

VIVRE MARFAN

Bulletin n°58 - Juillet 2016



Le nouveau nom de l'association : MARFANS

Lors de la dernière journée annuelle du 2 avril, Stéphanie a posté l'information du nouveau nom sur la page Facebook, et les réactions ne se sont pas faites attendre : 52 likes (un record depuis l'ouverture de la page en 2012), et de nombreux commentaires :

« J'aime bien c'est simple mais parlant. »

« Très bonne idée, nous aussi on adore ce nom qui va être plus simple à communiquer à notre entourage. »

« Ce nom montre bien que nous sommes une communauté déterminée et moins que nous subissons en «vivant avec» ... Très bon choix ! »

...suscitant même des échanges sur le logo, pourtant actuellement en cours de conception :

« C'est une bonne idée de suggérer que le «S» symbolisant les nombreuses maladies apparentées au Marfan soit de couleur. »

Le nouveau nom **MARFANS** a été voté à l'unanimité par les adhérents présents à l'Assemblée Générale Extraordinaire organisée pendant la journée annuelle du 2 avril.

Le changement de nom était devenu une priorité à l'heure d'internet, où les informations s'accroissent et se diffusent en réseaux; où l'on doit être identifiable le plus rapidement possible, tant l'information est riche.

Il fallait insister sur cette idée de groupe, de communauté, entre Marfans et Apparentés. Car c'est cela qui fait notre force, notre richesse. La grande diversité des cas et des situations rencontrées nous rend toujours mieux informés sur les soins, les protocoles, et les nouveautés à partager.



20^E RDV ANNUEL P.3

MÉDICAL P.8

TÉMOIGNAGES P.10

FOCUS

→ **Changement de nom de l'association**

→ **20 ans déjà !**

→ **Les syndromes apparentés au syndrome de Marfan : un domaine en pleine évolution**

RÉSEAUX SOCIAUX

Rejoignez-nous sur la page Facebook : **VIVRE_MARFAN**

Regardez les vidéos de la **WEB TV YouTube AFSMa Vivremarfan**, et inscrivez-vous à la **Newsletter** du site **www.vivremarfan.org**

Vous pourrez suivre toute l'actualité MARFANS et échanger avec nous !

NOTEZ DANS VOS AGENDAS

→ **Samedi 12 novembre 2016**, spectacle de Théâtre musical à Bry-sur-Marne, au profit de l'association. Nous vous donnerons tous les renseignements à la rentrée sur notre site et notre page Facebook.

→ **Samedi 19 novembre 2016**, réunion régionale de Rennes.

MARFANS, notre nouveau nom « totem », exprime simplement ce que nous avons été et ce que nous sommes toujours : des personnes réunies par des qualités similaires, et motivées à l'idée de ne pas laisser la fatalité prendre le dessus.

Mais n'oublions pas le chemin parcouru par le feu « AFSMa » ces 20 dernières années.



L'acronyme et sérieux AFSMa a su faire gagner l'association en légitimité. C'est lui qui a permis de donner naissance à MARFANS, un nom porteur d'une identité forte.

L'AFSMa a contribué à sortir le syndrome de l'anonymat et de ce fait, à aider de nombreuses personnes, voire à sauver des vies. « Vivre Marfan », nom du bulletin un temps utilisé, puis déployé sur les réseaux sociaux, était éloquent. Il s'agissait de donner de l'espoir face à une maladie qui frappait durement.

Le choix de laisser ce nom de côté est en partie lié à ce contexte. Aujourd'hui, les patients ont gagné 30 ans d'espérance de vie en une génération, rejoignant quasiment l'espérance de vie moyenne de la population générale. De nombreuses avancées ont eu lieu. Cela ne minimise en rien les situations tragiques évidemment. Elles sont toujours de trop.

L'association **MARFANS**, pleinement héritière des combats de l'AFSMa, poursuit son travail d'information et d'entraide. Un patient identifié et pris en charge tardivement est toujours la preuve d'un manque de connaissance des soignants. Il faut sans cesse aller les rencontrer sur les salons et leur expliquer les choses.

L'association **MARFANS** poursuit également son travail de soutien de la recherche médicale, car il faut penser aux générations futures, et leur faire bénéficier au maximum des grandes avancées scientifiques de notre époque, malgré les difficultés économiques que traverse notre pays.

L'association **MARFANS** poursuit également ses actions de soutien auprès des personnes qui en ont besoin. Cela n'est jamais simple, car nous autres membres, nous devons également faire face à nos propres questionnements. Néanmoins, nous trouvons du réconfort à nous entraider. Cela nous encourage, nous apporte un petit coup de pouce à des moments importants.

Nous ne formons pas seulement une communauté entre nous. Dans **MARFANS**, nous incluons également les soignants. Les avoir à nos côtés, comme des partenaires, représente un avantage considérable. Mieux les connaître et leur permettre de mieux nous connaître améliore en effet la relation thérapeutique et la qualité des soins.

Le nouveau nom **MARFANS** a été voté à l'unanimité en Assemblée Générale Extraordinaire le 2 avril dernier. Actuellement, l'expression graphique du logo est en cours de recherche, avec pour objectif un choix avant septembre. Il sera par la suite déployé de façon progressive sur tous nos supports de communication et nos publications.

Nous vous remercions toutes et tous de nous suivre dans ces projets si importants pour les MARFANS et nous espérons vous rencontrer régulièrement lors des 20 prochaines années !

↓ 20^E RENDEZ-VOUS ANNUEL

20 ans après...

Pour fêter cet anniversaire, nous avons pris le postulat de mettre en relation un fait marquant de la vie de la société, et un fait marquant pour notre association. Pour ceux qui n'ont pu assister à la réunion, voici les faits marquants qui ont été évoqués avant de souffler les 20 bougies d'un superbe gâteau réalisé par Roland, notre trésorier.

- 1991 • Découverte du gène responsable sur le chromosome 15, celui de la fibrilline FBN1.
- 1995 • Création de l'association.
- 1996 • Premier Rendez-vous annuel (120 personnes) et premier bulletin.
- 1997 • Premier dépliant généraliste sur le syndrome.
- 1998 • Première rencontre régionale, à Lyon.
- 1999 • Les premières consultations en Province (Lyon et Rennes figurent dans le bulletin à partir du n°21 de 1999).
- 2000 • Création de l'Alliance Maladies Rares.
- 2001 • Dixième anniversaire du réseau européen des associations Marfan : EMSN.
- 2002 • Premier site internet.
- 2003 • «Petit» livre rouge.
- 2004 • Le centre Amboise Paré est labellisé par le ministère de la santé. Découverte du gène TGFBR 2 sur le chromosome 3 par le Pr Boileau et son équipe.
- 2005 • Parution des recommandations pour la prise des bêtabloquants.
- 2006 • Rendez-vous de l' EMSN à Castelnaudary.
- 2007 • Parution du livre pour enfants «Bakoumba».
- 2008 • Protocole National de Diagnostics et de Soins, validé par la HAS.
- 2009 • Livret «Marfan» avec le concours de la Fondation Groupama pour la santé.
- 2010 • Premier week-end familles à Dammarie-les-Lys.
- 2011 • Lancement du projet de recherche G. Collod-Beroud
- 2012 • Le livret « Jeune et Marfan...oui, et alors ? » est le lauréat du prix de la revue Prescrire.
- 2013 • Première journée nationale Marfan (chaque 1^{er} dimanche de Juin dans chaque région).
- 2014 • Symposium International à Paris.
- 2015 • 20^e anniversaire, grand week-end à Paris.
- 2016 • 20^e rendez-vous annuel, nous soufflons les bougies !



Le gâteau des 20 ans



Soufflage des bougies

Les interventions médicales

Au cours de la matinée, trois présentations médicales ont eu lieu. Notre intention n'est pas de retranscrire la totalité de chaque intervention, mais de vous fournir quelques éléments d'information.

I. Intervention du Docteur Bernard, qui exerce dans le centre médico-chirurgical de Réadaptation des Massues à Lyon, a fait une présentation sur les déformations rachidiennes et thoraciques dans la maladie de Marfan.

Il a évoqué la 47^e réunion du GES (Groupe d'étude de la scoliose) qui s'est déroulée à Bordeaux le 19/03/2016 et qui a pour objectif d'étudier les caractéristiques de la population porteuse d'une déformation rachidienne. Avec les différents centres de Compétences et les nombreuses filières de prise en charge des patients, les médecins étudient la fréquence de l'atteinte rachidienne et les parcours de soin des personnes atteintes.

Les différentes atteintes rachidiennes sont les suivantes : scoliose, cyphose, spondylolisthésis, ectasies dures, et kystes sacrés.

La **spondylolisthésis** se caractérise par un glissement d'une vertèbre en avant de la vertèbre située au-dessous d'elle ou de celle qui est en arrière.

L'**ectasie dure**, caractéristique du syndrome de Marfan, est une dilatation de l'enveloppe qui contient la moelle épinière.

Les **kystes sacrés** sont des kystes de la racine du nerf, formés de poches remplies de liquide cérébro-spinal, situés dans différentes sections de la colonne vertébrale. Ils peuvent entraîner des douleurs, une faiblesse musculaire...

Voici les constatations essentielles qui ont été développées lors de cette rencontre de Bordeaux :

72% des personnes atteintes du syndrome de Marfan sont touchées par ces atteintes.

Parmi elles, 50% bénéficient d'un traitement orthopédique et 30% ont recours à une intervention chirurgicale. Les autres étant des atteintes plus légères ou non traitées.

La découverte de la scoliose se fait en moyenne à 12,8 ans alors que celle de la maladie de Marfan se fait en moyenne à 16,4 ans.

L'aggravation de la scoliose ou d'une autre atteinte thoracique est indépendante de la gravité de l'atteinte du syndrome de Marfan. Une scoliose peut évoluer de 10% en trois

mois tout comme rester stable chez un sujet qui a d'autres atteintes graves.

L'évolution de la scoliose est-elle prévisible?

Il n'y a pas d'élément de réponse actuellement, d'où la nécessité de mettre en place un suivi prospectif avec un groupe contrôlé sans scoliose. Ces personnes seront suivies avec des appareils de radiographies très précis et des bilans réguliers.

L'évaluation orthopédique est très importante. Un tiers des patients atteints reçoivent une indication chirurgicale dès la première consultation. Les médecins donnent également des conseils pour les enfants, pour la position assise à l'école... Après une intervention chirurgicale, le patient peut ressentir une fatigue et des douleurs musculaires. Il est essentiel de suivre durant toute sa vie un entraînement musculaire et d'être évalué régulièrement, pour atténuer les douleurs et éviter d'autres déformations dans les régions voisines.

En ce qui concerne le traitement orthopédique, on obtient entre 50 et 70% de bons résultats selon le type de scoliose. Dans certains cas, une rééducation active et des conseils posturaux sont suffisants. Dans d'autres, plus sévères, il est nécessaire de réaliser un traitement orthopédique par corset qui peut être prolongé par le port d'une orthèse plus légère.



N'hésitez pas à nous faire part de votre expérience, si vous avez été atteints de déformation rachidienne. Le partage des parcours de soin est toujours enrichissant pour les patients qui sont confrontés aux mêmes problèmes.

Mail : afsma.vivremarfan@gmail.com



Ouverture de la journée par Patrice

Sortie « jeunes »

Pendant la séance plénière du matin, les «jeunes» sont sortis et ont pu apprécier la féerie du Musée des Arts Forains. Après avoir pris le métro tous ensemble, nous sommes arrivés dans le quartier de Bercy. Ce musée nous a fait découvrir de belles salles conservant des objets rares, une fête foraine et la petite Venise.

En participant aux jeux et aux manèges, les «jeunes» ont été immergés dans l'univers onirique de la Belle Epoque (fin du 19^{ème} siècle). Acteurs et spectateurs, ils ont profité de l'aspect à la fois ludique et culturel de cette sortie.

Sans oublier la force du groupe qui nous a unis dans le partage d'un tel moment!

Merci à tous pour votre participation.

Carine, 93



Musée des arts forains

Atelier droits sociaux

L'atelier Droits Sociaux, animé par Madame Saint Marc, assistante sociale du Centre National de Référence de Bichat, a été très riche en informations concrètes. Tous les participants se sont rejoints pour dire que la bataille se livrait contre la maladie ET pour ses droits sociaux.

Dans le prochain bulletin, nous publierons un texte spécifique et complet, rédigé par Madame Saint Marc, récapitulant les droits principaux auxquels les familles peuvent prétendre.



20^E RENDEZ-VOUS ANNUEL

II. Intervention de Jessica Pariente, chef de projet de la filière FAVA-MULTI.

Au nombre de 23, les filières ont été créées par le Plan Maladies Rares n° 2. Dans le cadre des Centres Nationaux de Maladies Rares, elles regroupent des maladies proches dans les manifestations/symptômes et proches dans la prise en charge.

Outre les Syndromes de Marfan et Apparentés (CNMR Bichat, Paris), FAVA-MULTI regroupe les maladies vasculaires rares (CNMR Hôpital G.Pompidou, Paris), le Rendu-Oshler (CNMR Hospices Civils de Lyon), et l'Ehlers-Danlos.

Fava-Multi n'intervient pas dans le parcours de soins, mais dans des actions complémentaires. Par exemple :

- faciliter l'orientation des patients dans le parcours de soins,
- contribuer à la diminution de l'errance diagnostique,
- coordonner et décloisonner les relations entre les différents acteurs impliqués,
- renforcer le partenariat avec les associations.

Quelques exemples concrets de réalisations de la Filière : participation au Congrès des Généralistes, rédaction de fiches d'urgence pour les médecins, mise en place de la télé-médecine pour l'outre-mer, projet de recherche de l'impact du syndrome sur la trajectoire professionnelle, etc.

Par moment technique et assez complexe, vous pouvez retrouver l'ensemble des interventions médicales sur You Tube « 20^e rendez-vous annuel Marfans, ... ».



Jessica Pariente, Guillaume Jondeau, Jean-Claude Bernard

III. Intervention du Pr Guillaume Jondeau, coordonnateur du Centre National de Référence à Bichat –Cardiologue.

L'intervention du Pr Jondeau a traité principalement de deux points : les syndromes apparentés et les différences/ressemblances avec le syndrome de Marfan, un rappel des précautions à prendre pour protéger l'aorte.

Les mécanismes complexes des différentes modifications des gènes (mutations) dans les deux types de syndromes (Marfan, et Apparentés) sont d'abord détaillés. De nombreuses découvertes récentes de nouveaux gènes mutés élargissent sensiblement la connaissance des mutations à l'origine de maladies apparentées.

Dans un diagramme très parlant – réalisé par Julie Debackert cardiologue à Gand – le Pr Jondeau illustre le fantastique chemin parcouru depuis la description de la maladie par Antonin Marfan : des constatations cliniques aux découvertes génétiques, aboutissant à des diagnostics plus précis et rapides.

Tous les diagnostics qui ont permis, par des traitements et de la chirurgie, de gagner 30 ans d'espérance de vie, dans les trente dernières années.

Il est confirmé également que la variabilité dans l'expression des symptômes est très grande, y compris dans une même famille et donc pour une même mutation : pour l'aorte par exemple, on peut avoir 80 ans avec une aorte peu dilatée, ou 10 ans avec une aorte très dilatée. Et ceci, tant pour le syndrome de Marfan que pour les Apparentés.

Un regroupement international de chercheurs et de médecins s'est constitué pour partager les informations et recherches, le Montalcino Aortic Consortium (MAC).

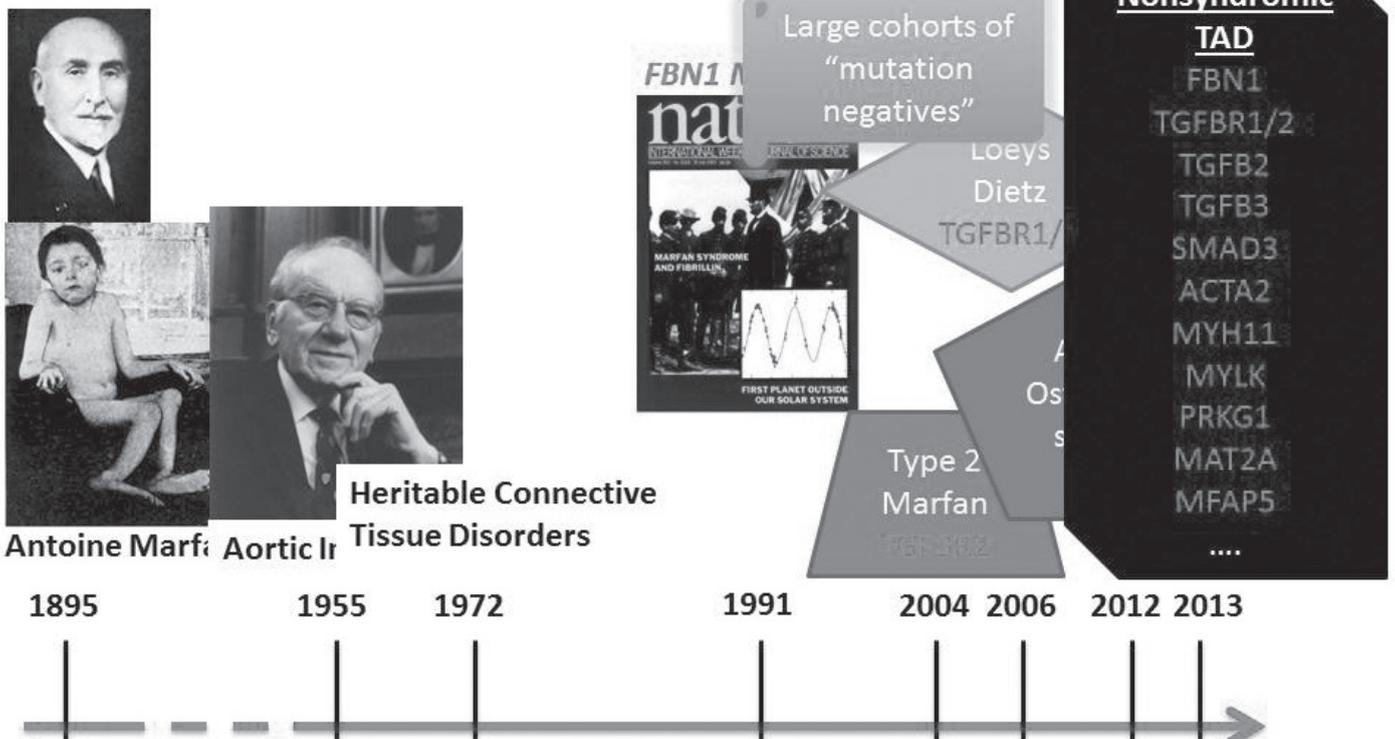
Des tableaux sont commentés à propos des signes communs et des spécificités entre les atteintes « Marfan », et celles des « Apparentés » (tortuosité de l'aorte, des vaisseaux du cou, transparence de la peau, forme du palais, etc.). Les différentes données concernant les artères et les vaisseaux ont conduit le Centre National de Référence de Bichat à prévoir désormais un bilan vasculaire complet.

Enfin, le Pr Jondeau rappelle la nécessité du traitement par bêtabloquants (consensus de 1994) pour limiter la progression d'une dilatation aortique et retarder une chirurgie. Un essai clinique – sur 300 patients pendant trois ans – avec du Losartan s'est avéré décevant (contrairement aux effets sur la souris !).

En matière de conclusion, le Pr Jondeau souligne que la décision « sports ou pas sports » relève essentiellement de l'analyse : le sport souhaité entraîne-t-il des à-coups brutaux de tension ? Dans l'affirmative, il convient de s'abstenir. Il donne l'exemple, extrême, de l'haltérophilie où la tension habituelle de 12 ou 13 passe à 35, voire 40 !

NOTA : sur les syndromes apparentés, nous vous conseillons de lire l'article, très complémentaire, rédigé par le Pr Laurence Faivre en page 9.

H-TAD History





Le repas entre participants toujours autant apprécié



Nos amis belges toujours fidèles à nos manifestations



Une salle attentive lors de l'annonce du changement de nom de l'association



Les déformations du thorax dans le syndrome de Marfan

Le thorax en entonnoir est une déformation qui entraîne une dépression du thorax à sa partie basse et en avant. La déformation est rarement symétrique. Le problème est essentiellement esthétique et peut entraîner un retentissement psychologique important surtout à l'approche de l'adolescence. Dans de très rares cas, on peut observer un retentissement respiratoire.

L'indication opératoire est posée en fonction de l'importance de la déformation et du souhait du patient et de sa famille. Il faut réaliser des examens complémentaires : une radiographie du thorax, un scanner thoracique et des épreuves fonctionnelles respiratoires. Aujourd'hui, plusieurs techniques chirurgicales de correction du pectus excavatum peuvent être envisagées. Nous avons choisi de décrire la technique mini invasive dite de Nuss. Elle consiste en la mise en place d'une barre dans le thorax qui va réduire la déformation en s'appuyant sur l'avant des arcs costaux au niveau du point le plus profond de la déformation. On réalise deux incisions horizontales d'environ 25 mm dans l'axe des aisselles. On introduit la barre sous contrôle vidéo intra thoracique. La barre est ensuite stabilisée par un stabilisateur métallique ou encore par des fils de suture passés autour des côtes afin d'éviter que la barre ne bouge.

Chez les grands patients, deux barres peuvent être mises en place.

Le point essentiel des suites opératoires est la gestion de la douleur, nettement améliorée grâce à l'utilisation de péridurale, et de pompe à morphine. On peut observer un pneumothorax, c'est à dire de l'air au niveau de la plèvre, qui reste le plus souvent de faible abondance et qui régresse spontanément.

Un court séjour de quelques jours en unité de soins intensif suit l'intervention. L'hospitalisation dure en moyenne 7 jours. Les activités sportives peuvent être reprises trois mois après l'intervention, excepté les sports de contact qui seront repris dans un délai de six mois après l'intervention (sous réserve qu'ils soient autorisés dans le cadre du suivi habituel de la maladie).

La barre est laissée en place pour trois ans environ.

Cette intervention va permettre une correction très satisfaisante de la déformation, pérenne dans le temps.

D'autres techniques chirurgicales peuvent être envisagées comme la sternochondroplastie qui consiste à remodeler les cartilages et le sternum par une voie d'abord en avant du thorax de 10 cm. La technique orthopédique par l'utilisation de cloches à pression négative semble offrir de bons résultats

chez les enfants jeunes, mais les résultats à long terme sont encore en cours d'expertise.

Dr Céline Klein, Pr Christophe Glorion
CHU Hôpital Necker Enfants malades
149, rue de Sèvres 75015 Paris

Barre de Nuss

Quand j'ai su qu'un article allait être publié sur ce sujet, je me suis dit qu'il serait peut-être bien que je témoigne de notre histoire. Notre fils a été diagnostiqué Marfan à l'âge de 5 ans. Il en a tous les signes, dilatation aortique, cristallins luxés, squelette si particulier et notamment thorax en entonnoir. Cette déformation du thorax ne faisait que se creuser avec le temps et à l'âge de 14 ans, elle était extrêmement prononcée. J'avais essayé de me renseigner sur cette opération, la fameuse barre de Nuss. J'avais lu et entendu beaucoup de choses. Ce qui m'inquiétait principalement c'était la douleur post opératoire.

Avec son Papa, nous avons donc tenu à ce que Bastien soit partie prenante de ce choix de se faire opérer et comprenne bien que les suites opératoires seraient difficiles.

Une fois la décision prise, les dés étaient jetés...

Le jour J en salle de réveil les mots de mon fils ont été : « mais pourquoi on a fait cela... », sa douleur était extrêmement forte, il ne supportait pas la morphine et a eu des nausées terribles pendant plusieurs jours. J'ai eu besoin, à l'époque, d'écrire sa douleur et la nôtre. Les mots sont encore pénibles quand je les lis.

Le professeur qu'il l'avait opéré nous avait dit : « il sortira au bout de 8 jours » et il est sorti au bout de 8 jours, les douleurs étaient très atténuées et il remangeait presque normalement... J'ai rarement rencontré praticien si dévoué. L'équipe de l'hôpital Necker a été formidable.

La cicatrisation s'est bien passée. Le résultat était spectaculaire ! UN THORAX TOUT BEAU !

Deux ans et demi après, c'est tout juste si Bastien se souvient de sa douleur. Sa mémoire sélective est le signe qu'on a bien fait. L'opération de retrait de la barre, indolore, a eu lieu il y a quelques semaines. Tous ses efforts ont été récompensés. C'est maintenant un adolescent qui ne craint plus de se mettre torse nu... Chaque enfant est évidemment différent, chaque vécu est différent et personne ne peut présager des suites d'une telle opération. Mais une chose est sûre la vie nous rend plus forts.

Laurence, 94



Les syndromes apparentés au syndrome de Marfan : un domaine en pleine évolution

Par le Pr Laurence Olivier-Faivre, responsable du Centre de Compétence Syndromes de Marfan et Apparentés de Dijon.

Contexte et historique

Le syndrome de Marfan est le chef de file d'un cortège d'autres diagnostics, longtemps restés en second plan en raison de leur fréquence plus faible. Pendant de nombreuses années, seul le gène FBN2, responsable du très exceptionnel syndrome de Beals (ou Congenital Contracture Arachnodactyly, CCA), pouvait être testé. L'homocystinurie est également une maladie métabolique autosomique récessive évoquée depuis longtemps devant l'association d'une luxation du cristallin et d'autres signes marfanoides.

C'est en 2004 et 2005 que l'existence d'autres gènes responsables du syndrome de Marfan a été mise en exergue, avec la découverte des gènes TGFBR1 et 2. Ils sont responsables de tableaux chevauchants, c'est-à-dire ayant certains des signes du syndrome de Marfan. D'où la dénomination de « syndromes apparentés ». Par exemple sans luxation du cristallin (Mizuguchi et al., 2014) et de formes de pronostic vasculaire plus sévère nommées syndrome de Loeys Dietz (Loeys et al., 2005.)

Le séquençage haut débit : un bouleversement technologique

Le nombre de nouveaux gènes a finalement significativement augmenté ces dernières années avec l'arrivée de nouvelles technologies de séquençage haut débit d'exome.

Définition : l'exome est la partie du génome constituée par les exons, qui donnent les protéines. C'est la partie du génome la plus directement liée au phénotype de l'organisme, à ses caractéristiques (taille, organes, peau, etc.), objets de l'examen clinique.

En effet, cette nouvelle technologie vise à étudier **en une seule analyse l'ensemble** des gènes codants de notre génome, et permet d'identifier de nouveaux gènes à partir d'un nombre beaucoup plus limité de patients, y compris dans les pathologies à grande hétérogénéité génétique.

Ces avancées seront divisées en deux catégories suivant s'il existe ou non une déficience intellectuelle (DI).

1. Les syndromes marfanoïdes sans DI

Le séquençage de l'exome a permis d'identifier le gène TGFB2 comme responsable de l'association d'un type mar-

fanoïde et d'une prédisposition génétique aux dilatations/dissections aortiques (Boileau et al., 2013).

Plus récemment, le gène TGFB3 a été associé à un type marfanoïde isolé chez un nombre encore limité de patients, avec des signes cutanés parfois chevauchant avec le syndrome d'Elhers-Danlos, nommé syndrome de Riehnoff (Riehnoff et al., 2013). Il sera important d'en assurer le suivi afin de savoir s'il existe un risque aortique associé.

Enfin, de nombreux gènes ont été identifiés en association avec une dilatation aortique, en général sans signes squelettiques, mais ceux-ci peuvent parfois être présents, comme en association avec le gène SMAD3, où les signes squelettiques comprenant en général une ostéoarthropathie précoce (van de Laar et al., 2011).

2. Les syndromes marfanoïdes avec Déficience Intellectuelle (DI)

En cas de déficience intellectuelle, associée à un type marfanoïde, il existe très rarement de dilatation aortique et de luxation du cristallin, même s'il ne faut pas méconnaître ce risque puisqu'à partir d'une large étude française sur plus de 150 patients associant type marfanoïde et DI, 5% avait une mutation FBN1, qui expliquait le type marfanoïde mais pas la déficience intellectuelle, qui pouvait être due à une autre cause et en particulier à une anomalie chromosomique (15% des cas) (Callier et al., 2013).

Une analyse d'exome réalisée à partir d'un sous-groupe reconnaissable de patients avec un syndrome de Shprintzen-Goldberg, associant type marfanoïde sévère, DI craniosténose, et prédisposition génétique aux dilatations aortiques, a permis d'identifier le gène SKI comme étant responsable de cette symptomatologie clinique (Carmignac et al., 2012).

Une analyse d'exome sur 50 autres patients qui n'avaient pu être classés selon un diagnostic précis a révélé une mutation dans un gène précédemment impliqué dans un syndrome d'hyper croissance (syndrome de Sotos et de Marshall-Smith) ou dans une forme de DI dans 50% des cas. Pour certains gènes, la présence d'un type marfanoïde peut être récurrente ou non.



Les conséquences pour les patients et leurs familles

Les progrès technologiques nous montrent qu'il peut être difficile de pouvoir orienter vers l'implication d'un gène précis au vu des simples données de l'examen clinique et de l'évaluation cardiologique et ophtalmologique. Ces nouvelles technologies de séquençage haut débit et les découvertes de nouveaux gènes impliqués vont permettre à l'avenir d'étudier chez les patients, et en un **temps réduit** l'ensemble des gènes responsables d'un phénotype marfanoïde, afin de réduire l'errance diagnostique.

On parle de séquençage haut débit par panel de gènes lorsqu'un nombre limité de gènes en rapport avec le phénotype

est identifié, et d'exome lorsque tous les gènes sont séquencés. La première approche est en cours de développement au sein de l'unité de génétique moléculaire de l'hôpital Bichat, et la deuxième approche reste encore peu disponible sur l'ensemble du territoire en dehors de contextes de recherche.

Pour plus d'information sur le séquençage haut débit, vous pouvez vous reporter au film conçu à cet effet (9 minutes), très intéressant et didactique sur You Tube : Diagnostic des maladies rares : apport du séquençage de la nouvelle génération.



TÉMOIGNAGE

La bouffée d'air

Maman d'une formidable fille atteinte du syndrome de Marfan, j'ai assisté au rendez-vous annuel du 2 avril dernier. De cette journée, j'attendais peu et beaucoup à la fois. Je voulais voir et prendre la température comme on dit.

J'avais peur de me sentir seule (car non accompagnée), perdue dans le jargon (même en ayant lu depuis l'annonce de la maladie en automne 2014) et dérangeante au milieu des participants des 20 années passées... mais j'ai trouvé un accueil chaleureux, de la bienveillance, une formidable accessibilité des professionnels et des membres de l'association...

Les échanges et partages d'expériences (faire appel à un psychologue, un kinésithérapeute, etc.), de bons plans ou autres trucs et astuces avec les familles et les malades ont été riches en informations pour moi qui, comme eux, me creuse la tête pour savoir comment habiller et chausser ma fille de 7 ans.

La journée est passée très (trop) vite, je l'ai ressentie et accueillie comme un cocon de douceur qui fait bien souvent défaut au quotidien.

Après cette rafale positive, j'ai cependant un regret : ne pas avoir pu assister à tous les ateliers thématiques menés par les professionnels par petits groupes. Il aurait fallu rester plusieurs jours ;-), sauf que l'on m'attendait à la maison et que le 3 avril a été une véritable journée de débriefing avec ma fille impatiente

de m'entendre lui raconter ce que j'avais fait, vu et entendu «pendant ce voyage». En début d'après-midi, elle a pris une feuille, un crayon et a écrit ces lignes :

« **Les maladies rares**

Marfan est une maladie très rare.

Elle touche peu de personnes.

Elle peut empêcher de ne pas avoir les pieds creux ou l'inverse.

On ne peut rien faire !

A part prendre le bêtabloquant fait exprès pour le cœur.

On en prend tous les matins.

Mais on n'en prend qu'un seul !

Sinon ça peut créer d'autres problèmes aussi dangereux que ça.

Cette maladie fait qu'un tuyau qui atteint l'aorte est fragile et délicat.

Ça fait des fois maigrir, grossir, grandir, rétrécir, toutes sortes de choses bizarres.

Ça peut empêcher de faire quelques sports comme le tennis, le foot, le basket, plein d'autres choses.

Ça peut empêcher de faire des jeux comme le tram-poline. »

Charlie, 7 ans - Morbihan

Depuis, la région Bretagne a un nouveau délégué et j'ai eu un contact téléphonique avec un membre du bureau qui m'a mise en relation avec une ergothérapeute et a questionné un psychomotricien à ma demande. La bienveillance continue... vive la prochaine rencontre !

Sophie, 40 ans - Morbihan



TÉMOIGNAGE

Quelques jours avant le rendez-vous annuel, les membres du conseil d'administration ont reçu un mail très émouvant. Nous tenons à le partager avec vous (avec l'accord de son auteur bien sûr) tant il nous a fait chaud au cœur!

Bonjour à toutes et à tous,

Il y a quelques jours, le 11 mars 2016, cela a fait 3 ans que mon aorte a disséqué pour la 2^{ème} fois. La 1^{ère} fois, c'était le 14/04/2008, et malgré une intervention de Bentall réalisée en toute urgence, j'avais récupéré en quelques semaines, et même repris le boulot au bout de 3 mois. C'est en 2008 que j'ai entendu le nom « Marfan » pour la première fois. C'est en 2008 que nous avons découvert avec Isabelle que notre petit garçon Clément, alors âgé de quelques mois, était également porteur de ce gène « différent ».

Bon, OK, mais après tout, ça change quoi ?

Nous sommes une belle famille, soudée, sans difficultés financières, donc nous arriverons à surmonter ça! La preuve, la vie « normale » a repris son cours. A part ce petit cachet en forme de cœur (c'est mignon, un cœur, non ?) à prendre tous les jours, aucun changement dans notre quotidien. Tous les matins papa partait au travail dans son TER, maman gardait les enfants des autres pendant que les siens allaient à l'école, à 100 mètres de leur bel appartement acheté tout récemment grâce à un crédit contracté malgré la maladie de papa. C'est à cette époque justement, à force de fréquenter les hôpitaux, que papa a entendu parler d'une association dont le but était de faire le lien entre le milieu médical et des familles atteinte de cette maladie de Marfan. Certains préfèrent l'appeler Syndrome plutôt que maladie, ou simplement Marfan.

Bon, OK, mais après tout, ça change quoi ?...

Oui, donc je disais que papa décidait de s'investir progressivement dans cette association, d'abord comme adhérent, puis comme membre du CA, puis comme Délégué Régional pour l'Est de la France. Il y a rencontré des gens formidables, drôles, et surtout profondément gentils. Il avait même réussi à refaire du tennis de table, sport qu'il pratiquait en compétition depuis tellement d'années. Il s'était remis aussi à la guitare, qui comme on dit, lui démangeait un petit peu. Bref, tout allait (de nouveau) bien. Jusqu'à ce lundi 11 mars 2013, vers 7h30, dans le TER qui l'amenait travailler, où papa a ressenti cette même douleur fulgurante dans sa poitrine... Sans paniquer, il a prévenu maman et s'est rendu aux urgences du même hôpital. Quand le verdict d'une deuxième dissection est tombé, il s'est dit :

Bon, OK, mais après tout, ça change quoi?...

Dans quelques mois, la vie normale aura repris son cours ! Ce que papa ignorait, c'est qu'un foutu staphylocoque doré allait s'en mêler, que son cœur allait cesser de battre pendant 13 minutes, et qu'à cause du manque d'oxygène il garderait des séquelles à vie. Cette fois, fini le sport, finie la guitare, finie l'autonomie... Alors pour la première fois son moral en a vraiment pris un coup. L'hôpital, les séances de kiné, d'orthophonie, tout ça, ça commençait vraiment à devenir lourd. Et papa a commencé à s'isoler, à devenir désagréable avec ses proches qui pourtant ne lui voulaient que du bien. Et papa se disait :

Bon, OK, mais après tout, ça change quoi ?...

Ça change quoi que je fasse tous ces efforts, puisque je serai handicapé, en plus d'être Marfan, toute ma vie ? Et puis, tout doucement, petit à petit, j'ai repris le dessus. Toujours très bien entouré, par une famille et des amis formidables, j'ai regagné de l'autonomie, j'ai réussi mon test d'aptitude à la conduite automobile, et surtout... j'ai repris le boulot. Il ne me reste plus qu'une chose à reprendre, c'est de reprendre contact avec vous qui m'avez tant manqué. Cela a mis 3 ans, mais je suis enfin prêt à me rendre à nouveau utile. Ce message est un premier pas, le deuxième suivra rapidement puisque je serai là le 02 avril, accompagné de ma maman qui souhaite beaucoup participer à cette journée.

Bon, OK, mais après tout, ça change quoi ?...

Pour vous, peut-être pas grand-chose.
Pour moi, énormément...

A très bientôt

Philippe

C'est avec beaucoup de bonheur, Philippe, que nous t'avons retrouvé le 2 Avril et que nous continuerons à avancer ensemble pour l'association!

Tous les membres du conseil d'administration sont très heureux d'accueillir **Sylvianne Mas-Paitraut** comme nouvelle déléguée régionale de la région Midi-Pyrénées.

Vous pouvez la contacter au : 06 08 72 36 67.



Région parisienne

Centre national de référence labellisé pour le syndrome de Marfan.

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

Autres consultations

Hôpital de la Pitié-Salpêtrière
Tél. : 01 42 16 13 47
Consultation génétique. Bât. Pinel

Centres de Compétence

Bordeaux (Syndrome de Marfan)
C.H.U – Groupe Hospitalier Pellegrin
Génétique Médicale – Dr Sophie Naudion
Tél. : 05 56 79 59 52 (secrétariat)

Dijon (Syndrome de Marfan)
Hopital d'enfants – Pédiatrie I
Centre de Génétique – Pr L. Olivier-Faivre
Tél. : 03 80 29 53 13

Lyon (Syndrome de Marfan et autres pathologies de la matrice extracellulaire)
Hôpital Louis Pradel – Dr S. Dupuis-Girod
Tél. : 04 27 85 65 25

Marseille (Consultation Marfan)
CHU – Hôpital de la Timone Enfants
Département de Génétique Médicale
Tél. : 04 91 38 67 49

Nancy (Maladies de la Trame Conjonctive – Syndrome de Marfan)
Hôpital d'Enfants du Brabois
Pr. B. Leheup
Tél. : 03 83 15 47 48

Rennes (Syndrome de Marfan)
CHU Hôpital Sud – Génétique clinique
Pr S. Odent
Tél. : 02 99 26 67 44

Toulouse (Consultation multidisciplinaire pour le syndrome de Marfan et syndromes apparentés)
Hôpital des Enfants de Purpan
Dr Y. Dulac ou Dr T. Edouard
Tél. : 05 34 55 86 38 ou 05 34 55 85 49

DONS, ADHÉSIONS : AIDEZ-NOUS A VOUS AIDER !

BULLETIN D'ADHÉSION À L'ASSOCIATION MARFANS 2016

A remplir et à renvoyer à :
Hélène Midoux, 23 avenue des Olympiades/400, 94120 Fontenay-sous-Bois
ou par mail : helene.midoux@noos.fr

Chèque(s) à remplir à l'ordre de MARFANS

- Je souhaite :
- Devenir membre de MARFANS et je verse la cotisation* annuelle de 29 €
 - Renouveler mon adhésion et je verse la cotisation* annuelle de 29 €
 - Joindre à ma cotisation un don* de€
 - Faire uniquement un don* de€

Nombre de personnes atteintes au foyer fiscal :

Nom..... Prénom.....

Adresse.....

Code postal..... Ville.....

Pays.....

Tél..... E-mail.....

- En cas de changement d'adresse, j'autorise MARFANS à communiquer, à leur demande, ma nouvelle adresse postale aux Centres de Référence ou de Compétences où je suis suivi(e) pour toute convocation médicale.

Signature

*** Un reçu vous sera délivré pour tout paiement de cotisation, de don, celui-ci vous permettra de déduire la somme versée de vos revenus imposables dans les limites légales.** Lorsque vous déménagez n'oubliez pas de nous signaler votre nouvelle adresse car de nombreux courriers nous reviennent avec la mention NPAI (N'habite pas à l'adresse indiquée), et en cas de changement d'adresse e-mail merci de nous en informer également. 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.