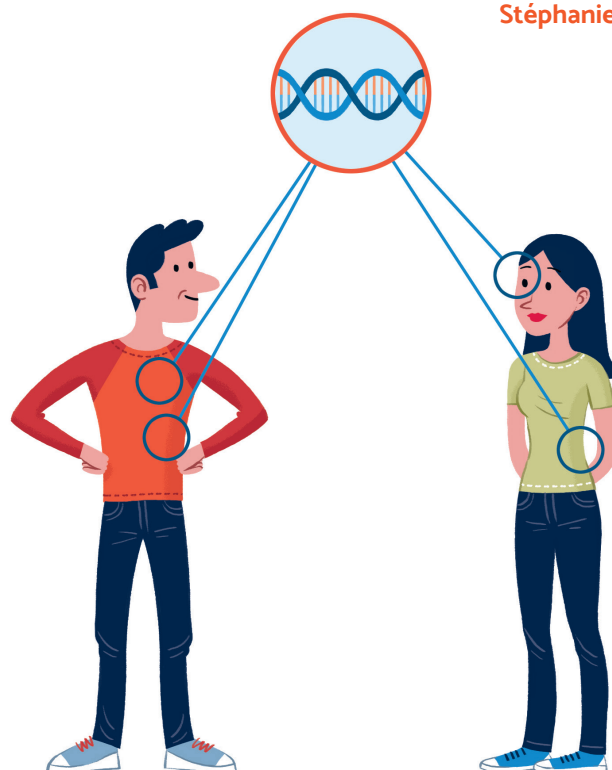
Pour les études à visée pronostique, elles ne seront disponibles que dans le cadre de la recherche et nous ne pouvons qu'encourager à intégrer des projets de recherche génomique qui seront importants dans un but collectif, mais qui n'apporteront probablement pas des réponses individuelles dans les premiers temps.

AM : En conclusion, la génomique peut-elle être source d'espoir pour les patients atteints de syndrome de Marfan ou un syndrome apparenté ?

LOF : En cas de demande diagnostique, la médecine génomique peut être source d'espoir à court terme par la possibilité d'analyse du génome dans le cadre du Plan France Médecine Génomique pour les patients n'ayant pas eu de réponse par les panels de gènes disponibles en diagnostic.

A plus long terme, cette médecine génomique devrait permettre de pouvoir affiner le pronostic d'un individu et peut-être à l'avenir, de pouvoir affiner la réponse à une thérapeutique spécifique lorsqu'elle sera disponible.

Stéphanie (92)



LE PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

Focus sur ce plan de médecine génomique qui a vu le jour en 2016 – qui suscite de nombreux espoirs – et qui cherche à répondre aux nombreux enjeux de la médecine génomique: santé publique, scientifique et clinique, technologique et économique.

Ce programme mené sous l'impulsion du ministère de la Santé et des Solidarités doit prendre son essor à l'aube de 2025. A ce moment-là, les patients atteints de maladies complexes à prendre en charge pourront bénéficier d'une meilleure compréhension de leur fonctionnement biologique personnel, grâce à l'analyse de leur génome, pour une prise en charge plus adaptée.

LE SÉQUENÇAGE, L'ANALYSE ET L'INTERPRÉTATION GÉNOMIQUE INTRODUITS DANS LES SOINS COURANTS

Notre pays souhaite introduire le séquençage, l'analyse et l'interprétation génomique au parcours de soins courants, comme l'est déjà l'examen de génétique. C'est une originalité mondiale, partagée actuellement avec les Suédois. Les autres pays lancés dans la compétition mondiale concentrent en effet l'essentiel de leurs efforts sur l'intégration des patients à la recherche.

A ses débuts il y a plus de 15 ans, la génomique est un champ émergeant, coûteux et complexe.

Grâce à des avancées technologiques majeures et des succès médicaux tout aussi importants, notamment dans le domaine du cancer, de nombreux médecins et décideurs publics ont vu en la médecine génomique une discipline prometteuse pour les patients atteints de pathologies complexes à soigner, telles que les maladies rares d'origine génétique.

LE POINT D'ENTRÉE POUR LE PATIENT : LES SPÉCIALISTES DES CENTRES DE RÉFÉRENCE ET DE COMPÉTENCE

L'examen génomique ne sera proposé qu'à certaines conditions, s'il est estimé que le patient est éligible à ce type de médecine. L'ambition consiste néanmoins à en permettre l'accès équitable sur tout le territoire, par l'intermédiaire des filières de santé.

En janvier 2020, les syndromes de Marfan et apparentés ont été inclus dans la liste des maladies pouvant nécessiter le recours à l'analyse génomique. Les médecins généticiens du centre de référence et des centres de compétence pourront donc faire bénéficier de l'accès à cette médecine aux patients pour qui la technologie aurait une utilité.

UNE ORGANISATION COMPLEXE À METTRE EN PLACE

Les laboratoires de biologie médicale actuellement situés dans les hôpitaux des centres des filières effectuent les analyses génétiques, et/ou génomiques. Dans le cadre du plan national, les analyses génomiques se feront désormais dans d'autres laboratoires de biologie médicale spécialisée en génomique (il existe actuellement deux plateformes, d'autres doivent être créées), disposant d'équipements dédiés (séquenceurs, outils bio-informatiques, BDD) et de personnels spécialisés dans le



traitement des données et l'analyse. Ils pourront être aidés des biologistes et des généticiens des centres de référence et de compétence dans l'interprétation des données cliniques et biologiques, avant que les résultats ne soient rendus aux patients par le médecin prescripteur.

Pour les biologistes des centres et les médecins, il s'agit d'une nouvelle organisation à mettre en place, associée à un bouleversement des pratiques.

Par ailleurs, pour permettre le déploiement du plan, un des enjeux consiste à disposer de suffisamment de professionnels dédiés à la médecine génomique tels que des bio-informaticiens, mathématiciens, ingénieurs, conseillers en génétiques, etc. – grâce au développement de formations initiales et continues spécifiques.

UN CONSENTEMENT «ÉCLAIRÉ» SPÉCIFIQUE

Les informations génomiques renseignent la totalité du génome, de l'ADN d'un individu. Associées aux données issues de la clinique, réalisées lors des consultations, des hospitalisations, etc. les données massives issues du séquençage génomique vont permettre de croiser des informations plus fines sur la santé des patients, tout au long de leur vie.

Comme pour toutes les données issues de l'analyse des gènes, l'implication familiale est grande. Conformément aux lois de bioéthique, les médecins devront s'assurer que le patient a bien compris ce que peut entraîner une plus grande connaissance du génome au regard de ses symptômes physiques, l'approfondissement de la connaissance de sa maladie, vis-à-vis des membres de sa famille.

Lors d'un entretien spécifique le médecin prescripteur donnera une information claire, loyale, fournira une fiche d'information et co-signera avec le patient un document de consentement, appelé le consentement «éclairé». Comme c'est déjà le cas, le patient aura le droit de retirer son consentement quand il le souhaite. Il aura également le droit de refuser de savoir. Le libre arbitre du patient prévaut.

LA DÉCOUVERTE D'INFORMATIONS INCIDENTES

L'analyse du génome pourra révéler des informations incidentes. Les données incidentes désignent l'identification de probabilité de développer des maladies, détectées lors de l'analyse génomique, mais qui ont été découvertes par hasard, sans volonté de les rechercher, puisque la prescription concernait le Marfan, ou un syndrome apparenté.

Actuellement, la loi de bioéthique interdit au médecin de révéler les probabilités de contracter une maladie en cas de découverte incidente. Mais cela pourrait changer à l'occasion de la nouvelle loi de bioéthique.



DE LA RECHERCHE AU SOIN, DU SOIN À LA RECHERCHE

Par ailleurs, il sera régulièrement proposé au patient de participer à des projets de recherche, pour faire bénéficier de l'approfondissement de la connaissance sur le génome à d'autres patients, dans un mouvement continu allant du soin vers la recherche, et de la recherche vers le soin. Les données collectées seront alors anonymisées et serviront à produire de la connaissance. Le plan France médecine génomique nécessite un fort engagement de la part des patients, surtout lorsque leur nombre est faible, comme c'est le cas dans les maladies rares, et donc le syndrome de Marfan.

DES DONNÉES PROTÉGÉES

Enfin, les données collectées seront stockées dans des centres de données de santé sécurisées et seront soumises à la réglementation générale sur la protection des données personnelles (RGPD), ainsi qu'aux lois de bioéthique.

Guillemette (92)

LA FONDATION 101 GÉNOMES

Le projet 101 génomes, de la fondation du même nom, né en Belgique grâce à Ludvine Verboogen et Romain Alderweireldt, parents d'un enfant atteint du syndrome de Marfan est ancré dans la médecine génomique. Il était nécessaire de faire un focus sur ce projet, directement lié aux syndromes de Marfan et apparentés.

UN OUTIL BIO-INFORMATIQUE DÉDIÉ AU CROISEMENT DE DONNÉES GÉNOMIQUES ET PHÉNOTYPIQUES

L'objectif de la Fondation 101 Génomes est de créer un outil bio-informatique présentant une base de données génomiques et phénotypiques croisées de patients atteints de maladies rares. Les scientifiques du monde entier auront accès à cet outil via une plateforme informatique sécurisée qui leur permettra de mieux comprendre la variabilité d'expression phénotypique dans les maladies rares. En résumé, il s'agit de créer une banque de données génomiques, gérée par les patients et mise à la disposition des chercheurs pour mieux comprendre les maladies rares.

UN OUTIL AU SERVICE DE LA RECHERCHE SUR LE MARFAN

Le projet 101 Génomes se concentre dans un premier temps sur le syndrome de Marfan. L'identification d'éventuels gènes modificateurs protecteurs pourrait permettre de développer des traitements répliquant les effets protecteurs chez les patients dont les gènes ne sont pas activés de la même manière.

Un tel outil permet d'étudier les interactions entre les gènes au sein du génome humain dans sa globalité (sans en limiter l'étude à la zone codante de l'ADN (exome), qui ne correspond qu'à 3 % du génome). Ce projet veut participer à l'évolution de la génétique vers la génomique.

UNE COHORTE INITIALE DE 101 PATIENTS

Le projet 101 Génomes Marfan (P101GM) est construit sur la base d'une première cohorte de 101 patients. Cette base va être élargie, dans la mesure où l'étude génomique nécessite un maximum de patients définis sur base de critères précis, pour être en mesure de fournir une connaissance robuste. Par définition les maladies rares, telles que le syndrome de Marfan, ne concernent qu'un nombre restreint de patients. Cette situation complexifie la composition de larges cohortes d'investigation (c'est-à-dire de groupes d'individus qui rejoignent une étude) et impose de tout mettre en œuvre pour favoriser l'élargissement de la base des patients impliqués.

LES PRIORITÉS DE LA RECHERCHE SUR LE MARFAN

Une des priorités de recherche portera sur les manifestations cardiovasculaires en lien avec le syndrome de Marfan. D'autres

manifestations pourront être étudiées dans un deuxième temps. Pour composer la cohorte initiale, le comité scientifique du P101GM a retenu deux mutations spécifiques du gène FBN1 (à savoir p.Ala882Val; c.2645C>T – exon 21 et p.Ile2585Thr; c.7754T>C – exon 62) et a déjà identifié à travers le monde plus de 250 individus présentant ces mutations (si vous présentez une de ces mutations FBN1, vous figurez parmi les candidats idéaux pour rejoindre cette première cohorte d'investigation. Si vous présentez une autre mutation ou si vous ne présentez pas vous-même de mutation FBN1, vous pouvez toujours envisager de rejoindre une cohorte contrôle ou vous rendre disponible pour de futures autres cohortes d'investigation). Il s'agit à présent de sélectionner les patients présentant des manifestations cardiovasculaires aux deux extrêmes (bénin et sévère). Les données issues du séquençage global des génomes des participants sélectionnés seront stockées sur une plateforme informatique sécurisée pour pouvoir être étudiées (et pourront ensuite être réutilisées pour alimenter les recherches portant sur d'autres manifestations en réalisant d'appréciables économies d'échelle).

LE PROJET 101 GÉNOMES, UN COMPLÉMENT AU PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

Vu du territoire français, le projet 101 Génomes pourrait être considéré comme un concurrent du plan France médecine génomique 2025, en raison des outils bio-informatiques de grande capacité que la France souhaite mettre en place d'ici 2025.

Le projet 101 Génomes ne peut cependant pas être considéré comme un projet concurrent, dans la mesure où il est essentiellement axé sur la recherche. Le plan français est « *tout inclusif* », puisqu'il veut intégrer : un maximum de maladies complexes, l'ensemble du territoire français, le soin et la recherche.

Le projet 101 Génomes est différent par sa dimension européenne. Les centres de référence européens ont été contactés afin de faire participer un maximum de patients porteurs du syndrome de Marfan à l'échelle européenne, alors que le plan français est exclusivement pensé pour le territoire français. Les professeurs Guillaume Jondeau et Catherine Boileau du Centre de Référence National français font partie du comité scientifique du projet 101 Génomes.

Dans le cadre du plan France médecine génomique 2025, les projets de recherche d'envergure européenne ou internationale se feront certainement au sein de consortia ou partenariats internationaux de recherche créés ad hoc autour de projets précis (comme cela existe déjà dans d'autres domaines de la recherche médicale).

Enfin, le projet 101 Génomes avance bon train et pourrait faire gagner du temps aux chercheurs grâce à une mise en place plus rapide que le plan français. Par la suite, l'organisation de la recherche et l'implication du centre de référence français dans le projet favorisera certainement la création de passerelles entre les différents projets. La Fondation 101 Génomes a déjà réuni un budget de plus de 570 000 euros pour financer le projet qui doit démarrer au plus vite.

Stéphanie (92)

Sources : • Poster Le projet « 101 Génomes Marfan » de la Fondation 101 Génomes, avril 2018
• Le bulletin n° 56 de l'Association Belge du Syndrome de Marfan – été 2018
• PV des réunions du Comité scientifique du projet 101 Génomes Marfan des 19/01/2018, 8/06/2018, 22/02/2019 et 5/10/2019
• www.pfmg2025.aviesan.fr

GLOSSAIRE

Acide aminé : Les acides aminés sont les éléments de base des protéines.

L'ADN : (acide désoxyribonucléique), molécule, en forme de double hélice, présente dans le noyau des cellules du corps. Il porte nos gènes. C'est le « *plan détaillé* » de notre organisme aussi appelé code génétique : il contient toutes les informations nécessaires au développement et au fonctionnement du corps. L'ADN est constitué de quatre éléments complémentaires, les nucléotides : l'adénine et la thymine, la guanine et la cytosine (A, T, G, C).

Allèle : Un allèle est une des différentes versions qui peuvent exister d'un même gène. Chaque gène possède deux allèles, une copie venant de la mère, l'autre copie venant du père.

Anomalie chromosomique : voir Mutation

Autosome : C'est un chromosome non sexuel. L'être humain possède 23 paires de chromosomes, dont 22 paires d'autosomes, et une paire de chromosomes sexuels (XX pour une fille et XY pour un garçon).

Autosomique dominante : Une maladie génétique est dite « *autosomique dominante* » lorsque la maladie est portée par un chromosome autosome, et qu'une seule copie est suffisante pour développer la maladie.

Autosomique récessive : Une maladie génétique est dite « *autosomique récessive* » lorsque la maladie est portée par un chromosome autosome, et que deux copies sont nécessaires pour développer la maladie.

Cellule : La cellule est l'unité de base de chaque être humain et contient son ADN. Elle produit de l'énergie et l'utilise pour le fonctionnement de l'organisme. L'homme possède plus de 70 000 milliards de cellules.

Chromosome : Un chromosome, support de l'information génétique, est constitué par l'ADN sous forme condensée et qui porte les gènes (environ 25000). Il est présent dans le noyau de nos cellules. L'être humain possède 23 paires de chromosomes (22 paires autosomes et 1 paire de chromosomes sexuels). L'information génétique est répartie sur les 46 chromosomes (23 paires). Pour chaque paire, il

y a un chromosome d'origine paternelle et un chromosome d'origine maternelle. Ainsi, pour une même paire, les deux chromosomes ne seront pas identiques. Les 22 premières paires sont appelées « *autosomes* ». La 23^{ème} paire est celle qui détermine le sexe de la personne (chromosome sexuel). Il s'agit des chromosomes X et Y. Les femmes possèdent deux chromosomes X, alors que les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y.

Diagnostic préimplantatoire (DPI) : Cet examen médical est proposé aux couples qui risquent de transmettre à leur futur enfant une maladie génétique d'une particulière gravité. L'intérêt de cet examen est de pouvoir réaliser un diagnostic génétique sur un embryon obtenu par fécondation in vitro avant qu'il ne soit porté par la mère. La grossesse pourra débuter avec un embryon non atteint par la maladie recherchée.

Diagnostic prénatal (DPN) : Cet examen médical recherche une maladie d'une particulière gravité chez l'embryon ou le fœtus pendant la grossesse.

Exome : partie du génome constituée par les exons.

Exon : Pour fabriquer une protéine, le gène délivre à la cellule un code de fabrication, composé en partie de « *briques* » appelées exons, lesquels doivent être assemblés bout à bout. Dans le cas de maladies génétiques, ce code est erroné (il y a une anomalie sur un ou plusieurs exons) et la cellule empêchée de produire la protéine.

Gène : Un gène est un segment d'ADN spécifique, localisé sur un chromosome en particulier. A partir de l'information contenue dans un gène, les protéines sont synthétisées. Chaque gène induit une caractéristique spécifique de la personne. Il est le support de l'hérédité. Les gènes sont présents en 2 copies (maternelle/paternelle) tout comme les chromosomes. On dénombre quelques 25 000 gènes chez l'homme.

Génétique : étude des gènes et de leur transmission, étude de l'hérédité

Génomique : ensemble du matériel génétique d'un individu

Génome humain : Le génome humain est l'ensemble de l'information génétique d'une personne contenu dans chacune de ses cellules. Le support matériel du génome est l'ADN organisé en 46 chromosomes. Il est

la cartographie exhaustive des gènes présents chez l'espèce humaine : il y a 6 milliards d'éléments d'informations contenus dans le génome.

Mutation génétique : C'est une modification survenue dans un gène, qui peut être responsable d'une maladie génétique. Une anomalie génétique (mutation ou anomalie chromosomique) peut perturber la fabrication des protéines. Elle donne en quelque sorte de « *mauvais ordres* » pour les fabriquer avec pour conséquence : absence de fabrication, excès de fabrication ou fabrication anormale. La protéine ne peut donc plus jouer son rôle ce qui engendre une maladie génétique.

Protéine : Les protéines sont un assemblage d'acides aminés. Elles sont codées par les gènes, et possèdent chacune un rôle bien défini dans le fonctionnement du corps humain. Nous produisons des dizaines de milliers de protéines. Chaque protéine a un rôle différent à jouer.

Par exemple, l'hémoglobine est la protéine qui sert à transporter l'oxygène dans le sang. L'actine et la myosine sont des protéines qui servent à la contraction des muscles. Les anticorps protègent l'organisme des corps étrangers. D'autres protéines encore interviennent pour définir la couleur des yeux ou la forme du visage. Pour rappel, la fibrilline est un des composants des tissus conjonctifs dont le déficit de production est à l'origine de la diversité d'expression du syndrome de Marfan.

Séquençage : Cette technique consiste à « *lire* » les gènes d'un individu pour identifier d'éventuelles mutations. Contrairement aux chromosomes, l'ADN n'est pas visible au microscope. Une étape préalable est donc nécessaire pour que le séquenceur puisse lire le gène. Elle consiste à reproduire le fragment d'ADN en plusieurs millions de copies identiques (technique dite de PCR (Polymerase Chain Reaction élaborée en 1983). Une fois amplifié, l'ADN peut alors être lu.

Les nouvelles générations de séquenceurs (NGS pour l'anglais New Generation Sequencing) permettent cette lecture de manière beaucoup plus rapide. Ces techniques sont généralement utilisées pour lire plusieurs gènes en même temps, voire l'ensemble des gènes d'une personne si l'indication le nécessite (on parle alors d'« *exome* »). On peut lire soit tout l'exome (les gènes qui codent des protéines) soit tout le génome (l'intégralité des informations de l'ADN).

POUR CONCLURE CE DOSSIER... ET PEUT-ÊTRE POUR EN DEVENIR ACTEUR...

Nous espérons que ce dossier a pu vous éclairer sur ce qu'est la médecine génomique, que notre tentative de « vulgarisation » a réussi. S'il y avait des points qui vous paraissent encore obscurs, n'hésitez pas à nous écrire, nous reviendrons sur ce dossier dans les prochains numéros.

Comme vous l'avez compris, notre position sur le sujet est clairement favorable aux éventuels projets, collectes de matériels génomiques. Si nous voulons faire avancer les recherches de manière significative, si nous voulons nous rapprocher de la prédictivité des atteintes (donc mieux prévenir), si nous avons espoir d'un mieux vivre en étant atteint d'un syndrome de Marfan, alors nous sommes en faveur d'intégrer des cohortes de patients afin d'avoir suffisamment d'éléments de comparaisons, pour y parvenir. Ce sera long, certes, mais il est toujours préférable de voir une lumière au bout du tunnel, que de rester dans le noir.

Comme nous l'avons vu, la France est un des pays qui protège le mieux ses informations, donc il y a peu de risque de fuite de données. Si, comme nous, vous êtes convaincus des bienfaits apportés par ces techniques, alors n'hésitez pas à rejoindre les cohortes à venir. Un petit peu de votre temps pour en gagner beaucoup et mieux vivre sa pathologie.

Illustrations : Pascal Gauffre

DÉBAT

ÊTRE OU NE PAS ÊTRE ?

Depuis quelques mois, il y a un « débat » au sein de l'association, ce qui prouve son dynamisme. Dès lors qu'il y a débat, il y a richesse. Ce débat porte sur le point suivant, doit-on dire « Je suis Marfan » ou bien « Je suis atteint(e) du syndrome de Marfan ». Chacun a sa position sur le sujet. Je vais vous donner mon point de vue, ce que je défends et pourquoi. N'hésitez pas à nous faire savoir le vôtre, nous reprendrons vos remarques, avis et textes dans un prochain numéro.

Pour lever toute ambiguïté tout de suite, pour ma part, dire Je suis Marfan me gêne. Le sens des mots, la terminologie sont très importants : cela structure nos pensées, les façonne et construit notre identité.

L'IDENTITÉ INDIVIDUELLE

Comment se bâtit l'identité individuelle ? À première vue, sa définition paraît évidente : si l'on se réfère à son étymologie, l'identité, qui provient du latin identitas, la « qualité de ce qui

est le même ». Elle caractérise l'individu, ce qui, en lui, reste identique, permanent. Or, cette conception de l'identité a été remise en question pour en souligner au contraire son caractère à la fois processuel, évolutif et socialement ancré.

L'identité n'est pas donnée une fois pour toutes, elle se construit et se déconstruit tout au long de l'existence, au gré des signaux – de confirmations ou d'infirmités – reçus de l'environnement social. En sachant que l'environnement social pèse de tout son poids dans la formation de la personnalité, le rôle-clé joué par la reconnaissance dans la formation sociale de l'individu : c'est cette identité capable de se maintenir et d'être reconnue dans la société.

LE RÔLE DE LA RECONNAISSANCE DANS LA CONSTRUCTION DE L'IDENTITÉ

En termes de contenu, la reconnaissance est caractérisée par un aspect bidimensionnel combinant une reconnaissance de **conformité** avec une reconnaissance de **distinction**. La quête de reconnaissance est de plus en plus générale et grandissante dans tous les secteurs de la société, dans tous les aspects de la vie d'un individu. Elle est intrinsèquement liée à la crise des identités **personnelles** et **professionnelles**. Plus les identités deviennent incertaines, instables, subjectives, construites par les acteurs eux-mêmes, plus les discours « prêt-à-appliquer » sont présents. En effet, les mécanismes de construction et de re-composition identitaires représentent des processus sociaux et éthiques associés à la reconnaissance de soi-même, d'autrui et surtout à la reconnaissance par autrui. Le besoin de reconnaissance est particulièrement présent dans le monde du travail. D'ailleurs, le terme « reconnaissance » est rarement utilisé tel quel : la reconnaissance entendue comme considération côtoie la reconnaissance entendue comme **réputation** ; la reconnaissance porte tantôt sur les **accomplissements et l'efficacité**, tantôt sur des **gratifications matérielles ou symboliques** telles qu'un salaire satisfaisant, une promotion, une autonomie au travail et des encouragements. La reconnaissance renvoie à une forme de rétribution symbolique qui consacre à l'individu son appartenance, sa liberté et son originalité.



DIRE LA MALADIE

Dire la maladie c'est déterminer, classer, reconnaître, exprimer, assumer, **médiatiser et informer sur ce que l'on «est»**. Le discours organise et structure le phénomène de la maladie dans l'expression de l'expérience personnelle. Dire la maladie, c'est s'engager dans le champ de la santé et, par voie de conséquence, de sa privation. La position de «malade» n'est plus celle de l'assurance de la santé, dans la mesure où la maladie est l'expérience – toujours singulière – de la déstructuration de sa santé. Dire la maladie c'est aussi **revendiquer une «raison»** de sa différence, parfois vécue comme une déficience à la norme. C'est possiblement s'abriter derrière la pathologie au détriment de l'altérité, par crainte que cette altérité ne soit pas comprise ou acceptée par l'environnement social.

Dire la maladie c'est aussi une richesse : on «possède» quelque chose en plus, et dans le cas du syndrome de Marfan, quelque chose de rare. Paradoxalement c'est une richesse pesante. On se serait volontiers passé de cette possession, que nous recevons à notre corps défendant, qu'il nous faut combattre au quotidien, qui laisse peser sur nous une épée de Damoclès. Parfois on arrive à l'oublier, mais elle se rappelle à nous avec régularité, comme un métronome corporel et psychologique. Que faire de cette richesse «maudite»? En général, pour notre bien-être personnel, celui de notre entourage, on essaye de la valoriser, de se l'approprier, conjuguer «l'être» et «l'avoir».

UN EXEMPLE CONCRET

Pour essayer de me faire comprendre, je vais prendre un exemple concret de l'importance des mots que nous utilisons et qui ont modifié notre pensée, qu'elle soit personnelle ou sociale, notre relation au monde. Cet exemple est en dehors de la problématique liée à la maladie, mais il a l'avantage d'être connu de bon nombre de personnes salariées et de faire appel aux mêmes mécanismes liés à la reconnaissance. Il y a quelques années de cela, dans les entreprises, le service du personnel s'appelait : Direction des relations humaines (DRH). Dans les années 80/90, pour adopter une sorte de «modernité» et sacrifier à ce que l'on nomme la Novlangue (et peut-être avec une arrière-pensée, je ne sais pas), il a été décidé de «rajeunir» l'acronyme DRH en le rebaptisant : Direction des ressources humaines. Cela n'a l'air de rien, un mot qui change, ce n'est pas très grave, et pourtant ! Pourtant, doucement, nous avons glissé de **Relations** (avec sa notion d'échanges, d'humains) à **Ressources** (ou la notion d'humain a disparu au profit de la notion «d'outil» au service d'autrui). Et (faut-il y voir une relation de cause à effet ?), le monde du travail engendre aujourd'hui de plus en plus de souffrances, d'insatisfactions.

POUR CONCLURE

Dire : Je suis Marfan, de mon point de vue, cela **pose un problème d'identité**, entretient un «flou» entre l'identification à la maladie et la personnalité. Je trouve cela un peu réducteur : **vous êtes d'abord une personne à part entière**, dans sa globalité, atteinte d'une maladie (en l'occurrence d'un syndrome), **une personne** atteinte du syndrome de Marfan. Quand Camus dit «mal nommer les choses, c'est ajouter du malheur au

monde», il a bien sûr un point de vue à partir duquel il considère qu'une chose est mal nommée et sur ce qu'est le malheur en question.

Il n'y a pas de bonne ou de mauvaise façon de nommer dans l'absolu. Mais tous les discours sont tenus à partir d'un point de vue. Tous révèlent, explicitement ou implicitement, **un parti pris**, des orientations, des convictions. Tous contiennent, nécessairement, **des implicites et des présupposés**. Pour ma part dire : je suis Marfan, c'est d'emblée se positionner sur le registre de la maladie, presque s'assimiler à la maladie, au détriment de qui vous êtes en dehors de la maladie. De plus, dire je suis atteint du syndrome de Marfan, **confère une richesse supplémentaire** : vous êtes une personne «augmentée» d'une particularité, dont vous vous seriez volontiers passé, certes, mais une personne avec quelque chose en plus.

Philippe (26)

Ah, ce grand débat, qui ne devrait d'ailleurs pas en être un. Je suis Marfan, ou j'ai le syndrome de Marfan, ou la maladie de Marfan.... voire j'ai Marfan tout court.

Et bien c'est tout simple, et c'est la grammaire française qui va nous le dire.

Petit rappel grammatical de la langue française :

Emploi du verbe ÊTRE	Exemples
L'identité	Je suis Alain, Bernard, Kevin.
La nationalité	Je suis français, allemand.
La situation maritale	Je suis célibataire, marié, pacsé.
L'endroit où l'on est	Je suis en voiture, au sud, en haut, à la maison, etc.
La nature d'une chose, d'un objet	C'est un stylo, une table, une icône.
Le caractère, la description physique d'une personne	Il est jaloux, joyeux, agréable, grand, blond, etc. (adjectifs qualificatifs)
L'état de santé physique et psychologique d'une personne	Il est en bonne santé, grippé, diabétique, en forme, cancéreux, apyrétique, (ou non fiévreux), trisomique (ouf, ça suffit !).
Les liens familiaux	Il est le fils de X, la nièce de Y.
Les sentiments	Il est vexé, en colère, déprimé.
La situation professionnelle, la fonction	Il est professeur, consultant, vendeur, gendarme, musicien, etc.
La date et l'heure	Il est 10 heures, nous sommes jeudi, en 2020.
La situation par rapport à un RV	Il est en retard, en avance, à l'heure.

Emploi du verbe AVOIR	Exemples
Donner l'âge d'une personne	Il a 40 ans
Parler des membres de la famille, des amis, des connaissances.....	Il a beaucoup d'amis, il n'a plus de parents, il a cinq frères et sœurs.
Parler d'une maladie	Il a le cancer, il a la grippe, le diabète, Alzheimer, le syndrome de Marfan, et le coronavirus (ça fait beaucoup !). Il a une maladie génétique, du cholestérol, il a la trisomie 21, il a des calculs rénaux, il a le sida, il a de l'arthrose, etc. (Bref, il n'est pas bien !)
Dire ce qu'on possède	Il a une voiture, il a plein de livres.
Exprimer les sensations	Il a mal au ventre, il a des vertiges, il a des hallucinations.
Indiquer les RV et les loisirs	Demain, j'ai piscine.
Énumérer une liste	Il y a des fleurs, beaucoup de gens, 6 plats différents, etc.

(Source : cours de FLE – Français Langue Étrangère)

Tout comme **M. Alzheimer**, **M. Marfan** était médecin. Ce sont donc des **noms propres**, des personnes physiques qui ont identifié une maladie à laquelle on a donné leur nom. Marfan et Alzheimer ne sont en aucune façon des **adjectifs qualificatifs**. Je ne suis donc pas Alzheimer ou Marfan, je ne suis pas non plus la maladie d'Alzheimer ou la maladie ou le syndrome de Marfan.

Au-delà des débats pseudo philosophiques et des prises de tête sur la manière de parler de soi et ce que cela peut signifier (ou pas), dire « *je suis Marfan* » est donc tout bonnement incorrect grammaticalement.

Françoise (67)

Voici d'autres opinions, très variées : enfants, adolescents, adultes touchés ou non par le syndrome, tous ne réagissent pas de la même manière.

« AVOIR le syndrome de Marfan vous dégringole un jour sur le coin de la figure : Choc de l'annonce ! Difficultés multiples qui s'annoncent ! Renoncements successifs à ce que j'aimais ou pouvais faire ! Et bien finalement, je le savais depuis toujours car tout mon ETRE était imprégné de cette différence que j'ai pu enfin comprendre pour désormais mieux lutter. Alors maintenant je peux dire que je suis « touchée mais pas atteinte » par ce syndrome et qu'on peut même « être doué de MARFAN » ! »

Anne-Marie (13)

« J'ai une maladie, je ne suis pas malade. Je suis fonctionnaire et cheffe d'entreprise. Je suis syndicaliste et féministe. Je suis une archère et une bénévole. Je suis fan de chocolat et de téquila. Je suis une incondionnelle de séries et d'Oldelaf. Je suis une prof, une collègue, une amie. Je suis une nièce, une cousine, une tata, une marraine. Je suis une sœur, une fille et une petite-fille. Je suis une amoureuse. Je suis une Maman. De temps en temps, je suis triste, parfois je suis en colère, souvent je suis effrayée. Je suis fatiguée, je suis pleine de médicaments, je suis exclue du don de sang, je suis souvent irradiée, et un jour je me l'avouerai : je suis peut-être bien un peu handicapée. »

Héloïse (95)

« Je préfère dire que je suis Marfan car je SUIS fabriquée comme ça. Dire que je suis atteinte du syndrome de Marfan insiste plus sur le fait que je suis « malade ». Et puis dire je suis Marfan me donne l'impression de faire partie d'un groupe qui a quelque chose de spécial, qui est plus fort que les non-Marfan, du coup. »

Charlie, 11 ans

« Ça m'est égal, je suis moi ! »

Tom, 9 ans

« Être Marfan ou être une personne atteinte du syndrome de Marfan ? » Cette question revient régulièrement à l'association dans nos échanges écrits ou oraux. C'est un sujet sensible parce qu'il reflète le rapport que chaque patient peut entretenir avec son syndrome. La façon dont nous nous exprimons peut blesser, déranger ou au contraire laisser complètement indifférent. Certes la formulation « être Marfan » n'est pas correcte, ne serait-ce que grammaticalement, il faudrait employer l'adjectif « marfanoïde » mais reconnaissons que ce terme n'est pas très joli ! On peut également penser que cette manière de désigner un patient n'est pas respectueuse car celui-ci peut avoir l'impression d'être réduit à son syndrome. Pourtant nombreux sont ceux, y compris les médecins, qui emploient cette expression de « patient Marfan ». Sont-ils pour autant irrespectueux ? A mon avis, c'est peut-être tout simplement pour aller plus vite à l'oral ou éviter des phrases trop lourdes à l'écrit, par habitude également, sans se poser ce genre de questions ! Quant aux patients eux-mêmes, je me réjouis que certains (et surtout les enfants !) soient fiers d'« être Marfan » ! C'est sûr, vous pouvez être fiers, vous nous le prouvez si souvent ! Mais restons cependant vigilants à ne pas froisser ceux pour qui ces expressions sont importantes, chacun réagit avec son vécu, son ressenti et ses convictions. Le monde associatif regroupe des gens très différents. Ce n'est pas toujours facile d'être d'accord mais par contre c'est toujours très constructif et enrichissant d'écouter l'autre et d'essayer de le comprendre. »

Catherine C. (93)



« Pour moi dire « être porteur du syndrome de Marfan » plutôt « qu'être Marfan », c'est un artifice politiquement correct, un tour de passe-passe linguistique, une façon de ne pas assumer complètement son syndrome. »

Laurence L. (94)

« La formulation « atteint du syndrome de Marfan » me semble relativement lourde et a l'inconvénient d'insister sur le côté maladie de la chose. Je trouve qu'il s'agit d'un terme un peu trop médical pour être utilisé dans le langage courant, qui plus est doté d'une certaine charge négative. D'un autre côté, je comprends les réticences consistant à dire « être Marfan », car Marfan n'est pas une identité et il n'est pas plaisant de se voir ramener à cet état. Je me souviens d'ailleurs que quelqu'un avait voulu corriger l'un de mes textes dans le bulletin car j'employais trop souvent « être Marfan » (ou des variantes comme « les Marfans » etc) dans le projet de texte (avant sa publication) pour utiliser plutôt l'expression « personnes atteintes du syndrome de Marfan ».

Chaque formulation a donc des défauts. Toutefois, parler simplement des « Marfans », à partir du moment où l'on n'en fait pas une identité, est un terme bien plus léger et moins grave pour parler de la maladie à mon sens. Mais il me semble que la chose est assez personnelle. Si je devais formuler des recommandations, je serais d'avis de jongler entre les deux termes en fonction des contextes. En tout état de cause, il me semble que ce qui fait qu'un individu est amené à trouver l'une des expressions désagréables, c'est potentiellement le fait qu'on lui rappelle sa maladie alors que la préoccupation première, sans doute naturelle, de beaucoup de malades est de vouloir se sentir normal. Et à bien des égards, lorsque l'on voit qu'un bon nombre d'entre nous travaille, enfante, vit en famille, passe du temps avec ses amis, on est en droit de penser qu'effectivement, nous sommes normaux. »

Baptiste (75)

« L'important n'est pas de convaincre, mais de donner à réfléchir »

Bernard Werber

« Pour moi, je suis Marfan. Car la maladie est là et bien là, je ne peux pas faire ce que je veux mais ce que je peux et elle sait me le rappeler. »

Isabelle (51)

« Atteint du syndrome de Marfan, ou bien Marfan ? Pour moi peu importe. A l'écrit, le mot Marfan tout seul est générique ; au même titre que les asthmatiques, les diabétiques et autres affections.

Ce qui compte vraiment, c'est le quotidien de chacun. Voilà bientôt quarante-cinq ans que j'ai appris que ce syndrome - jusqu'alors silencieux - avait débarqué, dès la naissance. Je ne me souviens pas que l'alternative m'ait troublé. Par contre, la vraie question était, surtout les dix premières années, de ne pas en faire le centre de ma vie. Eventuellement la cause de tout, etc.

Après tout, avant le diagnostic - à 25 ans - j'avais mené ma barque. Finalement, cette annonce a expliqué beaucoup de choses, comme une cohérence. De là à dire qu'elle est passée comme une lettre à la poste !

Mais pouvoir continuer à travailler et avoir beaucoup d'activités sociales m'ont aidé à prendre un minimum de recul. La naissance de deux enfants atteints m'a boosté, paradoxalement : leur montrer que la vie quotidienne peut être intéressante et active quand même.

Comme chacun d'entre nous, les « blancs » (opérations, périodes d'attente, et autres) ont été - et sont - bien sûr difficiles à assumer, pour soi et pour les enfants, des trous d'air.

Peut-être que si je prononçais « je suis Marfan pour la vie », matin midi et soir, comme un mantra, comme MON mantra, l'identification viendrait.

Mais là, non. Mes neurones accueillent chacune des deux alternatives, à la limite indifféremment.

Ils se concentrent sur le vécu. »

Jean-Michel (22)

« Je suis né Marfan, je mourrai Marfan et je serai Marfan toute ma vie donc je suis Marfan. »

Baptiste, 11 ans

« On s'en fiche, être Marfan c'est très bien, pourquoi cette question ? Pour moi il n'y a pas de débat, ce que l'on a, fait partie de ce que l'on est. »

Bastien, 22 ans

LA CONSULTATION DE CAEN

DEPUIS QUAND EXISTE LE CENTRE DE COMPETENCE SYNDROMES DE MARFAN ET APPARENTES DU CHU DE CAEN NORMANDIE ?

L'activité de recours et de prise en charge des patients atteints ou suspects de syndromes de Marfan et apparentés du CHU de Caen Normandie a vu le jour en 2004, sous l'impulsion du Pr Claire Le Hello, médecin vasculaire et du Dr Olivier Coffin, chirurgien vasculaire, avec la mise en place d'une consultation pluridisciplinaire permettant une prise en charge globale de ces patients.

Cette activité s'est organisée par la suite sous forme d'un centre associé en 2015 puis labélisé Centre de Compétence des Syndromes de Marfan et apparentés en 2017 à la demande du Dr Damien Lanéelle, médecin vasculaire, ayant pris la suite du Pr Le Hello, en étroite relation avec le centre de référence. Cela fait donc plus de 15 ans que s'est développée cette activité, rattachée au service de Médecine vasculaire. Ce service coordonne également le centre de compétence des maladies vasculaires rares et un centre associé au réseau Rendu-Osler.

QUELS EN SONT LES MEMBRES ?

La coordination de ce centre de compétence est actuellement assurée de façon partagée entre le Dr Laurent Chaussavoine, médecin vasculaire, et le Dr Fabien Labombarda, cardiologue. Les autres praticiens prenant en charge les aortopathies génétiques intervenant régulièrement dans le centre de compétence sont le Dr Damien Lanéelle, médecin vasculaire, le Dr Marion Gerard, généticienne, le Pr Jean-Pierre Pelage, radiologue, le Dr Antoine Desvergee, médecin rééducateur, le Dr Anne-Laure Lux, ophtalmologue, le Dr Olivier Coffin, chirurgien vasculaire et l'équipe de chirurgie cardiaque du Dr Gérard Babatasi.

Certains d'entre nous ont développé une expertise particulière dans la prise en charge de nos plus jeunes patients comme le Dr Pascale Maragnes, cardio-pédiatre et le Dr Corinne Bronfen en chirurgie pédiatrique.

COMMENT S'ORGANISE LE PARCOURS DU PATIENT ?

L'accès au centre de compétence se fait classiquement par la consultation de Médecine vasculaire (contact mail du secrétariat : med-vasculaire-sec@chu-caen.fr) permettant la réalisation d'un entretien et d'un examen clinique complet. Cette première

consultation, d'une durée de 45 minutes, est importante pour faire la synthèse du parcours médical ainsi que des différentes problématiques puis pour coordonner la réalisation des examens complémentaires.

A l'issue de cette consultation et en fonction des besoins, le patient peut être dirigé vers une hospitalisation de jour (HDJ) ou un suivi en ambulatoire.

Nous favorisons la réalisation du bilan initial ou de suivi lors d'une HDJ, afin de limiter l'impact des examens sur l'emploi du temps des patients et de leur permettre l'accès à l'ensemble des experts de notre centre sur des journées dédiées qui sont organisées tous les 2 à 3 mois.

COMMENT SE DÉROULE LA JOURNÉE D'HOSPITALISATION TYPE ?

Les patients arrivent en début de matinée avec les résultats d'un bilan biologique récent (dépistage de facteurs de risque cardio-vasculaire, évaluation de la fonction rénale avant injection de produit de contraste iodé).

- La matinée est consacrée à l'exploration des atteintes cardio-vasculaires (échocardiographie, angioscanner ou angio-IRM de l'aorte).
- L'après-midi est dédiée à la réalisation d'un fond d'œil, d'un examen des troubles musculo-squelettiques et d'une consultation de génétique.

La journée s'achève vers 17 heures pour les patients.

Les médecins se réunissent alors pour discuter des dossiers, des différents résultats médicaux, élaborer un projet de soins et éventuellement la liste des activités scolaires sportives autorisées (application sport-marfan). Les patients peuvent assister à cette discussion s'ils le souhaitent.

COMMENT SE DÉROULE LE SUIVI ?

Le patient est revu en consultation par la suite pour faire le point sur son état de santé, adapter le traitement médical et répondre aux éventuelles questions qui n'auraient pas pu être posées au cours de l'HDJ.

Ces consultations, qui sont ensuite répétées de façon annuelle, permettent l'orientation vers les professionnels compétents et sont aussi l'occasion de remettre la documentation de l'association de patient et de la filière.

A noter que nous travaillons à réaliser ces consultations de suivi dans certains centres hospitaliers périphériques, voire en téléconsultation, afin de proposer une prise en charge au plus proche du domicile des patients.

TRAVAIL EN RÉSEAU AU NIVEAU NATIONAL

Nous participons aux réunions téléphoniques mensuelles avec le centre de référence et les autres centres de compétence pour discuter de dossiers compliqués ou de projets de recherche, tel que l'étude COGRARE5 dont l'objectif est d'étudier le déroulement des grossesses des patientes atteintes d'une maladie vasculaire rare.

QUELS SONT NOS PROJETS ?

En plus des téléconsultations, nous souhaitons développer un atelier d'éducation thérapeutique afin d'aider les patients à obtenir

les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec cette maladie. Nous souhaiterions aussi pouvoir proposer un encadrement psychologique notamment à nos plus jeunes patients. Par ailleurs, nous travaillons avec l'Union Régionale des Médecin Libéraux afin d'améliorer la collaboration entre la ville et l'hôpital dans la prise en charge commune de nos patients. Enfin nous avons à cœur de placer les patients au centre de nos programmes. C'est la raison pour laquelle **nous organiserons en fin d'année une réunion régionale de l'association MARFANS et que nous encourageons les patients intéressés à rejoindre l'association et son délégué régional.**

CONCLUSION

Nous sommes un centre à taille humaine composé de praticiens déterminés à répondre aux besoins médicaux ou socio-professionnels des patients au plus proche de leur lieu de vie et en lien étroit avec le centre de référence.



© AFP (archive)

VIE DES CONSULTATIONS

LE RÔLE DE LA SECRÉTAIRE MÉDICALE DANS UN CENTRE DE COMPÉTENCE

J'occupe la fonction d'assistante médico-administrative au sein du service de génétique de Lyon, et je travaille en étroite collaboration avec le Dr Sophie Dupuis-Girod qui est en charge du centre de compétence pour les syndromes de Marfan et apparentés depuis le départ à la retraite du Pr Henri Plauchu.

Une de mes fonctions dans ce centre de compétence est de gérer les demandes de consultations et de les organiser au mieux pour faciliter les déplacements des patients.

Tout d'abord, lorsqu'il s'agit d'une première demande de rendez-vous, je fais toujours le point avec le ou la futur(e) patient(e) en lui demandant de préciser son suivi médical et quel médecin l'adresse en consultation. Si la demande n'est pas suffisamment étayée, je prends le temps de poser des questions sur les antécédents familiaux, s'il y a des signes cardiologiques, ophtalmologiques ou morphosquelettiques qui justifieraient cette demande de consultation. Cela me permet de voir aussi s'il y a une urgence à traiter cette demande de rendez-vous, surtout s'il y a une dilatation aortique avec éventuellement un avis chirurgical qui dépend du diagnostic.

En règle générale, les demandes urgentes sont discutées avec le Dr Sophie Dupuis-Girod afin de répondre au mieux aux attentes des patients mais aussi aux médecins qui sollicitent un avis spécialisé dans notre centre. Le Dr Sophie Dupuis-Girod peut demander des examens complémentaires à réaliser avant la consultation afin d'étayer le diagnostic. J'essaie, dans ces cas-là, d'organiser ces examens complémentaires le même jour que la consultation dans notre centre.

Mon expérience me permet d'être plus à l'écoute des patients et de faire face aux situations difficiles qui requièrent une attention particulière (grossesse en cours, dilatation aortique importante). Les patients dans ces situations sont souvent angoissés par l'annonce d'un tel diagnostic. Il en va de même pour les parents qui souhaitent un rendez-vous en urgence pour leurs enfants parce que le pédiatre ou le médecin généraliste a suspecté cette pathologie chez eux. Souvent, ils n'en ont jamais entendu parler et, avant de nous appeler, ils ont recherché sur Internet des informations qui, la plupart du temps, les angoissent encore plus. Il me semble alors que mon rôle, à ce moment-là, lors de la prise du rendez-vous, est d'essayer de dédramatiser la situation, de les rassurer et de leur expliquer le déroulement de la consultation.

Parfois, je dois faire face aussi à l'agressivité des patients qui ne comprennent pas pourquoi les délais de consultation, ou l'attente des résultats des études génétiques, peuvent être aussi longs. Je prends, là aussi, le temps de leur donner des explications, car je

comprends bien leurs difficultés et leurs angoisses, même si ce n'est jamais agréable de se faire agresser verbalement. Mais heureusement, ces situations sont plutôt rares.

Il me semble que le rôle d'une secrétaire médicale dans un centre de référence ou de compétence est important car elle coordonne les consultations et fait le lien entre les patients et le (les) médecin(s) du centre. C'est également la première personne qui va être en contact avec les patients. Elle doit être, avant tout, à leur écoute et prendre en compte leur demande. Cela prend du temps, mais c'est donner une image positive du centre.

Cela fait maintenant 25 ans que j'occupe mon poste dans le service et j'essaie tous les jours de répondre au mieux aux attentes des patients avec toujours beaucoup de professionnalisme et d'empathie.

Joëlle Lucido-Battier

Assistante Médico-Administrative

Centre de Compétence syndromes de Marfan et apparentés

LE RÔLE DE L'INFIRMIÈRE COORDINATRICE DANS UN CENTRE DE COMPÉTENCE

Dans la prise en charge des patients atteints du syndrome de Marfan, l'infirmier(ère) est un(e) professionnel(le) important(e) faisant partie intégrante de la chaîne des différentes professions qui suivent ces patients.

Le médecin, bien sûr, est un pilier, qu'il soit généticien ou spécialiste.

L'infirmière, ou la puéricultrice pour les enfants, a un rôle d'écoute, de coordination et de suivi.

Elle peut « décoder » les termes médicaux, après chaque consultation. Au moment de la prise de sang, il y a aussi un échange sur le vécu de cette consultation, qui peut être lourd : le vécu familial parfois difficile est évoqué ainsi que l'inquiétude quant aux résultats génétiques et l'attente qui est longue.

Suivant les situations, l'infirmière aide à coordonner les différents rendez-vous, afin de les regrouper et de faciliter les déplacements des patients. Elle reste à l'écoute, si besoin, suite à l'annonce d'un diagnostic, rappelle les familles et fait le lien vers les médecins.

Pour ma part, la prise en charge est vraiment personnalisée car chaque situation est différente. C'est aussi une prise en charge globale du patient et de sa famille.

Marie-Cécile Hannier

Infirmière-puéricultrice

Centre de Compétence de Rennes, Hôpital Sud.



MARFANTASTIQUES !

PARTICIPATION AU VIDE GRENIER D'ETUEFFONT DANS LE TERRITOIRE DE BELFORT

Toutes les occasions sont bonnes pour aider l'association et informer sur le syndrome de Marfan !

Fin août, sous un soleil caniculaire, les badauds étaient fort nombreux à venir à ce rendez-vous maintenant incontournable depuis plusieurs années.

Nous étions présents, avec nos créations : amigurumis (petits personnages fabriqués en crochet), porte-clés, ours en tissu, attrape-rêves, sacs en toile, etc.

Plus qu'une simple vente, cette journée a été l'occasion de faire de bien belles rencontres : des curieux, professionnels ou non à qui nous avons pu parler de l'association et du syndrome de Marfan, et auxquels nous avons remis de la documentation. Cela a été très enrichissant pour chacun de nous !

Grand merci au comité des fêtes qui a offert le prix de l'emplacement !

Tous les bénéfices de cette journée ont été reversés à l'association.

Rendez-vous est pris pour l'été prochain !
Laurence Sonnet, avec Elisa, Clément et Alain.



LA DUCK RACE DE SAINT QUENTIN

La Duck Race qui devait avoir lieu le 17 mai 2020 à Saint Quentin (02) est reportée à la fin de l'été ou à l'automne. Nous vous communiquerons la date dès que possible sur notre site ainsi que sur notre page Facebook. Le LADIES CIRCLE (club service international dont la devise est «*amitié et entraide*») est à l'initiative de ce beau projet.

Cette manifestation consiste à lâcher environ 12 000 canards en plastique dans le canal de Saint Quentin. Les canards seront tous récupérés et utilisés pour d'autres courses. Le gagnant sera la personne ayant acheté le canard qui franchira la ligne d'arrivée en premier. Le premier lot est une voiture mais d'autres très beaux lots seront offerts.

Alors, si vous ne l'avez pas déjà fait, n'attendez pas pour acheter vos canards (5 euros pièce) sur le site st-quentin.adopteurcanard.com et surtout parlez-en autour de vous ! Sur place, de nombreux stands seront présents, y compris un stand «*Marfan*» afin de sensibiliser, informer et remettre de la documentation aux personnes intéressées. Le LADIES CIRCLE soutient l'association MARFANS depuis 5 ans et grâce à la Duck Race, les Ladies nous remettront un chèque à l'issue de cet événement.





LE JOUR DE TAROWEAN



Apparu pour la première fois dans le magazine Pif gadget (en 1970), en prépublication de La ballade de la mer salée, Hugo Pratt fait naître son nouveau héros Corto Maltese. Marin à la fois sceptique et romantique, il est ouvert à toutes les cultures et est attiré par le mystère. On le voit, dans les premières images de La ballade de la mer salée, au large des îles Salomon, à la dérive, après une tempête

et une mutinerie, crucifié sur un radeau de fortune au milieu de l'océan Pacifique. D'abord publié en feuilleton, ce long récit, considéré comme le premier «roman dessiné», inspira la série des aventures de Corto Maltese jusqu'à la disparition de son créateur en 1995.

L'énigme du «Corto crucifié» porte l'ambivalence de «l'aventurier canaille» et du «prophète sacrifié». Attentif aux indices laissés par Pratt, le scénariste compose son récit en tirant les fils de La Ballade, qu'il retisse au moyen de références aussi bien historiques qu'imaginaires. Ce théâtre d'ombres romantique correspond bien à Corto comme à son double Raspoutine, opposé et pourtant inséparable. Un an avant La Ballade, à partir des deux faces d'un même rêve qui confronte l'éthique libertaire à la cupidité individualiste, la fable se réinvente. Ce n'était pas un hasard si Hugo Pratt avait choisi de démarrer La Ballade de la mer salée le 1^{er} novembre 1913, le jour de la Toussaint, c'est aussi celui que les marins des îles Fidji appelaient Tarowean, le jour des surprises.

Réinventer de nouvelles aventures de Corto Maltese est un exercice compliqué tant Hugo Pratt a marqué le personnage: Corto Maltese était un peu son double avec une vie faite de voyages, d'aventures tout comme Corto. Juan Díaz Canales et Rubén Pellejero, en grands admirateurs de Pratt, se sont montrés à la hauteur, avec le souci constant de ne pas contrarier les lignes que Corto a, selon la légende, tracées lui-même dans sa main.

Troisième volet des «nouvelles aventures de Corto», celui-ci est sans doute le plus réussi, il se «colle» à l'esprit de Pratt. Chaque nouvelle aventure proposée par le duo s'inscrit dans les zones d'ombres laissées dans la biographie du personnage, et s'appuie sur la chronologie précise qui délimite chaque aventure dans l'œuvre de Pratt. Le respect pour l'esprit et la fresque originale sont sans aucun doute la clé du succès. Quant au récit, si les deux épisodes précédents se situaient juste après ce roman fondateur, Le Jour de Tarowean propulse le lecteur juste avant et retrace les événements qui ont conduit Corto Maltese jusqu'à cette scène mythique, parachuté dans l'histoire par l'océan.

Suivre Corto, c'est toujours partir en voyage, se laisser porter par la rêverie au fil de la fable !

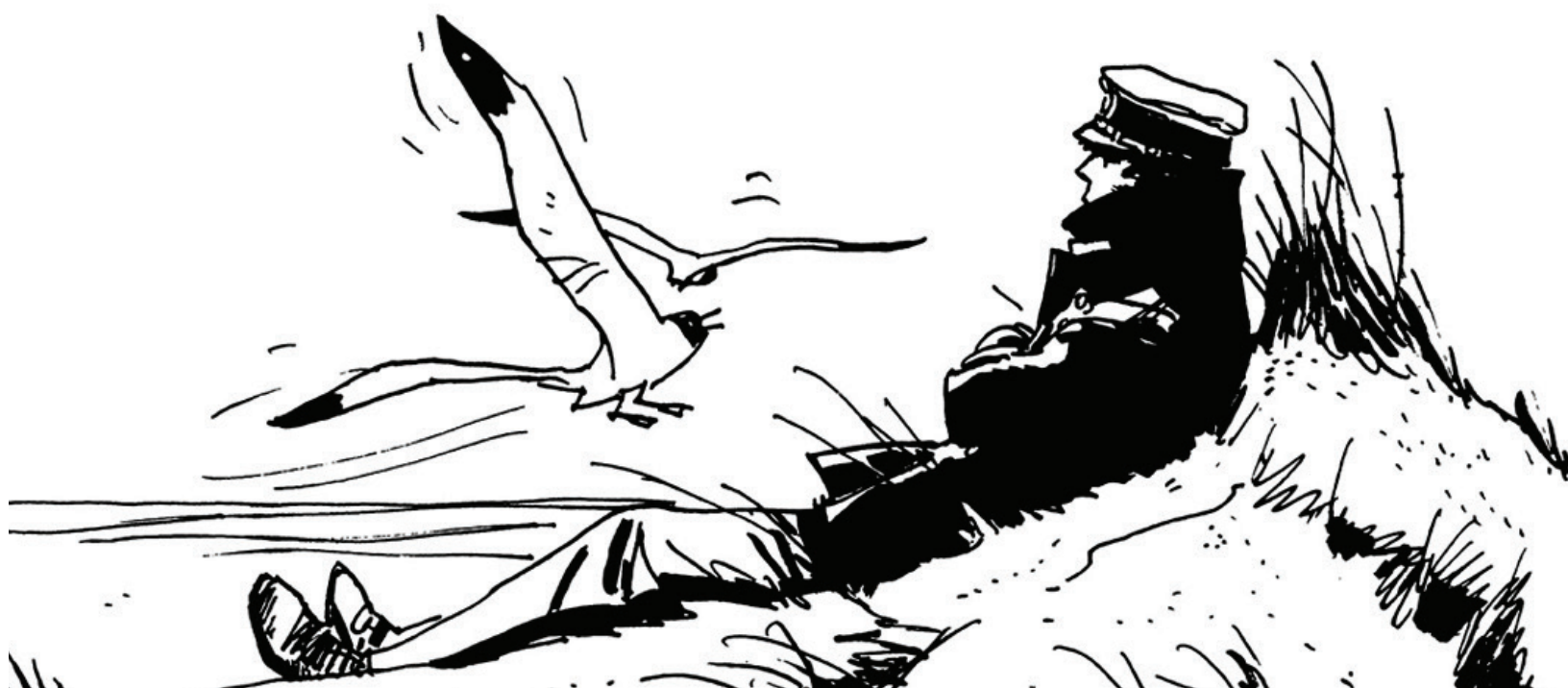
Philippe (26)

Le jour de Tarowean

Editeur : **Casterman**

ISBN : **9782203185883**

78 pages



LE BONHEUR PLUS FORT QUE L'OUBLI

Une formidable leçon d'optimisme et de courage.

Quand Colette Roumanoff apprend la maladie de son mari Daniel, elle décide de faire front.

Non, elle ne laissera pas Alzheimer résumer ce qu'est son mari. Par amour, elle va s'attacher à décrypter les signaux, prévenir les difficultés, vivre la maladie au lieu de la refuser.

Elle va rechercher incessamment à diminuer les difficultés du quotidien pour s'attacher à tout ce qui rend la vie belle. Le bonheur devient son leitmotiv.

Présente dans chaque épreuve qu'ils ont à surmonter, elle accompagne Daniel avec dignité et respect, solidaire de son époux.

Elle accepte de partager avec Daniel une aventure extrême, celle de la perte de l'autre.

Par amour, elle invente chaque jour de nouvelles manières de vivre et d'être pour dire adieu à la tristesse et préserver les uns et les autres de la désolation que trop souvent cette maladie sème autour d'elle.

« Il y a un cercle vicieux à la tragédie et un cercle heureux au bonheur » dit-elle.

Ce livre est une aide non seulement pour les aidants de proches atteints de la maladie d'Alzheimer mais aussi pour tous les aidants. Il nous amène à nous questionner sur nos positionnements aux côtés des malades que nous accompagnons. Sommes-nous toujours dans la bienveillance, que peut-on faire mieux ?

Comment bien vivre avec Alzheimer

Editeur : **Points**, 2016

Auteur : **Colette Roumanoff**



IL NOUS RESTE LES MOTS

Un livre d'une grande charge émotionnelle, plein d'enseignements et de sagesse.

Il a perdu sa fille Lola tuée dans l'attentat du Bataclan. Il a perdu son fils Samy, un des terroristes tués par les policiers au Bataclan.

Tout semble les opposer et pourtant ces deux pères vont se tendre la main, se rencontrer, écouter l'indicible : l'horreur d'avoir perdu un enfant.

Ils vont l'un vers l'autre, commencent par se raconter, se découvrir puis dévoilent les portraits désormais voilés de noir de leurs enfants.

Le chagrin du premier est-il différent de celui du second ? Comment dire qu'elle était belle, intelligente, pleine de vie, de projets et d'amis ?

Comment dire qu'il eut une enfance et une adolescence classique, avec un père un peu absent peut-être ?

L'un entretient la mémoire de sa fille, l'autre cherche à comprendre comment son fils a pu en arriver là.

L'un raconte comment il a cherché sa fille, comment en famille et avec les amis, ils apprennent à apprivoiser l'absence.

L'autre évoque les lendemains, la police, la honte, le regard des autres, le sentiment de culpabilité.

Contre la bêtise, l'ignorance, ensemble ils construisent une barrière face à la haine.

Il nous reste les mots

Editions : **Robert Laffont**, 2020

Auteurs : **Georges Salines et Azdyne Amimour**

LA PAGE DES ENFANTS

LES GRANDES VILLES DE FRANCE

En barrant ou coloriant les mots en colonne, tu verras apparaître à l'intérieur de ces mots mêlés, les noms de 13 grandes villes de France.

M	M	A	I	S	S	A	I	N	T	P	A	U	L	P	E	U
A	G	U	E	R	I	S	O	N	L	I	B	E	R	T	E	S
R	E	X	C	U	S	E	S	M	E	N	A	G	E	R	B	A
S	T	R	A	S	B	O	U	R	G	O	R	A	G	E	O	G
E	B	O	N	H	E	U	R	E	N	U	R	L	L	V	R	E
I	A	R	E	N	N	E	S	C	U	I	I	E	E	E	D	R
L	V	I	N	G	T	U	C	O	I	N	C	M	C	A	E	N
L	E	L	U	S	O	M	O	N	T	A	D	E	N	T	A	E
E	N	O	E	L	L	A	R	V	E	N	E	N	T	E	U	N
D	I	T	U	C	P	L	A	I	E	C	E	T	A	U	X	F
E	R	O	N	O	A	L	I	E	L	Y	O	N	V	I	V	A
F	T	J	E	U	R	E	L	E	G	A	N	C	E	😊	I	N
I	D	E	E	D	I	J	O	N	U	R	T	I	C	A	N	T
N	A	N	T	E	S	J	O	U	E	T	S	L	I	L	L	E

ART
DENT
GUÉRISON
LIE
ORAGE
AVEC
ÉGALEMENT

IDÉE
MAIS
PEU
AVENIR
ÉLÉGANCE
ILOT
MALLE

RÈGLE
BARRICADEE
ÉLUS
INOUI
MÉNAGER
TRÈVE
BONHEUR

ENFANT
JEU
MONT
URTICANT
CONVIÉ
ENTE
JOUETS

NO
USAGER
CORAIL
ÉTAU
LAIE
NOÉ
VIN

COU
EXCUSES
LARVE
NUE
VINGT
DÉFI
GUÉ

LIBERTÉ
NUITÉE
VIVA



Trouve maintenant à quel nom de ville correspond chaque petite définition :

Célèbre pour sa braderie et ses moules : _____

Avec des « si » on la mettrait en bouteille : _____

Édit de tolérance promulgué par Henri IV : _____

Avec un « i » c'est un fauve de la savane : _____

Célèbre pour sa place Stanislas : _____

Au Canada, ce sont des Caribous : _____

Surnommée la « ville rose » : _____

On y déguste du choucroute et des saucisses : _____

Il fut le premier Pape à Rome : _____

Réputée pour son vin, ses vignobles : _____

Son ingrédient nous monte au nez : _____

Le plus grand port de France : _____

Les tripes sont souvent à la mode de : _____

Tu as sûrement deviné le point commun entre ces 13 villes de France : elles ont chacune un hôpital avec une consultation spécialisée dans le syndrome de Marfan.

Pour les futurs bulletins, nous désirons avoir ton avis, tes idées.

Quels sujets voudrais-tu voir traités dans la Page des enfants ?

Nous aimerions également pouvoir publier tes « productions » : dessins, poèmes, textes, témoignages, questions, devinettes, charades, histoires drôles, tout ce que tu as envie de partager !

Et pourquoi pas des petites astuces pour l'école ou le sport qui t'aident dans ton quotidien et qui pourraient intéresser d'autres enfants ?

Tu peux aussi nous parler d'un livre que tu as particulièrement aimé ou, si cela t'intéresse, participer au débat « Être ou ne pas être » et nous dire ce que tu en penses

Tu peux nous contacter par mail ou par courrier :

Catherine Couturier
10 avenue Anatole France
93 600 Aulnay-sous-Bois
catherine0861@gmail.com



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

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

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

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

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

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