AFMF
Association Française de la Maladie de Fanconi

FANCONI INFO n° 28

Février 2014

Sommaire

- Edito : Ensemble ! p.1
- Course des Héros : Paris, Lyon, Marseille p.2
- La vie de l'association p.5
  - Marche à Torfou
  - Zumba party
  - Fête de la Garde
- L'assemblée générale à Paris p.6
- News scientifiques à la une ! p.11
- Fanconi à la une ! p.12
- Témoignage de Benjamin p.13
- Fanconi poète P.14
- Le petit Fanconi gourmand et joueur… p.15

Bulletin d'adhésion 2014 en page 17

Course des héros 2014

- *Dimanche 25 Mai : Marseille.*
- *Dimanche 15 juin : Lyon*
- *Dimanche 22 juin : Paris*

EDITO : ENSEMBLE !

Bien chers amis,

Bien que l'année soit quelque peu entamée, cela ne m'empêche pas de vous adresser tout un tas de bons vœux aussi sincères que tardifs… Que cette année 2014 soit sous le signe d'une meilleure santé, de beaucoup de joie et puis de progrès dans la connaissance et les traitements de la maladie de Fanconi.

Que ce soient les médecins, les chercheurs, la famille, les collègues ou les amis, chacun participe et peut concourir à ce petit pas en avant ou ce grand pas, on n'est pas contre…, pour soulager les malades et leur famille.
Et c'est tous ensemble que nous pouvons le faire.

Ensemble, c'est bien ce qui a permis à la famille de Nathan de booster les recettes de l'association en organisant une incroyable marche à Torfou et en fédérant toute une équipe de super héros pour la course des héros à Paris.
Une belle aventure collective également que la réalisation de ce film « Vertiges », primé au Festival International du film de montagne d'Autrans, victoire rendue possible par la réunion des talents d'Ivan, de Christophe et de tous ceux qui les ont aidés et soutenus.
Ensemble, c'est aussi le pari de l'AFM-Téléthon où Sarah et Christophe ont pu témoigner de leurs rêves mais aussi de leurs difficultés, avec en fil rouge ce petit pas vers la thérapie génique pour Fanconi.

Et enfin ensemble, c'est ce que nous vous proposons une fois de plus avec la Course des Héros 2014. Au-delà des dons, c'est le bonheur d'être ensemble qui motive.
L'amitié, la complicité et les rires, cela ne se mesure pas, ne se compte pas et pourtant, comme c'est important !

Avec les autres, nos forces sont décuplées !!
Merci à tous ces autres qui nous soutiennent et nous permettent de réaliser toutes ces belles choses et surtout qui nous permettent de vivre de si beaux moments ENSEMBLE !

Marie-Pierre

Rédaction et mise en page : Marie-Pierre Bichet et Dominique Lesage

Association Française de la Maladie de Fanconi
79 avenue de Breteuil - 75015 Paris
01 47 34 54 58 contact.afmf@gmail.com www.fanconi.com

COURSE DES HÉROS 2013 : PARIS, LYON, MARSEILLE!

COURSE DES HEROS 2013

Paris : 57 coureurs et 28.300€ collectés
Lyon : 11 coureurs et 6.700€ collectés
Marseille : 3 coureurs et 2.300€ collectés

Course des Héros à Paris

Au départ, nous nous étions juste inscrits tous les deux en pensant que ce serait compliqué de recueillir la somme nécessaire pour obtenir le dossard. Nous étions loin de nous imaginer que dès le lendemain c'était chose faite. Ensuite, nos proches nous ont demandé s'ils avaient le droit de nous rejoindre pour participer avec nous à cette aventure, et à partir de là, les inscriptions se sont enchaînées au fil des jours pour former l'équipe « Papinos ». Ainsi, une vingtaine de coureurs se sont inscrits à nos côtés et c'est alors qu'est venue l'idée de partir tous ensemble en bus !!! Nous voilà reçus par le directeur des Transports Augereau du Longeron, et Xavier fut touché par notre demande. Après réflexion il accepte de nous emmener à Paris en bus et il annonce qu'il effectuera le trajet bénévolement, que nous aurions uniquement à payer la location du bus. Une nouvelle petite victoire...
Les dons continuent d'arriver sur l'équipe Papinos, bientôt 10.000€. C'est incroyablement merveilleux !!! Toute cette générosité et toute cette solidarité pour Nathan et tous les Fanconi nous touche. Nouvel objectif : monter sur le podium pour que Marie-Pierre puisse parler de la maladie de Fanconi, pour que cette maladie rare soit un peu connue(*).

Au final nous serons 35 coureurs, 50 personnes au total à prendre le bus Augereau à 3h du matin pour rejoindre St-Cloud et courir aux couleurs de l'AFMF.

Aux coureurs à qui nous avions demandé comment ils pouvaient qualifier en un mot cette journée, voici ce qu'ils ont répondu : ENGAGEMENT - DIGNITE - ESPERANCE - FRATERNITE - EMOTION - LEÇON DE VIE - SOURIRE - ENSEMBLE - VITALITE - RESPECT - HUMANITE - PARTAGE - COULEURS - INOUBLIABLE.

Pour terminer, toute cette mobilisation autour de la cause Fanconi, nous redonne force et espoir bien que l'avenir nous fasse peur.

Lydiane et Bertrand

(*)NDLR : l'équipe Papinos est bien montée sur le podium de la Course des Héros à Paris à côté des grandes associations. Quel exploit et merci à toute la famille PAPIN et à tous les coureurs qui les ont suivis dans cette aventure !

Course des Héros à Lyon

Ce matin d'été (ou presque) du mois de juin se déroulait la Course des Héros à Lyon.
Dans la joie et la bonne humeur, nous avons couru, déguisés pour la plupart. Je tiens d'ailleurs à préciser que nous avons gagné un prix pour nos costumes!
Avec ma copine Alice, la famille BRUNET, et tous les autres, nous étions très contents de cette journée !
Un très bon moment qui s'est terminé par un pique-nique dans le jardin de l'IHOP, pour pouvoir voir Moline, en greffe, à travers la fenêtre de sa chambre.
Évidemment, on s'y remet tous cette année, et peut être même encore plus nombreux!

Sarah

Course des Héros à Marseille

Une journée très agréable, accompagné d'un grand soleil, et dans le cadre magnifique du parc Borely.
Nous étions très nombreux à courir pour l'AFMF. Entre mer et parc, les douleurs musculaires s'oublient très facilement. L'ambiance était très chaleureuse, et le soutien de toute cette équipe (club de tennis, amis et famille) depuis 2 ans, nous comble…
Nous avions tous le même T-shirt grâce à une adhérente du club de tennis, on nous voyait de loin…
Nous avons rencontré la famille de Guilhem et avons échangé quelques mots…
Bref, une expérience riche à tous points de vues …

Véronique

Luca et son copain Alessandro, à la fin de la course.

COURSE DES HÉROS 2013 : PARIS, LYON, MARSEILLE!

Delphine, venue pour la première fois à la Course des héros à Paris, nous fait partager son enthousiasme !

Le diagnostic d'anémie de Fanconi a été posé en novembre 2012 en ce qui concerne Juliette qui avait tout juste 13 mois. Mais nous étions en rapport avec l'AFMF depuis le mois de juin 2012. C'est grâce à l'association que nous avons pu poser rapidement un nom sur ce qu'avait Juliette.

Nous avions vu sur le site les photos de l'édition 2012 de la Course des Héros et nous étions promis que si la participation était reconduite en 2013 nous y serions. Et c'est ce que nous avons fait. Nous nous sommes inscrits avec Olivier, juste tous les deux parce que nous nous demandions si nous arriverions au quota minimum de 200€ chacun. Somme qui fut atteinte pour nous deux dès le premier jour !
J'avais déjà préparé le terrain auprès de ma famille, mes amis, mes connaissances. Tout le monde ! J'ai fait un mail expliquant ce qui avait été fait l'année précédente avec l'argent récolté et ce qui était prévu cette année. Et on peut dire que ça a porté ses fruits puisqu'au final nous avons collecté 1.990€ à deux !
Le mari d'une de mes amies, amateur de course à pied, s'est même inscrit pour courir pour l'AFMF avec nous et a récolté la somme nécessaire sans soucis.
Le jour J, la journée est passée très vite. C'était notre première rencontre avec d'autres familles Fanconi et tout le monde a été adorable.
Si Olivier a couru, j'ai marché (et beaucoup discuté...n'est-ce pas Catherine ?). C'est vraiment accessible à tous, aux sportifs comme aux réticents. Et il n'y pas d'esprit de compétition. C'est un rassemblement dans une réelle bonne humeur.
En clair, le plus dur c'est de s'inscrire, parce que le reste : la collecte, la course (ou la marche !), la journée ensemble ça fait juste **un bien fou**.
En 2014, on sera là et peut être qu'on recrutera une (petite) équipe !

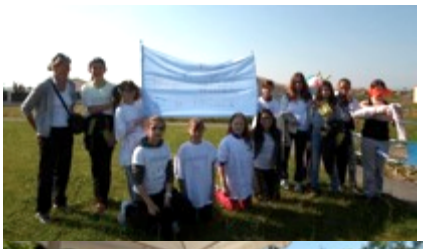
Delphine

Inscrivez-vous VITE à la COURSE DES HEROS 2014
Dimanche 25 Mai à Marseille
Dimanche 15 juin à Lyon
Dimanche 22 juin à Paris
http://www.coursedesheros.com/

Marche à Torfou : quand la réalité dépasse le rêve !

Au départ notre objectif premier était sensibiliser les gens au don de moelle osseuse, comment faire pour que notre entourage comprenne l'importance du don de moelle... Nathan n'étant pas compatible avec ses sœurs, nous voulions mobiliser et défendre l'importance des dons !
Nous avions aussi le projet de faire une manifestation pour parler de la maladie rare de notre fils : l'Anémie de Fanconi et ainsi espérer récolter des fonds pour l'association AFMF qui est pour nous un grand soutien.
Quoi, comment, où ... ???
Ainsi suite à l'inscription de l'AFMF à la Course des Héros à Paris, on s'est dit qu'il nous fallait faire en amont une marche sur Torfou de 6 kilomètres comme celle de Paris.

Et voilà ce fut le début de la marche ***"Chausse tes baskets pour Fanconi, pour Nathan"***. Une date était posée, la Mairie de Torfou nous suivait et au fur et à mesure de nos démarches, d'autres partenaires se sont joints à nous. Ce qui devait être pour nous une petite marche prenait de l'ampleur. Les inscriptions s'enchaînaient et notre stress d'arriver à gérer aussi... Les inscriptions étant là, on se devait désormais de tout mettre en place pour que les marcheurs repartent de cette marche en découvrant la maladie de Fanconi et en comprenant ainsi l'importance du don de sang, don de plaquettes et don de moelle.



Aussi, le rendez-vous fut pris avec l'EFS (Etablissement Français du Sang) de Nantes qui eux aussi ont soutenu notre projet et nous ont aidé à communiquer l'information sur les points que nous souhaitions défendre.

A J-1, les inscriptions étaient aux alentours de 1.000 personnes, nos panneaux pour l'info dans la salle et toutes nos affiches sur le parcours étaient réalisées, le questionnaire de l'EFS pour les enfants en place, les ravitaillements prêts, nos bénévoles en forme pour vivre un beau moment.

Le jour J arriva avec un soleil merveilleux, sans doute le présage d'une journée qui allait s'avérer mémorable ! **1.400 personnes** ont répondu présent pour ce grand élan de solidarité et de générosité avec au final un bénéfice d'un peu plus de **9.900€.**

Tout simplement extraordinaire, une ambiance magique, des moments à jamais gravés dans nos mémoires... Mais au-delà de tout ça, c'est notre objectif premier qui était atteint puisque plusieurs personnes sont reparties de cette matinée après avoir effectué la première démarche pour **devenir veilleurs de vie** : l'inscription.

LE PARI ETAIT RÉUSSI.

Lydiane et Bertrand

Zumba party à La Jarrie le 15 juin

C'est par un bel après-midi ensoleillé qu'une trentaine de personnes est venue participer à cette Zumba party. D'autres qui ne pouvaient pas danser sont venus regarder, acheter des porte-clés, des tee-shirts et des sacs marqués au nom de l'AFMF, ou bien faire un don dans une ambiance joyeuse. C'est toujours avec autant de punch et de bonne humeur que Muriel nous a fait danser, accompagnée de Vanessa. Un Immense merci à nos deux animatrices sans qui cette manifestation n'aurait pas pu avoir lieu.
Je remercie également tout spécialement la mairie de la Jarrie qui a prêté la salle, le matériel, offert la sécurité civile et un copieux gouter, la société Intermarché de la Jarrie pour son sponsoring et mes amis qui ont tenus les stands.
Tous se sont mobilisés pour que nous puissions mener cette action qui nous tenait tant à cœur et qui a permis de recueillir près de **500 €** pour l'AFMF.

Estelle

Fête du jeu et de la famille à La Garde

Un grand merci à Bruno Martinez, l'un de nos meilleurs amis, qui s'est démené pour organiser cette fête du jeu dans la ville de La Garde.
Il a mis en place un bar à salades pour la restauration des visiteurs de cette fête. Des bénévoles l'ont aidé à servir durant l'heure du déjeuner ce qui a permis de réaliser un bénéfice de **309 €** reversé à l'AFMF.
Monsieur le Maire de la garde et sa compagne ont été attentionnés à notre égard et nous soutiennent dans notre épreuve.

LA GARDE

L'Association sportive gardéenne soutient le jeune Lucas et sa famille

Les élus et les membres de l'association gardéenne ont marqué leur soutien à la famille du jeune Lucas, atteint d'une maladie rare. (Photo C. R.)

C. REMOND

Véronique

ASSEMBLEE GENERALE DE L'AFMF 2013

L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE L'AFMF À PARIS, LE SAMEDI 5 OCTOBRE

Cette année encore, nous avons été nombreux à nous réunir pour cette nouvelle assemblée et c'est toujours avec plaisir que nous retrouvons les anciennes familles et que nous découvrons les nouvelles.
Certaines familles n'ont pu se déplacer et elles nous ont beaucoup manqué….
Après un accueil chaleureux, nous avons débuté cette journée par le côté formel de l'Assemblée Générale : le rapport moral, le rapport financier, les cotisations, et l'élection des membres du Conseil d'Administration et c'est avec plaisir que nous accueillons nos nouveaux membres : Christiane CLAPIÈS, Emmanuelle FLACELIÈRE et Pascale JEUNOT.

Afin que les parents puissent participer au mieux à cette journée, les enfants étaient encadrés par nos super baby-sitters qui ont occupé nos chérubins par des jeux, des coloriages et autres activités artistiques…

Les indispensables mais nécessaires obligations d'une AG ayant été abordées, nous avons poursuivi par une pause café où les nouvelles familles ont pu se présenter et échanger.

Nous avons ensuite abordé la partie médicale et scientifique de la journée avec le concours des Docteurs Karima YAKOUBEN, Dominique STOPPA LYONNET et Thierry LEBLANC que nous remercions pour leur présence et leur disponibilité. Plusieurs « Ateliers » animés par ces médecins ont donné la possibilité aux familles de poser leurs questions.
Puis un déjeuner informel a permis de gouter aux spécialités locales et régionales de chacun : merci aux cuisinières !

L'après-midi, chaque famille avait la possibilité de participer à des tables rondes où plusieurs aspects liés à la maladie ont été évoqués avec l'appui de l'assistante sociale de l'hôpital St Louis, Pauline MURAT et d'une formatrice à l'écoute, Suzanne St LOUIS que nous remercions toutes deux chaleureusement.

Nous remercions également le Dr Martine ROSSET venue présenter le partenariat mis en place entre l'association et SciensAs, réseau constitué de chercheurs récemment retraités. Avec les Docteurs Dominique DUMENIL et Françoise MOREAU GACHELIN, elles préparent un livret sur les greffes de moelle osseuse pour les familles.

Pendant toute la journée, nos amis allemands, le Dr Eunike VELLUEUR et Ralf DIETRICH, toujours présents lors de nos réunions, ont donné la possibilité aux personnes Fanconi greffées ou non de participer à l'étude sur la détection précoce des cancers de la bouche et c'est d'ailleurs toujours avec plaisir que nous les recevons et les remercions pour leur travail.

Après une journée bien remplie, petits et grands se sont retrouvés pour un goûter bien mérité !
Nous espérons que ce rassemblement, organisé sous forme d'ateliers et tables rondes, a plu au plus grand nombre et a permis de répondre aux questions que chacun se pose.
Ce fut, une fois de plus, une journée chargée en émotion, en partage… Une journée en famille…

Isabelle

Quelles avancées sur la Maladie de Fanconi : le point sur les traitements et la recherche avec le Dr Thierry LEBLANC

Le Dr Leblanc a effectué une revue de la littérature scientifique sur les 12 derniers mois qui a permis d'identifier, via la base Medline, 93 publications portant sur l'anémie de Fanconi.

De cette revue, on peut noter les points suivants :

- Beaucoup de recherche fondamentale
- Peu d'études cliniques
- Un nouveau gène identifié, le 16ème
- Des progrès sur la biologie génétique (facilitant l'identification de la ou des mutations)
- Pas de nouveau traitement mais des progrès sur les greffes
- Pas d'avancée particulière sur la thérapie génique.

Le point sur la place des androgènes dans l'anémie de Fanconi

Il existe peu de données concernant l'utilisation des androgènes dans l'anémie de Fanconi. Les effets secondaires majeurs indésirables des androgènes sont la virilisation (chez la fille comme chez le garçon) qui peut retentir sur la taille définitive, et le risque de tumeurs du foie à long terme. Par ailleurs ils ne protègent pas du risque de leucémie.
Un essai clinique américain de phase I et II sur l'utilisation de l'Oxandrolone (Anavar en France) a montré que cet androgène était efficace et peu toxique (moins d'effet virilisant que le Nilevar). Mais cette étude doit être confirmée par un essai plus large. Une étude antérieure avec le Danazol (également disponible en France) avait montré les mêmes résultats (portait sur 8 patients Fanconi).
L'indication des androgènes chez un patient Fanconi suivi en France reste exceptionnelle ; le bénéfice est clair à court terme mais la toxicité à long terme pose problème. Ils sont donc le plus souvent utilisés chez des patients ayant une contre-indication temporaire ou définitive à la greffe, ou en attente de greffon compatible.

Le point sur les greffes

Une étude sur 113 greffes effectuées entre 1987 et 2007 (dont 82 avec donneur familial) montre une survie globale à 5 ans de 64%. Les résultats actuels, non encore publiés, sont meilleurs avec en particulier les résultats des greffes avec donneurs non apparentés qui se rapprochent de plus en plus de ceux des greffes avec un donneur familial.
Rappelons que le bénéfice de la greffe est double : retour d'une hématopoïèse normale et prévention de l'évolution vers une leucémie.

Etude clinique MICROFANC

L'étude clinique **MICROFANC** présentée par le **Dr Sandrine PASSEMARD** lors de l'assemblée générale de l'an dernier va enfin pouvoir débuter.
Elle a pour objet d'étudier l'impact de l'Anémie de Fanconi sur la croissance cérébrale et les capacités d'apprentissage.
Elle aura lieu au centre d'investigation clinique de l'hôpital Robert DEBRE et se déroulera sur 1 journée ½ ou 2 jours consécutifs (ou pas en fonction des souhaits des familles).

Examens prévus :

- Examen clinique et prise de photos
- Tests de l'audition et de la vision
- IRM cérébrale (mardi ou mercredi uniquement, avec sédation pour les enfants de moins de 5 ans)
- Entretien avec une psychologue et tests neuropsychologiques sur le langage, la compréhension, la mémoire, la motricité, l'attention-concentration.

Personnes pouvant participer à l'étude :

- tout enfant de plus de 3 ans ou adulte dont le diagnostic est confirmé pour Fanconi et à au moins 3 ans d'une greffe de moelle.
- Les frères et sœurs pourront être inclus dans cette étude s'ils le souhaitent en tant que population «témoin ».

Bénéfices attendus pour les participants:

- Dépister d'éventuels troubles neurosensoriels (vision ou audition) et les appareiller
- Dépister d'éventuels troubles de l'apprentissage, pouvant déboucher sur une prise en charge adaptée : orthophonie, psychomotricité, ergothérapie, aménagements pédagogiques, etc…

Bénéfices attendus pour les chercheurs:

Il s'agit de d'améliorer la connaissance du cerveau : un lien existe-t-il entre les gènes FANC et le développement cérébral ou la cognition ? La morphologie du cerveau est-elle différente selon le type de mutation FANC ? Les troubles d'apprentissage sont-ils plus fréquemment retrouvés chez des enfants/adultes qui ont une mutation dans un gène FANC particulier?

Pour tout renseignement pour participer à cette étude clinique, vous pouvez écrire à l'association qui transmettra au Dr PASSEMARD. N'hésitez pas à en parler également avec le spécialiste qui suit votre enfant.

La maladie de Fanconi en questions avec le Dr Thierry LEBLANC

La fatigue est-elle présente chez tous les Fanconi ? Et si oui, après la greffe, est-ce que cela s'atténue ?

Il y a une raison objective à la fatigue, c'est l'anémie chronique. Donc, a priori, après la greffe, cela doit s'atténuer puisque la numération redevient normale. Mais la fatigue, c'est compliqué ; elle peut avoir des origines multiples chez les patients atteints d'anémie de Fanconi comme chez tout un chacun. Il n'y a pas toujours d'explication évidente, on ne fait souvent que constater.

Quid de l'hormone de croissance?

La réponse n'est pas simple. S'il existe un déficit total d'hormone de croissance, il n'y a pas de discussion : il faut compenser pour éviter un nanisme au sens médical du terme. S'il n'y a pas de déficit total ou clairement établi, c'est une décision au cas par cas.

L'hormone de croissance (GH) a été accusée d'augmenter le risque de cancer, essentiellement chez des enfants ayant été traités pour un premier cancer ou une leucémie, et dont le traitement avait induit un déficit en GH ; mais les études sur ce sujet sont contradictoires et ce risque n'est donc pas formellement établi.

Il n'y a bien sûr aucune étude chez les patients Fanconi.

Actuellement, on en revient à une problématique classique du rapport « bénéfice/risque » et on doit donc prendre en compte l'âge de l'enfant, son âge osseux, sa taille actuelle et la taille estimée à l'âge adulte.

Dans tous les cas, il faut l'avis d'un endocrinologue pédiatre (Pr. Jean-Claude CARREL à Robert DEBRE par exemple).

Est-ce qu'une alimentation bio ou sans « additifs » peut « protéger » un enfant Fanconi du risque de cancer ?

Aucune étude n'est disponible sur ce sujet. La réponse à cette question est donc purement empirique :

- il existe un risque oxydatif particulier chez les patients Fanconi et on peut donc penser que les « agents antioxydants », c'est bien *à priori.*
- une alimentation bio, sans pesticides, peut aussi être considérée, toujours *à priori* comme plutôt bénéfique compte tenu de l'effet démontré des pesticides dans la survenue de certains cancers.

Compte tenu du risque important de cancer épidermoïde de la cavité buccale chez ces patients, il y a en revanche un consensus professionnel fort pour estimer que la consommation d'alcool ou de tabac est spécialement nocive chez ces patients.

Traitement par androgènes: quid du Danazol ?

Le Danazol est un médicament androgène qui, comme tous les androgènes, a un effet associé de stimulation de la moelle osseuse. Il est aujourd'hui préféré au Nilevar, androgène classiquement utilisé par les hématologues, pour 2 raisons : il est moins virilisant et grâce à un essai mené au Japon et publié (*Blood*) chez des enfants atteints d'aplasie médullaire acquise, on dispose de posologies pédiatriques « validées ».

Quels vaccins avant et après greffe ?

Avant la greffe, les vaccinations peuvent se faire normalement, comme pour tout enfant.

Après la greffe, toutes les vaccinations antérieures sont « effacées » : l'immunité devient celle du donneur.

Les enfants sont systématiquement revaccinés après la greffe.

Le schéma de vaccination après greffe est bien protocolisé : à discuter avec votre médecin greffeur.

Vaccin antigrippe

Pas de particularité pour un enfant Fanconi.

Si le patient est vacciné, il n'est pas nécessaire de vacciner systématiquement les autres personnes de la famille (en plus des recommandations usuelles).

Vaccin Gardasil

Le Gardasil est un vaccin qui protège contre certains papillomavirus qui sont associés aux cancers du col de l'utérus chez la femme adulte.

Ce vaccin est aujourd'hui considéré comme sûr et il est recommandé en France pour toutes les filles pré-adolescentes. On espère par ce vaccin réduire à terme l'incidence du cancer du col de l'utérus. Il ne protège cependant que d'une partie des papillomavirus. Les filles atteintes d'anémie de Fanconi doivent donc être vaccinées comme les autres.

En revanche, les dernières études indiquent que les papillomavirus ne sont pas impliqués dans les cancers épidermoïdes de la cavité buccale des patients Fanconi, contrairement à ce que l'on observe dans la population générale. Aujourd'hui donc, il n'y a pas d'argument pour vacciner les garçons.

Est-ce raisonnable d'avoir des animaux de compagnie ? Quelles sont les précautions à prendre et comment cela se passe-t-il avec la greffe ?

Pas de souci en pré-greffe : les enfants Fanconi ne sont pas plus à risque d'être infectés par des germes (bactéries, parasites) d'origine animale que les autres.

En post-greffe c'est différent car les défenses immunitaires sont à reconstruire. Se référer au médecin greffeur qui tiendra compte de la reconstitution immunitaire, de la poursuite ou non d'un traitement immunosuppresseur et aussi du type d'animal : certains animaux sont moins appréciés (oiseaux en particulier). A noter néanmoins qu'au-delà d'un ou deux ans il redevient bien sûr possible, en règle générale, d'avoir un animal de compagnie.

Dans tous les cas, l'animal doit être bien suivi sur le plan vétérinaire.

Existe-t-il un médecin référent pour Fanconi en gynécologie ?

Oui, au moins à Paris : le Dr Dominique Vexiau à St Louis ; elle suit de très nombreux patients Fanconi.

En dehors de Paris et de l'Ile de France, en cas de problème particulier, elle peut être contactée par un de ses collègues pour avis spécialisé.

La prise en charge gynécologique va varier en fonction de l'âge bien sûr, et du fait que la patiente a reçu ou non une greffe de moelle. Dans tous les cas, le gynécologue doit être informé du risque augmenté de cancer, à l'âge adulte, chez ces patientes (cancer de la vulve en particulier).

Consultations pluridisciplinaires

Difficile à mettre en place au niveau organisationnel de façon régulière car c'est très contraignant pour les médecins et impose aussi une disponibilité en box de consultation.

On peut en revanche imaginer d'organiser, une ou deux fois par an, des « Journées Fanconi » pendant lesquelles un patient pourrait, le même jour, rencontrer successivement plusieurs médecins.

Outre le bénéfice pratique pour le patient, cela serait aussi très intéressant pour la recherche clinique et fondamentale (collecte de prélèvements).

Il s'agit néanmoins d'un vrai projet, qui ne peut s'improviser, et dont la mise en place demandera un investissement spécifique.

Propos recueillis par Marie-Pierre

Table ronde avec le Dr Karima Yakouben sur l'après greffe

La maladie de Fanconi n'est pas « guérie » avec la greffe, cette dernière ne corrige que les fonctions hématologiques et protège de la leucémie.

La greffe doit être envisagée dès l'apparition des besoins transfusionnels.

Tous les traitements sont potentiellement toxiques. Chez les patients atteints de maladie de Fanconi, rien n'est anodin, il faut toujours évaluer le bénéfice/risque.

Il faut ensuite toujours conserver un suivi annuel ou biannuel avec le médecin greffeur, même longtemps après la greffe, et lui faire part de tout problème qui pourrait survenir.

Comment évaluer l'efficacité d'une greffe?

Tout d'abord, on constate le bon fonctionnement de la moelle osseuse, puis on regarde le chimérisme (on doit trouver l'ADN du donneur dans la moelle osseuse du receveur). Un chimérisme mixte ne compromet pas la prise de la greffe, c'est même classique avec les patients aplasiques en général, ce que sont les malades Fanconi.

On donnera un traitement immunosuppresseur pendant un an pour éviter un rejet tardif.

Les greffes avec sang de cordon

Le sang placentaire peut être une source de cellules alternative lorsqu'il n'y a pas de donneur compatible ni dans la fratrie, ni dans les fichiers de donneurs de moelle.

La prise de greffe sera plus lente avec du sang placentaire ainsi que la reconstitution de l'immunité.

La GvH

La GvH (réaction du greffon contre l'hôte) est dite aigue pendant 3 mois, si elle dure plus de 3 mois, elle est dite chronique. Les traitements ont progressé. Les médecins disposent maintenant de molécules ciblant les différentes phases d'activation de la GvH. Un projet de recherche fédérateur, appelé CryoStem est en cours. Il vise à obtenir des prélèvements biologiques avant et après la greffe pour étudier cette maladie. Les médecins vont pouvoir enfin mieux comprendre la physiopathologie de la GvH et les facteurs permettant de prévoir la réponse aux traitements à partir de ce projet. La surveillance à long terme des malades ayant fait une GvH est fondamentale.

Quelle relation entre GVH et Cancer ?
Un article récent vient de paraître sur 795 greffés Fanconi en Europe*, c'est une cohorte très importante.
Cet article montre que les patients greffés ayant développé une GVH ont un risque plus élevé de développer un cancer de la cavité buccale que les patients qui n'ont pas eu de GVH.
Cependant, les patients non greffés sont également à risque et tous doivent se faire suivre très régulièrement par un spécialiste (Stomatologue ou ORL).
Par ailleurs, cette étude n'a pas observé de rechute de la leucémie chez les personnes Fanconi greffées.

Quand se fait la sortie de l'hôpital ?
Les conditions requises sont :
- sortie d'aplasie
- pas de GvH évolutive
- pas d'infection évolutive
- tous les médicaments peuvent être pris par la bouche
- le patient est capable de s'hydrater et de s'alimenter

Le délai moyen d'hospitalisation pour une greffe de moelle osseuse est de 6 semaines mais il peut arriver que cela dure 6 mois, voire plus s'il y a des complications.

Quels sont les effets secondaires qui peuvent perdurer après la greffe ?
Tous les organes peuvent être potentiellement touchés après une greffe à des degrés divers, raison pour laquelle le suivi doit être poursuivi à vie. La difficulté est que ces symptômes sont très différents d'un malade à l'autre et leur apparition ne peut être prédite.
Il convient également d'être attentif aux aspects psychologiques car la greffe impose un isolement difficile et long, sans parler des problèmes de retour à l'école ou au travail.

La fertilité après une greffe
C'est un impact important de la maladie, plus marqué chez les garçons que chez les filles avant la greffe.
Il convient de prendre contact avec un médecin spécialiste de la fertilité.
Depuis 5 ans, on peut prélever 1/3 du testicule et le conserver. Bien qu'il y ait 5 ans de recul sur cette pratique, c'est encore expérimental.
Chez les filles, il existe un risque de ménopause précoce. Pour préserver la fertilité, il est possible de prélever une gonade sur deux, ce qui nécessite d'avoir un niveau de plaquettes suffisant. Cette pratique a plus de recul, environ 10 ans.

Propos recueillis par Sylvette

**voir page suivante*

Ateliers avec Mme St Louis

Plusieurs thématiques ont été abordées durant ces ateliers : « Comment accueillir la différence ou le handicap ? » et « Fanconi en famille, à l'école, au travail : comment en parler ? ».
Mme St Louis, infirmière et formatrice à l'écoute, qui anime ces ateliers, se présente et indique son parcours, précisant avoir un enfant gravement malade (non concerné par Fanconi) et donc être avertie sur le sujet.
Elle rappelle que le diagnostic d'une maladie incurable bouleverse toute la famille autour de l'enfant malade, ses parents et la fratrie, puis plus largement tous les proches.
La question centrale est celle de la mort, que chacun doit affronter. Des discussions s'engagent sur la spécificité de cette situation pour des parents d'envisager, d'admettre, d'accepter l'éventualité de la mort de son enfant. Quelques familles témoignent de leur sidération et de leur douleur.
Puis la question est posée de la façon d'en parler : avec l'enfant malade, les frères et sœurs, les proches, les amis, les voisins, etc.
Pour Mme Saint-Louis, tout dépend de l'âge de l'enfant. Des familles témoignent : pour certains, le discours est simple et vrai, pour d'autres, il faut gérer le déni de l'enfant malade lui-même, ou bien apprendre à s'adapter lorsque les complications médicales s'accumulent. Des exemples de rejet par l'entourage sont donnés, à l'inverse, des manifestations de grande solidarité sont citées.
Sont évoqués également les rôles respectifs de la mère et du père pendant les traitements de longue durée : lequel sacrifie sa situation professionnelle, qui se sent plus apte à accompagner son enfant dans les soins, etc. Au passage, sont abordés les coûts financiers très lourds pour les parents associés à la prise en charge médicale des enfants Fanconi. Plusieurs familles partagent leurs expériences.
La table ronde s'achève sur le constat qu'il faut en toutes circonstances préférer la parole au silence.

Nadine

NDLR : le procès verbal de l'AG est disponible sur le site Internet de l'AFMF

Création du Conseil scientifique de l'AFMF

Comme annoncé lors de l'Assemblée générale du 5 octobre, l'association s'est récemment dotée d'un Conseil Scientifique qui se réunira officiellement pour la première fois le mercredi 5 mars 2014.

Toutes les grandes associations de patients et familles de patients qui collectent des dons pour la recherche médicale se dotent de comités ou conseils scientifiques afin de distribuer les fonds selon des procédures non partisanes et non contestables sur le plan scientifique. L'**AFMF**, petit rassemblement par son nombre d'adhérents, et modeste association par son budget, n'avait pas besoin d'un tel comité tant que les sommes qu'elle investissait dans le soutien à la recherche conservaient un faible niveau et ne présentaient aucun caractère récurrent.

Les moyens de l'AFMF ayant crû grâce au formidable investissement de plusieurs de ses adhérents pour procurer des recettes à l'association, il est devenu raisonnable d'envisager un financement plus régulier d'activités de recherche. Le bureau de l'AFMF a donc élaboré un règlement pour un tel comité scientifique, règlement qu'il a soumis au regard critique de plusieurs médecins.

Ce comité scientifique est une instance consultative auprès du Conseil d'Administration (CA) de l'AFMF. Ses membres, à l'exclusion des deux représentants de l'AFMF, exercent tout ou partie de leur activité professionnelle dans un domaine lié à la maladie de Fanconi : recherche médicale, prise en charge médicale ou paramédicale, accès aux droits sociaux des malades.

La composition initiale du comité scientifique en termes de cliniciens, chercheurs et professionnels de santé a été proposée par le CA à l'Assemblée Générale du 5 octobre 2013 qui l'a validée. Les premiers membres du comité scientifique sont donc :

Pr Dominique STOPPA LYONNET, Chef du département de Biologie des tumeurs - Service Génétique - Institut Curie.
Pr Jean-Hugues DALLE, service hémato-immunologie pédiatrique, l'hôpital Robert Debré.
Dr Thierry LEBLANC, service hémato-pédiatrie, hôpital Robert Debré**.**
Dr Régis PEFFAULT DE LATOUR, service d'hématologie-greffes de moelle, hôpital Saint Louis.
Dr Arnaud RIGOLET, Chef du service de Stomatologie et Chirurgie maxillo-faciale, hôpital Saint-Louis.
Pr Gérard SOCIE, Chef du service d'hématologie-greffes de moelle, hôpital Saint Louis.
Pr Jean SOULIER, responsable de l'Unité de cytogénétique/génomique du laboratoire d'hématologie, hôpital St-Louis.

L'association tient à remercier chaleureusement ces médecins et chercheurs pour leur engagement à nos côtés afin que traitements et progrès soient les plus rapides possible.

Farid

Etude sur les greffes de moelle osseuse chez les patients Fanconi

Le Dr Régis PEFFAULT De LATOUR, du groupe européen de greffe de moelle, a réalisé une étude rétrospective des greffes de moelle pour les patients Fanconi, étude qui vient d'être publiée dans la prestigieuse revue Blood.

Le Dr Peffault de Latour, avec le groupe européen de greffe de moelle, a repris les données de 795 patients allogreffés en Europe pour maladie de Fanconi sur une période de près de 40 ans (Mai 1972 – Janvier 2010). Les résultats sont très encourageants car ils démontrent une constante progression avec le temps, notamment, et c'est une bonne nouvelle, pour les greffes à partir de donneurs non apparentés (donneurs non familiaux). Ils montrent aussi que les centres acquièrent une expérience de plus en plus grande sur les stades avancés de la maladie (malades avec transformation en leucémie) avec là encore des données positives. La seule ombre au tableau est la survenue de cancers après allogreffe. En effet, le sang est de type donneur donc guéri mais les tissus sont toujours ceux des malades et sont donc exposés aux risques de cancers. Là encore, l'étude démontre que si les cancers sont pris à un stade précoce, les chances de guérison sont très grandes.
Cette étude démontre les progrès faits par l'allogreffe dans la maladie de Fanconi. Cette étude montre aussi l'intérêt d'être suivi régulièrement, même à distance de la greffe, par des centres spécialisés afin que même si des complications survenaient, elles puissent être prises en charge au plus tôt, là où les chances de guérison sont les meilleures.

Pour consulter l'article original : http://bloodjournal.hematologylibrary.org/content/122/26/4279.full.html
L'AFMF a apporté son soutien à cette étude

Achat étuve hypoxique

Sollicitée par le Dr Soulier, spécialiste en particulier des diagnostics de la Maladie de Fanconi, l'association a financé l'achat d'une étuve hypoxique pour permettre de conserver les cellules Fanconi très « fragiles », conservation à des fins de diagnostic et à des fins de recherche.
Cette étuve a été installée début septembre dans le laboratoire de recherche de l'INSERM de l'hôpital St Louis. Les frais d'installation, de fonctionnement et de maintenance sont et seront à la charge du laboratoire.

L'AFMF au Téléthon à Pont à Mousson

Certains ont pu le voir à la télévision, j'ai été invitée à participer au Téléthon cette année avec Christophe et Marie-Pierre, pour l'émission qui a eu lieu à Pont à Mousson (près de Nancy).
Je n'avais jamais participé au Téléthon et je dois avouer que je n'avais jamais beaucoup regardé d'ailleurs.
Mais c'était vraiment une bonne expérience avec une très bonne organisation et belle ambiance.
J'ai fait une petite représentation de patinage en musique (sur une patinoire synthétique donc c'était assez difficile…). Je remercie encore ma "soeur de glace" Alice (on fait du patinage ensemble enfin, maintenant on fait pratiquement tout ensemble!) qui m'a aidée à adapter mon programme à cette patinoire et à déstresser aussi !
J'ai bien cru que j'allais devoir signer des autographes à la fin ! (On m'a demandé des photos, c'est déjà un grand pas vers la célébrité, non ? ha, ha).

Ensuite, j'ai eu la surprise de voir Surya Bonali arriver. Une grande championne !
Elle est venue patiner avec moi, on a fait notre show ! C'était vraiment super !

Sarah

Le film « Vertiges » primé au festival d'Autrans

Le film « Vertiges »* d'Ivan Maucuit, qui retrace l'histoire de Christophe, grimpeur passionné, a été sélectionné pour participer au 30ème FESTIVAL International du FILM de Montagne d'AUTRANS qui a eu lieu en décembre.

Il a de plus obtenu le premier prix dans la catégorie "1ère réalisation". Bravo au réalisateur Ivan et à toute son équipe pour ce magnifique succès, en espérant que cette première réalisation en entraine d'autres.

"Un p'tit clin d'œil à toute l'association, et en particulier à tous ceux et celles qui vivent tous les jours avec ce merdier... enfants, jeunes, parents, frères et sœurs...
Cette petite récompense pointue en aluminium est pour vous !!"
Christophe

** NDLR : pour plus d'informations sur ce film, se reporter au bulletin précédent*

Ben, 23 ans et escrimeur depuis 5 ans.

L'escrime ?.... non ce n'est pas pour moi !

C'est typiquement la réponse que j'ai formulé quand on m'a proposé de faire un test… Puis un jour est venu où dans l'envie de tenter une nouvelle expérience je me suis rendu à un entrainement. Etant issu auparavant du monde du vtt que j'ai côtoyé pendant plus de 4 ans, cela ne pouvait pas être plus dur physiquement. Il m'a suffit d'une seule séance pour être pris le virus pour ainsi dire.

Cela fait maintenant 5 ans que je pratique ce sport 1 à 2 fois par semaines à raison de 2.30 d'entrainement à chaque fois… Des entraînements dignes de gladiateurs comme dit notre maître d'armes !

Ah oui et mon arme est l'épée, c'est-à-dire que l'on peut toucher sur tout le corps : de la tête aux pieds.

Les entraînements :

Bah il faut avouer une chose : au début c'est facile mais quand on veut monter dans le niveau il faut savoir se faire un peu de mal pour avancer ! Un entraînement standard comprend :

- 20 minutes de sport collectif pour le travail de la coordination des mouvements
- 10/15 voir plus de préparation physique : faire des abdos, cardio…. Tout est bon pour être le plus efficace sur la piste !
- 10/15 minutes de déplacement sur la piste pour apprendre à bien placer son bras
- Le reste en leçon avec le maître d'arme et en match libre

Combativité, réactivité et dépassement de soi sur la piste sont les reflets de ce que nous sommes devenus après de telles épreuves de la vie

La compétition :

Au fur et à mesure que l'on progresse on arrive à repousser toujours ses limites, c'est le principe de tout combat que l'on rencontre dans la vie.

La compétition en escrime sacrera le plus rapide, précis et endurant et aussi celui qui saura le mieux lire le jeu de chacun ! Car l'escrime est affaire de stratégie.

Mais au final il y a toujours moyen de se faire plaisir et moi c'est en équipe que j'ai le plus plaisir à faire les compétitions comme le prouve le palmarès de l'équipe : 2 fois 3ième aux championnats départementaux par équipes.

Et les études dans tout ça ?

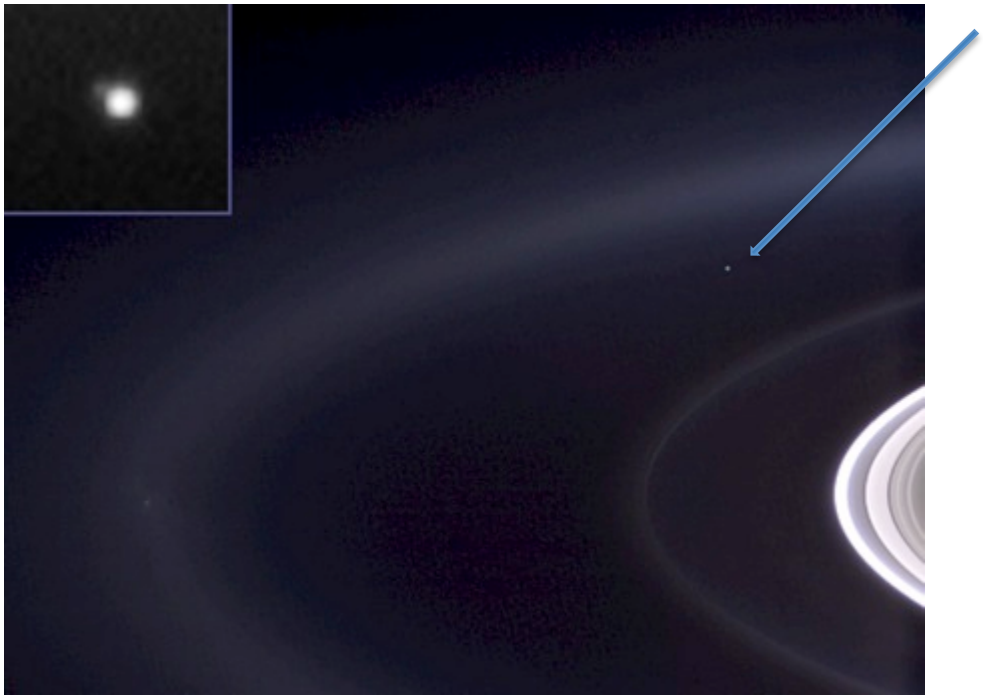
J'ai une formation de base en biologie après avoir fait un bac S. Ma licence en qualité et gestion du risque s'est terminée très récemment et j'enchaîne avec un master dans le même domaine. Ce master se fait en alternance tout comme ma licence et je la réalise au sein d'un laboratoire en tant que gestionnaire de la sécurité du personnel.

Pourquoi avoir fait ce témoignage ?

La raison en est simple : être vecteur d'espoir ! On traverse tous des moments difficiles durant lesquels on a le sentiment que la vie pourrait s'arrêter. Mais l'important c'est toujours de s'accrocher et d'avoir des objectifs !

La taille n'étant pas un obstacle pour autant : gagner un match contre quelque de 1.80 sachant que je mesure 1.55 m n'a rien d'impossible.

Les vœux d'un Saturnien à tous les Terriens



C'est cette photographie prise par la sonde spatiale Cassini qui m'a inspiré ce lai. On y distingue les anneaux de Saturne et au loin, à environ 1 milliard 400 millions de km, un petit point bleu la Terre perdu dans l'immensité glaciale et obscure de l'univers. Pour illustrer ce poème, je mets en scène un cosmonaute mythomane qui se prend orgueilleusement pour le Seigneur des anneaux mais, en voyant au loin ce petit point bleu, il se convertit à l'humilité et s'interroge sur l'inanité de la guerre et de l'injustice.

Je prends prétexte de l'aventure de cet astronaute fictif pour présenter aux patients atteints de la maladie de Fanconi ainsi qu'à leurs familles mes meilleurs vœux de bonheur et de santé pour l'année 2014.

Gilbert

Le poème

Plongé dans le cosmos au large de Saturne
Jean, prisonnier des bras de cet astre diurne,
Se bat contre le froid extrême de l'espace
Où règne la ténèbre angoissante et tenace.

Cosmonaute d'un jour de cet astre diaphane,
Il est cet orgueilleux quelque peu mythomane
Qui rêve d'être un temps le Seigneur des anneaux,
Le maître d'un pouvoir et d'un ordre nouveau.

Jean porte son regard sur la voûte étoilée
Où se détache au fond un petit point bleuté.
N'est-ce pas notre Terre égarée au lointain
Où vivent nos terriens, nos amis, nos prochains ?

Troublé, Jean s'interroge en toute humilité.
Pourquoi tant de conflits et tant d'absurdités ?
Que mes sages questions de petit Saturnien,
Soient propices à la paix entre tous les Terriens !

Pour information il faut préciser que la température au large de Saturne et entre les anneaux oscille entre - 180°C et – 200°C, un lieu idéal pour passer des vacances.

LE PETIT FANCONI GOURMAND

CREVETTES AU LAIT DE COCO, GINGEMBRE, CURCUMA ET POIREAUX

Les bienfaits du curcuma: ses polyphénols, dont la curcumine, ont des propriétés anti-oxydantes, anti-inflammatoires et anticancéreuses.

Niveau : Facile - Préparation : 10 mn - Cuisson : 15 mn.

Pour 4 personnes :

Une trentaine de crevettes environ
Un morceau de gingembre gros comme la phalange du petit doigt (+ ou -)
1 belle échalote ciselée
1 gousse d'ail pilée
2 blancs de poireaux
20 cl de lait de coco
1 c.à soupe de curcuma
1 c.à café d'huile neutre
sel et poivre.

1. Chauffer l'huile doucement et faire fondre l'échalote jusqu'à ce qu'elle soit transparente.
2. Ajouter, l'ail pilé et le gingembre râpé, faire revenir une minute, saupoudrer avec le curcuma et poursuivre la cuisson 1 minute de plus.
3. Verser le lait de coco et porter à ébullition. Couper le feu et assaisonner.
4. Éplucher et laver les poireaux, les souper en rondelles très fines et les faire cuire quelques minutes dans un peu d'eau salée.
5. Pendant la cuisson des poireaux, décortiquer les crevettes (garder les coffres pour faire un consommé ou un fond de sauce).
6. Remettre la crème de coco à chauffer doucement en incorporant les crevettes décortiquées et laisser bouillonner pendant cinq minutes environ.
7. Servir dans des bols ou des coupelles en déposant des rondelles de poireaux bien égouttées.

Zaza

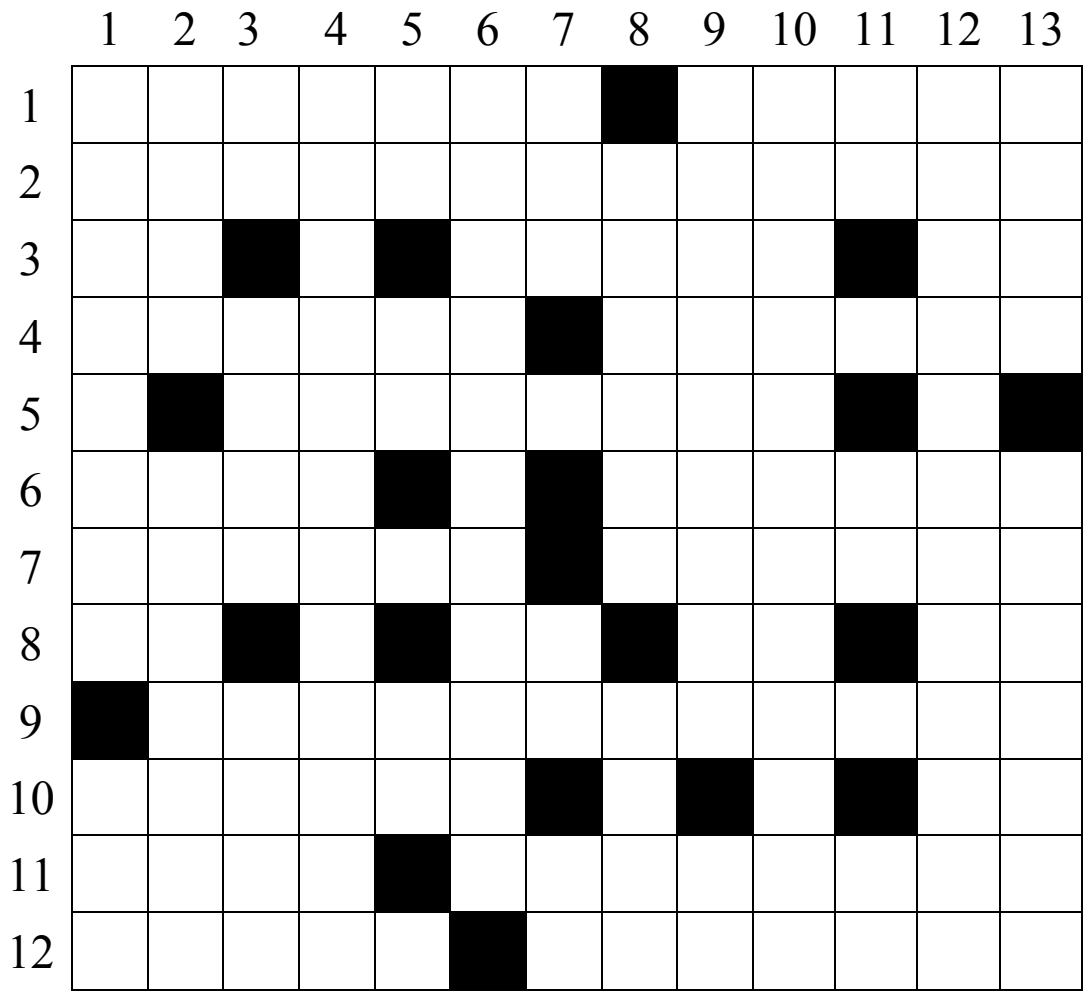
LE PETIT FANCONI JOUEUR

SUDOKU 数独

	1	4	5	6	3			8
			7		8			
8		2				7		
	4	8		5	2	3	6	
	2						8	
	5	7	8	1		2	9	
		6				1		3
			1		7			
2			6	4	5	8	7	

		1						8
7			3	8	2			
3		8	1		4	5		
2	4				1		7	5
5			2		7			3
6	1		8				4	2
		4	6		8	7		1
			5	1	9			4
1						6		

MOTS CROISES



Horizontalement :
1 – Etat de Tirana. Un ou deux euros.
2 – Résidence d'Obama. 3 – Rayons dangereux. Vente de poissons à l'envers. Fait date. 4 – Fais couler dans l'autre sens. Patrie de Sherlock Holmes. 5 – Galopin.
6 – Chemin de fer. Plus haut à l'envers.
7 – Accorda. Naître dans l'autre sens.
8 – Condition. Fait des bulles. Pronom. Double consonne. 9 – Il donne bonne mine.
10 – Etablissement de comptes. Deux romains. 11 – Endroit. Donne du brillant.
12 – Canal. Concevoir automatiquement.

Verticalement :
1 – Serviras de bouffon. Céréale. 2 – Fait du propre. Couchait. 3 – Début de bilan. Slip en désordre. Victoire Napoléonienne inversée.
4 – Un signe pour Elisabeth Teissier.
5 – Drame Japonais. Article espagnol. Vu dans la presse. 6 – Impossibles à louper.
7 – Eberlué au début. Cube. Index général.
8 – Joie populaire. Tête. 9 – Lire. A la mode.
10 – Ne peut sécher ses larmes. 11 – Début d'école. Série limitée. Iridium. 12 – Cauchemar de vacance. 13 – Prince Grec à l'envers. Il arrive toujours à la fin.

AFMF
Association Française de la Maladie de Fanconi

Bulletin d'adhésion ou de soutien 2014

NOM : ……Prénom : ……

Adresse : ……

Code postal : …… Ville :……

Téléphone : …… Portable : ……

Email : ……

☐ **Je désire adhérer à l'AFMF - 15€ /an** **15 x ……personnes**	……€
☐ **Je désire soutenir l'action de l'AFMF et faire un don de** :	……€
Total	**……€**

Je joins un chèque à l'ordre de «AFMF » *(Un reçu de déduction fiscale vous sera adressé en retour)*

Particulier : au titre des dons aux oeuvres, vous avez droit à une réduction d'impôt correspondant à 66 % de votre don. Un don de 100 euros ne vous coûte ainsi que 34 euros.
Entreprise : la déduction fiscale est égale à 60 % du montant du don dans la limite de 5 ‰ (cinq pour mille) du chiffre d'affaires annuel.

Je souhaite recevoir les bulletins d'information par : □ courrier □ email □ je ne souhaite pas les recevoir
(merci de privilégier l'email lorsque cela est possible)

Merci de bien vouloir préciser si vous êtes:

☐ personne Fanconi

famille d'une personne Fanconi : ☐ parents ☐ frère, sœur ☐ grands-parents ☐ autre

☐ amis

☐ autre : ……..

Pour les personnes concernées par la maladie de Fanconi, pouvez-vous compléter les renseignements ci-dessous si vous ne l'avez pas encore fait ? Merci

- Date de naissance : ……..
- Greffe ? NON OUI : date ……..Lieu ……
  Donneur……..
- Médecin(s) qui assure(nt) le suivi avec leur spécialité et l'hôpital concerné :
  ……
  ……
  ……
- Autres commentaires : ……

Date : …… **Signature :** ……

Bulletin à renvoyer, accompagné de votre règlement, à l'adresse ci-dessous

AFMF
79 avenue de Breteuil, 75015 Paris
tél : 01 47 34 54 58 contact.afmf@gmail.com www.fanconi.com