

VIVRE MARFAN

Bulletin n°57 - Février 2016



Retrouvons-nous le samedi 2 avril 2016 pour notre 20e Rendez-vous annuel autour des valeurs qui nous sont chères à tous : convivialité, solidarité, transmission et bienveillance.

Venez nous rencontrer pour enrichir vos connaissances, partager vos expériences, trouver des réponses et développer vos énergies positives.

Découvrez les projets Marfantastiques qui viendront soutenir votre association pour les mois et les années à venir. Soyez assurés que les 20 ans passés depuis le début de l'association n'ont pas entamé notre enthousiasme !

Nous vous attendons nombreux.
Patrice Touboulie

ASSOCIATION P.2

VIE PRATIQUE P.3

ETUDES P.4

TÉMOIGNAGE P.7

FOCUS

- Essais cliniques: danger ?
- La fatigue chez les Marfan

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 de l'AFSMa et échanger avec nous !

NOTEZ DANS VOS AGENDAS

- 20e rendez vous annuel Marfan



ASSOCIATION

Réunion Régionale de Marseille

Le samedi 23 janvier 2016, quelques 50 personnes se sont retrouvées au centre hospitalier de La Timone à Marseille. La partie médicale du matin avait été préparée par le Dr Laurence BAL cardiologue et le Dr Tiffany BUSA pédiatre généticien, coordinatrices du Centre de Compétence Marfan, que nous remercions vivement.

Patrice TOUBOULIE, nouveau Président, et Jean-Michel ADDA étaient présents, ainsi qu'Anne-Marie la déléguée régionale. Près du tiers des présents venaient pour la première fois à une rencontre organisée par l'Association.

Les familles participantes ont pu poser de très nombreuses questions sur les thèmes présentés et développés par les médecins : Dr Julie BLANC cardiopédiatre (diagnostic en pédiatrie, traitement préventif, mode de vie...), Dr Laurence BAL cardiologue (expression aortique, surveillance annuelle, dépistage des personnes à risque...), Dr H. HECKENROTH gynécologue (MARFAN et grossesse, diagnostic prénatal...), Dr Eve HADJADJ ophtalmologue (subluxation et luxation du cristallin, différentes solutions chirurgicales...), Dr Tiffany BUSA pédiatre généticien (intérêt du diagnostic génétique pour le patient et sa famille, les syndromes apparentés...), le Pr Nicole PHILIP (l'importance d'être suivi dans un Centre de Compétence, véritable réseau de spécialistes MARFAN en liaison avec les médecins des patients...), et un chirurgien orthopédiste remplaçant le Pr VITON empêché.

Le déjeuner, puis l'après-midi, consacrés aux échanges autour de l'association et des témoignages de chacun –notamment sur la façon avec la quelle Marfan a «débarqué» dans leur vie, ont été grandement appréciés. Brigitte JARRET, psychologue de la Consultation nous avait fait le plaisir d'être des nôtres.

Un grand merci à Anne-Marie pour l'organisation de cette belle journée très réussie (vous pourrez lire avec délectation un texte d'Anne-Marie, alias La Mouette, dans ce même numéro).



ASSOCIATION

Qu'est-ce une maladie rare ?

Voici la retranscription d'un article paru sur le blog d'une école de Bretagne (Esand dans Flash infos le 3 Avril 2015) où René Picart avait été faire une intervention sur les maladies rares.

Aujourd'hui, vendredi 3 avril, Mr Picart, bénévole d'une association qui vient en aide aux enfants et aux familles confrontés à la maladie de Marfan est venu à l'école primaire et à l'école maternelle. Il était accompagné de Mr Salaun, le grand père d'Yméra, ancienne élève de l'école souffrant de ce syndrome.

Nous avons lu un album écrit par Agnès Patron avec la collaboration des psychologues et médecins de la consultation multidisciplinaire de l'hôpital Bichat et des bénévoles de l'association. Celui-ci racontait l'histoire d'un jeune lion, Bakoumba, souffrant de ce syndrome. Les enfants et les intervenants ont pu échanger sur ce qu'est une maladie génétique, une maladie rare, le travail des associations, les progrès de la recherche, l'acceptation de la différence...

Avant l'intervention de Mr Picart, tous les élèves de l'école primaire avaient lu un petit journal qui informait sur les maladies rares.

Ce fut une belle rencontre.

Jeudi prochain, le 9 avril, les bénéfices du «repas partagé» seront versés à l'association dont Mr Picart s'occupe.





Adoption ? Grossesse ? Pour un Marfan, le parcours du combattant

Mon mari et moi nous sommes investis dans un projet d'adoption après avoir appris qu'une grossesse serait compromise. Ce projet a d'abord débuté par un mariage le 22 Mars 2008. Nous avons obtenu notre agrément après avoir rencontré à plusieurs reprises l'équipe de l'unité adoption du conseil général.

Nous avons postulé tout d'abord pour devenir parents d'un enfant pupille de l'état puis nous avons fait un dossier pour la Colombie avec l'Agence Française pour l'Adoption. Le délais à l'époque pour se voir confier un enfant était d'environ 6 ans mais ne cessait d'augmenter...

Nous nous sommes également tournés vers les associations et avons essuyé un refus douloureux de la part d'une d'entre elle. En effet, la psychologue nous ayant reçu, lors de ce premier entretien parisien (qui comptait tant pour nous) a pour ainsi dire, mis notre dossier à la poubelle après 5 minutes d'entrevu. En effet, à peine évoqués mes problèmes de santé, la psychologue s'est de suite détournée de nous, disant que ce n'était pas la peine d'aller plus loin, qu'on ne pouvait pas confier un enfant à quelqu'un qui ne serait pas « fiable » sous-entendu qui pourrait mourir...

Elle a ajouté que la capitale colombienne se trouvait en altitude et que mon cœur ne le supporterait pas. Cette dame n'ayant aucune connaissance de mon dossier médical se permettait de m'exclure purement et simplement du parcours d'adoption via cette association sur ces simples représentations de ce que pouvait être le syndrome de Marfan.

Plus tard, nous avons appris que notre dossier pour le placement d'un enfant pupille de l'état était passé en conseil de famille mais qu'il n'avait pas été retenu. On parle souvent de parcours du combattant lorsque l'on évoque l'adoption, c'est effectivement un peu le cas mais il s'agit surtout d'une course d'endurance car le temps est l'ennemi numéro 1. Par ailleurs, notre dossier était complet pour la Colombie ce qui voulait dire que nous avions la quasi-certitude qu'un enfant nous serait confié mais aucune idée sur la date.

S'agissant des différents entretiens que nous avons passés, nous avons eu le sentiment qu'il fallait être des parents déjà parfaits alors que nous n'avions aucune idée de quels types de parents nous serions. Un sentiment d'injustice se crée alors dans le sens où l'on se dit qu'aucune question n'est ainsi posée aux parents biologiques concernant l'éducation ou les valeurs qu'ils souhaitent transmettre à leurs enfants. Ce travail nous a sans aucun doute été à terme profitable mais il est très compliqué de répondre à toutes ces questions très intrusives nous mettant pour ainsi dire à l'épreuve. Ce parcours nous a fait beaucoup douter sur notre capacité à être parents et nous a renvoyés à cette autre injustice : nous serions peut être privés à jamais de goûter un jour au bonheur d'être parents et dépendions du bon vouloir des organismes nous entourant.

En 2010, lors d'une consultation Marfan estivale, le Pr Jondeau a décidé de me faire passer une scintigraphie de contrôle. Au vu des bons résultats assez inattendus de l'examen il m'a proposé de faire une nouvelle échographie et de présenter mon dossier en staff de cardiologie pour décider si oui ou non il me serait possible de mener à bien une grossesse. Quelques jours plus tard la bonne nouvelle tombait.

C'est finalement quelques mois après qu'une baisse de moral s'est faite sentir. Les mois passaient depuis l'arrêt de la pilule et rien ne se profilait... Une grossesse est enfin arrivée au printemps mais la seconde échographie réalisée montrait que le fœtus ne grossissait pas. Un curetage s'est alors avéré nécessaire. Cette expérience douloureuse m'avait cela dit permis de rencontrer un nouveau gynécologue, très à l'écoute et n'attendant pas les bras croisés que grossesse se fasse... Il a alors découvert que mes ovaires étaient micropolykystiques ce qui pouvait freiner un peu ma fertilité mais ne m'avait pas empêchée de tomber enceinte pour autant. Après un petit traitement par Duphaston et une prise de température quotidienne au réveil pendant quelques semaines, je suis retombée enceinte un peu plus d'un mois après mon curetage et cette fois pour de bon !

Lorsque l'on est atteint par le syndrome de Marfan, nous avons un risque sur deux de transmettre la maladie. La génétique ayant fait beaucoup de progrès il est possible d'avoir recours à un diagnostic préimplantatoire ou prénatale pour être certain de ne pas transmettre la maladie et lorsque l'on connaît sa mutation génétique. Lors de notre parcours d'adoption, nous avons été amenés à réfléchir sur le fait de se sentir en capacité d'accueillir un enfant dit « à particularité » cela sous entendait un enfant malade ou ayant un bec de lièvre par exemple. A condition que la pathologie ne soit pas trop invalidante, nous avons imaginé que nous pourrions accompagner un enfant de ce type. Aussi, je ne me voyais pas interrompre une grossesse vers 3 mois alors que celle-ci était très attendue. Le diagnostic préimplantatoire quant à lui est un parcours de nouveau compliqué et long dans sa mise en œuvre ou le côté un peu naturel de la grossesse disparaît puisqu'il s'agit d'un « bébé éprouvette ».

Nous avons donc décidé d'accueillir cet enfant avec ou sans syndrome de Marfan, sans passer aucunement par la génétique. Cette maladie là nous commençons à bien la connaître et un diagnostic précoce permettrait de vivre avec cette pathologie sans trop en souffrir.

Le suivi de ma grossesse s'est effectué à Bichat comme convenu avec le cardiologue et tout s'est bien déroulé hormis une sciatique carabinée. Le protocole « Maman Marfan » prévoyait une césarienne à 7 mois avec une anesthésie générale. C'est ce que j'appréhendais le plus cette anesthésie ainsi que le fait que je ne verrais pas notre fille tout de suite car elle serait conduite avant mon réveil en néonatalogie alors que je resterais sous surveillance dans un autre bâtiment en cardiologie pendant 24 heures. Ces heures ont été en effet difficiles car passé le bonheur d'apprendre qu'elle allait bien il me tardait de faire connaissance avec elle et les photos ramenées par mon mari ne me suffisaient pas ! Ce n'est que le lendemain après-midi que j'ai fait la connaissance de notre merveille ! Par ailleurs, les conditions de naissance et le fait que je ne pouvais pas allaiter ont permis à ce nouveau papa de prendre une place importante dès les premières heures de la vie de sa petite fille ! En effet c'est mon époux qui a pu prendre soin d'elle juste après sa naissance et ce jusqu'au lendemain.

Lou a fait de nous des parents, merci à toi d'être arrivée dans nos vies !

Nina (45)



Essais cliniques : danger ?

Pour rebondir sur une actualité récente mettant apparemment en cause un essai clinique qui a engendré un décès, nous allons analyser comment se déroule un essai clinique. Soulignons cependant que ce type d'événement est rarissime et que la quasi-totalité des essais cliniques se passent sans aucun problème

Qu'est-ce qu'un essai clinique et comment se déroule-t-il ?

Un essai clinique est une recherche biomédicale organisée et pratiquée sur l'Homme en vue du développement des connaissances biologiques ou médicales. Les essais cliniques portant sur les médicaments ont pour objectif, selon le cas, d'établir ou de vérifier certaines données **pharmacocinétiques** (modalités de l'absorption, de la distribution, du métabolisme et de l'excrétion du médicament), **pharmacodynamiques** (mécanisme d'action du médicament notamment) et **thérapeutiques** (efficacité et tolérance) d'un nouveau médicament ou d'une nouvelle façon d'utiliser un traitement connu. L'essai peut se faire chez le volontaire malade ou le volontaire sain.

Les essais de phase 1 sont conduits le plus souvent chez des volontaires sains et visent à évaluer la tolérance de la substance testée. Pour débiter, l'essai doit avoir obtenu un avis favorable du Comité de protection des personnes (CPP) et une autorisation de l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM).

Le CPP rend son avis sur les conditions de validité de la recherche, notamment au regard de :

- la protection des personnes, notamment la protection des participants ;
- l'adéquation, l'exhaustivité et l'intelligibilité des informations écrites à fournir ainsi que la procédure à suivre pour obtenir le consentement éclairé, et la justification de la recherche sur des personnes incapables de donner leur consentement éclairé ;
- la nécessité éventuelle d'un délai de réflexion ;
- la nécessité éventuelle de prévoir, dans le protocole, une interdiction de participer simultanément à une autre recherche ou une période d'exclusion ;
- la pertinence de la recherche, le caractère satisfaisant de l'évaluation des bénéfices et des risques attendus et le bien-fondé des conclusions ;
- l'adéquation entre les objectifs poursuivis et les moyens mis en œuvre ;
- la qualification du ou des investigateurs.
- les montants et les modalités d'indemnisation des participants ;
- les modalités de recrutement des participants.

Pendant toute la durée de l'essai, l'ANSM est tenue informée des effets indésirables graves et inattendus pouvant être liés au médicament expérimental et de tout fait nouveau lié à la recherche susceptible de remettre en cause la sécurité des personnes se prêtant à la recherche ; elle peut prendre toute décision concernant ces essais (suspension, interdiction).

L'objectif, les conditions de réalisation et de déroulement de l'essai, les modalités d'inclusion, d'information, de traitement et de surveillance des personnes participant à l'essai par les médecins investigateurs et les procédures de recueil des informations sur l'efficacité et la tolérance des médicaments sont notamment définis dans un protocole préétabli.

Qu'est-ce qu'un promoteur ?

Le promoteur est la personne physique ou morale qui prend l'initiative de l'essai clinique. Il peut être un laboratoire pharmaceutique (français ou étranger), un prestataire de service, une association, un établissement de soins, une personne physique (par exemple un médecin).

Qu'est-ce qu'un investigateur ?

L'investigateur dirige et surveille la réalisation de l'essai clinique. Pour les essais cliniques de médicaments c'est un médecin justifiant d'une expérience appropriée. Pour les essais cliniques concernant le domaine de l'odontologie, un chirurgien dentiste conjointement à un médecin justifiant d'une expérience appropriée, peut exercer la direction et la surveillance de la recherche.

Qu'est-ce qu'un investigateur coordonnateur ?

Lorsque le promoteur confie la réalisation d'un essai clinique à plusieurs investigateurs (essais multicentriques), il désigne parmi ceux-ci un investigateur coordonnateur.

Quelle information doit être apportée aux personnes qui participent à un essai clinique ?

Un essai clinique ne peut être mené sans information pré-

alable de la personne sur laquelle est mené l'essai et sans qu'elle ait donné son consentement éclairé. Avant d'accepter ou de ne pas accepter de participer à un essai clinique, la personne est informée par le médecin qui dirige l'essai ou un médecin qui le représente :

- de l'objectif, de la méthodologie et de la durée de la recherche ;
- des bénéfices attendus, des contraintes et des risques prévisibles, y compris en cas d'arrêt de la recherche avant son terme ;
- des éventuelles alternatives médicales ;
- des modalités de prise en charge médicale prévues en fin de recherche, si une telle prise en charge est nécessaire, en cas d'arrêt prématuré de la recherche, et en cas d'exclusion de la recherche ;
- de l'avis favorable du CPP et de l'autorisation de l'ANSM;
- de son droit d'avoir communication, au cours ou à l'issue de la recherche, des informations concernant sa santé, qu'il détient ;
- le cas échéant, de l'interdiction de participer simultanément à une autre recherche ou la période d'exclusion prévue par le protocole et son inscription dans le fichier national ;
- de son droit de refuser de participer à une recherche ou de retirer son consentement à tout moment sans encourir aucune responsabilité ni aucun préjudice de ce fait.

Les informations communiquées sont résumées dans un document écrit remis à la personne. Le consentement est donné par écrit. Pour chaque essai clinique, il existe des critères spécifiques d'inclusion des participants dans l'essai. Ces critères sont en général basés sur l'âge, la maladie et les antécédents médicaux de la personne. Les critères d'inclusion ne sont pas destinés à rejeter une personne à titre personnel mais ils sont destinés à sélectionner les participants de façon appropriée afin de ne pas leur faire encourir de risques excessifs s'ils sont amenés à réaliser l'essai.

Chronologie de l'essai clinique incriminé

L'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) a été informée le 14 janvier 2016 d'effets graves observés chez des volontaires sains inclus dans un essai clinique. Ces effets ont conduit à l'hospitalisation de six d'entre eux, dont un en réanimation en état de mort cérébrale. Il s'agit d'un événement exceptionnel. L'essai clinique de phase I, a été immédiatement interrompu.

L'essai clinique a été autorisé le 26 juin dernier par l'ANSM et reçu un avis favorable du Comité de Protection des Personnes le 3 juillet 2015. La molécule étudiée, aux propriétés potentiellement antalgiques, agit sur un neurotransmetteur endogène. L'essai était composé de deux phases initiales pour lesquelles aucun effet indésirable grave n'a été rapporté. La troisième phase visait à une administration en doses multiples. L'apparition des effets indésirables graves a eu lieu lors de l'administration de la dose testée la plus

élevée chez six volontaires. Le laboratoire promoteur en a informé l'ANSM et la société responsable de la mise en œuvre de l'essai, de son interruption. L'ANSM a diligenté dès aujourd'hui une inspection.

C'est un document assez bref de trois pages, mis en ligne par l'Agence nationale de la santé et de la sécurité du médicament, l'ANSM. Il retrace la chronologie de l'évaluation et du déroulement de l'essai clinique promu par le laboratoire, et par le centre de recherche biomédicale à Rennes.

L'ANSM avait demandé des modifications

Il y apparaît d'abord que le dossier de demande d'Autorisation d'Essai Clinique a été étudié et validé par l'ANSM deux mois après que le laboratoire l'a déposé. Durant ces deux mois, la demande « a fait l'objet d'une évaluation sur le plan préclinique (évaluation sur l'animal), clinique et sur la qualité pharmaceutique. » Pendant cette période, « des échanges ont eu lieu avec le promoteur et des modifications du protocole ont été demandées par l'ANSM. »

Fin juin dernier, suite aux modifications apportées, l'Agence du médicament autorise l'essai. Quelques jours après, le Comité de protection de l'Ouest de Brest donne à son tour son accord à cet essai.

Le 9 juillet 2015, est lancé, à Rennes, la phase 1 de l'essai clinique portant sur le médicament, un médicament administré aux volontaires sous forme de gélule. Si le document, mis en ligne par l'ANSM, n'apporte pas d'explication quant à l'origine de l'accident, il souligne toutefois que :

- l'essai semble s'être déroulé conformément au protocole validé par l'agence du médicament elle-même;
- début octobre 2015: 8 volontaires ont reçu, en une seule prise, une dose deux fois supérieure (100 mg) à celle administrée aux volontaires hospitalisés, sans qu'apparaissent des effets indésirables. Cela pourrait notamment accréditer la thèse d'un relargage brutal, dans le corps, des doses de médicament, qui se seraient accumulées dans l'organisme (graisse, par exemple) au fur et à mesure des prises quotidiennes.

D'autres enquêtes attendues sous-peu

Interrogée le jeudi 28 janvier sur France Info, Marisol Touraine a indiqué qu'elle attendait, sous peu, les premières conclusions de l'enquête confiée à l'Inspection générale des affaires sociales (Igas). Au total, 3 enquêtes sont menées conjointement suite au décès d'un volontaire et à l'hospitalisation de 5 autres: deux enquêtes sanitaires, menées par l'ANSM et par l'Igas, ainsi qu'une enquête judiciaire.



La fatigue chez les Marfan

Pour son mémoire d'ergothérapeute, Sarah Dufrière a choisi «la fatigue chez les Marfan». Près de 200 personnes concernées par le syndrome ont répondu aux questionnaires, promus par l'association et les différents centres spécialisés Marfan.

Cette étude est exploratoire. Ses conclusions sont des tendances, des pistes à vérifier ; elles ne peuvent pas être aussi précises qu'une recherche menée pendant plusieurs années. Néanmoins, elle est utile comme point de départ, notamment dans la mesure où ce sont les patients qui se sont exprimés.

La fatigue dans le syndrome de Marfan ?

Un des objectifs de l'étude était de faire décrire à chacun sa fatigue. Bien sûr il en ressort des éléments éminemment personnels (de la même façon que chacun supporte plus ou moins un même degré de douleur). Mais on peut souligner quelques points.

83% des personnes se sont déclarées fatiguées, 1 sur 2 indiquait une fatigue chronique (durée supérieure à 6 mois) ; proportion près de deux fois plus importante que dans la population. Dernier point, significatif du Syndrome semble-t-il, la fatigue chronique apparaîtrait dès l'enfance, pour 12%.

Deux grandes catégories de patients apparaissent : ceux qui parlent d'une fatigue d'origine physique, et ceux qui la relient à une grande difficulté de concentration alors qu'aucune de leurs fonctions cérébrales n'est altérée. Enfin 20% décrivent des symptômes ressemblant à ceux d'une dépression-mais n'y font qu'y ressembler (ceci étant, s'en assurer est nécessaire afin éventuellement de se faire aider).

Peut-on cerner les facteurs de cette fatigue ?

Les douleurs viennent en tête bien sûr. La plupart du temps, elles sont d'ordre rhumatologique (dos, cou, articulations). Elles peuvent être aussi musculaires, tendineuses ou se manifester par des migraines et des maux de tête.

Par contre, il n'y aurait aucun lien entre les dilatations aortiques, opérées ou non, et la fatigue. Dans le contexte des traitements cardiovasculaire, les bêtabloquants sont susceptibles de causer de la fatigue – effets secondaires connus, mais pas du tout automatiques.

Quant aux activités physiques, certains se disent limités par les bêtabloquants et donc les évitent, d'autres au contraire

n'éprouvent pas de difficultés particulières. Parfois, souvent(?), la peur de faire un effort physique conduit simplement à un manque d'entraînement.

Des activités physiques raisonnables peuvent même redonner de l'énergie... Pas de règle donc, et la difficulté est bien là. Mais, soulignons que pour une maladie très fatigante, la sclérose en plaques, une demi-heure d'activité physique modérée et adaptée, de type endurance, plutôt le matin, permettrait progressivement de diminuer la fatigue par un regain de tonus.

La fatigue peut-être également directement causée par un sommeil insuffisant, des quantités de travail trop importantes et/ou un trajet pour aller à son travail trop long ou compliqué.

25% des personnes témoignent de difficultés – essentiellement par manque de temps, notamment en raison d'un lever difficile – pour assurer leurs soins d'hygiène et d'apparences (car plus lentes à effectuer les gestes du quotidien). De même pour les soins de santé : gérer le sommeil, le lever, les trajets pour le travail sans oublier les rendez-vous médicaux, est loin d'être reposant !

Enfin, 70% estiment que la fatigue limite leurs activités de loisirs, et 39% leurs relations sociales.

Nous serions incomplets de ne pas souligner qu'une diminution – voire la perte – de la motivation est fatigante par elle-même... «S'obliger» à une vraie pause détente quotidienne peut être un plus. Se changer les idées par des jeux de société ?

Alors quelles pistes pour mieux gérer la fatigue ?

Les conseils et recommandations sont nombreux. D'un apprentissage gestuel pour s'économiser à une activité physique adaptée- des petites ballades...-, à des traitements anti douleurs ou à des pratiques corporelles douces, ... Etablir des priorités, simplifier des tâches, déléguer des tâches, etc... Tout cela, vous le savez, mais ce n'est pas toujours aisé à mettre en pratique.

Une chose est sûre : plus que quiconque, nous avons des règles à suivre (traitements, rendez-vous médicaux, etc...).

C'est lassant à force ? Oh que oui ! N'empêche, nous ne pouvons que vous encourager à en suivre de nouvelles pour tenir tête à la fatigue.

Vous manquez d'idées ou celles que vous avez mises en place sont peu efficaces ?

L'association est sûre que certains ont trouvé des astuces pour les aider à gérer la fatigue. Elle propose un partage d'expériences concrètes au travers d'une rubrique dans le bulletin : *Mes trucs antifatigues*.

Aménagement de votre aire de « travail » (le bureau, la cuisine...), pratiques d'exercices physiques simples (par exemple à partir de respirations), mettre en place un enchaînement précis dans des tâches quotidiennes, etc. Ne vous faites pas de censure : ce que vous considérez comme peu important pour vous aidera peut-être quelqu'un d'autre.



ÉCRIVEZ-NOUS !

Alimentez la rubrique « Mes trucs antifatigues ».

Mail : afsma.vivremarfan@gmail.org



TÉMOIGNAGE

Comment se « démarfaniser » ?

Cette histoire, je me la fais murir en dedans depuis quelques temps déjà. C'est un peu une histoire de grand écart...

Mèfi * ! Nous devons tous arriver à Vivre Marfan du mieux possible et sans avoir des cacarinettes dans la tête, avec plein d'espoir à la clef pour gérer notre vie quotidienne avec une brave patience.

Par moment, on voudrait bien l'oublier un peu cette galère de syndrome qui squatte l'encéphale, se l'accrocher au vestiaire et partir en balade les mains dans les poches. Beau programme de survie...

Mais vlan, coquin de sort, retour du boomerang car c'est bien lui qui nous programme. Janvier, mois d'échange des vœux : « Bonne année, bonne santé, beaucoup de sérénité... et surtout plus de mal aux pieds ! » C'est que, ma naine, nous ne sommes pas des bipèdes mais plutôt des « dolopèdes »...

On prend son nouvel agenda tout neuf pour retranscrire ses futurs rendez-vous médicaux... et là, peuchère, quelle panade : le cardio et sa panoplie d'échographies, d'IRM qui donnent l'estoumagade*, l'ophtalmo et sa farandole de collyres pour l'œil tribord et l'œil bâbord, le cristallin qui se balance, la rétine en biberine... l'orthopédiste qui revisite les pieds pareils comme les miens... le kiné qui boulègue * nos muscles raplapla avec douleurs à tous les étages...

Et, Bonne Mère, pages après pages, voilà l'agenda qui se remplit tout seul bien vite ! Comment faire pour garder son syndrome accroché à ce vestiaire, véritable sas de « démarfanisation » ... avec de la bonne volonté pour se soigner sans avoir le cœur gonfle, sans penser continuellement à sa petite personne... pardon, sa grande carcasse ? Et voilà, il est là le grand écart !

Alors, mon gâri, boulégan, passe vite par la case vestiaire et languis-toi de voir le monde autour de toi avec un regard bien plus meilleur :

Une belle journée avec du soleil qui réchauffe le dos... zieute un peu la beauté de ce bouquet de fleurs... chez le kiné, il y aura un tas de collègues marrants et, c'est sûr, on va s'estrasser de rire... ce pan-bagnat me fait les yeux doux, donne-moi le qu'on se le partage (et les bougnettes d'huile d'olive aussi !)... ce bon bouquin à terminer s'il me reste encore un peu de cerveau disponible...et patin-couffin *...

Vaï, faut relativiser le bon et le moins bon et s'entourer de petits bonheurs à arranger autour de soi comme de doux coussins sur lesquels on pourra s'appuyer pour souffler un moment... avant de repartir en guerre pour Vivre Marfan...

Allez, zou, faï tira * et longo maï * !

La Mouette rieuse



Le Mucem à Marseille

Lexique marseillais

Mèfi ! = Attention !

Estoumagade = vive émotion qui retourne l'estomac.

Bouléguer = bouger, remuer, s'agiter.

Patin-couffin = etc...

Faï tira ! = continue !

Longo maï = que cela dure encore longtemps.



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

Marseille
CHU – Hôpital de la Timone Enfants
Département de Génétique Médicale (consultation MARFAN)
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 (Syndrome de Marfan)
Service de Cardiologie
Dr. Yves Dulac
Tél. : 05 34 55 85 97 ou 05 34 55 85 96

DONS, ADHÉSIONS : AIDEZ-NOUS A VOUS AIDER !

BULLETIN D'ADHÉSION À L'AFSMA 2016

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

- Je souhaite :
- Devenir membre de l'AFSMA 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 l'AFSMA 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.