



## Sommaire

**Edito : l'AFMF et la recherche, un espoir pour tous !**

**page 2**

- **Agenda 2020**
- **Journée des familles et assemblée générale 2019**

**page 3**

**page 4**

### Informer et Soutenir

- **Protocole de soins et livret greffe**
- **Témoignages**

**page 9**

**page 10**

### Favoriser la recherche

- **Identification de gènes modificateurs de l'Anémie de Fanconi - *Claude Gazin***
- **Thérapie génique – *Carine Genêt***
- **L'observatoire RIME – *Isabelle Brindel***
- **Symposium Fanconi à Chicago – *Carine Genêt, Aurélien Deschatres***
- **Téléthon 2019 et Fanconi**

**page 11**

**page 12**

**page 13**

**page 14**

**page 15**

### Collecter des fonds

- ***La Course des Héros* : une 1<sup>ère</sup> place pour l'AFMF !**
- ***Les Boucles du Cœur***
- **Nos héros du « Fundraising »**

**page 16**

**page 18**

**page 19**

- **Comment aider les malades et soutenir l'AFMF**
- **Bulletin d'adhésion**

**page 23**

**page 24**

## EDITO

### AFMF et la recherche, l'espoir pour tous...

Lorsqu'on vous annonce la maladie de vos enfants, le monde s'écroule avec une telle brutalité qu'on se demande s'il est encore possible de le reconstruire. Il y a ces quelques secondes de silence qui suivent les paroles des médecins, pendant lesquelles on essaie de comprendre, on tente de trouver les mots, on se prend dans les bras, on pleure...

Et les médecins de poursuivre, avec plus de détails, toujours plus cruels. Celui qui me marquera le plus est le mot « Incurable » ... « Vos enfants sont atteints d'une maladie génétique rare, et elle est incurable... ». Comment ne pas s'effondrer ? Comment se relever ? On ressort finalement de cette petite salle sombre, on prend ses enfants dans les bras, on sourit, on les rassure et on reprend la route.

Toujours avancer, pas à pas, prudemment, conscients des dangers mais avec la seule ambition

de trouver le moyen de détruire cette maladie.

**L'amour est indispensable, la cohésion est essentielle et la recherche est fondamentale.**

Trouvons ensemble les solutions, rassemblons nos énergies, nos savoirs, nos connaissances, nos interrogations et nos succès... Avançons ensemble dans la recherche, la découverte, le progrès.

**L'infiniment petit apporte aujourd'hui l'espoir de voir grandir ses enfants, de les voir profiter de la vie, de les voir, soyons rêveurs... oublier la maladie.**

Les avancées scientifiques sont extraordinaires. Les traitements des maladies rares sont à portée de mains. On entreprend aujourd'hui des manipulations de plus en plus complexes de l'ADN. Les scientifiques en apprennent davantage sur la fonction des gènes

et leurs rôles dans les maladies. Ces 30 dernières années ont également permis de trouver le moyen de transférer des gènes thérapeutiques au cœur des cellules (les "vecteurs"), notamment en s'appuyant sur l'utilisation de virus inoffensif.

Il est techniquement possible aujourd'hui de traiter certaines maladies génétiques grâce à la **thérapie génique** mais le principal défi de demain est de trouver des moyens de production efficaces pour que ces traitements deviennent accessibles à tous les malades.

La route est longue, mais la destination est magnifique. Gardons l'espoir de vaincre la maladie, parce que « **OUI** » c'est possible et « **OUI** » nous avons tous une place à prendre dans cette aventure.

*Aurélien Deschatres*



Logo vivant de l'AFMF réalisé par les enfants à Avignon

# L'AGENDA DE L'AFMF EN 2020



## JOURNEE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

La journée internationale des maladies rares aura lieu le **29 février**. Retrouvez tous les rendez-vous de l'Alliance Maladies Rares en région sur leur site et inscrivez-vous sur ce lien [https://fr.surveymonkey.com/r/journees\\_maladies-rares\\_2020](https://fr.surveymonkey.com/r/journees_maladies-rares_2020)

## BOUCLES DU CŒUR CARREFOUR

Les Boucles du cœur auront lieu comme **chaque année au printemps**. Nous vous enverrons en février une lettre + une brochure pour convaincre votre magasin Carrefour.



## APPEL A PROJETS RECHERCHE

L'AFMF lancera au printemps son **3ème appel à projets** pour la maladie de Fanconi. Les résultats seront annoncés lors de notre prochaine journée des familles en octobre.

## JOURNEE COACHING ADULTES FANCONI

Envie de réaliser vos projets, mieux vivre avec la maladie, dépasser vos appréhensions ? Le weekend du **21-22 mars** est fait pour vous ! Renseignements auprès de [benplas@orange.fr](mailto:benplas@orange.fr) ou au 06 84 93 54 51



## LA COURSE DES HEROS



**4 villes, 4 courses, 4 occasions de courir pour une bonne cause !**

**BORDEAUX LE 14 JUIN**

**PARIS LE 21 JUIN**

**LYON LE 28 JUIN**

**NANTES LE 5 JUILLET**

Inscrivez-vous dès à présent: <https://www.coursedesheros.com/>

## ASSEMBLEE GENERALE – JOURNEES DES FAMILLES

### LES 23 ET 24 octobre 2020 au Parc ASTERIX

Vous êtes tous conviés à venir célébrer **les 30 ans de l'AFMF** en octobre prochain.

**Les réjouissances seront au rendez-vous, par Toutatis !**



# Journée des familles et AG 2019 à Avignon



Cette année, les familles se sont retrouvées à Avignon et c'est avec bonheur que nous avons pu faire la connaissance de **4 nouvelles familles** qui venaient à cette journée annuelle pour la 1<sup>ère</sup> fois. Et chacun peut l'attester : **c'est toujours un plaisir renouvelé et partagé** de faire de nouvelles rencontres et de se retrouver!

Juste un énorme regret : les grèves surprises qui ont empêché la venue de plusieurs d'entre vous et du Dr Flore Sicre de Fontbrune.

## Angelos Constantinou

### *La recherche, un long chemin pour quels espoirs demain ?*

M.Constantinou a rappelé les grandes dates qui ont permis de mieux comprendre, et de fait soigner, la maladie de Fanconi, depuis sa **découverte en 1927** par le pédiatre suisse Guido Fanconi, jusqu'à l'identification actuelle de **22 gènes** impliqués. Quelques dates clés :

**-1964** : mise en évidence de l'instabilité des chromosomes

**-1968** : mise en évidence qu'un défaut de réparation de l'ADN est à l'origine d'une maladie héréditaire qui prédispose les malades à développer des tumeurs

**-1973** : hypersensibilité des cellules Fanconi aux agents « pontants » utilisés en chimiothérapie

**-1992** : maladie génétiquement hétérogène (FANCC (en 1992) puis FANCA en 1996, puis FANCG en 1998, etc)

**-2011-2013** : mise en évidence de sources endogènes de lésions de l'ADN : les aldéhydes

**-2019** : 22 gènes identifiés et des protéines FANC capitales pour la réparation de l'ADN.

## Thierry Leblanc

### *Mosaïcisme et thérapie génique*

Le Dr Leblanc nous a présenté l'essai clinique de thérapie génique qui se déroule en Espagne et dont a bénéficié une famille en France. Pour bien comprendre le processus, le Dr Leblanc nous explique tout d'abord ce qu'est le mosaïcisme.

Le «**mosaïcisme**» est, de façon simplifiée, une thérapie génique spontanée : dans une cellule du sang (ici une cellule souche hématopoïétique -CSH), une mutation va survenir et aboutir à la correction d'un allèle muté du gène FANC. Cette cellule va avoir un avantage prolifératif et va se multiplier, permettant l'apparition dans la moelle d'une population de CSH fonctionnant normalement. Les patients concernés sont appelés « révertants » et vont avoir (selon le moment où survient ceci) soit une moelle restant normale avec des NFS (numération-formule sanguine) toujours normales, soit une

amélioration secondaire de leurs NFS. Cette situation rend le diagnostic de Fanconi plus difficile : les tests sanguins peuvent être normaux ou d'interprétation douteuse (les tests faits sur les fibroblastes – cellules de la peau- restent fiables). On estime la proportion de patients Fanconi révertants à 15 à 20%. Généralement ces personnes échappent à l'aplasie mais restent potentiellement exposées au risque de leucémie, même si ce risque semble plus faible qu'habituellement. L'évolution à long terme de cette catégorie de patients est actuellement à l'étude.

Le principe de la **thérapie génique** consiste à prélever des CSH (CD34+), à les réparer en introduisant le gène corrigé (à l'aide d'un rétrovirus) puis à les réinjecter dans le sang circulant. Afin d'obtenir le plus grand nombre de cellules CD34+, les moelles des patients Fanconi étant pauvres en cellules, celles-ci sont stimulées par des médicaments (facteurs de croissance hématopoïétiques) avant le prélèvement.

En raison de l'appauvrissement très précoce de la moelle en CSH (avant même souvent le diagnostic clinique de cytopénie sévère ou d'aplasie), seuls les enfants très jeunes (à l'idéal avant l'âge de 3 ans) peuvent à ce jour en bénéficier. Outre l'âge, la sévérité de l'atteinte hématologique est aussi prise en compte: les patients ayant des cytopénies sévères ne peuvent être inclus.

Après l'essai de mobilisation des cellules « Fancomob » réalisé à l'hôpital Necker, 2 essais cliniques, conduits par Juan Bueren, se sont déroulés en Espagne :

- « Fancolen 1 » a permis de traiter 4 patients et les résultats de cet essai ont été publiés
- « Fancolen 2 » qui vient de débiter, prévoit d'inclure 20 patients dans le monde (EU & USA), âgés de 1 à 12 ans, qui seront traités à Madrid.

Pour ces 2 essais menés par le groupe espagnol, aucun conditionnement de type pré-greffe n'est nécessaire et aucun effet secondaire précoce n'a été observé à ce jour. La « prise de greffe » est longue et très progressive (2 à 3 ans). Le risque d'évolution leucémique reste possible mais, comme pour les patients révertants, il devrait être faible. Seul le suivi à long terme pourra préciser ceci.

**Anne Sirvent**

### Indications de greffe

La maladie de Fanconi est la plus fréquente des aplasies médullaires constitutionnelles.

La greffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH) est le seul traitement curateur des manifestations hématologiques. **D'importants progrès ont été réalisés depuis 30 ans** mais la greffe reste une étape difficile en raison de la sensibilité intrinsèque aux médicaments utilisés lors de la greffe, et en raison d'une complication fréquente, la GVH (maladie du greffon contre l'hôte).

Un suivi hématologique régulier est important pour poser l'indication de greffe au bon moment. Dans tous les cas, cette indication doit être discutée en RCP (réunion de concertation pluridisciplinaire).

La recherche de la meilleure compatibilité HLA (sorte de carte d'identité génétique) est aussi nécessaire. Une greffe avec donneur de la fratrie est appelée « géno-identique » ; avec un donneur non apparenté : « phéno-identique » ; avec un parent : « haplo-identique ».

En 2018, on recense 33 millions de donneurs de moelle osseuse dans le monde, et 770.000 cordons. Le conditionnement vise à détruire la moelle et à supprimer le système immunitaire du patient. Il repose sur la chimiothérapie et la radiothérapie pour les greffes non apparentées, de cordon ou haplo-identiques.

Après la greffe, il est important de poursuivre une surveillance étroite afin de détecter d'autres complications, particulièrement buccales ou gynécologiques.

### Flore Sicre de Fontbrune

#### La maladie de Fanconi à long terme

Le Dr Sicre de Fontbrune commence par rappeler les progrès accomplis ces dernières années, notamment avec un diagnostic plus précoce qui permet de mettre en place tôt un suivi adapté.

**Le long terme dans la maladie de Fanconi est désormais à considérer pleinement** avec une prise en charge pluridisciplinaire qui peut être complexe.

**Sont à surveiller (en fonction des cas) :**

- **Croissance** (60% des patients FA ont une taille inférieure à la normale) : un déficit en hormone de croissance est associé dans 25 à 50% et est à rechercher, de même une hypothyroïdie et un hypogonadisme
- **Hypothyroïdie** qui survient chez 60% des patients au cours de la vie (dépistage annuel)

- **Hypogonadisme ; puberté retardée**
- **Ostéoporose** (supplémentation en vitamine D et calcium avec dosages annuels) ; **ostéodensitométrie** tous les 5 ans et traitements hormonaux substitutifs souhaitables.

- **Diabète et insulino-résistance** : quelques cas, en particulier si surpoids

- **Fertilité et grossesse** : insuffisance ovarienne et ménopause précoce fréquentes. Importance de la cryoconservation avant traitements et greffe. Grossesses possibles mais bébés généralement prématurés.

- **Cancers solides** : augmentation progressive à partir de 20 ans ; situés souvent dans les zones tête/cou, œsophage et parties génitales ; aggravés par une précédente GVH. Nécessité d'une prévention ++ (hygiène, éviter alcool et tabac) et d'un dépistage des lésions précancéreuses avec exérèse de toute lésion suspecte. Protection systématique de la peau contre les UV et contrôles dermatologiques annuels. Région génitale : vacciner garçons et filles contre le HPV (Papillomavirus) et pratiquer un frottis annuel chez la femme. Foie : vacciner contre l'hépatite B et surveillance annuelle par imagerie si traitement par androgènes.

Pour tous : **éviter les rayonnements** (ex. scanners, PET Scan, radios) si pas d'alternative.

- **Transition vers l'âge adulte** : risque de rupture du suivi médical (rôle des Centres de Référence dans le suivi) ; suivi multidisciplinaire lourd mais nécessaire ; discuter des traitements potentiellement toxiques.

### Conclusion

Rôle important des centres de référence des maladies rares, en lien avec le Registre des aplasies médullaires (RIME) : bientôt une étude scientifique sur les cancers solides ; à prévoir, la préservation de la fertilité.

### Quelques messages aux adultes Fanconi et à leurs parents de la part de Benjamin Plas (29 ans) et Christophe Bichet (34 ans)

- « **Ne vous battez pas contre la maladie, mais pour la vie !** »
- « **Faites des projets pour l'avenir pour vous et vos enfants** »
- « **Ne considérez pas a priori les choses comme impossibles ! Rêvez et réalisez vos rêves !** »
- « **Je ne suis pas Fanconi, je suis MOI !** »



### Projet de recherche sur la détection précoce des cancers de la bouche : résultats et perspectives

**Les patients Fanconi présentent 7 fois plus de risques de développer des cancers solides.** Plusieurs cancers peuvent apparaître en même temps. Trop de cancers sont diagnostiqués en grade IV c'est-à-dire très tard.

L'étude menée par cette équipe allemande concerne **713 patients, sur une période de 12 ans**, qui a recensé **des lésions pour 279 d'entre eux** avec un total de 737 lésions analysées à l'aide de brochettes.

Pour montrer l'intérêt de cette technique de détection précoce, les critères d'évaluation retenus sont:

- *La sensibilité* : nombre de cas positifs correctement diagnostiqués
- *La spécificité*: nombre de cas sains identifiés correctement
- *La valeur prédictive positive (VPP)*: combien de fois un diagnostic positif a-t-il été confirmé positif ?
- *La valeur prédictive négative (VPN)*: combien de fois un diagnostic négatif a-t-il été confirmé négatif?

### Conclusion

Les résultats des analyses cytologiques avec brochettes sont excellents avec une sensibilité à 97,7% pour le diagnostic. Grâce à la VPN élevée (99,6%), les biopsies invasives peuvent être

considérablement réduites (de 75% : 552/737) et réservées aux cas nécessaires.

En utilisant cette approche, un nombre important (73%) de carcinomes épidermoïdes et de lésions précurseurs ont été détectés à un stade précoce ou non invasif. La survie (le devenir) ces patients diagnostiqués à un stade précoce est excellent.

### Les 4 étapes contre le cancer :

- S'informer
- Se faire suivre régulièrement
- Ce qu'il ne faut pas faire : tabac et alcool
- Ce qu'il faut faire : bonne hygiène buccale, auto-inspection, vaccination contre le papilloma virus (HPV – garçons et filles), bonne nutrition (limiter aliments gras et viande, augmenter légumes et fruits), pratiquer une activité physique, prendre soin de son état mental, vérifier la vitamine D...

### Carine Genêt et Aurélien Deschatres

### Retours sur le symposium du Fanconi Anemia Research Fund à Chicago

L'AFMF s'est rendue fin septembre au congrès scientifique organisé tous les ans par le FARF, l'association américaine de la maladie de Fanconi, congrès qui avait lieu cette année à Chicago.

A cette occasion, nous avons pu rencontrer les médecins, chercheurs et familles et ainsi échanger autour de la maladie, des projets de recherche mais

aussi des avancées sur les mécanismes fondamentaux de cette maladie.

Certaines nouvelles thérapies semblent très prometteuses comme la protonthérapie, qui cible plus précisément les tumeurs solides, les molécules qui améliorent le conditionnement des patients pré-greffe, ou encore les techniques de prévention des cancers, notamment ceux de la tête et du cou.

La multitude de projets de recherche et la mobilisation de tous ces médecins et chercheurs apportent un véritable message d'espoir aux patients et à leurs familles.

Le programme de thérapie génique a par exemple été présenté par les équipes du Dr BUEREN et offre de belles perspectives avec des premiers résultats très encourageants.

C'est un événement riche en rencontres et en émotions, un moment unique de partage et de prise d'informations, souvent complexes, sur ce que l'on sait, ce qu'on ignore et ce que l'on aimerait savoir. La route est encore longue mais l'implication de tous est extrêmement motivante et transcendante.

Bref, nous avons vécu quatre journées intenses de débats et d'échanges passionnants avec les chercheurs, les familles et les adultes Fanconi.

**Prochain symposium à Austin au TEXAS du 17 au 20 septembre 2020.**

### Atelier créatif pour les enfants

Sept enfants étaient présents sur cet atelier, un espace ouvert, qui a permis aux plus réservés de venir, de repartir et de s'approprier ce temps comme ils le ressentent.

Finalement chacun des enfants a produit quelque chose à sa manière en utilisant tout le matériel présent (découpage, photocollage, dessin... ) Ce moment de création représente un temps de symbolisation de leur façon de vivre au quotidien avec la maladie. Certains ont pu le verbaliser en créant et en parlant ainsi de leurs frères et sœurs, de leurs parents et aussi de leurs animaux de compagnie (grande place au sein de la famille !).

Un temps de restitution aux parents, avec l'accord des enfants a été un agréable moment de partage sur le rendu parlant et très vivant des productions de leurs enfants !

*Elodie Camoin, psychologue*



**Les nouvelles familles de l'AFMF ont pu faire connaissance et échanger sur le diagnostic, les traitements, le suivi...**

« Cette journée à Avignon fut une journée pleine en émotions et en informations. Nous avons fait de très belles rencontres et nous avons trouvé le soutien dont nous avons besoin. Merci à toutes les familles pour leur accueil et un merci tout particulier à Olivier qui a été présent pour nous sur cette journée ».

*Estelle*

« Merci à l'AFMF pour son investissement et sa détermination pour soutenir et informer les familles. C'était la 1<sup>ère</sup> fois pour Luca et moi ; beaucoup d'informations et d'émotions en même temps, mais cette expérience reste évidemment positive grâce aux rencontres et à la bienveillance de chacun. On espère être là l'année prochaine. »

*Véronique*

**Un autre groupe a échangé sur le rôle de « l'aidant » :**

Ce fut un moment fort d'échanges et d'émotions. Plusieurs sujets essentiels ont été évoqués :

- les peurs profondes vis-à-vis de l'avenir
- la souffrance dans les fratries
- les décisions médicales prises par les parents pour leurs enfants qui peuvent entraîner un sentiment de culpabilité
- la notion de choix quand on connaît le poids de la parole médicale et la perspective du mieux-être de l'enfant
- l'enfant à l'école avec la notion de handicap visible ou invisible
- la transition de l'adolescence à l'âge adulte et de la place des parents qui évolue
- la santé des aidants et l'impact de la maladie sur tout l'entourage avec ce phénomène d'isolement qui peut s'installer insidieusement.

Ces journées de rencontres et de partage sont un bon moyen de le rompre et de prendre conscience que l'on n'est pas tout seul. L'aidant a besoin d'être aidé.

*Elodie Camoin, psychologue*



**Les plus jeunes, toujours avec le sourire et pleins d'idées !  
Merci à nos baby-sitters Sarah, Léa et Charlotte !!**

DR FLORE SICRE DE FONTRUNE  
CRMK APLASTIES MEDULLAIRES  
HÔPITAL SAINT LOUIS - PARIS

**JOURNÉE ANNUELLE AFMF  
18 OCTOBRE 2019  
AVIGNON**

## I – AG 2019 - Rapport moral

L'association a enregistré **124 adhésions en 2018**. Elle maintient des contacts réguliers avec près de **100 familles**, des chiffres qui sont en augmentation constante.

### Les réalisations de l'AFMF en 2018-2019

#### Informier

- ❖ Un site Internet avec mise à jour régulière : actus et documents à télécharger
- ❖ Un nouveau PNDS Aplasies à faire connaître
- ❖ Une newsletter, l'Actu-Fanconi, envoyée à près de 2000 personnes (adhérents et donateurs)

#### Soutenir

- ❖ Une écoute téléphonique personnalisée et adaptée, réalisée par des parents formés à l'écoute (Isabelle, Marie-Pierre et Nadine)
- ❖ Des liens réguliers (et pour certains « anciens ») avec de nombreuses familles
- ❖ Journées coaching adultes
- ❖ L'objectif « Zéro reste à charge »

#### Favoriser la recherche

- ❖ La collecte de fonds, un moteur pour beaucoup de familles, avec les événements récurrents: Course des Héros, Boucles du Cœur

- ❖ Veille scientifique, rencontre avec les médecins spécialistes (Centre Référence aplasies) et les équipes de chercheurs en France et à l'étranger
- ❖ Suivi des projets financés par l'AFMF
- ❖ Présence du CA au 31<sup>ème</sup> Symposium Fanconi du FARF en septembre à Chicago

### La feuille de route pour l'année à venir

- ❖ Lancer un 3<sup>ème</sup> Appel à projets recherche sur la maladie de Fanconi début 2020
- ❖ Participer et contribuer à la mise en place d'un collectif Européen d'associations Fanconi (avec le soutien du FARF (2-3 avril à Utrecht)
- ❖ Finaliser un album illustré sur les greffes pour les jeunes : « Léa, Téo et la bande des gèneurs », écrit par Nadine Ouabdesselam et illustré par Héléne Moreau
- ❖ Trouver encore plus de coureurs pour la Course des Héros!
- ❖ Solliciter plus de magasins Carrefour pour les Boucles du Cœur
- ❖ Préparer les 30 ans de l'AFMF et pérenniser l'association avec changement de présidence en 2020

## II – AG 2018 - Rapport financier au 31/12/2018

### Ressources en 2018 : 111 092 €

- **75 310 €** : 8<sup>ème</sup> participation à la Course des Héros, Paris et Lyon – légère baisse / 2017
- **21 926 €** : collectes lors d'évènements (Boucles du Cœur, spectacles, théâtre, concerts, ventes, marches...) – toujours significatif ; toutes les actions comptent !
- **9 695 €** : dons – légère augmentation
- **3 441 €** : cotisations et produits de gestion
- **720 €** : subventions-mécènes : Optimum assurances

*Encore des ressources en augmentation grâce à l'investissement des familles... ! BRAVO !*

### Dépenses en 2018 : 131 827 €

- **88 024 €** : soutien à la recherche (sur 3 projets)
- **16 022 €** : journée des familles et Assemblée Générale à Paris pour 120 personnes + rencontre Conseil administration / Conseil scientifique
- **6 156 €** : frais de recherche de fonds essentiellement liés à la Course des Héros mais aussi aux autres événements de collecte
- **15 358 €** : aide aux familles (restes à charge, album Sanoa, guide Fanconi de recommandations, journées coaching...)
- **6 267 €** : frais de fonctionnement incluant voyage au symposium du FARF

Résultat net de l'exercice 2018 : - 20 735 €

En caisse au 31 décembre 2018 : 204 781 €

**MERCI A TOUTES LES PERSONNES QUI NOUS APPORTENT LEUR SOUTIEN ET NOUS DONNENT DE LA FORCE ET DE L'ESPOIR !**

### III – Élection des membres du Conseil d'administration

Adeline KANENGIESER a souhaité céder sa place après plusieurs années au Conseil d'administration. Qu'elle soit remerciée pour son engagement. Un nouveau membre est élu à l'unanimité, Samir MEDJAHED.

Suite à ces élections, le conseil d'administration de l'AFMF est ainsi composé des membres suivants :

- Caroline ABER
- Marie-Pierre BICHET
- Géraldine CARRAUD
- Aurélien DESCHATRES
- Carine GENET
- Claudia HAURAY
- Olivier GRANDJEAN
- Isabelle LESAGE
- Samir MEDJAHED
- Nadine OUBDESSELAM
- Benjamin PLAS

## INFORMER ET SOUTENIR

**Le PNDS (protocole national de diagnostic et de soins) sur les aplasies médullaires vient d'être actualisé**



Le PNDS est un document essentiel pour la prise en charge des personnes avec la maladie de Fanconi. Il est réalisé par le Centre de référence aplasies médullaires, avec la contribution de nombreux experts, y compris l'AFMF.

Il a pour but de décrire aux professionnels qui suivent des personnes avec une aplasie médullaire la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'aplasie médullaire et donc de maladie de Fanconi.

Il existe en 2 versions : l'une complète pour les spécialistes, la seconde plus courte pour les médecins généralistes.

Retrouvez les 2 versions [PNDS](#) & [PNDS Médecin Traitant](#) sur le site de l'AFMF et faites-les connaître à vos médecins!

**Livret d'information aux patients : prise en charge d'une aplasie médullaire**



L'aplasie médullaire concerne plusieurs maladies non cancéreuses et non contagieuses. Elle affecte la production des cellules du sang. Elle est caractérisée par le fait que l'organisme fabrique trop peu de cellules sanguines à cause d'une défaillance de la moelle osseuse.

La maladie de Fanconi fait partie de ce groupe de maladies.

En fonction du type d'aplasie, de sa sévérité et du traitement nécessaire, vous serez soit hospitalisé, soit pris en charge en hospitalisation de jour, soit suivi en consultation.

Ce document, élaboré par le Centre de Référence des Aplasies Médullaires, est destiné à répondre à vos questions sur cette maladie et sa prise en charge. Nous vous conseillons de lire attentivement ce livret.

[http://www.aplasiemedullaire.com/website/livret\\_p](http://www.aplasiemedullaire.com/website/livret_p)

### Maxence en classe de mer...



Je suis parti en classe de mer en juin à Quiberon, en Bretagne. On est partis à sept heures. Et on est arrivés à dix-sept heures. On a pris le goûter puis ils nous ont montré nos chambres, on s'est installés et on est descendus manger.

Le lendemain on est allés à la plage pour faire du char à voile, on est rentrés au chalet manger on est allés dans notre chambre faire une bataille de coussin, après on s'est couchés.

Le lendemain on est retournés faire du char à voile. Le moniteur nous a expliqué comment on dirige la voile, après on est rentrés dans la chambre. La nuit on a fait une lettre et on l'a mise dans la chambre des filles, après on a dormi.

Le dernier soir, à la boum, on a dansé. A la fin, un animateur est venu nous demander si on avait aimé le séjour dans le chalet. Et on est rentrés à la maison.

*Maxence, CM1*

### Déjà 18 ans pour Marie !



En 2008 nous apprenions la maladie de Marie...

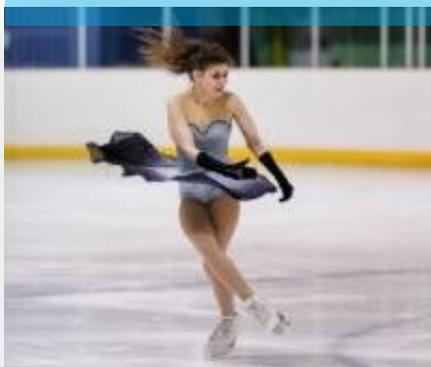
Un château de cartes qui s'effondre... enfin vous voyez de quoi je parle... des doutes, plein de doutes... greffée en 2011...

Aujourd'hui, Marie va très bien, elle vient de souffler ses 18 bougies, elle a déjà gravi 3 sommets de plus de 4000m et a décroché son permis de conduire !

En 2008 j'avais vraiment de la peine à imaginer ça !!! Alors si ça peut donner un peu d'espoir à certains d'entre vous j'en suis ravie.

*Pascale*

### Sarah, une acharnée de la glace !



Pour me présenter, je reprendrais des mots dits par Christophe il y a environ 10 ans à une AG : je ne dirais pas que je suis Fanconi. La maladie de Fanconi ne représente pas ce que je suis. C'est juste un petit bout de moi, mais **ce n'est pas tout**.

Non car tout d'abord je suis une étudiante en nutrition et j'ai 2 passions dans la vie, le patinage artistique et manger !!

Je patine depuis 9 ans. Entraînements, galas, compétitions, donner des cours aux enfants... **Je suis une acharnée de la glace !**

Mais maintenant, j'ai un gros problème pulmonaire. Apparue il y a 2 ans, « à cause » de ma greffe de moelle osseuse de 2008. L'effort intense est maintenant quelque chose d'interdit pour moi si je ne veux pas que le problème se dégrade plus vite. Je ne peux plus patiner comme avant, et fini les compétitions.

Je suis inscrite sur liste d'attente de greffe pulmonaire, c'est très risqué et pas complètement sûr que ça marche. Mais j'ai un but : sortir de là, et refaire de la compétition.

Alors mes futurs nouveaux poumons, va falloir faire le job !

*Sarah, 21 ans*

# FAVORISER LA RECHERCHE



**Dr Claude GAZIN – Institut François Jacob – CEA / CNRS**

**Identification par cribles fonctionnels à haut débit de gènes modificateurs de la maladie de Fanconi**

*L'ADN présent dans nos cellules code pour 20 000 gènes qui constituent notre génome. La maladie de Fanconi est provoquée par l'existence de deux copies mutées d'un même gène « FANC » dans toutes les cellules de l'organisme. A ce jour, il a été identifié 22 de ces gènes « FANC » qui sont impliqués dans la réparation de l'ADN et dans le maintien de la stabilité du génome. Les gènes les plus fréquemment mutés dans la maladie sont FANCA, FANCC ou FANCG. Au niveau sanguin, les patients présentent un défaut de production des cellules sanguines menant à une aplasie médullaire, ce qui implique une sensibilité accrue aux infections, aux saignements et à une augmentation du risque de développer une leucémie.*

*Le seul traitement curatif actuel est la greffe de cellules souches de moelle osseuse. Cependant, l'âge de survenue de l'aplasie médullaire ou de la leucémie varie considérablement, indépendamment du gène impliqué. Cela peut s'expliquer par le fait que d'autres gènes, parmi les 20 000 de notre génome, doivent avoir un impact important. Ainsi ce projet propose d'identifier les gènes impliqués dans la modulation de la maladie et d'examiner les possibilités d'intervention pharmacologique pour améliorer la prise en charge des patients.*

Pour identifier parmi les 20 000 gènes ceux pouvant moduler la maladie, nous utilisons des statistiques de Shannon, qui consistent à calculer l'Information Mutuelle (IM) entre l'expression ou la mutation des 20 000 gènes humains et leurs expressions phénotypiques (influence sur la survie, et autres OMICS disponibles) dans des très grands jeux de données (cliniques ou expérimentaux) et publiquement accessibles. Ces calculs sont rendus possible car nous avons accès au très grand centre de calcul du Commissariat à l'énergie Atomique (CEA).

Nous avons validé les résultats obtenus en vérifiant que les plus fortes IM pour les gènes Fanconi correspondent aux autres gènes Fanconi ; l'IM reflétant ici leurs interactions physiques et leur impact phénotypique commun.

Nous avons identifié **une dizaine de**

**gènes**, qui ne sont pas actuellement connus pour entretenir de lien fonctionnel avec la voie Fanconi. Ces gènes sont donc très intéressants et **deux d'entre eux, repérés comme candidats atténuateurs de la voie Fanconi**, et pour lesquels existent des agents pharmacologiques, sont actuellement évalués *in vitro* dans des cultures de cellules.

L'étude de ces gènes candidats pourrait fournir des alternatives intéressantes aux androgènes dans le traitement palliatif visant à optimiser la fenêtre pour la transplantation de moelle osseuse.

Nous avons également constitué trois couples cellulaires isogéniques distincts avec des inactivations de FANCA, FANCG et FANCD2. La sensibilité différentielle à la Mytomicine C des trois couples est très bonne. Nous avons modifié ces lignées avec une construction « CAS9 » répresseur de dernière génération fournie par le

laboratoire de George Church (Harvard). Nous continuons à caractériser ces lignées avant de procéder au crible lui-même.

Cette partie expérimentale se développe au ralenti actuellement car nous sommes engagés dans un autre volet Fanconi : **l'analyse du séquençage du génome complet de patients Fanconi par une nouvelle technique de séquençage dite « longs fragments », dans un projet dirigé par Jean Soulier**. En raison de la nouveauté de ce type de technologie et du volume de données impliqué, les informaticiens pressentis ont décliné l'analyse et nous (Olivier Alibert et moi) les remplaçons au pied levé.

Ce nouvel éclairage sur les anomalies liées à Fanconi promet d'être très instructif, je laisse à Jean Soulier le soin de toute communication sur ce volet qui continuera à nous occuper de façon prioritaire au cours de ce dernier trimestre.



### Greffe réussie de cellules souches hématopoïétiques corrigées génétiquement chez des patients atteints d'anémie de Fanconi non conditionnés\*.

Les premiers résultats d'un essai clinique portant sur l'utilisation de la thérapie génique chez des patients atteints d'anémie de Fanconi viennent d'être publiés dans le numéro de septembre 2019 de *Nature Medecine*. Ces résultats ont été obtenus dans le cadre d'un consortium européen, menés par des chercheurs du CEIMAT à Madrid et avec la collaboration du Généthon pour le développement du vecteur-médicament.

L'idée d'une thérapie génique chez les patients Fanconi, vient de la constatation que chez des patients FA mosaïques (c'est-à-dire chez lesquels il existe deux ou plusieurs populations de cellules ayant des génotypes différents : Fanconi et non Fanconi), il a été observé un avantage prolifératif des cellules souches et pro génitrices hématopoïétiques (CSH) non Fanconi naturellement « révertantes ». Ceci suggérait que la perfusion d'un faible nombre de CSH, corrigées pour FANCA avec le vecteur médicament, serait suffisante pour que ces cellules prolifèrent après une auto-greffe.

Les auteurs rapportent dans cet article, **le premier essai clinique pour lequel des CSH corrigées pour FANCA ont été ré-infusées dans des patients FA sans conditionnement de chimiothérapie** (auquel les patients FA sont très sensibles). Les cellules sanguines CD34 + ont été obtenues à partir de patients jeunes (3-6 ans) et avant le développement d'une aplasie médullaire sévère. Les données présentées portent sur le **suivi entre 18 et 30 mois après une auto-greffe**, des **quatre premiers patients** ayant été infusés avec leurs cellules corrigées grâce au vecteur-médicament.

Ainsi, les patients ont été auto-greffés avec un faible nombre de CSH corrigées, et un **arrêt de la progression de l'aplasie médullaire** a été constaté ainsi qu'une augmentation progressive du nombre de CSH corrigées, ce

qui laisse suggérer un rétablissement, d'un point de vue hématologique, sur le long terme.

Les avantages potentiels de la thérapie génique décrits dans cet article sont nombreux.

Premièrement, les auteurs ont démontré la faisabilité clinique de la correction d'un défaut génétique dans une maladie grave qui cause des aplasies médullaires et des leucémies.

La thérapie génique décrite ici semble faisable et sûre en **absence de conditionnement chimio-thérapeutique**, elle pourrait ainsi être mise en œuvre dès le début de l'évolution de la maladie pour éviter l'aplasie médullaire ou/et d'autres complications hématologiques et elle ne nécessite qu'une brève hospitalisation.

Deuxièmement, contrairement à la transplantation allogénique, où le conditionnement génotoxique et la maladie du greffon contre l'hôte augmentent les risques de tumeurs solides chez les patients greffés, la thérapie génique autologue proposée ici **limite ces risques**, et donc l'incidence des tumeurs solides.

Finalement, en cas d'apparition de tumeurs solides chez ces patients traités par thérapie génique, on s'attend à avoir une amélioration de la réponse hématologique à la chimiothérapie et un système immunitaire plus sain, ce qui permettrait ainsi l'administration de thérapies anticancéreuses plus efficaces.

\*Références de l'article :

[Successful Engraftment of Gene Corrected Hematopoietic Stem Cells in Non-conditioned Fanconi Anemia Patients, Paula Rio et al. Nature Medicine](#)



L'équipe de Recherche du CIEMAT, coordonnée par le Pr Juan Bueren. Avec de G à D : Julian Sevilla, Juan Bueren, Aurora De La Cal, Paula Rio et Susana Navarro



## Isabelle BRINDEL – Hôpital Saint-Louis

### L'observatoire RIME

L'Observatoire RIME a pour finalité de mieux comprendre la maladie, améliorer le diagnostic, la thérapeutique et le suivi !

Pour cela, cette base unique recueille de façon prospective et rétrospective, dans le cadre du soin, des **données cliniques et des échantillons biologiques**.

Ces informations sont toutes anonymisées et sécurisées.

Les données recueillies ne concernent pas que la Maladie de Fanconi. Il y a actuellement 714 patients toutes pathologies confondues, **dont 55 patients Fanconi**, soit plus du double de l'an dernier.

#### Les objectifs de cet observatoire sont de :

- pouvoir mieux comprendre les mécanismes physiopathologiques
- caractériser au mieux les aplasies comme la maladie de Fanconi
- identifier des marqueurs (biologique, diagnostic, réponse au traitement)
- étudier les mécanismes sous-jacents à une évolution clonale
- évaluer la qualité de vie des patients dès le diagnostic puis durant le suivi (pour nouveaux patients)
- favoriser une recherche clinique et biologique de qualité

### Pour participer

Soit vous serez directement sollicité par votre médecin « référent » Fanconi, soit vous pouvez lui en faire la demande.

Le médecin est tenu de donner toutes les informations sur l'observatoire, répondre à toutes vos questions et ensuite recueillir votre « non-opposition ».

Les échantillons biologiques seront recueillis lors des examens de routine, prise de sang, myélogramme, biopsie de peau (pour le diagnostic uniquement) et n'impliquent aucun examen supplémentaire. Un consentement écrit sera demandé.

Pour les nouveaux patients, un questionnaire « qualité de vie » sera prochainement intégré.

**IL EST ESSENTIEL QUE TOUS LES « FANCONI », ENFANTS COMME ADULTES, SOIENT INCLUS DANS CET OBSERVATOIRE.**

**PARLEZ-EN A VOTRE MEDECIN !**

Pour plus d'information :

[www.aplasiemedullaire.com](http://www.aplasiemedullaire.com)

[cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr](mailto:cr.aplasiemedullaire.sls@aphp.fr)



L'équipe du Centre de Référence des aplasies médullaires

Avec de G à D : Isabelle Brindel, Flore Sicre de Fontbrune, Régis Peffault de Latour, Thierry Leblanc, Lynda Maafa, Valérie Quinet-Rebeix et Martine Oloko

## L'AFMF était au Symposium scientifique du FARF à Chicago

L'AFMF s'est rendue fin septembre au congrès scientifique organisé tous les ans par le FARF, l'association américaine de la maladie de Fanconi, qui avait lieu cette année à Chicago.

A cette occasion, Carine GENET et Aurélien DESCHATRES ont pu rencontrer les médecins, chercheurs et familles et ainsi échanger autour de la maladie, des projets de recherche mais aussi des avancées sur les mécanismes fondamentaux de cette maladie.

Ainsi, les nouvelles technologies comme la protonthérapie qui cible plus précisément les tumeurs solides, les molécules qui améliorent le conditionnement des patients pré-greffe ou encore les techniques de prévention des cancers, notamment ceux de la tête et du cou, nous semblent très prometteuses.



La multitude de projets de recherche et la mobilisation de tous ces médecins et chercheurs apportent un véritable message d'espoir aux patients et à leur famille. Le programme de thérapie génique a par exemple été présenté par les équipes du Dr BUEREN et offre de belles perspectives avec des premiers résultats très encourageants.



Bref, nous avons vécu quatre journées intenses de débats et d'échanges passionnants avec les chercheurs, les familles et les adultes Fanconi.

C'est un événement riche en rencontres et en émotions. C'est un moment unique de partage et de prise d'informations, souvent complexes, sur ce que l'on sait, ce qu'on ignore et ce que l'on aimerait savoir. La route est encore longue mais l'implication de tous est extrêmement motivante et transcendante.



**Prochain symposium à Austin au TEXAS du 17 au 20 septembre 2020. Le rendez-vous est pris !**



*Carine GENET  
Aurélien DESCHATRES*



Le groupe des adultes à Chicago ! Impressionnant !

## FANCONI A L'HONNEUR AU TELETHON

Pour cette édition 2019 du Téléthon, l'Anémie de Fanconi était une nouvelle fois à l'honneur pour mettre en avant les progrès de la thérapie génique dans les maladies rares et l'espoir pour les familles.



A travers ces 30 heures d'émission, ce sont des témoignages sur les avancées de la recherche, les traitements, les perspectives qui ont créé un grand mouvement de générosité nationale.

Pendant que Christophe Bichet commentait l'ascension de l'Albaron,

avec sa hauteur symbolique de 3637 mètres, nous étions sur le plateau du Généthon pour partager nos espoirs



sur la thérapie génique et le chemin parcouru ces dernières décennies.

Nous sommes ravis d'avoir pu contribuer à ce compteur de 74 569 212 € en fin d'émission.

Les lumières des projecteurs de ce Téléthon 2019 se sont éteintes et nous gardons un magnifique souvenir de cette aventure partagée.

*Cécile et Aurélien*



*« En ce premier jour du [Téléthon](#) 2019, j'ai lu l'essai très prometteur sur l'anémie de Fanconi. Étant atteinte de cette maladie rare, tout comme mes deux autres sœurs, cela représente un très grand espoir pour nous et les autres malades.*

*Notre maman, décédée en ce début d'année à la suite d'un cancer, suivait chaque année avec une très grande attention les avancées de la thérapie génique, avec l'espoir à chaque fois de voir une solution proposée pour ses filles. Elle aurait été la plus heureuse des mamans.*

*Aujourd'hui, nous sommes âgées respectivement de 37, 35 et 32 ans.*

*Notre vie est rythmée par les examens médicaux et interventions chirurgicales en vue de prévenir l'apparition de cellules pré-cancéreuses. Nous avons quand même la chance de pouvoir profiter des beaux moments de la vie.*

*Merci aux médecins et scientifiques qui recherchent sans relâche, à France Télévision d'organiser chaque année le Téléthon, aux animateurs et parrains qui le soutiennent, aux Français qui se mobilisent et qui donnent si généreusement malgré certaines difficultés financières.*

*Merci à tous pour toutes ces maladies rares et orphelines. Grâce à vous, on se sent moins seuls. Merci".*



*Laure*



## COLLECTER DES FONDS



### UN SUCCES DE PLUS POUR LA 8<sup>ème</sup> COURSE DES HEROS

Pour la 8<sup>ème</sup> année consécutive, l'AFMF était au départ de la Course des Héros 2019 avec 5 coureurs à Bordeaux, 7 coureurs à Lyon et 56 coureurs à Paris.

Cette année, nous avons également bénéficié de l'engagement de 2 entreprises qui ont mobilisé leur équipe salariée pour venir grossir nos rangs et notre cagnotte : **Axaltec** et **Canon France Business Services**.

Et les jeunes n'étaient pas en reste non plus pour gonfler nos rangs, que ce soit de **la ville des Mureaux**, de **l'école Ferdinand Buisson** et du **Lycée Alain du Vésinet** mais aussi les étudiants de **l'IUT Carrières juridiques à Grenoble**.

#### Quelle formidable solidarité !

Et c'est ainsi que cette nouvelle édition nous a permis de battre notre précédent record de collecte puisque nous atteignons quasiment la barre symbolique des **100 000 €** !

Un exploit pour une petite association comme la nôtre et une maladie si rare. Comme le dit cette célèbre pub : ***l'AFMF, elle est petite mais elle a tout d'une grande !***

Un exploit aussi pour les coureurs, grands et petits qui ont tous atteint et même souvent largement dépassé le montant de collecte minimal de 250€ et qui, malgré la chaleur et le soleil omniprésent, ont pris le départ avec des milliers d'autres coureurs et parcouru la distance qu'ils avaient choisie.

Un exploit à partager sans modération avec tous les donateurs qui nous ont permis de réaliser cette collecte.

#### Encore des médaillés...

Un exploit aussi car nous avons gagné **plusieurs médailles** (comme chaque année d'ailleurs) :

- **1<sup>ère</sup> place pour l'AFMF**, pour le montant de la collecte associative. Eh oui ! Nous l'avons fait à Paris avec plus de 75 000€. Une médaille qui nous tenait particulièrement à cœur. Un exploit collectif dont chacun peut être fier.
- **3<sup>ème</sup> meilleure collecte individuelle pour Maxence Aber** à Paris
- **3<sup>ème</sup> meilleure collecte individuelle aussi pour Nadine et Farid Ouabdesselam** à Lyon

Que de beaux moments partagés, de belles rencontres, de rires et aussi de transpiration...

Nous tenons du fond du cœur à vous remercier pour votre engagement, que vous soyez coureurs, donateurs, ou juste supporters... Grâce à vous tous, c'est plus de soutien aux personnes malades et à leurs familles et plus de recherche pour augmenter la qualité et l'espérance de vie !!



**On vous donne rendez-vous l'an prochain bien évidemment !**



### Des Ninjas prêts pour le défi à Bordeaux!

Cette année, la Course des Héros se déroulait pour la première fois à Bordeaux. C'est accompagnés d'un magnifique soleil que nos coureurs ninjas se sont lancés dans leur course ! Heureusement une partie du parcours était à l'ombre, et tous nos coureurs ont fini leur parcours avec le sourire aux lèvres. Nous avons ensuite profité du parc arboré pour partager un pique-nique convivial ombragé.

*Carine*

### Belle ambiance très chaleureuse à Lyon !

Le petit nombre des équipes facilite les liens et renforce les amitiés au fil des années. La météo sereine d'après tempête et le nouveau confort du stand AFMF ont contribué au plaisir de se retrouver pour ce grand événement festif. Merci à toutes et tous pour leur énergique et sympathique mobilisation !

*Nadine*



### Les jeunes au top à Paris !

Malgré la chaleur, petits et grands ont couru merveilleusement et tous ont été récompensés par cette belle place d'honneur pour le montant total de la collecte : 72 000€ avec 56 coureurs soit plus de 1000€ en moyenne de collecte par coureur ! Une 1<sup>ère</sup> place pour l'AFMF, parmi près de 300 associations ! Champions !!!

*Marie-Pierre*



## LES INSCRIPTIONS SONT OUVERTES POUR 2020

Le concept est très simple : chaque association trouve des **marcheurs/coureurs** qui créent une page de collecte sur le site d'Alvarum, puis chacun récolte un maximum de dons en diffusant cette page à ses contacts. Les dons se font en ligne et sont reversés au fur et à mesure à l'AFMF et sont déductibles des impôts.

**BORDEAUX LE 14 JUIN**

**PARIS LE 21 JUIN**

**LYON LE 28 JUIN**

**NANTES LE 5 JUILLET**

Pour s'inscrire : <https://www.coursedesheros.com/inscription>

## LES BOUCLES DU CŒUR : MERCI A TOUS !

Depuis 5 ans, plusieurs familles et amis de l'AFMF sollicitent les magasins Carrefour dans le cadre de leur opération solidaire des Boucles du Cœur. Grâce à l'investissement de ces familles, 5 magasins ont choisi l'AFMF comme bénéficiaire de cette opération, qui au total a permis de rapporter à l'AFMF **6245 €**.

### CARREFOUR CHALONS-EN-CHAMPAGNE

Depuis 4 ans déjà, Carrefour Chalons nous offre la chance de collecter des fonds au profit de l'AFMF et c'est toujours un réel plaisir d'y participer.

Quand on a des amis dont un enfant est malade, il est parfois difficile de les reconforter, de trouver les bons mots. Notre façon à nous de les aider, de leur montrer que nous sommes et serons toujours là, est de participer à diverses animations notamment grâce aux Boucles du cœur.

Dans la galerie de Carrefour, nous vendons des chouquettes pendant 4 samedis, nous donnons des informations sur la maladie, nous parlons de ces enfants malades mais débordant d'énergie.

Notre héros à nous, le fils de nos amis Caroline et Jean-Christophe, se prénomme Maxence. Il a 10 ans, a subi 2 greffes dans la même année, et quelle joie de le voir courir l'Iron kids ou la Course des Héros ! L'argent ainsi récolté est destiné à la recherche et au soutien des familles.

Carine



### CARREFOUR RETHEL



Je me suis présenté dans le magasin Carrefour de Rethel avec le courrier transmis par l'association pour les Boucles du Cœur, j'ai été reçu par Monsieur Poulain, directeur et la responsable de caisse. Nous avons beaucoup échangé sur la Maladie de Fanconi et surtout à propos de notre fille Rose.

Le directeur nous a tout de suite donné son accord pour soutenir l'AFMF.

Nous avons organisé la vente de gâteaux et de pizzas, une tombola et une brocante avec barbecue et glaces. Tout a été mis à notre disposition : lots, produits pour la fabrication de sucré et salé...

Franchement nous avons un directeur et une responsable de caisse en or. Nous avons tout fait pour être présents et avons déjà l'assurance nous serions retenus pour les Boucles du Cœur en 2020.

Résultat : une très bonne ambiance et des personnes vraiment sympathiques qui ont mis du cœur à l'ouvrage et un chèque de 2588 € à la clé ! MERCI

C'est avec un grand plaisir que Lætitia et moi-même seront présents chaque année pour représenter l'AFMF aux Boucles du Cœur. Et l'année prochaine, nous allons faire des merveilles ...

Fabrice

### CARREFOUR BEAULIEU A NANTES et ST JULIEN DE CONCELLES

Suite à l'appel d'une dizaine de Carrefour courant mars 2019, 5 m'ont répondu favorablement, sauf que sans animation, pas de dons ! J'ai cependant pris plaisir durant 4 samedis à sensibiliser sur la maladie de Fanconi et la greffe de moelle osseuse, et ce grâce à l'accompagnement de mes chères copines qui ont réalisé avec plaisir pour l'AFMF des gâteaux, bijoux ; grâce aussi à Corinne et Catherine qui m'ont accueillie chaleureusement dans leur magasin, ainsi que leurs hôtesses de caisse qui ont offert gâteaux, bijoux, roses (vendues le jour de la fête des mères), jouets pour une pêche à la ligne. Ainsi nous avons récolté 2280 € au profit de l'AFMF.

Je remercie tous les bénévoles qui ont fait des Boucles du Cœur une très belle réussite sur la région nantaise, et leur sensibilité à la maladie.

Claudia



### CARREFOUR MILLY LA FORET



C'est la 3<sup>ème</sup> année que le Carrefour Market de Milly la Forêt soutient l'AFMF et ses familles et ce malgré un changement de directeur l'an dernier.

Cette continuité, on la doit notamment à Christina qui, toujours avec sourire et bonne humeur, réussit en un tour de main à vous organiser le stand !

Une réussite collective également dans la mesure où les gâteaux et quiches vendus sont confectionnés par le personnel du magasin. Ça c'est vraiment formidable !

Et puis, petit à petit, on apprend à se connaître et lorsque je retourne faire mes courses, c'est toujours sympathique d'échanger un mot ou un clin d'œil, de prendre des nouvelles...

En plus du chèque, cette convivialité c'est comme une cerise sur le gâteau et cela fait tellement de bien à tout le monde ! MERCI

Marie Pierre

## NOS HEROS DU FUNDRAISING

### AU VESINET, TOUS DERRIERE « CESAR CONTRE FANCONI »

Depuis le début du printemps, ce sont **4 belles et généreuses actions** qui s'ajoutent à l'investissement sans faille de toute une famille pour César et plus largement pour tous les enfants malades. **BRAVO A TOUS !**

*Charlotte et Olivier, parents de César*

#### Un loto organisé par le club Kiwanis



Cela a commencé par **un loto** au profit de notre association préférée, l'AFMF. Organisé par le club Kiwanis, ce loto a réuni **91 personnes et permis de recueillir 500 euros** pour la recherche médicale et l'aide aux familles.

#### Un gâteau pour la recherche



C'est avec le soutien de nos amis, **le club KIWANIS, Monoprix et la Mairie de la Ville du Vésinet** que cette journée a pu débuter sous des trombes d'eau et s'est terminée sous le soleil. Nous avons enregistré un très beau résultat en terme de vente de gâteaux, 1608 €.

Ce fut l'occasion d'expliquer au public ce que la maladie de Fanconi implique, quelles sont les actions et les perspectives de l'AFMF.

Nous remercions chacun d'entre vous pour votre participation et sommes à chaque fois étonnés et impressionnés par l'engouement que cet événement provoque.

Merci au club KIWANIS d'avoir toujours été à nos côtés depuis le diagnostic de César!

#### Une boisson pour la recherche



A l'initiative de la Maison des Lycéens du Lycée ALAIN du Vésinet, nous avons pu **sensibiliser les jeunes sur les maladies rares** à travers une collecte de dons organisée pendant les récréations. Le corps éducatif s'est mobilisé également afin de présenter la maladie de façon à la fois éducative et ludique.

Point d'orgue de cette action, **le 9 mai était organisée au théâtre du Vésinet la Soirée des Talents.**

A l'entracte, une buvette a permis de recueillir **808€**. Nous saluons chaleureusement ces initiatives qui auront eu pour effet de mettre en lumière une maladie peu connue. Nous remercions toutes les personnes qui ont pu participer de près ou de loin à cet événement.

**Merci à la MDL** et plus particulièrement à Catherine, merci à tous les lycéens qui ont joué le jeu, merci à **Carrefour Market Croissy** en tant que fournisseur et merci enfin au **Lycée Alain** notre lycée de cœur ...

#### Une course pour Sanoa



**Une course au sein de l'école FERDINAND BUISSON de Montesson** fut organisée à l'initiative de Mme Martine BÉRIARD au profit de l'AFMF.

L'équipe enseignante a travaillé à la présentation de la maladie de Fanconi et surtout à la présentation du handicap et de la différence à l'école.

Elle s'est appuyée sur le livre « Sanoa », édité par l'association, afin de présenter avec douceur un sujet aussi sensible. Le livre a été accueilli avec beaucoup d'enthousiasme par les enfants. Certaines réactions nous ont fait rire comme celle-ci : *est-ce que je peux casser ma tirelire pour Sanoa ?*

## NOS HEROS DE L'ANNEE

### Les élèves courent à Contres pour Anna



Comme les années précédentes, l'équipe Apel de **l'école St Geneviève à Contres** a couru pour l'AFMF lors des Foulées Controises 2019 et a remporté la 3ème place du Challenge Groupe.

*Amélie Duplex*

### « Les 3 coups trémentinais » fait un don à l'AFMF



Le bureau de **notre troupe de théâtre** a choisi de soutenir pour 2 ans l'association Française de la Maladie de Fanconi qui touche notamment le jeune Nathan.

Nous sommes ravis d'avoir pu le recevoir accompagné de son papa, Bertrand.

*Christine Barbault*

### Des étudiants grenoblois motivés et actifs



Deux groupes d'étudiants ont consacré leur projet de 1<sup>er</sup> année à l'AFMF en 2018-19. L'un à L'Ecole de Management (GEM), pour la première fois, l'autre à l'IUT Carrières juridiques, une expérience déjà conduite depuis plusieurs années.

Leurs objectifs principaux étaient de faire connaître la maladie de Fanconi auprès du grand public afin d'accroître les dons de sang et de moelle osseuse, et de **récolter des fonds pour l'association en participant à des actions caritatives**, comme l'opération des « Boucles du cœur » de l'enseigne Carrefour et la collecte de « Course des Héros » organisée par la plateforme Alvarum. Une grande marge d'initiative leur était laissée pour atteindre les buts fixés.

Nous saluons particulièrement l'équipe de l'IUT encadrée par leur professeure Catherine Vedel, qui a fait preuve d'un grand dynamisme en organisant de nombreuses ventes dans leur établissement, tenant un stand de Noël dans un grand magasin, intervenant au sein d'une école primaire et réussissant une formidable collecte. Nous félicitons et remercions vivement toutes ces étudiantes et tous ces étudiants pour leur engagement sincère et efficace à nos côtés !

*Nadine Ouabdesselam*

### Un tournoi de tennis "jeunes élite" aux couleurs de l'AFMF



Fin octobre, un **tournoi de tennis "Jeunes élite"** était organisé par le [Tennis CS Tourrache](#) près de Toulon, à l'initiative de la famille de Luca.

**Une première édition couronnée de succès**, tant par le niveau des joueurs que par l'accueil et la générosité de tous.

Les organisateurs de cette compétition caritative en faveur de la maladie de Fanconi ont l'intention de renouveler l'évènement en 2020, avec encore plus de participants.

**Un grand souvenir, de belles rencontres et puis un beau chèque pour l'AFMF. Mille mercis à toute l'équipe organisatrice et en particulier à Joëlle Francisco et Sophie Tiennot.**

*Marie-Pierre Bichet*

## Merci aux jeunes des Mureaux pour leur engagement !



**La ville des Mureaux**, via son dispositif dédié aux projets des jeunes, le CLIJ (Contrat Local d'Initiative Jeunesse), a accordé une aide de **1500 euros à l'AFMF** dans le cadre des actions de la ville pour sensibiliser les populations. Merci à tous et à toute l'équipe de coureurs de la Course des Héros.

*Rougui et Kalidou Sow*

## Anthony , un DJ qui fait des heureux !



Grâce aux services de DJ proposés par Anthony Garcia à l'association **Roulez Jeunesse**, qui organise des animations ludiques (boum, carnaval des écoles, journées famille...), l'AFMF a pu bénéficier de plusieurs dons en 2018 et 2019. **Merci pour leur générosité respective.**

*Marie-Pierre*

## Un double défi : courir le marathon et aider les associations !



**Yohann a couru son 1<sup>er</sup> Marathon** en avril dernier à Paris. En plus du **défi sportif**, Yohann s'est lancé un **défi caritatif** : collecter des fonds et soutenir des associations chères à son cœur. C'est ainsi qu'il a pu reverser **600€** à l'AFMF ! Bravo et merci du fond du cœur.

*Lydiane Papin*

## Un défi pour montrer sa solidarité



J'ai connu votre association par l'intermédiaire d'une famille. Sportif accompli, je participais en octobre dernier, en open, au championnat du monde de ma discipline, **les 24 heures de course à pied**. La société MLT où je travaille souhaitait m'accompagner pour mon défi sportif, à hauteur de 2,5 euros du kilomètre parcouru !

Le 24h est une course qui dure 24h où, sur une boucle de 1.5 km il faut parcourir la plus grande distance. ([www.albi24h.fr](http://www.albi24h.fr)).

Lors de cette compétition, **j'ai parcouru 201 kms!** J'ai souhaité reverser l'intégralité de la somme à votre association, soit **510 €**.

*Fred Bruno*

## Une maison en pain d'épices



Je tiens à remercier Mona, passionnée de pâtisserie, qui a eu pour initiative de **fabriquer une jolie maison en pain d'épices** et l'a mise en jeu afin de récolter des fonds pour l'Association Française de la Maladie de Fanconi. Cette initiative nous a permis de verser la somme de 274 euros à l'AFMF !

**Merci beaucoup Mona !** Un grand merci aussi à tous mes collègues, pour leur élan de générosité ! Vous êtes TOUS formidables.

*Laetitia Magonnet*

### Un don de l'ASLT de Torfou



Suite à leur Assemblée Générale, **le club de foot ASLT Longeron Torfou** a souhaité montrer son soutien à Nathan et aux autres enfants concernés en faisant un **don de 500€ pour l'AFMF**.  
Un très grand merci à eux pour leur grande générosité.

*Lydiane Papin*

### Merci pour vos collectes



Nous tenons à remercier du fond du cœur les familles qui ont choisi **d'aider l'AFMF à l'occasion du décès d'un de leurs proches**.

Nous savons combien ces moments peuvent être douloureux et avons une pensée particulière pour chaque famille.

### Toutes les familles vous disent **MERCI !!!**



Nous tenons à adresser **nos plus vifs et sincères remerciements** aux sociétés, groupements professionnels ou associations qui ont choisi de soutenir l'AFMF !

- **BNPParibas** avec un don très significatif de 4000 € en soutien aux engagement associatifs du personnel
- **Atlantic Ouverture** pour la 2nde année consécutive pour 300€
- **La SARL Allo Dépannage** avec un don de 300€
- **Le club Photo Haut-Doubs DECLIC** avec un don de 1000€
- **Le Kiwanis club du Vésinet** pour 500 €
- **Le Rotary Club de Valence** pour 800 € grâce à la mobilisation de la famille de Moline
- **Akasha**, association de pratique du Yoga, toujours aussi généreuse avec un nouveau don de 700€
- **L'interprofessionnelle des pharmaciens de Montpellier** renouvelle elle aussi son soutien avec 1000€
- **L'agence du Crédit Agricole de Longjumeau** avec un don de 300€
- **AB CFAO**, association de bienfaisance du personnel métropolitain de la CFAO, renouvelle son soutien avec un don de 2500€
- **Optimum assurances** qui nous reverse depuis 3 ans 10€ par nouveau contrat, soit pour cette année 520€
- **La société KEYYO**, en soutien à l'un de ses salariés, a réalisé un don très généreux de 5000€

**MERCI A TOUS POUR VOTRE GENEROSITE !**



### Donner son sang ou ses plaquettes

Les personnes Fanconi ont souvent, à un moment ou à un autre, besoin de transfusions sanguines et plus particulièrement pendant les vacances. Vous pouvez participer à cet effort collectif en donnant votre sang : <https://dondesang.efs.sante.fr/>

### Devenir donneur de moelle osseuse

Lorsqu'on ne trouve pas de donneur de moelle dans la fratrie, il faut recourir aux fichiers de donneurs de moelle volontaires. En vous inscrivant sur ces fichiers, vous augmentez la taille de ces fichiers et ainsi la chance pour un malade de trouver un donneur compatible. <https://www.dondemoelleosseuse.fr/>

### Participer aux évènements organisés par l'AFMF et les familles

Réservez votre week-end de juin pour la **Course des Héros** ! 4 villes, 4 dates : [inscriptions](#)  
Démarchez votre magasin Carrefour proche de chez vous pour les **Boucles du Cœur**. Ecrivez-nous !

### Adhérer et/ou faire un don à l'AFMF

Adhérer à l'AFMF c'est rejoindre une association dynamique **qui aide, écoute, informe, soutient** toutes les personnes confrontées à la maladie de Fanconi. Adhérer à l'AFMF c'est lui donner **les moyens d'agir**, d'être entendue et de favoriser la recherche. <https://www.helloasso.com/AFMF/adhesion>  
<https://www.helloasso.com/AFMF/Don>



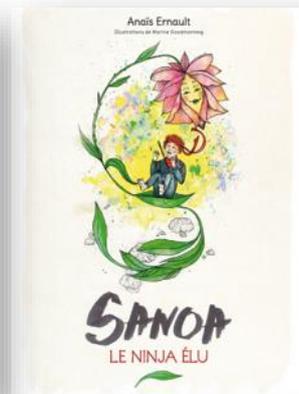
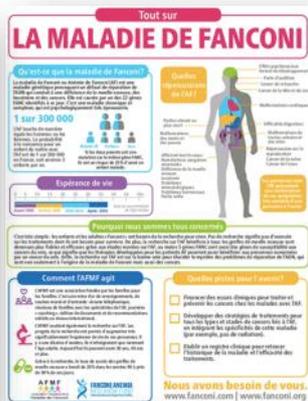
### ETRE ECOUTE, SOUTENU, ECHANGER AVEC D'AUTRES FAMILLES

#### Appelez - nous !

Marie Pierre Bichet au 06 83 26 11 95  
Isabelle Lesage au 06 74 16 78 76  
Nadine Ouabdesselam au 06 84 52 86 38



### DES DOCUMENTS À VOTRE DISPOSITION



A télécharger sur [www.fanconi.com](http://www.fanconi.com) ou écrivez-nous à [contact.afmf@gmail.com](mailto:contact.afmf@gmail.com) pour envoi postal

## Bulletin d'adhésion ou de soutien pour l'année 2020

(par chèque)

Par carte bancaire : <https://www.helloasso.com/AFMF/adhesion>

NOM : ..... Prénom : .....

Adresse : .....

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

Téléphone : ..... Portable : .....

Email : .....



<input type="checkbox"/> Je désire adhérer à l'AFMF - 15€ /an	15€ x .....personnes	.....€
<input type="checkbox"/> Je désire soutenir l'action de l'AFMF et faire un don de :		.....€
<b>Total</b>		.....€

### Vous êtes (facultatif)

- malade vous-même
- famille d'une personne malade
- amis
- autre (précisez) :

**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 œuvres, vous avez droit à une réduction d'impôt correspondant à 66 % de votre don.

**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.

**Date** : .....

**Signature** : .....

Bulletin à renvoyer, accompagné de votre règlement à l'ordre de l'AFMF, à :

**AFMF - 18 RUE VALENTIN HAUY 75015 PARIS**

Les informations portées sur ce formulaire font l'objet d'un traitement informatisé destiné à l'émission de votre reçu fiscal et afin d'informer nos adhérents et donateurs des actions menées par l'association, dans le cadre de nos missions : aider, soutenir, informer, favoriser la recherche. Les destinataires de ces données sont : le bureau de l'AFMF.

Depuis la loi "informatique et libertés" du 6 janvier 1978 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent. Si vous souhaitez exercer ce droit et obtenir communication des informations vous concernant, veuillez nous écrire à l'adresse ci-dessous (mail ou courrier).

Vous pouvez également, pour des motifs légitimes, vous opposer au traitement des données vous concernant.



**Association Française de la Maladie de Fanconi**

18 rue Valentin Haüy, 75015 PARIS

01 47 34 54 58 [contact.afmf@gmail.com](mailto:contact.afmf@gmail.com) [www.fanconi.com](http://www.fanconi.com)