

VIVRE MARFAN

Bulletin n°55 - avril 2015

Nous évoluons dans un environnement sociétal complexe et changeant qu'il faut en permanence surveiller et interpréter afin d'y trouver de nouveaux gisements de connaissances et de pistes d'évolution. Notre association n'échappe pas à cette règle. Elle sera d'autant plus efficace qu'elle comprend le monde qui l'environne et sait s'y adapter.

Avec le lancement de cette nouvelle formule, nous affichons notre volonté de renforcer notre mission auprès de vous, adhérents, médecins, chercheurs et plus largement tout public concerné par les syndromes de Marfan et apparentés, pour vous permettre d'agir « en conscience » et faire face aux changements, aux nouveautés scientifiques. Aujourd'hui plus que jamais, VivreMarfan, porte bien son nom.

Pour fêter nos 20 ans d'existence, nous avons pensé qu'il était temps de changer de formule, plus claire, plus structurée. Une nouvelle identité visuelle résolument modernisée pour un positionnement dynamique tourné vers l'avenir.

Dans ce numéro pourtant pas beaucoup de place aux nouvelles rubriques tant la part réservée au contenu scientifique du 9^e symposium du mois de septembre dernier, à Paris, est importante. Ce compte rendu, non exhaustif, est à la fois dense et important. Il pourra peut-être paraître très « technique » à certains d'entre nous. C'est vrai, et pourtant comment faire autrement ? Il est important que vous puissiez l'avoir et, le cas échéant, le montrer à votre médecin pour lui demander des éclaircissements. Ce bulletin démontre le dynamisme de la recherche dans le syndrome de Marfan et est porteur d'espoirs pour les années à venir.

Et sachez que nous continuerons de vous apporter des éclairages sur des sujets au cœur du monde Marfan, mais aussi de l'amélioration de la qualité de vie !



ACTUALITÉS P.2

DOSSIER MÉDICAL P.4

VIE PRATIQUE P.9

VOS QUESTIONS P.10

NOS ASTUCES P.11

RECRUTEMENT P.11

FOCUS

→ **Un dimanche au Jardin des plantes**

→ **Rappel de la convention AREAS**

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

→ **19^{ème} rendez-vous annuel : Les 20 ans de l'AFSMa !**



ACTUALITÉS

Un dimanche au jardin des plantes

Voici tout ce que vous pourrez découvrir en plein cœur de Paris, si vous avez eu la bonne idée de vous inscrire au Week-end anniversaire de l'AFSma, le 6 et 7 juin 2015. Plus de 100 personnes déjà inscrites : la garantie d'échanges fructueux.

Le Jardin des Plantes a été créé il y a quatre siècles. Il a pour vocation de réunir et étudier des collections végétales du monde entier.

La Ménagerie du Jardin abrite plus d'un millier d'animaux, de la mygale à l'orang-outan, du petit panda à la tortue géante. Un tiers d'entre eux représente des espèces menacées d'extinction. Ce zoo, l'un des plus anciens du monde, a conservé une architecture chargée d'histoire tout en créant des enclos paysagers adaptés à chaque espèce.

Les Galeries d'Anatomie Comparée et de Paléontologie
Inaugurées en 1898, ces galeries feront la joie des amateurs d'os en tout genre ! Elles nous offrent le spectacle de deux mondes complémentaires : les vertébrés actuels et les êtres vivants disparus de la planète.

La Galerie d'Anatomie Comparée

Avec près d'un millier de squelettes, elle nous propose un tour d'horizon sur la classification des vertébrés actuels. Le plus grand spécimen exposé est un rorqual qui mesure près de 20 mètres de long !

La Galerie de Paléontologie

Elle nous permet de découvrir une fabuleuse collection de fossiles de vertébrés et d'invertébrés qui retrace plus de 600 millions d'années de l'histoire de la Vie (attention, la galerie



se trouve au 1^{er} étage). A ne pas manquer : le moulage de Diplodocus, une des vedettes du Jardin des Plantes depuis des décennies !

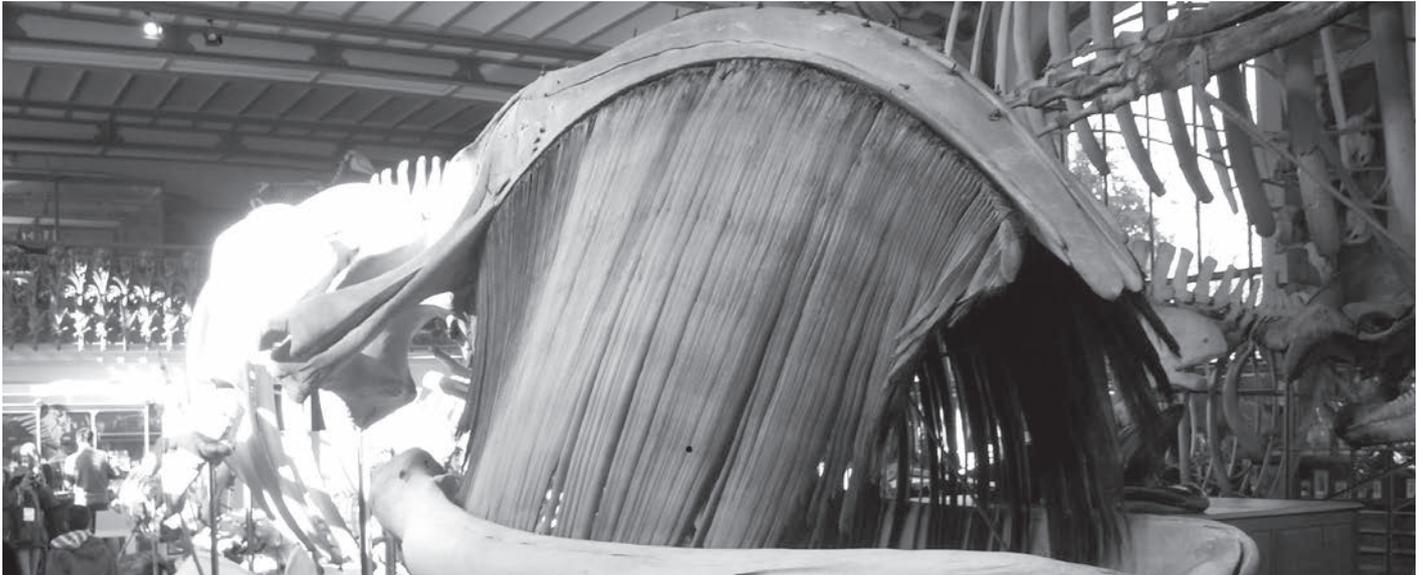
La Grande Galerie de l'Évolution

Située dans l'ancienne Galerie de Zoologie inaugurée en 1889, la Grande Galerie de l'Évolution expose la diversité du vivant dans une mise en scène grandiose et audacieuse. Squelette de baleine suspendu dans les airs, animaux naturalisés avec netteté et un réalisme saisissants, nous découvrirons sur 6 000 m², la diversité des espèces qui peuplent les océans ainsi que les milieux terrestres comme la savane africaine, la forêt guyanaise, les pôles ou les déserts. Ce parcours, sur quatre niveaux, nous invite à comprendre le rôle de la biodiversité et de la responsabilité de l'homme envers la nature.

La Galerie des enfants

Situé au premier étage de la Grande Galerie de l'Évolution, ce nouvel espace est destiné aux enfants de 6 à 12 ans. La biodiversité et les problèmes environnementaux y sont abordés de façon concrète et ludique. Des dispositifs variés sollicitent tous les sens ; près de 400 spécimens naturalisés, des sculptures d'animaux à toucher, plusieurs dispositifs interactifs et de nombreuses animations. Les enfants découvrent l'étonnante diversité des plantes et des animaux à travers





trois milieux : la ville, la rivière et la forêt tropicale. Une partie est consacrée à la planète et à son avenir. Nous pouvons également visiter une exposition passionnante : « Sur la piste des grands singes ». Les scientifiques nous font partager leur travail sur le terrain : la vie des grands singes au sein de la forêt tropicale ainsi que les graves menaces qui pèsent sur eux.

La Galerie de Minéralogie et de Géologie

Elle a été rénovée et nous propose, après quatre années de fermeture, une exposition intitulée « Trésors de la Terre ». Nous pouvons y découvrir la richesse du monde minéral, la formation des minéraux, la diversité de leurs couleurs et de leurs formes. Pour cela 600 minéraux sont exposés, parmi lesquels des cristaux géants uniques au monde et des pierres précieuses, côtoient des météorites venus des confins de l'espace. Un parcours élaboré avec le concours des scientifiques du Muséum permettra de trouver des réponses précises à de nombreuses questions comme : Que sont les minéraux ? D'où viennent-ils ? Comment grandissent-ils ? Autant de découvertes scientifiques essentielles pour la compréhension du monde et les origines du système solaire.

Les Grandes Serres

Elles ont été rouvertes en 2010. Elles nous immergent dans l'univers végétal de toute la planète. Nous entrons dans la forêt tropicale, poursuivons dans les zones arides et désertiques, découvrons ensuite la flore de la Nouvelle-Calédonie et enfin nous achevons notre visite dans la serre de l'Histoire des plantes au cours des temps géologiques. Le Jardin des Plantes nous propose également une promenade à travers le Jardin Alpin ainsi qu'un petit jeu de piste qui permettra aux enfants de découvrir ce lieu de manière ludique.

L'association proposera également des jeux pour la Galerie d'Anatomie Comparée et la Grande Galerie de l'Évolution.



Informations pratiques

- Une table à langer est disponible dans les toilettes du 1^{er} étage de la Grande Galerie de l'Évolution ainsi que dans ceux de la Ménagerie.
- Le Jardin des Plantes prête des fauteuils roulants au pavillon d'accueil (place Valhubert, près du métro Austerlitz) et à la Grande Galerie de l'Évolution (près du métro Censier-Daubenton). Tél. : 01 40 79 56 01

Voici donc une journée passionnante qui nous attend le 7 juin 2015. Nous aurons aussi le plaisir de nous retrouver tous ensemble au moment du repas. Des tables de pique-nique sont accessibles dans le jardin.

Alors, dépêchez-vous de vous inscrire si vous ne l'avez pas déjà fait !



Compte rendu du 9^e symposium international du syndrome de Marfan et apparentés

Le symposium international du syndrome de Marfan et apparentés s'est déroulé du 25 au 27 septembre 2014 à Paris. Cette 9^{ème} édition a remporté un énorme succès avec un record de participation des chercheurs qui sont venus du monde entier. L'objectif de ce congrès a été de présenter les nouvelles avancées scientifiques en matière de compréhension, de gestion et de traitement de la maladie. Un effort particulier a été réalisé pour intégrer à la fois des conférences portant sur des recherches cliniques et sur des recherches fondamentales. Les présentations scientifiques se sont articulées autour de 12 sessions avec des thématiques très variées afin d'obtenir un aperçu global de toutes les recherches menées à travers le monde.

Ce symposium a été organisé par l'AFSMa (France), la fondation Marfan (USA), les Professeurs Catherine Boileau et Guillaume Jondeau (Hôpital Bichat, Paris). Un grand merci à Mylène Zarka-Prost-Dumont pour avoir rédigé ce compte rendu.

Session 1 : Etude sur le Losartan

Historique

En 2006, Habashi et ses collaborateurs ont démontré que le Losartan à forte dose permettait de diminuer la vitesse de dilatation de l'aorte ascendante chez un modèle de souris atteintes du syndrome de Marfan. Depuis, plusieurs études cliniques chez l'homme ont été développées afin d'étudier l'efficacité du Losartan chez les patients atteints du syndrome de Marfan.

Etude Losartan sans groupe contrôlé

En 2008, Brooke et ses collaborateurs ont démontré dans une cohorte pédiatrique Marfan que le Losartan permettrait de diminuer progressivement la dilatation de l'aorte ascendante. En 2013, Pees et ses collaborateurs ont également publié une étude, réalisée sur une cohorte de jeune Marfan, où le Losartan conduisait à une amélioration au niveau de tous les segments proximaux de l'aorte.

Etude de la combinaison Losartan + β bloquants vs β bloquants

En 2013, l'étude pédiatrique taïwanaise a révélé que la com-

binaison du Losartan + β bloquants serait plus efficace que les β bloquants seuls dans la progression de la dilatation de l'aorte ascendante.

Etude du Losartan vs β bloquants

En 2014, Mueller et ses collaborateurs ont observé, dans une plus grande cohorte de jeunes Marfans, un effet similaire entre le Losartan et les β bloquants.

Etude du Losartan vs placebo

L'étude clinique COMPARE (Pays-bas), dont les résultats ont été publiés en 2013, démontre dans une cohorte d'adultes atteints du syndrome de Marfan, que le Losartan permettrait de diminuer la dilatation de l'aorte ascendante.

L'étude SARTAN réalisée en France est terminée et les résultats finaux seront prochainement publiés. Cette étude est :

- multicentrique (étude menée dans différents centres en France)
- randomisée (les patients ont reçu au hasard le Losartan ou un placebo)
- double aveugle (ni le médecin, ni le patient, ne connaissait le traitement reçu)
- versus placebo (le placebo est un médicament qui ne contient aucun principe actif)



Réception des scientifiques à leur arrivée



Session 1 - Étude sur le Losartan avec le Pr G. Jondeau

Cette étude a nécessité l'inclusion de 300 patients atteints du syndrome de Marfan selon les critères de Ghent. Ce type d'essai clinique a pour objectif de réellement déterminer l'efficacité du traitement. Les critères qui ont permis aux scientifiques de juger d'un bénéfice potentiel étaient : l'évolution du diamètre aortique et la survenue d'événements tels que la dissection aortique. Cette étude n'a pas permis de démontrer une efficacité du Losartan sur l'évolution du diamètre de l'aorte, ainsi que sur la survenue d'évènements.

Une méta-analyse, c'est-à-dire une étude globale incluant les différentes études de plusieurs pays, est prévue afin de mieux éclaircir le bénéfice potentiel des sartans.

Session 2 : Avancée scientifique dans le domaine de la chirurgie aortique

Comparaison de deux techniques pour le remplacement de la racine aortique V-SARR versus CVG

L'objectif de cette étude a été de comparer les résultats obtenus après remplacement de la racine aortique selon deux méthodes : V-SARR (conservation de la valve aortique) et CVG (valve aortique artificielle). 316 patients atteints du syndrome Marfan ont été inclus dans cette étude entre 2005 et 2010 dans différents centres d'étude. 239 patients (76%) ont été opérés selon la méthode V-SARR, et 77 (24%) selon la méthode CVG. Lorsque l'on compare ces deux techniques 1 an après l'opération, aucune différence n'est observée pour la mortalité et les effets secondaires majeurs. En revanche, 7% des patients opérés avec la méthode V-SARR ont eu une insuffisance aortique, contre 0% avec la méthode CVG. Un suivi des patients à plus long terme sera nécessaire afin de réellement pouvoir comparer ces deux méthodes.

Indication pour la réparation aortique endovasculaire chez les patients atteints d'anévrisme de l'aorte thoracique

Ces dernières années, le remplacement prophylactique de la racine aortique a permis d'augmenter l'espérance de vie des patients atteints du syndrome de Marfan. Conséquence : cela a conduit à une forte augmentation des interventions au

niveau de l'aorte ascendante et de l'aorte thoracique. Les données actuelles suggèrent que, dans ces circonstances, l'utilisation de la réparation aortique endovasculaire est une méthode faisable et sans danger. Bien qu'elle ne soit pas la stratégie de référence, elle permet d'obtenir des résultats acceptables chez certains patients à moyen terme.

Médecine personnalisée pour le remplacement de la racine aortique : la méthode PEARS

Les travaux du Dr Treasure récemment publiés dans le journal scientifique HEART en 2014, ont permis une grande avancée scientifique pour le traitement du syndrome de Marfan. Le principe de cette technique innovante est de pouvoir reproduire la forme exacte de la racine aortique pour chaque patient et de créer un support physique qui va venir parfaitement épouser sa forme (figure ci-dessous). L'avantage de cette méthode est la conservation de la valve aortique et de son architecture naturelle. Dans cette étude, 30 patients inclus entre 2004 et 2011 ont reçu cette intervention chirurgicale. Aucun des événements suivants n'ont été retrouvés chez ces patients : mortalité post-opératoire, réintervention sur la racine aortique, endocardite et maladie thromboembolique. Cette médecine personnalisée semble très prometteuse et a déjà reçu l'approbation du British National Institute for Health and Care Excellence.



Treasure et al., 2014

Session 3 : Avancée scientifique dans le domaine de l'ophtalmologie

Ectopie du cristallin et syndrome de Marfan

Cette étude belge avait pour objectif de caractériser les atteintes oculaires de type ectopie du cristallin dans le syndrome de Marfan. Elle a permis de démontrer que 80% des patients atteints du syndrome de Marfan ont un certain degré d'ectopie du cristallin et ont également, pour la majorité, de la myopie. Une augmentation de la longueur axiale et une cornée plate sont retrouvées chez un peu moins de 30% des patients.



Les mutations présentes dans la fibrilline 1 sont responsables de 75% des ectopies du cristallin aussi bien pour les patients atteints du syndrome de Marfan que pour ceux atteints d'ectopie du cristallin isolée. Cela démontre que les analyses moléculaires sont indispensables pour un bon diagnostic.

Etude de corrélation génotype/phénotype dans une population de taïwanais atteints du syndrome de Marfan

Cette étude avait pour objectif d'établir une corrélation entre le génotype (mutation de la fibrilline 1) et le phénotype (manifestations cliniques) dans une population de Taïwanais atteints du syndrome de Marfan. Entre 2007 et 2013, 125 patients atteints du syndrome de Marfan avec une mutation de la fibrilline 1 ont été inclus dans cette étude. 85 mutations différentes ont été retrouvées dont la plupart localisés entre les exons 11 et 24 (28%), les exons 25-40 (22%), dans le « domaine cbEGF » (63%) et dans le domaine TGF β BP (19%). Cette étude a permis de démontrer que les mutations présentes entre les exons 11 et 24 sont associées à des manifestations oculaires majeures. Celles retrouvées entre les exons 41-57 conduisent principalement à des manifestations cardiovasculaires majeures et à des atteintes du squelette. Ces travaux ont permis de montrer l'importance d'établir des liens entre le diagnostic génétique et les manifestations cliniques, bien que cela soit extrêmement difficile en raison de la variabilité des signes cliniques.

Session 4 : Atteintes osseuses et syndrome de Marfan

Croissance du squelette chez les enfants atteints du syndrome de Marfan

Cette étude a été menée en France afin de mieux comprendre l'évolution de la croissance du squelette chez les enfants atteints du syndrome de Marfan. Elle a nécessité l'inclusion de 259 enfants atteints du syndrome de Marfan avec une mutation dans le gène codant pour la fibrilline 1. Les enfants Marfan, filles ou garçons, ont tous une taille supérieure à la normale indépendamment de l'âge. La moyenne d'âge pour le début de puberté est significativement plus faible pour les enfants Marfan comparée à la normale (10 ans pour les filles, et 12 ans pour les garçons). La prévalence des manifesta-



tions cliniques au niveau du squelette varie avec l'âge. Pour exemple, les déformations du pectus augmentent de 43% à 62% de l'âge de 0-6 ans à 15-17 ans. Il existe une grande variabilité des manifestations cliniques au niveau du squelette, mais la taille semble être un premier critère de diagnostic pour le syndrome de Marfan dans la population générale. Il serait intéressant de pouvoir établir une courbe standard de croissance pour les enfants Marfan afin d'essayer de prédire la taille définitive d'un enfant atteint.

La dysplasie acromélique est causée par des mutations dans FBN1, ADAMTS10, et ADAMTSL2

La dysplasie acromélique désigne un groupe de maladies qui est composé du syndrome de Weill-Marchesani, de la dysplasie geleophysique, de l'acromicrie et du syndrome de Myhre. Elle est caractérisée par une petite taille, des petits membres et une mobilité des articulations diminuée. Des mutations dans le gène codant la fibrilline 1 ont été retrouvées pour la forme dominante du syndrome de Weill-Marchesani, et des mutations dans le gène codant pour ADAMTS10 pour la forme récessive. Des mutations dans le gène codant pour ADAMTSL2 ont été identifiées pour la forme récessive de la dysplasie geleophysique. Pour la forme dominante de la dysplasie geleophysique et pour l'acromicrie, des mutations dans les exons 41-42 de la fibrilline 1 ont été retrouvées. Ces travaux suggèrent que ces mutations peuvent conduire à une dérégulation dans la voie de signalisation du TGF- β qui est essentielle pour le développement osseux.

Phénotype osseux chez les enfants et les jeunes adultes atteints du syndrome de Marfan

L'objectif de cette étude a été d'évaluer la densité minérale osseuse et les marqueurs du remodelage osseux chez les jeunes Marfan. Elle a été réalisée à partir de 44 enfants et de 18 jeunes adultes répondant aux critères de Ghent. Les marqueurs du remodelage osseux n'étaient pas modifiés comparés à la population normale. En revanche, les patients atteints du syndrome de Marfan avaient une densité minérale osseuse au niveau du rachis lombaire significativement diminuée. L'évaluation de la masse osseuse semble donc être importante pour le suivi des enfants atteints du syndrome de Marfan.

Session 5 : Avancées scientifiques dans le domaine de la recherche cardiovasculaire dans les syndromes de Marfan et apparentés

Une nouvelle méthode pour détecter la dilatation aortique

Z-SCORE CALCULATION

Different methods are used for aortic root dilatation in different publications (eg diastolic versus systolic measurement, inner to inner or leading edge to leading edge diameters). One should take into account these differences when choosing a formula to calculate Z-scores. Aortic root refers to the measurement at the sinuses of Valsalva.

Children Adults

Aortic Root Z-Scores for Children

For patients up to 25 years of age; utilizing systole, inner to inner edge measurement of the sinuses of valsalva according to Colan SD et al. J Am Coll Cardiol 2006;47:1858-65)

Height (cm) :

Weight (kg) :

BSA : 0.00

Ao Root et sinuses of Valsalva (in cm) :

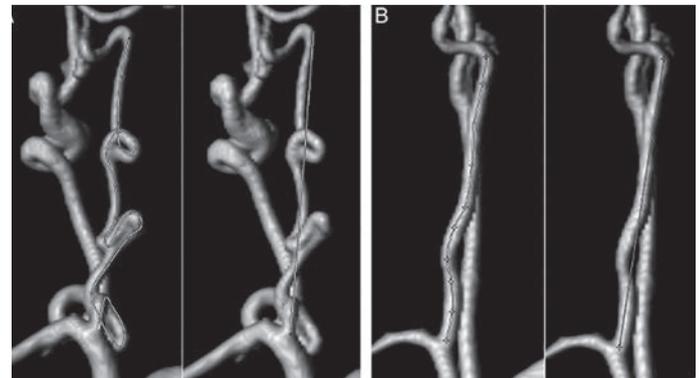
Z-Score: 0

Pour évaluer la sévérité de dilatation de l'aorte thoracique, il est nécessaire de connaître quelle est la définition d'un diamètre de l'aorte normal. Grâce à un modèle mathématique reposant sur l'âge, le sexe et la taille, il est maintenant possible de déterminer une valeur théorique normale exprimée en Zscore (un Zscore étant une valeur représentant une différence par rapport à une population donnée). Les résultats de cette étude montrent qu'une différence de 1,96 entre la valeur théorique et la valeur réellement mesurée au niveau des sinus de Valsalva, peut refléter une dilatation aortique. Le simulateur de Zscore est accessible sur le site de la fondation Marfan <http://www.marfan.org/dx/zscore>.

La tortuosité de l'artère vertébrale comme nouveau critère prédictif d'accidents cardiovasculaires

L'index de tortuosité de l'artère vertébrale calculé par imagerie est proposé comme un critère permettant d'évaluer l'apparition d'accidents cardiovasculaires. Cette étude, réalisée sur une population âgée de moins de 50 ans, démontre qu'une augmentation de la tortuosité de l'artère vertébrale est associée à une dissection précoce de l'aorte thoracique. L'augmentation de la tortuosité est retrouvée principalement chez les patients atteints des syndromes de Marfan et de Loeys-Dietz, et représente un critère permettant de prédire les accidents cardiovasculaires.

Morris et al., 2011



Syndrome de Loeys-Dietz

Contrôle

Caractérisation de la survenue de problèmes cardiaques chez des patients atteints du syndrome de Marfan et diagnostiqués durant l'enfance

Cette étude a été réalisée à partir de 465 patients atteints du syndrome de Marfan et diagnostiqués avant l'âge de 18 ans. Elle avait pour objectif de mieux comprendre l'occurrence d'apparition des problèmes cardiaques dans cette population. Un évènement cardiovasculaire est survenu chez 25 patients (5,4%), et parmi ceux-ci : 4,3% ont reçu une chirurgie prophylactique de l'aorte, 0,6% ont eu une dissection aortique et 0,4% sont décédés. Une intervention chirurgicale a été réalisée sur 23 patients (4,9%) dont le remplacement de la racine aortique par la procédure de Bentall avec valve mécanique (43,5%) ou avec conservation de la valve aortique (56,5%), et greffe coronarienne (17,4%). La courbe de survie Kaplan-Meier indique que 95% des patients n'ont subi aucun évènement cardio-vasculaire jusqu'à l'âge de 18 ans, et 78% jusqu'à l'âge de 30 ans. La chirurgie prophylactique réalisée sur aorte dilatée est la principale cause de survenue d'évènements cardiaques chez les patients atteints du syndrome de Marfan et diagnostiqués durant l'enfance.

Estimation du risque de complication cardiovasculaire dans le syndrome de Marfan

Cette étude a permis de démontrer que les patients atteints du syndrome de Marfan ont 156 fois plus de risque d'avoir une dissection aortique que la population générale (risque relatif = 156). Le risque pour les femmes atteintes du syndrome de Marfan est beaucoup plus élevé que pour les hommes (risque relatif pour les femmes = 264, contre 151 chez les hommes). Le risque d'anévrisme de l'aorte abdomi-

nale est également significativement augmenté (risque relatif = 10,51), tout comme le risque d'attaque cérébrale (risque relatif = 3,73).

Session 6 : Problèmes non cardiovasculaires et management dans le syndrome de Marfan et apparentés

Management chirurgical et médical durant la grossesse et l'accouchement dans le syndrome de Marfan (Barbara Mulder)

Durant la grossesse des patientes atteintes du syndrome de Marfan, des changements au niveau cardio-vasculaire peuvent avoir lieu et induire des tensions au niveau de la paroi aortique. Chez ces femmes, la grossesse entraîne une augmentation du risque de dissection aortique de l'ordre de 1%, associée à une forte mortalité fœtale et maternelle. La grossesse semble bien tolérée lorsque le diamètre de l'aorte ne dépasse pas 45 mm, cependant le risque de dissection aortique augmente avec le diamètre de l'aorte. Il est souvent recommandé de remplacer chirurgicalement la racine aor-

tique en prévention lorsqu'une grossesse est désirée, puis de suivre le diamètre de l'aorte durant la grossesse et 6 mois après l'accouchement. En général, l'accouchement par voie naturelle est relativement sans danger sauf pour les femmes à haut risque cardiovasculaire pour lesquelles la césarienne est recommandée.

Rôle de l'oxytocine dans l'augmentation du risque de dissection aortique lors de la grossesse dans le syndrome de Marfan (Jennifer Habashi)

Cette étude s'intéresse au rôle de l'oxytocine dont la synthèse est augmentée en fin de grossesse et durant la lactation. Cette étude a été réalisée à partir d'expérimentation animale du syndrome de Marfan où l'incidence de la dissection aortique 4 semaines après la mise bas est de 91%. Ils ont montré que la séparation des bébés et de la mère afin d'éviter la production d'oxytocine durant la lactation, permet de diminuer la mortalité avec une incidence de 26%. Le traitement de ces souris avec un inhibiteur de l'oxytocine réduit le nombre de dissection aortique avec une occurrence de 6,7%. Ces travaux ouvrent une perspective thérapeutique dans le but de diminuer le risque de dissection aortique lors de la grossesse.

La «famille» de scientifiques Marfan





VIE PRATIQUE

La convention AERAS, rappel des principes

La convention AERAS (s'Assurer et Emprunter avec un Risque Aggravé de Santé) a pour objet de proposer un grand nombre de solutions pour élargir l'accès à l'assurance et à l'emprunt des personnes ayant ou ayant eu un problème grave de santé.

Signée par les pouvoirs publics, les fédérations professionnelles de la banque, de l'assurance et de la mutualité et les associations de malades et de consommateurs, elle est en vigueur depuis le 6 janvier 2007.

La convention AERAS concerne les **prêts professionnels**, les **prêts immobiliers** et les **crédits à la consommation** dédiés.

Une nouvelle convention AERAS est entrée en vigueur en 2011. Les principaux aménagements apportés à la convention sont les suivants :

1. Renforcer l'information,
2. Élargir le bénéfice d'une couverture du risque d'invalidité,
3. Améliorer les questionnaires de santé,
4. Relever les plafonds de montants,
5. Rechercher des garanties alternatives à l'assurance.

Avec cette nouvelle convention, les assureurs s'engagent à proposer, à compter du **1^{er} septembre 2011**, **une nouvelle garantie invalidité** destinée à répondre aux besoins des personnes qui sont (ou qui ont été) malades, cette garantie ne comportant aucune exclusion de pathologie. La convention Aeras rénovée agit également pour **une prise en compte plus rapide des avancées thérapeutiques et une meilleure appréciation par les assureurs des situations liées à des affections majeures**. Par ailleurs, les assureurs s'engagent à **faciliter les démarches des candidats à l'emprunt**, ainsi que l'accès à la propriété des jeunes emprunteurs à revenus modestes et en risque aggravé de santé. Enfin, **les questionnaires de santé doivent être supprimés pour les crédits à la consommation d'une durée de moins de 4 ans et pour les emprunteurs de moins de 50 ans si le montant du crédit ne dépasse pas 17 000 euros** (au lieu de 15 000 euros précédemment). **Les malades accéderont plus facilement aux prêts bancaires.**

Retrouvez toutes les informations sur le site de la convention AERAS : <http://www.aeras-infos.fr/>

Une vraie avancée.

Cette convention dite « Aeras » (s'Assurer et Emprunter avec un Risque Aggravé de Santé) a été paraphée par le gouvernement et les représentants des assurances, des banques et du monde associatif. L'objectif est de mettre un terme à la « double peine » à laquelle sont confrontées nombre de personnes qui, du fait de leur état de santé, ne peuvent souscrire d'assurance et se retrouvent dans l'impossibilité de contracter un prêt immobilier ou professionnel.

« Beaucoup se voient opposer des refus purs et simples des assureurs ou imposer des surprimes totalement inaccessibles », constate Marc Morel, directeur du Collectif interassociatif sur la santé (Ciss).

En signant cette convention, les assureurs prennent l'engagement, à partir du 1^{er} septembre 2011, de leur proposer une nouvelle garantie invalidité, qui ne comportera aucune exclusion de pathologie.

Une autre mesure, très importante, vise à mieux prendre en compte les progrès médicaux dans l'examen des dossiers. « On voit encore trop souvent des personnes ayant eu un cancer dans leur jeunesse qui, une fois guéries, traînent ce passé comme un boulet », s'insurge Gilbert Lenoir.

La convention prévoit la mise en place d'un groupe de travail, composé de médecins représentant les associations et les assureurs, chargé de dresser, pathologie par pathologie, un « diagnostic partagé » sur les probabilités de décès et de rechute et les perspectives de consolidation. Ce groupe disposera d'une enveloppe de 4 millions d'euros pour mener les études nécessaires, que les assureurs s'engagent à prendre en compte.

La convention vise aussi à simplifier les démarches des emprunteurs : à partir du deuxième semestre 2011, ils ne seront plus obligés de remplir un nouveau questionnaire de santé, voire de refaire des examens médicaux à chaque fois qu'ils s'adressent à un assureur.

À terme, un seul document harmonisé devrait suffire. Enfin, la convention prévoit que les assureurs supporteront une partie du surcoût du contrat pour les emprunteurs à revenus modestes.

Pierre Bienvault



VOS QUESTIONS

Emprunts et assurances

Beaucoup de questions nous sont régulièrement posées sur le sujet des emprunts et des assurances. Nous en faisons un point ici.

Fausse déclaration : vraiment à ne pas faire !

Toute occultation des manifestations de syndrome lors des réponses au questionnaire médical peut-être très grave de conséquences.

En cas de décès ou d'invalidité, il est probable que l'assureur apprendra la fausse déclaration.

Les conséquences ?

La garantie ne jouera pas et il appartiendra à l'emprunteur – ou à son conjoint – de rembourser le capital restant dû à la banque, quitte à vendre d'urgence le bien pour faire face.

Complémentaire santé

Outre les actes chirurgicaux, tous les actes, liés au syndrome peuvent faire l'objet de remboursement à 100 %. Certains frais restant à charge peuvent être assurés soit à titre individuel (auprès d'assureurs ou de mutuelles complémentaires, ou bien par la Cmu) soit dans le cadre de contrats souscrits par les entreprises pour leurs salariés. À compter du 1^{er} juin 2015, le principe de portabilité de la prévoyance est applicable sur un maximum de 12 mois après le départ de l'entreprise. Vérifiez les spécificités qui pourraient être appliquées selon les conventions collectives.

Aujourd'hui, en raison d'une politique d'incitation fiscale visant à une meilleure mutualisation des dépenses de santé, la quasi-totalité des contrats d'assurance complémentaire santé souscrits à titre individuel possèdent les 3 caractéristiques suivantes :

- **Ils sont dits «solidaires»**, c'est-à-dire que, d'une part, on les souscrit sans questionnaire médical quels que soient son âge et son état de santé, et que d'autre part, une fois le contrat souscrit, le tarif appliqué ne dépend pas du niveau de dépenses de l'assuré.
- **Ils sont dits «viagers»**, c'est-à-dire que l'assuré ne peut en aucun cas être exclu du contrat pour cause

de dépenses excessives.

- **Ils sont dits «responsables»**, c'est-à-dire qu'ils favorisent les remboursements des actes faits dans le cadre du parcours de soins (médecin traitant), mis en place par la réforme de la «sécu» d'août 2004.

Dans les contrats collectifs, c'est-à-dire souscrits pour vous par votre entreprise, il n'y a pas non plus de sélection médicale à l'entrée, le tarif ne dépend pas non plus de l'état de santé, les contrats sont la plupart du temps «responsables», par contre, on ne peut parler de contrats viagers puisqu'on en est, en général, exclu en quittant l'entreprise.

Emprunts immobiliers et assurances

Les contrats des banques. En même temps que le prêt, les banques proposent la souscription du contrat qu'elles ont négocié avec un assureur. Ce sont des contrats dits «de groupe» et spécifiques aux prêts. Lorsqu'il y a un «problème» de santé, elles sont tenues de proposer l'application de la Convention AREAS. Cette loi rend obligatoire – bien sûr si l'emprunteur le souhaite – la mise en oeuvre d'une procédure qui permet d'aller le plus loin possible dans la recherche d'une solution d'assurance.

Cela ne veut pas dire qu'une solution effective, et supportable financièrement, sera forcément trouvée, mais cela donne une chance supplémentaire. Chacun est donc en droit d'en demander l'application (site : www.aeras-info.fr).

Les contrats individuels. À défaut, ou en parallèle de la démarche auprès de la banque, il est également possible de chercher un contrat individuel. En effet, une banque ne peut absolument pas obliger un emprunteur de passer par elle pour l'assurance liée au prêt, mais attention : l'état de santé risque d'être un obstacle et l'application de la Convention Aeras se révélera donc la meilleure solution.

Délégation d'un contrat d'assurance-vie. La délégation consiste à désigner quelqu'un comme bénéficiaire d'un contrat en cas de décès (puisque en cas d'invalidité, c'est l'assuré lui-même qui est bénéficiaire). Il est donc possible de désigner la banque. Une banque ne peut pas refuser une délégation. Bien sûr, l'emprunteur doit déjà être titulaire d'un contrat, soit à titre individuel, soit via son entreprise (nombre d'entreprises ont souscrit pour leurs salariés un contrat groupe qui garantit les frais de soins, le décès et l'invalidité). Attention ! ce type de contrats vise habituellement à protéger la famille en cas de décès, et

l'assuré en cas d'invalidité. Ce type de décision doit donc intégrer le fait qu'en cas de décès ou d'invalidité, l'emprunteur ne sera pas – ou son conjoint ne sera pas – contraint de vendre le bien une fois la banque remboursée, pour avoir un complément de revenu pour vivre. Bien sûr, plus le temps passe, plus le capital dû à la banque diminue. C'est donc une autre possibilité, à utiliser avec une grande attention, en impliquant le conjoint dans la réflexion.

L'assurance sur une seule tête. Il est possible également de n'assurer que le conjoint, par le contrat de la banque ou en contrat individuel. La seule contrainte est alors que le revenu du conjoint permet de faire face, seul, aux mensualités. Ce n'est pas fréquent, mais cela mérite quand même d'être signalé.

Hors assurances : le tiers garant. En dehors de l'assurance, la principale solution est celle du « tiers garant », souvent quelqu'un de la famille. Cela va donc de la caution pure et simple (le garant interviendra si l'emprunteur ou ses héritiers ne peuvent honorer les traites), au nantissement d'un des biens du garant. Cette solution peut être mixée avec la solution « assurance une tête » pour la partie non assumée par le revenu du seul conjoint.



NOS ASTUCES

Dormir dans un lit à ma taille !

Dormir dans un lit à ma taille, vous en avez rêvé ? Et bien Lit210.com l'a réalisé pour vous !

Pour bien dormir il faut un lit plus grand que sa taille de 15 à 20 cm de plus que notre taille. Le créateur de cette initiative est notamment docteur en Science et professeur de sport. Basé en région parisienne, il suffit de choisir sur le site le modèle de lit ou du matelas et aller le chercher (s'il est en stock), ou bien le commander. Il est possible également de vous faire livrer. Présent au Salon des grands, Lit210.com, a remporté un vif intérêt. De plus, sur le site, d'autres adresses intéressantes pour les grands, entre autres pour les draps de grandes tailles.

www.lit210.com



RECRUTEMENT

Devenez bénévoles avec nous !

Nous possédons tous nos propres compétences et c'est en s'appuyant sur les richesses de chacun que nous serons plus forts pour avancer et aider les personnes à mieux vivre leur maladie.

Nous recherchons des personnes pour nous aider ponctuellement (sans forcément s'engager à long terme) ou de manière plus pérenne pour :

- tenir un stand lors d'un congrès (en étant guidé par des membres du Conseil d'Administration)
- organiser des événements afin de récolter des dons (avec le soutien logistique du bureau si nécessaire)...

Nous avons également besoin de personnes qui aimeraient s'investir de façon plus régulière pour :

- animer le compte Twitter de l'association
- devenir délégué régional (dans le Nord-pas-de Calais, Pays de la Loire, Poitou-Charentes, Limousin, Auvergne, Centre, Languedoc-Roussillon, Corse ou Dom-Tom)
- un graphiste

Encore une fois, l'AFSMA c'est votre association, c'est par vous que nous pourrons nous développer. C'est l'alchimie générée par la collaboration entre la mémoire et la créativité qui va nous faire avancer, progresser.

Les volontaires sont les bienvenus, n'hésitez pas à nous contacter, les moyens ne manquent pas : voir informations ci-dessous



Vous avez des questions ?

Vous avez des questions et ne trouvez pas de réponses ? Posez les nous, nous tâcherons de trouver les réponses. N'hésitez pas à nous contacter via :

Facebook : **VIVRE_MARFAN**
 Mail : afsma.vivremarfan@gmail.org
 Site : www.vivremarfan.org



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
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

BULLETIN D'ADHÉSION À L'AFSMA 2015

A remplir à l'ordre de l'AFSMA et renvoyer à :
Hélène Midoux, 23 avenue des Olympiades/400, 94120 Fontenay-sous-Bois - Email : 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) en vue d'une convocation médicale.

Signature

Un reçu vous sera délivré pour tout paiement de cotisation, de don, qui 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.