

AFMF



Association Française de la
Maladie de Fanconi

BULLETIN D'INFORMATION SEPTEMBRE 2010

Sommaire :

- Edito de Christophe
- Compte-rendu de la journée du 10 avril
- **Hommage au Professeur E. Gluckman**
- News scientifiques du front : greffes et GVH
 - Vie de l'association en images
- Fanconi et poésie : Gilbert prend la plume
- « Et moi je témoigne » : Marion et Moline
 - **Carnet mondain**
- Recette de Tante Zaza
- **Dates à retenir - En bref**
- Bulletin d'adhésion

A retenir !!!

- ☼ Compétition de golf le dimanche
3 octobre près de Marseille.
- ☼ Réunion des familles le samedi
27 novembre à Lyon.
- ☼ Concert classique le vendredi
10 décembre à Grenoble.

Bonjour bonjour !

Et bien voilà... Oui, voilà ce que c'est que d'être fils de présidente... Elle vous donne du travail en plus, sous prétexte que c'est un privilège et que « ça ajoutera une touche humoristique un peu plus joviale et différente de mon habituel ton sérieux et posé » !

Encore faut-il trouver quelque chose d'intéressant à dire, qui ne soit pas trop catapulté, qui soit un tantinet sérieux tout de même sans pour autant délaisser l'aspect « diantre, profitons-en tant qu'on est encore là ! ».

Allons bon... ceci étant dit - et cela vous arrive certainement aussi de temps en temps, peut-être maintenant même... - il y a des moments où on apprend des nouvelles pas forcément des plus réjouissantes d'ici ou d'ailleurs... Des comptes qui baissent (pas les comptes du compte en banque bien en-fondue...), un petit cancer par-ci, houps ! une greffe prochaine de ce côté-là... Bref... Pas forcément de quoi sauter de joie au plafond.

Je suis dans la vallée de Chamonix... L'orage vrombissant et naissant qui pourfend le fond de la vallée remonte vers la grande baie vitrée qui me sépare du dehors... j'entends une petite voix qui me dit « Vite! Viiiite ! Termine cet édito pour aller joyeusement batifoler sur les chemins environnants avant qu'ils ne soient trempés ! ». Je continue donc sans perdre une minute de miette (ou l'inverse, comme vous voulez !).

Et pourtant... c'est peut-être bien dans ces moments-là que l'on s'aperçoit le plus de la vraie valeur de la vie, et de la chance que l'on a d'être encore ici et de tout le reste. Oserions-nous dire que cela pourrait même être une bonne excuse pour aller en profiter encore un peu ...? Au moins pour ceux et celles qui ne peuvent plus... S'amuser à leur place et rire de tout (et de rien... aussi !), même quand l'entourage affiche un air réprobateur sévère ! Oui, c'est possible, j'ai testé pour vous ! Au début les gens vous regardent étrangement et ne comprennent pas comment vous pouvez encore trouver du positif et des blagues bas-de-plafond dans des contextes tristes... et puis au bout d'un certain temps, les comportements changent et la bonne humeur se propage... Comme les bâillements au repas traditionnel de Tante Ursule entre le chou-fleur et le thé au jasmin ! Merci le mimétisme ☺.

Et puis je me rappelle avoir lu quelque part que le rire, la bonne humeur et tout ce qui ressemble de près ou de loin à de

Association Française de la Maladie de Fanconi

79, avenue de Breteuil - 75015 Paris

tél : 01 47 34 54 58 contact.afmf@gmail.com - www.fanconi.com

la joyeuseté - même simulée - augmentait l'efficacité des défenses du système immunitaire et favoriserait même la stabilité du couple et la capacité à faire des rencontres amoureuses ! (*) Avec tout ça... En bon pragmatique, je me suis dit que dans le doute, il ne fallait pas hésiter une seconde à tester ! Au pire, j'aurai bien rigolé et la journée aura été bien plus agréable ! C'est toujours ça de pris, n'est-ce pas ?

Allons bon... O joie, je m'aperçois avec toute la stupeur et la jovialité qu'un être humain peut éprouver, que le fameux orage s'est dissipé! Bon, OK ... Il bruine encore un peu, mais c'est mieux que de risquer de se prendre un coup de foudre entre les orteils, non ?

Je laisse le soin à Alphonse Allais de clore cet édit, ce qui me permettra d'aller savourer la Nature environnante pendant que vous pourrez sans nul doute passer en mode « méditation transcendante » à la lecture de ladite citation suivante !

Délectez-vous de la lecture de ce numéro tant attendu sans retenue, comme si c'était une friandise délicate et délicieuse... Allez-y, ça ne pourra vous faire que du bien... Malheureusement.

En souhaitant tout le meilleur à toutes et à tous ☺ .

« A quoi bon prendre la vie au sérieux, puisque de toutes façons nous n'en sortirons pas vivants ? ».

Christophe.

(*) Lire l'article sur le rire dans la revue « Cerveau & Psycho » de septembre/octobre 2010 : pages 26 à 30.

Assemblée générale du 10 avril 2010 par Isabelle Lesage



Le samedi 10 avril a eu lieu, à Paris, l'assemblée générale de l'AFMF.

Environ 60 personnes dont 20 familles et 18 enfants ou adultes atteints de la maladie de Fanconi ont assisté à cette belle journée d'échanges.

Déroulement de la matinée :

La matinée fut consacrée à des présentations médicales. Le Dr Thierry Leblanc, Pédiatre Hématologue à l'Hôpital Robert Debré, le Dr Marina Cavazzana Calvo, Pédiatre à l'Hôpital Necker et le Dr Filippo Rosselli, chercheur à l'institut Gustave Roussy, ont exposé leur travail et aussi répondu aux nombreuses questions des familles concernant la maladie de



Fanconi, la recherche médicale ou la thérapie génique.

Puis, un hommage fut rendu au Professeur Eliane Gluckman pour son investissement auprès des malades et pour l'ensemble de ses travaux qui ont permis une grande avancée dans la connaissance de la maladie et de ses traitements.

Les patients et leurs familles ont tenu à lui remettre un livret de témoignages pour les plus grands et de dessins pour les plus petits. Ce fut un moment très émouvant.

L'association a tenu également à offrir à Sylvette Silverston un présent, afin de la remercier pour son dévouement et son engagement durant ces 20 années de présidence à la tête de l'AFMF.

Puis, Mme Catherine Mazin et Mme Catherine Merlin, deux assistantes sociales, ont présenté les aides dont peuvent bénéficier les malades et leurs parents.



Les familles ont ensuite pu partager un pique nique chaleureux et apprécié par tous.

Durant l'après-midi, les personnes Fanconi ont eu la possibilité de participer à une étude sur la détection précoce des cancers de la bouche, étude prometteuse menée dans le monde entier par une équipe allemande composée du Dr Eunike Vellueur et de Ralf Dietrich, président de l'association Fanconi allemande.



Déroulement de l'après midi :

L'après midi fut consacrée à l'assemblée générale proprement dite. L'AFMF comptait en mars 2010 environ 50 membres.

De nombreux points un peu formels furent abordés tels le rapport moral, le rapport financier et l'approbation des comptes.

Le nouveau bureau de l'association est fier d'avoir mené à bien le renouvellement des supports de communication comme l'adoption en début d'année d'un nouveau logo, la création de plaquettes d'information et surtout la mise en ligne d'un tout nouveau site Internet coloré et vivant en février 2010. (www.fanconi.com)



Ce fut également l'occasion de parler de plusieurs événements organisés par l'association depuis janvier 2009 dont :

- Un meeting sur 3 jours pour adultes en mars 2009, organisé conjointement avec l'association allemande et qui a rassemblé 8 jeunes.
- Une réunion des familles en octobre 2009 avec 18 familles présentes.
- 2 compétitions d'escalade au profit de l'AFMF, l'une en janvier et la seconde en février, rapportant plus de 2.800 €.
- Une formation sur 3 jours à Marseille à laquelle ont assisté 10 personnes de l'association, formation offerte et assurée par l'association « Tous chercheurs »... Un succès !
- La parution de 2 bulletins d'information (mai et décembre).
- La prochaine réunion des familles le 27 novembre à Lyon.

Mais aussi des projets pour 2010-2011 comme :

- Acquérir une meilleure visibilité auprès des familles et du corps médical.
- Poursuivre les démarches en vue d'une meilleure compréhension du fonctionnement et des enjeux d'une base de données sur la maladie de Fanconi en vue d'une participation éventuelle à son financement.

La modification des statuts proposée fut adoptée à l'unanimité. Cette modification concernait l'augmentation du nombre de personnes au conseil d'administration qui passe de 7 à 11. Trois membres ont donc fait acte de candidature et ont été élus à l'unanimité :

- Nadine Ouabdesselam, Anne-Marie Martin, Dominique Lesage.

Le C.A. se compose donc à présent de huit parents, d'un adulte fanconi et d'un sympathisant.

La journée fut pleine d'échanges, d'informations, de rires, de rencontres toutes plus belles les unes que les autres ou de retrouvailles. Le moment de la séparation fut encore une fois douloureux. La prochaine journée ensemble est attendue avec impatience par tous.

Hommage à Madame le Professeur Éliane Gluckman par Gilbert Bodier

Il y a peu de temps, alors que je m'apprêtais à rédiger ce petit exposé, j'ai été visité par la réflexion suivante : si je devais condenser en quelques mots, Madame Gluckman, ce qui constitue votre personnalité et votre carrière, que pourrais-je écrire ? Et bien, spontanément, sans trop avoir réfléchi, sont venus les mots : amour de la médecine et des patients.

Rabelais avait écrit en son temps : "science sans conscience n'est que ruine de l'âme".

Votre conception altruiste de la science, m'incite à écrire : science et compassion sont élévation de l'âme.

Vos travaux, Madame Gluckman, sont reconnus dans le monde entier par le milieu universitaire bien sûr, mais aussi dans une certaine mesure par les greffés de moelle osseuse et tous ceux qui, par vos soins, vous sont redevables de la vie. Les patients atteints de la maladie de Fanconi, et je m'en fais leur porte-parole, peuvent en témoigner. Les Jessica, les Cynthia, les Christophe les Thomas et tant d'autres, je ne les citerai pas tous, sont les preuves vivantes de la réussite de la greffe. Sachez, qu'ils vous en sont pleinement reconnaissants.

Le traitement de la maladie de Fanconi a été l'un de vos chevaux de bataille. Mais avant d'évoquer ce sujet, un bref rappel historique s'avère peut-être nécessaire.

Le début de vos études sur la transplantation médullaire commence en 1963 dans le service de Georges Mathé qui poursuit avec Jean Bernard des recherches sur la moelle osseuse. Est-ce à ce moment-là que vous avez contracté le virus de l'hématologie ? Il y a des situations qui forcent les décisions, car de cet agent infectieux, personne n'en guérit. En 1968, vous travaillez dans le service de Jean Bernard à l'hôpital Saint-Louis. Avouez que vous avez le don de choisir les meilleurs professeurs. Puis, vous fréquentez le laboratoire de Jean Dausset qui vous initie à l'étude de la culture mixte et de la



compatibilité tissulaire. Et comme par hasard, c'est un futur prix Nobel ! Mais est-ce un hasard ? Les grands esprits finissent toujours par se rencontrer ! En 1972 vous partez pour un séjour d'un an chez Don Thomas à Seattle aux USA pour parfaire votre formation sur la greffe de moelle osseuse et le système majeur d'histocompatibilité. Devinez la suite ? C'est encore un prix Nobel !

En 1973, de retour à Paris, vous créez à l'hôpital Saint-Louis, avec l'appui de Jean Bernard et de Jean Dausset votre propre service de greffe de moelle osseuse. D'abord limité à 2 chambres au centre Hayem, le service passe à 6 flux laminaires en 1979. En 1984, le déménagement dans le nouvel hôpital permet de recevoir un plus grand nombre de patients, vous passez de 10 greffes en 1973 à 80 en 1995 pour aller à plus de 100 par la suite.

En 1976, vous êtes promue professeur agrégé. Après avoir étudié les secrets de la moelle osseuse, c'est à votre tour maintenant de former les étudiants. Tout en enseignant, vous poursuivez des recherches cliniques; vous développez notamment l'usage du sérum anti-lymphocytaire pour le traitement de l'aplasie médullaire et vous mettez en œuvre des conditionnements allégés et très particuliers pour les greffes des patients Fanconi qui sont très sensibles et vulnérables aux effets de la chimiothérapie et des rayons.



En 1985, Broxmeyer découvre que les cellules souches du sang placentaire ressemblent aux cellules de la moelle osseuse. Alors, vous vous dites que si ces cellules souches du sang de cordon sont analogues aux cellules de la moelle osseuse, ne pourrait-on pas les utiliser pour des greffes allogéniques ? Des équipes américaines connaissant votre expertise en matière de transplantation et votre compétence dans le traitement de la maladie de Fanconi vous proposent de faire ce qui n'a jamais été fait, autrement dit une grande première : greffer un enfant atteint de la maladie de Fanconi avec le sang de cordon compatible de sa petite sœur.

L'intervention qui a lieu le 6 octobre 1988 à l'hôpital Saint-Louis, est une véritable réussite. Elle a un retentissement gigantesque dans le monde entier. Le petit Matthiew qui avait 5 ans au moment de la greffe est en 2010 un jeune homme en bonne santé.

Un retentissement dans le monde médical aussi : les cellules souches de sang de cordon étant plus immatures et immunologiquement moins agressives que les cellules de moelle osseuse, il devient possible de faire des greffes moins compatibles et donc de toucher un plus grand nombre de patients.

En outre, si l'on peut faire des greffes à partir de cellules souches de sang de cordon familial, ne pourrait-on pas en faire avec des cellules souches de sang de cordon provenant d'un donneur non-apparenté ? Et c'est ce qui sera fait et bien fait.

Fort de ces succès, vous créez ou vous participez à des groupes qui deviendront de véritables institutions : d'abord le groupe européen des greffes de moelle (EBMT), puis Netcord qui est un réseau international de banques de sang de cordon et enfin Eurocord dont vous dirigez le registre, l'évaluation et l'analyse des greffons.

Vous êtes également à l'origine du succès des allogreffes à conditionnements non myélo-ablatifs que l'on traduit souvent dans le langage courant par mini-greffe. Grâce à cette technique des patients âgés au delà de 50 ans, souvent atteints de maladies graves comme les lymphomes et les myélomes, peuvent maintenant être greffés.

Ce bilan n'est pas exhaustif, car il faudrait en écrire des pages et des pages. Des patients atteints de la maladie de Fanconi mais aussi ceux qui sont affectés par d'autres pathologies vous sont redevables d'avoir la vie sauve. Nous tenons vivement à vous remercier et à vous exprimer, Madame Gluckman, notre profonde gratitude pour l'ensemble de vos travaux, mais aussi pour votre manière très humaine de concevoir la médecine.

Nous formulons un vœu : que vous partagiez avec Broxmeyer le prix Nobel. Ce serait largement mérité.

Précisons, et nous en sommes très heureux pour elle, que Madame Gluckman a reçu les insignes d'Officier de la Légion d'Honneur. 

NDLR : Au moment où nous rédigeons cet article nous venons d'apprendre que Mme Gluckman a reçu le 22 septembre dernier l'insigne de Commandeur dans l'Ordre National du Mérite. 

Les antigènes HLA*.

Avant de décrire les principales étapes qui participent au développement de la GVH(*), je propose de faire une petite digression pour évoquer le système HLA(**) découvert en 1958 par le Pr. Jean Dausset. Cette découverte lui valut de recevoir en 1980 le prix Nobel de médecine.

Chaque individu possède sur la majorité des tissus de son organisme des marqueurs dits « antigènes » qui constituent sa personnalité biologique et qui font de lui une personne unique. Ces marqueurs de l'identité du soi, présents à la surface de nos cellules appartiennent au système HLA de classe I. D'autres cellules dont le rôle consiste à réguler la réponse immunitaire du non-soi et à contrôler le rejet portent essentiellement des marqueurs du système HLA de classe II; ce sont entre autres les macrophages et les cellules dendritiques. Elles portent aussi le nom de cellules présentatrices d'antigènes, car elles ont la charge en cas d'incompatibilité tissulaire entre le patient et son donneur de capter l'antigène étranger de le digérer et de le présenter sous forme simplifiée aux lymphocytes T.CD4. Ces derniers, en déclenchant une série d'événements en cascade, vont ensuite activer et différencier d'autres cellules immunitaires qui rejetteront in fine les tissus étrangers.

Nota Bene : les cellules dendritiques sont apparentées aux macrophages, elles jouent un rôle important dans la présentation des antigènes étrangers aux lymphocytes T. Signalons brièvement sans entrer dans le détail qu'il existe d'autres acteurs du système immunitaire. Il s'agit des lymphocytes B. Ils produisent des anticorps qui reconnaissent et neutralisent les antigènes étrangers.

Les typages HLA.

Lorsqu'une greffe de moelle osseuse est envisagée, il convient au préalable de définir le profil HLA du patient. Tout d'abord, il est nécessaire de procéder au typage des antigènes de classe I : HLA-A, HLA-B, HLA-C et de classe II HLA-DP, DQ, DR du malade et de son donneur présumé. S'il n'existe pas au niveau familial de compatibilité tissulaire, une recherche d'identité est lancée sur les fichiers informatisés de volontaires inscrits au don de moelle osseuse. Lorsqu'un donneur présentant le même profil HLA que le patient est repéré, on vérifie avec des techniques plus précises l'exacte identité entre les deux sujets (biologie moléculaire de haute résolution). Dans le cas où la compatibilité est confirmée, les médecins peuvent procéder à la greffe. Ces antigènes constituent le complexe majeur d'histocompatibilité. Ils sont codés par des gènes situés sur le chromosome 6.

La greffe de moelle osseuse et la GVH aiguë.

L'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques est un traitement important de nombreuses maladies du sang. Grâce à cette technique et aux progrès réalisés ces dernières années, de nombreux patients ont trouvé le chemin de la guérison. Ce sont pour l'essentiel des malades touchés par des pathologies malignes (leucémies, lymphomes, myélomes etc.), par des maladies acquises et rares telles l'aplasie médullaire et l'hémoglobinurie paroxystique nocturne, mais aussi par des affections congénitales comme l'anémie de Fanconi, la drépanocytose, et les thalassémies.

Malgré toutes ces avancées, la maladie aiguë du greffon contre l'hôte reste une complication importante de la greffe de moelle osseuse. Elle résulte d'une certaine incompatibilité entre les tissus du patient et ceux du donneur de telle sorte que les globules blancs (lymphocytes) du greffon alors réactifs, agressent les tissus de la peau, du foie et des intestins du malade. En effet, malgré le typage HLA minutieux pré-greffe, il peut rester des différences entre donneur et receveur, qui dans la majorité des cas n'ont pas de conséquence mais peuvent parfois être à l'origine de GVH. Nous allons dans ce modeste exposé, évoquer la GVH aiguë et laisser de côté pour le moment la GVH chronique.

Si l'agressivité du greffon peut constituer un véritable danger pour le patient, elle a aussi un puissant effet anti-tumoral (effet GvL : graft versus leukemia) avec pour conséquence un risque moindre de rechute. La raison de cette situation s'explique par le fait que si les lymphocytes agressifs du greffon détruisent les tissus du patient, ils n'épargnent pas pour autant les cellules malignes. Nota bene : cet effet GvL, anti-tumoral concerne plus particulièrement les patients touchés par les maladies malignes (leucémies, lymphomes) et non ceux qui sont affectés par l'anémie de Fanconi.

Malgré cet aspect positif de l'effet GvL, la maladie du greffon contre l'hôte reste une complication qui concentre toute l'attention des médecins et des chercheurs. Il existe selon les critères de gravité des atteintes cutanées, hépatiques et digestives 4 niveaux de classification. En raison de leur action GvL escomptée les GVH de grade 1 ne sont pas traitées, les médecins n'interviennent qu'à partir du niveau 2.

Pour lutter contre les effets délétères de la GVH des progrès ont été réalisés, toutefois ceux-ci sont encore insuffisants. Les corticoïdes demeurent le traitement de référence, mais il existe une corticorésistance chez un grand nombre de

patients. Celle-ci s'observe par une progression de la GVH ou une absence d'amélioration après plusieurs jours de ce traitement. Malgré la prescription d'autres immunosuppresseurs, les résultats ne sont pas toujours satisfaisants.

Les trois phases de développement.

Si le traitement de certaines GVH aiguës pose encore problème, la chaîne des événements biologiques à l'origine de son apparition est maintenant mieux connue. Les connaissances acquises sur des modèles de souris ont permis aux chercheurs et aux médecins de dégager trois étapes dans le développement de la réaction du greffon contre l'hôte.

Phase pré-greffe.

Cette étape débute pour le patient par un conditionnement à base de chimiothérapie accompagné ou pas d'irradiation corporelle. Ce traitement est toxique et altère l'intégrité physique des tissus du patient, notamment la muqueuse intestinale, le foie et la peau. En réponse à cette agression, les tissus lésés produisent des substances inflammatoires comme le TNF alpha : le tumor necrosis factor alpha et l'interleukine 1. Par la suite d'autres produits vont encore agresser les cellules et augmenter le caractère inflammatoire. Cette situation attire les cellules dendritiques.

Phase d'activation des lymphocytes du donneur après greffe.

Après infusion des cellules souches de la moelle osseuse, les lymphocytes T du donneur reconnaissent comme étrangers les antigènes présentés par les cellules dendritiques du patient. Débute alors la phase de prolifération et d'activation des lymphocytes. Celle-ci une fois engagée entraîne la sécrétion d'interleukine et d'interféron gamma qui vont multiplier et activer d'autres lymphocytes agressifs : les lymphocytes cytotoxiques T CD8 et les lymphocytes « Natural killer ».

La phase effectrice.

Elle constitue la phase terminale de la GVH aiguë. Les lymphocytes T.CD4 vont s'attaquer aux tissus du patient et amplifier les dommages créés durant la phase pré-greffe. D'autres substances sécrétées par des lymphocytes comme les perforines, les granzymes B vont encore amplifier les lésions.

Les thérapies des GVH corticorésistantes.

Par l'utilisation d'un conditionnement atténué, il est possible de réduire les dommages tissulaires occasionnés par la chimiothérapie et l'irradiation. D'autres thérapies faisant appel à des anticorps monoclonaux spécifiquement dirigés contre leurs cibles sont déjà entrées dans des études thérapeutiques. Ce sont les anticorps anti-TNF alpha, les anticorps anti-récepteurs alpha de l'interleukine 2 (CD25).

Anticorps anti-TNF alpha (Anti-Tumor necrosis factor alpha).

Le tumor necrosis factor alpha très actif durant la phase pré-greffe est un des acteurs à l'origine de l'inflammation. Ces anticorps vont donc neutraliser son action. Des essais de traitement réalisés chez des patients ayant une GVH aiguë corticorésistante sont prometteurs. Le taux de réponses complètes et partielles est élevé dans cette situation. Toutefois le risque d'infection n'est pas négligeable.

Anticorps anti-récepteur de la chaîne alpha de l'interleukine 2(CD25).

Au cours de l'activation des lymphocytes T, ce récepteur est surexprimé. L'inhibition spécifique de ce récepteur devrait réduire l'agressivité des lymphocytes T. En effet, l'interaction de l'interleukine 2 avec son récepteur provoque la prolifération et la différenciation des lymphocytes T. Des patients dont la GVH est résistante aux corticoïdes ont bien toléré les essais avec un taux de réponses positives également prometteur.

Conclusion.

Même si le niveau d'infection est élevé avec les anti-TNF alpha, l'utilisation de ces molécules ne présente pas de toxicité particulière. Toutefois, leur action semble temporaire. Les médecins envisagent de proposer une phase de traitement d'induction suivie d'une phase d'entretien. La recherche se poursuit et il ne fait pas de doute que dans les prochains mois des traitements encore plus efficaces feront leur apparition. Le travail et la ténacité des médecins et des chercheurs nous permettent fortement d'espérer.

(*) GVHd pour Graft Versus Host disease : la maladie du greffon contre l'hôte. La réaction du greffon contre l'hôte est la principale complication de la greffe de moelle osseuse. Le principe est le suivant : les lymphocytes T (type de globules blancs), contenues dans les cellules souches du donneur, reconnaissent les cellules du receveur comme étant étrangères et les attaquent.

(**) HLA pour Human Leucocyte Antigen ou complexe majeur d'histocompatibilité : cette appellation vient du fait que ces antigènes propres à chaque individu ont été découverts pour la première fois sur des globules blancs (leucocytes). En fait, des recherches ultérieures ont démontré qu'ils sont présents sur la majorité des cellules de notre organisme.

La vie de l'AFMF en images

FEVRIER : Compétition d'escalade à Villejuif au profit de l'AFMF avec une cagnotte de plus de 2.400 euros pour le nouveau site Internet. On se souviendra longtemps de l'énergie déployée par les organisateurs !!! Bravo Seb, merci et à l'an prochain ?...



MARS : formation « Tous chercheurs » à Marseille ou comment comprendre la génétique sans soucis, dans la joie et la bonne humeur, grâce à Marion Mathieu, Jean-Hugues Guervilly et... Horatio ! Une expérience à renouveler !!!

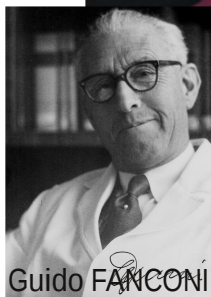


AVRIL : Assemblée générale (voir article page 2 et 3 de ce bulletin).

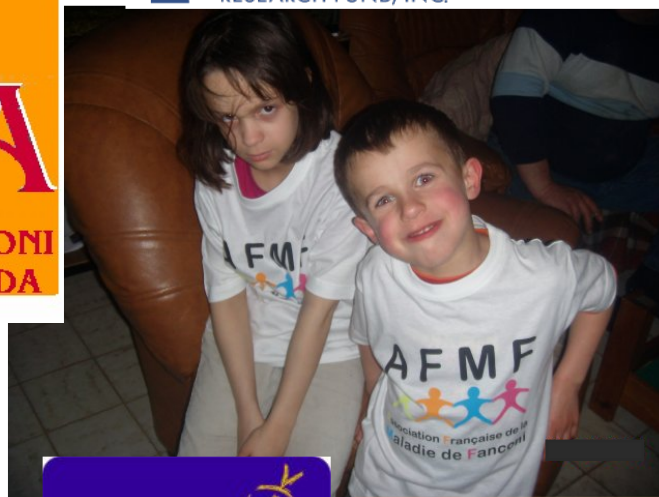
1er MAI : «INTERNATIONAL FA DAY» 1ère journée internationale de la Maladie de Fanconi aux couleurs de l'AFMF !



Asociación Española de
ANEMIA DE FANCONI



Guido FANCONI



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

MAI : Invités par Ralf Dietrich, Marie-Pierre et Christophe sont allés célébrer les 20 ans de l'association allemande près de Düsseldorf.



JUIN : une nouvelle compétition d'escalade à Suresnes pour l'AFMF. Jade et Grâce étaient nos ambassadrices de charme pour remettre les prix !



JUIN : Anne, une amie de la famille Jegou, porte haut les couleurs de l'AFMF lors d'un concours pour chiens. Merci et bravo !



SEPTEMBRE : Sylvette et Marie-Pierre accueillent un groupe de cyclistes anglais sous la tour Eiffel. Pourquoi ? Pour leurs beaux mollets ? Et bien non ! Ils ont parcouru plus de 1000 km sur une selle fort étroite au profit de 2 associations dont l'association Fanconi anglaise « Fanconi Hope ». Gains espérés : 18.000 euros ! Qui dit mieux ?





La gent immonde

La source de mes os qui vivifie mon corps
Se tarit lentement et me cause des torts.
Elle charrie des flots de poisons insidieux
Ceux produits par un gène aux desseins pernicioeux
Qui agressent sans fin mon être malheureux.

Cette gent exécrable aux ardeurs vagabondes
Répand partout la ruine et le désert immonde.
Elle sape sans honte avec force et envie
La moelle de mes os qui est source de vie,
Le tréfonds de mon corps voué aux gémonies.

Cette vile affection du nom de Fanconi
Rencontre des revers et son propre déni.
Son destin est scellé puis il sonne le glas
Qui vient à point nommé, car le remède est là
Pour semer dans ses rangs l'horreur et le trépas.

La moelle d'un donneur est ce don salulaire
Qui dresse avec amour des remparts solidaires.
Contre cet intrigant, il attaque sans peur
Et tel un chevalier, il hisse les couleurs
De mon sang épuisé par d'atroces fureurs.

« Et moi je témoigne » de Marion Brunet

GÉNÉTIQUE, QUAND TU NOUS TIENS !

Moline est atteinte de « l'Anémie de Fanconi ». Quelques mots qui riment, presque poétiques, mais qui parlent d'une maladie génétique rare (1 cas sur 350 000 naissances). Une de ces maladies orphelines dont on entend vaguement parler parfois à la télévision.

Le téléthon prend alors une allure de bouée de sauvetage. Tout à coup on espère que tout le monde donne un petit quelque chose. Même si un seul euro arrive pour la recherche, ce sera peut-être cet euro qui sauvera notre fille.

On pourrait dire que c'est la faute à pas de chance. Mais non pas vraiment puisque c'est génétique. Petite explication ? Clément et moi sommes tous deux porteurs du même gène malade. On aurait donc, pour chaque grossesse un risque sur quatre d'avoir un enfant malade de l'Anémie de Fanconi. En fait tout le monde porte des gènes malades et les probabilités pour rencontrer quelqu'un qui a le même gène malade sont très faibles ; Clément vous dirait qu'on ne s'est pas rencontré pour rien.

Moi qui voulais une grande famille et bien je sais maintenant que faire un enfant ne sera plus jamais naturel pour nous. Il faudra peut-être passer par un hôpital à Paris capable de faire une fécondation in-vitro avec une sélection d'un embryon non malade et si possible compatible avec Moline en vue d'une éventuelle greffe de moelle. En effet plus le donneur est compatible plus il y a de chances que la greffe prenne. Et les frères et sœurs sont les plus proches génétiquement parlant. Les parents n'étant compatibles a priori qu'à 50% chacun.

Lorsque l'on se penche sur notre avenir, il sera donc probablement fait d'autres épreuves comme les prises de sang tous les 3 mois pour anticiper l'anémie, la ponction de moelle osseuse tous les ans pour détecter une éventuelle leucémie et l'attente insupportable des résultats, les transfusions, la recherche d'un donneur, la chimio pour préparer la greffe, les traitements anti-rejets, les chimios contre les cancers et bien d'autres encore. Mais il sera aussi fait de rencontres avec des gens formidables qui se battent, cherchent, témoignent, pleurent et parfois même gagnent. Des gens que l'on ne connaît pas mais qui partagent le même quotidien, qui nous accompagnent, nous conseillent ou simplement nous écoutent.

Alors aujourd'hui je profite de ma fille sans penser à demain. Je la gâte, je la couve, je l'allaiter encore à 9 mois passés et j'espère le faire encore longtemps, je l'endors uniquement au sein pour ne pas qu'elle pleure, et je n'écoute pas ceux qui croient bien faire en me donnant des conseils. Savez-vous ce que l'on peut ressentir en mettant au monde un enfant ? Oui peut-être. Mais savez-vous ce que l'on ressent quand on vous dit au même moment que sa vie sera probablement courte et faite de souffrances ?

Je n'ose pas finir sur les larmes qui coulent abondamment en écrivant. Je termine donc par les points positifs car il y en a tout de même. Moline a été diagnostiquée tôt ce qui est rare. Elle n'a pas de problèmes digestifs ce qui est bon signe. Elle va grandir et avoir un développement psychomoteur normal. Et surtout elle va grandir auprès de parents qui l'aiment plus fort que tout au monde et qui lui font savoir tous les jours.

Moline est un bonheur à elle toute seule !!!

Elle nous a fait grandir et a refait le monde autour d'elle !

Carnet mondain

La famille LESAGE est heureuse de vous annoncer la naissance de leur petit Tom, qui égaye leur vie depuis le 02 juillet 2010.
Les frères et soeur sont aux anges !!!



La recette de Tante Zaza



Soupe au pistou.

Ingrédients pour 4 personnes :

Huile d'olive, 1 poireau, 1 gros oignon, 2 carottes, 1 courgette, 1 branche de céleri, 2 pommes de terre, 1 petite poignée de haricots verts, 3 cuillerées à soupe de haricots blancs en conserve, 1 tomate mûre.

Pour le pistou : 3 gousses d'ail, 1 tasse de basilic frais, 6 cuillerées à soupe d'huile d'olive.

Préparation :

1. Couper les légumes en dés. Chauffer 3 cuillerées d'huile d'olive dans un fait-tout. Faire revenir poireaux, oignons, carottes, courgettes et celeri 5 minutes à feu vif.
2. Verser 1,5 litre d'eau et saler. Ajouter les pommes de terre et faire cuire 25 minutes à faible ébullition.
3. Ajouter les haricots verts, les tomates et les haricots blancs. Cuire 10 minutes.
4. Préparer le pistou en écrasant l'ail et le basilic au mortier, et en incorporant lentement l'huile d'olive.
5. Verser le pistou dans la soupe bouillante, laisser bouillir 2 minutes avant de servir.
6. Bon appétit !!!

Atout santé :

L'ail accélère l'élimination des substances toxiques cancérogènes de notre organisme. Pour bien profiter de ces vertus, il faut écraser les gousses avec le plat du couteau, laisser reposer 10 minutes avant de les hacher : cela permet aux substances bénéfiques de l'ail de se libérer pleinement.

Tante Zaza nous Zaide pas Za pas *par Isabelle Lesage*

Le cranberry soigne les infections urinaires...

Les personnes atteintes de l'anémie de Fanconi peuvent être sujettes aux infections urinaires (cystites) qui peuvent entraîner des complications rénales. A plusieurs reprises, ma fille Fiona, 6 ans, a eu des cystites dont une plus sévère a évolué en pyélonéphrite (infection rénale). Depuis que j'ai découvert les bienfaits du cranberry, je lui en donne régulièrement et j'ai pu constater son efficacité.

«S'il agit de manière curative, le cranberry, également désigné par canneberges, a de l'avenir devant lui grâce à son effet



préventif. Le cranberry diminue les infections bactériennes au niveau de la vessie en empêchant les bactéries de s'y fixer. Cette action anti-adhésion est attribuée à de petites molécules contenues dans ce fruit : les proanthocyanidines.

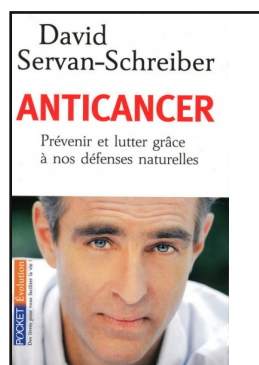
Dans le cas de la cystite, elles préviennent l'adhésion des bactéries aux parois de la vessie, lesquelles sont alors éliminées lors de la miction.

Le cranberry a de plus l'avantage d'être bourré d'antioxydants, utiles en prévention du vieillissement et des maladies chroniques. Prendre régulièrement un verre de jus de cranberry est donc très bénéfique».

Source : e-sante.fr Dr Philippe Presles 28/11/2005.

Pour les «sympas-lisants»

Nous vous conseillons ici 2 livres qui font aujourd'hui référence dans ce domaine: comment lutter contre le cancer par l'alimentation et une hygiène de vie saines et naturelles ? Des évidences oubliées, des conseils pour tous! A lire sans modération !



Quand David Servan Schreiber nous explique comment prévenir et combattre les cancers, il sait de quoi il parle : cela fait quinze ans qu'il lutte contre son propre cancer, une tumeur du cerveau. Et cela fait quinze ans qu'il s'informe et essaye sur lui toutes les solutions anti-cancer scientifiquement démontrées. Un travail prodigieux qui donne aujourd'hui un livre formidable pour tous ceux qui ne veulent pas baisser les bras face à cette maladie.

Ces consignes pour une alimentation santé sont très proches de ce que l'on met souvent en pratique en cuisine bio.

« En cette saison d'automne où tous les ors sont dans les feuillages, voici, pour tous ceux qui se passionnent pour les ingrédients qui font du bien, ma composition au curcuma pour poudrer d'or vos petits plats ».

1 c. à c. de curcuma en poudre,

1 c. à s. de gomasio,

1 pincée de poivre noir moulu.

Le gomasio est composé de sel marin et de graines de sésame, il permet de saler délicatement tout en enrichissant les plats en éléments nutritifs.

Je l'ai associé à du curcuma et du poivre noir. Ce mélange tout simple s'utilise en association avec une huile végétale : pour un plat chaud, faites tiédir un peu d'huile d'olive, ajoutez 1 cuillerée de gomasio d'or, remuez et mélangez avec des légumes, une céréale... Pour assaisonner une salade, mariez-le avec une huile de noix, de sésame, d'olive...

Vous pouvez en disperser sur une soupe et même l'utiliser comme une déco, posé en virgule à côté d'une terrine de légumes.



Ce second livre apporte également une bonne synthèse sur le sujet.

Nos comportements alimentaires, pris au sens large, sont responsables de bon nombre de cancers.

Cet ouvrage est destiné à tous ceux qui se croient bien portants. Sur la question du rôle de l'alimentation dans le cancer, l'un des plus éminents cancérologues français prend ses distances avec certaines allégations et propose des régimes « anti-cancer » adaptés et établis en fonction de 7 profils différents.

Dates à retenir



- **Le dimanche 3 octobre**, l'association «Amstramgram et Chocolat» organise une compétition de golf, en partenariat avec Inessis et le Château Crémade Palette, qui se déroulera sur le Golf de La Cabre d'or à Callas, près de Marseille au profit de plusieurs associations dont l'AFMF. Zaza et Horatio seront présent pour représenter l'AFMF, alors si vous êtes dans les parages tous les volontaires seront les bienvenus !
- **Le samedi 27 novembre**, réunion des familles à Lyon de 14h00 à 18h00 au 6, cours de la liberté à Lyon (3eme), plus de précisions prochainement par email et sur le site.
- **Le vendredi 10 décembre** à Grenoble, concert de musique classique donné au profit de l'AFMF, salle de spectacle "L'Amphidice", Université Stendhal de Grenoble, Isère (Domaine universitaire, StMartin d'Hères).

Programme indicatif :

Partie 1 : Ensemble de clarinettes de Voiron, direction Bruno Delaigue.

- Suite gothique op. 25 de Léon Boëllmann (transcription d'Armin Suppan).
- Valse triste op. 44 n° 1 de Jean Sibelius (transcription de Bruno Delaigue).
- Locus iste de Anton Bruckner (transcription de Bruno Delaigue).
- Extraits de Roméo et Juliette de Serge Prokofiev (transcription d'Isabelle Vaysse).
- 1er mouvement de la Symphonie n° 8 "inachevée" D. 759 de Franz Schubert (transcription).

Partie 2 : La Petite Philharmonie, orchestre de chambre en Isère, direction Bruno Delaigue.

- Ouverture de La Harpe enchantée op. 27 de Friedrich Kuhlau.
- Symphonie n° 6 D. 589 de Franz Schubert.

En bref...



- **Ponction de moelle osseuse** : L'AFMF a adressé un courrier au directeur de l'Hôpital Saint Louis afin que tous les patients bénéficient systématiquement des meilleurs traitements anti-douleur disponibles. A suivre...
- **Recherche sur les microcéphalies et la maladie de Fanconi** : un programme national de recherche sur les microcéphalies débute cet automne. Il cherche à comprendre les mécanismes qui régulent la croissance cérébrale. Les familles seront contactées directement par leur médecin. Il est bien rare que notre maladie soit concernée par un projet de recherche comme celui-ci et nous ne pouvons que vous encourager à y participer, même si cela doit prendre un peu de temps et si les bénéfices directs attendus sont assez lointains. La recherche, c'est important pour demain !
- **L'AFMF fêtera ses 20 ans 2011 !** : si vous avez de bonnes idées pour un lieu sympathique, original, beau, touristique, gastronomique, ludique, reposant et sportif à la fois et bien évidemment à la portée de notre porte-monnaie... faites-le nous savoir sans tarder. On compte sur vous pour trouver la perle rare...
- **Le mardi 16 novembre**, en Angleterre, réunion du 1er groupe de travail international sur la thérapie génique pour la Maladie de Fanconi avec la participation du Dr Marina Cavazzana Calvo (présente lors de notre assemblée générale d'avril).



Sites internet et informations médicales



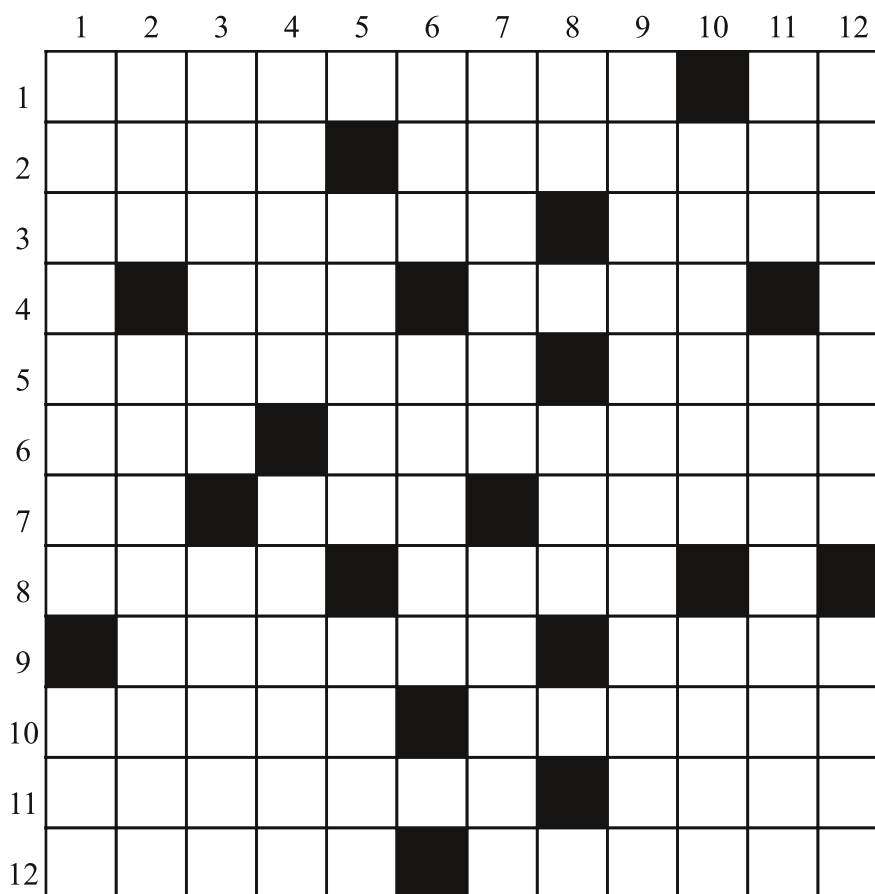
Les sites Internet proposant des informations médicales, ce n'est pas ce qui manque !!! Mais leur qualité et leur fiabilité sont loin d'être homogène, sans parler des forums où l'on peut lire tout et son contraire. A qui donc se fier dans cet univers si facile d'accès ?

Dans le contexte d'une maladie rare comme la maladie de Fanconi, il est d'autant plus important de savoir consulter les bonnes adresses.

Voici donc ci-dessous 2 sites certifiés qui proposent informations et services extrêmement complets et de plus dédiés aux maladies rares :

ORPHANET : portail européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, accessible pour tous publics. www.orphanet-france.fr

MALADIES RARES INFO SERVICES : répond à vos demandes d'information sur une maladie rare ou orpheline, vous oriente vers des consultations spécialisées, vers les associations de malades. www.maladiesraresinfo.org



HORizontalement

- 1 - Le Duce - Démonstratif.
- 2 - Eau de vie - Le monde habité.
- 3 - A coulé en 1912 - Henri IV ou Louis XIV.
- 4 - Anticosti - Poissons rouges.
- 5 - Femmes acariâtres - C'était la Thaïlande.
- 6 - Salut de romain - Athénien - Crêpe.
- 7 - Dieu - Région de Champagne - Coupant.
- 8 - Grande République - Pronom.
- 9 - Il affronte les taureaux - Pieds de vigne.
- 10 - Audace - Homme avare.
- 11 - Papier japonais - Asséché.
- 12 - Conservation d'objets volés - Mince et souple.

VERTICALEMENT

- 1 - Célèbre espionne - Durillon.
- 2 - Canton Helvétique - Entreprise hasardeuse.
- 3 - Caricature - Plante voisine du haricot.
- 4 - Trophée amérindien - Enfreint une loi.
- 5 - Héroïne - On y dépèce du gibier.
- 6 - Pronom - Aller ça et là.
- 7 - Entaillé - Logement.
- 8 - Négation - Lésion cutanée.
- 9 - Pas sobres - Perte d'un sens.
- 10 - Colorant rouge - Equivalent.
- 11 - Barrissement - Lieu de départ.
- 12 - Etourdi - Dans la cheminée.

Solution dans le prochain bulletin (ou en soudoyant Horation peut-être...).

Un grand merci à Dominique Lesage (de son nouveau surnom, Horatio), pour la mise en page de ce bulletin ☺.

Adhésion 2010

NOM : Prénom :

Adresse :

Code postal : Ville :

Téléphone : Portable :

Email :

☐ Je désire adhérer à l'AFMF - 10€ /an 10 xpersonnes€

☐ 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 totalité de votre don est déductible du bénéfice imposable dans la limite de 3,25 % du chiffre d'affaires.

J'autorise l'AFMF à publier mes coordonnées dans son bulletin : ☐ oui ☐ non

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

Merci de bien vouloir préciser si vous êtes:

- ☐ malade Fanconi
☐ famille d'une personne Fanconi (parents, frère, soeur, grands-parents...)
☐ amis
☐ concerné par une autre maladie
☐ autre :

Date : Signature :

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