AFMF
Association Française de la Maladie de Fanconi

FANCONI INFO n° 27

Décembre 2012

Sommaire

- Edito : les bienfaits de l'activité physique p 1
- Paroles de sportifs passionnés p 2
- Course des Héros : le succès ! p 6
- Le MotiCyte : pour un meilleur suivi p 7
- L'assemblée générale à Paris p 8
- La vie de l'association en images p 9
- La recherche tous azimuts ! p 12
- Hommage p 13
- Le petit Fanconi gourmand et joueur p 14
- Bulletin d'adhésion et de soutien p 17

Calendrier

❖ ***18 et 19 décembre***

Concerts à Grenoble

❖ ***Jeudi 20 décembre***

A Toulon, sports en fête pour l'AFMF

Juin 2013
"LA COURSE DES HEROS"
Toujours plus de fans pour aider la recherche !

EDITO : Les bienfaits de l'activité physique!

Pourquoi avoir choisi ce thème pour notre journal ?

Pour de multiples « bonnes » raisons que vous allez le découvrir tout au long de ce bulletin, mais surtout parce que nous nous sommes aperçus que plusieurs jeunes greffés avaient des talents cachés, des passions qui pouvaient inspirer d'autres jeunes : **Sarah** qui glisse et virevolte, **Thomas** qui franchit les obstacles, **Mathieu** qui relève défi après défi, et **Christophe** qui donne le vertige… Des témoignages sincères, courageux et généreux, que vous allez, j'en suis sûre, lire avec bonheur!

L'actualité sportive de l'AFMF c'est aussi ce formidable élan de solidarité qui s'est manifesté tout au long de l'année pour la **Course des héros**. Collecter des fonds et courir pour la bonne cause dans un esprit festif, c'est le défi qu'ont relevé 50 coureurs en s'inscrivant à la Course des héros pour l'AFMF.
Avec plus de **28.000€** collectés par ces « héros » sponsorisés par près de 600 personnes, nous pouvons dorénavant financer ce nouvel appareil nommé ***MotiCyte*** pour améliorer la détection précoce les cancers de la bouche.

Et puis… vive le **sport** parce que c'est tout simplement **bon pour la santé** !
Ces dernières années, de plus en plus d'études scientifiques démontrent, chiffres à l'appui, la justesse de ce vieil adage.
On peut citer en particulier une synthèse réalisée par l'Inserm en 2008[(1)] qui s'appuie sur plus de 2000 articles scientifiques.
Parmi les conclusions rendues, le rapport mentionne que la pratique régulière d'un sport « *protège des maladies cardio-vasculaires, favorise le développement de l'immunité, prévient les maladies ostéo-articulaires, diminue la mortalité prématurée, préserve le capital osseux, … ; l'activité physique joue un rôle fondamental pour éviter le gain de poids et elle réduit le risque de certains cancers ; c'est un facteur d'équilibre en santé mentale qui améliore le bien-être émotionnel, le bien-être physique, la qualité de vie et la perception de soi ».*
Tout un programme !! Et un programme d'autant plus pertinent face à la maladie. Dans les cancers en particulier, il est démontré que l'activité physique régulière réduit de 25% l'apparition de certains cancers et diminue le risque de rechute de 50%. Des chiffres qui parlent… Et face à la fatigue, il semble même que ce soit le seul traitement efficace… Intéressant non ?

Seule petite contrainte, pour bénéficier de ces effets « magiques », il va falloir que vous chaussiez vos « baskets » tous les jours pendant environ 30mn, avec un peu de transpiration s'il vous plait, sinon, ça ne vaut pas… C'est l'Inserm qui le dit…
Voilà. La balle est dans votre camp. A vous de choisir le sport qui vous fera vibrer, rêver…

Je vous souhaite donc une année 2013 riche en activités en tous genres, avec mes vœux les plus chaleureux et sincères pour que la santé suive… Très amicalement,

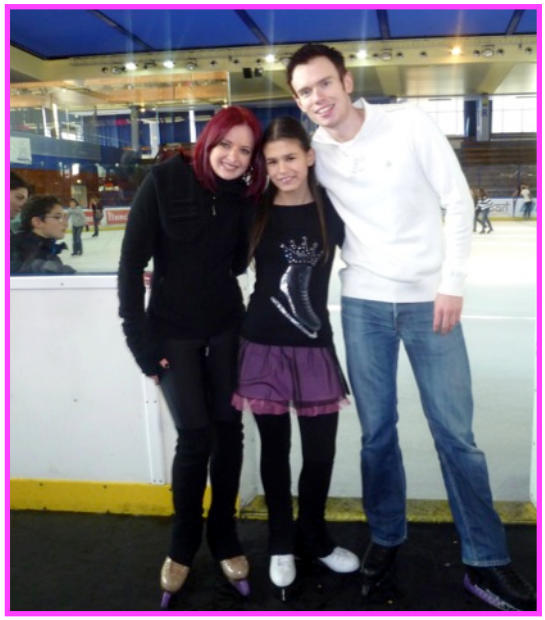
Marie-Pierre

(*) *Activité physique : contextes et effets sur la santé,* Les éditions Inserm, 2008, 168p

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

Paroles de sportifs passionnés

La passion à l'état pur !



Il y a une chose, que j'aime le plus au monde ! Une chose qui me fait sentir vivante, me fait voler ou oublier. Cette chose, c'est le patinage !
Pour moi, le patinage est *un aliment, quelque chose dont j'ai besoin, un peu comme l'air que l'on respire, la nourriture que l'on mange. C'est nécessaire et même indispensable à la survie*. Pour moi, le patinage, c'est ma vie !
Comme vous l'avez sans doute compris, je vais parler de mon sport... :
le patinage artistique.
Quoi de plus beau que ce sport gracieux et magique, alliant technique, capacités physiques, théâtre et danse !
Je n'ai fait la connaissance avec ce sport que très tard, je ne suis pas comme les petites filles qui apprennent à patiner avant de savoir marcher, je me suis battue.
J'ai commencé à l'âge de 12 ans et j'en ai aujourd'hui 14. Pour toujours, j'aurai cet éternel regret qui me ronge chaque jour, de ne pas avoir commencé plus tôt. Car je suis douée, j'adore ça et j'ai réussi à progresser très vite en l'espace de 2 ans.
Je ne ferai pas les championnats du monde ! Mais je suis déterminée, déterminée à progresser encore et encore !
Depuis que j'ai commencé, il m'est impossible d'envisager ma vie sans le patinage !
Je suis à la patinoire AU MOINS 3h par semaine, ou bien 5h si je peux.
Je patine à Lyon, avec un champion de danse sur glace Marien de la Asuncion, ainsi que le champion du monde Olivier Schoenfelder.
Ma passion est une flamme qui, depuis l'âge de 12 ans, ne cesse de grandir et n'est pas prête de s'éteindre!
Je patine pour vivre et je vis pour patiner !

Sarah

Même pas peur des obstacles !

Je m'appelle Thomas et aujourd'hui j'ai 14 ans…
Tout petit, j'ai rencontré **les chevaux.** Il faut dire que nous habitions à côté d'un centre équestre… Je venais à peine de marcher que déjà j'étais assis sur un poney… je passais mes journées à leur rendre visite, leur faire une caresse sur leur bout de nez. Pendant que je leur parlais, ma maman en profitait pour m'enfourner une cuillère de purée ou de compote, histoire que je mange… il faut dire que je n'étais pas bien gros, ni bien grand et qu'en plus, manger était le dernier de mes soucis. Moi, je préférais aller voir les dadas !!! Du coup, dès l'âge de 4 ans, mes parents m'ont inscrit à mes premiers cours d'équitation qui ne durèrent pas longtemps car 3 mois plus tard… il fallait passer par le cap de la greffe de moelle. Cela faisait 2 ans que j'avais été diagnostiqué Fanconi mais jusque là tout allait bien… ce ne fut que de courte durée.
Inutile de vous dire que greffe et poneys, cela ne va pas bien ensemble. Pour ceux qui ont vécu une greffe de moelle osseuse, on vit dans un monde aseptisé loin des animaux et de la nature. La greffe, c'est plutôt chambre stérile, jouets stérilisés et même nourriture stérilisée !!! Dommage, moi qui n'aime pas manger, cela ne m'a pas réconcilié avec les petits plats !!! La pause avec les poneys fut longue mais mes parents m'avaient fait une promesse : dès que j'irais mieux, je ferais mon retour au centre équestre. Je me suis donc battu pendant toute ma greffe comme un vrai guerrier et c'est donc à l'âge de 6 ans que j'ai pu reprendre les cours d'équitation et depuis je n'ai plus arrêté…

En 2013, ma greffe aura 10 ans. Cela fait beaucoup d'années et pourtant je n'ai pas l'impression que c'était si loin. Et pourtant… Depuis toutes ces années, je continue de monter à cheval. L'année dernière, j'ai commencé les concours de sauts (CSO). Pratiquement tous les week-ends nous allions en concours et cette première année s'est terminée par ma qualification aux Championnats de France d'Equitation… pas mal pour une première année !!!! J'ai fini 69ème sur 170. Ce n'est pas la première place mais une superbe expérience.
J'aime monter à cheval, j'aime les chevaux… Ne me demandez pas pourquoi je ne sais pas… tout ce que je sais c'est que j'adore… c'est ma passion, mon équilibre… qu'il pleuve, qu'il vente, qu'il neige je suis sur mon cheval… c'est ma passion.

Thomas

Toujours plus haut...

Je me présente, Mathieu, 33 ans en 2012. J'espère que ce petit témoignage pourra être une forme de soutien aux jeunes greffés et aux parents… Ce témoignage, il a fallu attendre quelques années, on est tous différents sur ce vécu et moi j'ai toujours eu du mal à mettre des mots sur le papier. Comme quoi j'avance, la position évolue… : il y a quelques années, ça se résumait par un refus de témoigner pour «oublier» le sujet… j'essaie de vivre le plus normalement possible… pour l'instant ça marche plutôt bien… Mais en voyant ces p'tits jeunes à la réunion de Disney, je me suis dis que mon histoire pouvait apporter quelque chose… Alors heu… «on ne dit pas tout», sûrement que l'expérience subie nous fait «oublier» pas mal de choses - le cerveau est pas trop mal fait- mais il m'en reste un peu pour ce qui suit.

Diagnostic Fanconi été 1995 à St Louis : je suis au collège en 3ème dans les Yvelines, en stage d'anglais à Seattle aux Etats Unis. Je rentre en seconde… bon ben... je redouble… Je commence ma 2nde seconde en septembre 95 et je sais déjà que je ne vais pas finir l'année… greffe au programme d'éducation physique… Difficile à comprendre, je ne suis pas « malade »… je tape dans le ballon rond avec mes potes tous les dimanches… ma petite taille me permet d'emmerder les grands… et je donne des bons ballons… Bref… greffe programmée mars 1996, mon (seul) frère aîné de 3 ans est compatible… ouf…
Les rendez-vous s'enchaînent avec le professeur Gluckmann à St Louis. Mon anniversaire tombe le 14 mars… j'essaie de négocier un décalage… entrée fixée fin mars. Tests et analyses… des tubes… toujours des tubes… ponction de moelle dans le sternum… ouch… celle-là elle était impressionnante. Cathéter placé… Et admission à Trèfle 3…

C'est parti, greffe le 11 Avril 1996 à Saint Louis, mon frère passe quelques heures avec ce que j'appelle des pailles de Quick dans les hanches pour aspirer la précieuse moelle osseuse. Après chimio et radiothérapie… protocole bien costaud… en gros le terrain de foot est plein de mauvaises herbes, on laboure tout, et on ressème… et on attend… l'image m'est restée. Donc, le 11 avril 1996, on m'amène la poche dans ma chambre, la bulle... endroit où on n'envoie pas son pire ennemi. Quinze jours de black-out de mémoire… Pas de souvenirs précis… Quand je commence à me réveiller, il faut manger… aie… pas envie… mes parents commencent à lutter pour me faire avaler cuillère après cuillère un yaourt de mémoire… Les blancs commencent à bouger, oula… doucement hein… ils ne sont pas pressés. J'envoie balader la dame de l'école à l'hôpital… pas envie… je ne me rends pas compte de grand-chose… ça va et vient dans cette bulle… ça injecte des trucs… je demande à un infirmer avec qui le courant passe… Et puis j'arrête de demander. Quelques fausses annonces de sortie… un peu de température… sortie repoussée 1 semaine…
Ça y est ! Les blancs et plaquettes sont suffisants pour sortir de la bulle… cool… mais ce n'est pas finit ! Je change de service… je commence difficilement à manger… des aliments sans sel…. Beurk… pas de goût, pas envie… mes parents sont encore là pour me forcer à manger… le temps passe… ça commence à aller mieux… quelques visites… C'est long… Les grands parents de Suisse… quelques amis… Sortie prévue fin Juin 1996.
Allez c'est bon je sors ! Masque sur le visage et retour à la casbah !! Mon chat est parti en vacances quelques mois chez une amie de ma mère… Des allers retours à St Louis… des tubes… encore des tubes… Je mange, ça y est ! Ma mère s'est transformée en cuisinière de choc… La corbeille de médicaments avec un planning géant est là… Visage gonflé mais à la maison… J'ai le droit de faire le tour du quartier avec un masque… c'est déjà ça…Mes potes d'enfance m'ont fait une vidéo… le Matthew's show… que des conneries d'ados… mais le geste est là. On en parle encore…
Rentrée en 1 ère en Septembre 1996… Si, si ! Allez c'est reparti, cathéter dégagé… La corbeille de médocs diminue …. jusqu'à zéro traitement. Visite chez l'ORL et le stomato 1 ou 2 fois par an… ça me va !!!
Et là je résume : tout va bien.
Bac en 1998, BTS en 2000, école de commerce parisienne en 2003. Monde du travail en 2004... Et depuis… vie «normale».

Mat…, t'as oublié la partie sur le sport ! **Du foot, du ski mais… l'alpinisme surtout !**

Printemps 2011, je me mets dans la tête l'idée de retourner un été montagne après avoir passé les 10 derniers étés sur une plage ou un bateau en Bretagne, Grèce, Croatie…

Le défi est trouvé : 4016m, **le Dôme des écrins**... Un des premiers 4000m dit «course facile»… Mes potes ne sont pas motivés... Tant pis j'irai seul !

Je suis attiré par le défi… c'est nouveau… je me dis que « faire un sommet » ça ressemble à une bonne galère de montée pour avoir une sensation de victoire ou d'accomplissement une fois en haut. Je veux me tester : est-ce qu'un greffé de moelle osseuse peut le faire…? Honnêtement je me posais la question. Malgré son côté "accessible à tous bons randonneurs entraînés à l'altitude", cette grande classique reste une course de montagne qu'il vaut mieux aborder entraîné si l'on veut mettre toutes les chances de son côté pour la réussite de la course. Sauf que je bosse et que l'entraînement ben euh… il a été limité à quelques sorties rando… Largement insuffisant…! Allez ! Je me lance… on verra bien !

Arrivée le dimanche au centre de Serre Chevalier, distribution des sacs et équipement : piolet, crampons, casque, baudrier… Ouh là… dans quoi je me suis embarqué… ? Escalade, suis pas à l'aise…, grande rando journée, ça va je tiens… Mercredi départ de Serre Chevalier pour Cézanne (1874 m), et puis montée au refuge du Glacier Blanc (2542 m). J'en bave, le rythme est costaud… Je sens déjà que ça va être compliqué… La nuit en refuge est courte.

Le lendemain, on attaque la haute montagne. Pic du Glacier d'Arsine (3527 m) et nuit au refuge des Ecrins (3174 m). Dénivelée : 1100 m, ça fait mal aux jambes… Les paysages et lumières sont magnifiques mais je n'en profite pas … J'ai du mal à suivre…
Seconde nuit en refuge. Lever à 3 heures du matin. Entre excitation et peur de ne pas monter… Dénivelée : 900 m pour le sommet. D'abord une petite descente de 100 mètres assez raide qui nous ramène sur le glacier Blanc que nous remontons rive gauche jusqu'au pied de la face Nord, crampons aux pieds. Toute cette partie en pleine nuit à la lumière de nos frontales.

Même pas le temps de réaliser où je suis… le souffle est court… Déjà... je ne me pose pas de question, je ne pense à rien sauf à suivre le rythme, bien respirer… Au pied de la face et surtout à l'abri des chutes de séracs, une petite pause, merci le guide… Depuis le pied du refuge des Ecrins, nous nous étions déjà encordés bien sûr !

Pour éviter d'être exposé aux séracs, la trace monte raide... Le glacier est superbe mais je me rends compte que le lieu est hostile… Cette partie est pénible et doit être gravie rapidement : 150 mètres plus haut, un plat nous permettra de récupérer. Je suis tendu… Je force depuis un moment, je ne récupère pas… Là c'est vraiment compliqué, il n'y a pas de possibilité pour faire demi-tour… Le lever du soleil nous trouve dans le milieu de la montée. Les couleurs à ce moment-là sont magnifiques… Mais… pas le temps de contempler… j'avance… La trace de montée évite les crevasses et les séracs.

On est à 3600 mètres d'altitude. La respiration s'accélère… Une petite pause, je pense à boire et à manger… Je lève la tête pour regarder ce qu'il reste à monter... je n'aurai pas dû… La trace monte au plus court, donc au plus raide. Le guide resserre la cordée, les crevasses sont à quelques mètres… et la fatigue se faire sentir mais je n'ai pas peur.
Je commence à me dire que je n'ai pas le droit d'abandonner, en même temps je ne peux pas abandonner, il faut tenir… il faut tenir… 3700m… Je n'en peux plus… les jambes n'avancent plus… je souffre… ma respiration est compliquée… je suis en hypoxie… les larmes commencent à couler… le guide m'encourage, il me ment à chaque pas en disant qu'il ne reste que 50m… Le coéquipier devant moi tire sur la corde pour m'aider… Je parle tout seul, je me dis qu'il faut tenir, je dois me prouver quelque chose… il faut tenir. Je serre les dents… je résiste… je résiste… plus que 10m…

Ca y est ! Le sommet : 4016 mètres ! Je suis épuisé mais j'ai gagné ! Le sommet est là, l'horizon est fantastique!

Victoire… Je ne sais plus trop ce que j'ai ressenti… un mélange d'émotions : une immense fierté, et puis soulagé… De quoi ? Je ne sais pas. Une brève pensée du lit de ma bulle, un sentiment de «Ça y est… c'est bon… !» J'ai tout gardé pour moi, personne n'était au courant pour la greffe. Un sentiment de rapprochement entre une ascension en montagne et un chemin de guérison…

La grande traversée en descente pour retrouver le pied du refuge des Ecrins est splendide… Je récupère… Je chambre mon coéquipier qui m'a tiré… Un dernier coup d'oeil... Le refuge est en vue ! C'est magnifique ! Un repos bien mérité sur la terrasse au soleil en bas… Je rentre avec quelque chose en plus : je suis heureux et plus confiant. Est-ce que mon mental a fait la différence sur les derniers mètres ? En tous cas, le sentiment de dépassement est bien là…

Eté 2012, c'est reparti ! Comme si j'étais en mode défi !
Objectif **le Bishorn en suisse, 4200m** …
Mieux entraîné cette année : j'ai couru et fait des randos à la journée à Fontainebleau…
Résultat : ascension réalisée avec un peu moins de difficulté et beaucoup plus de plaisir !!!

Programme 2013 ? Un 4500m au programme…
Je pense que cela sera plus difficile. Une chose est sûre, il faudra s'entrainer plus dur et le mental fera le reste…

Mathieu

<u>Un film qui donne le vertige…</u>

*Témoignage d'Ivan, ami de Christophe et réalisateur du **film « Vertiges »,** diffusé sur TV5 monde cet automne.*

Début 2009, une rencontre… Christophe.
Je le connaissais de vue, de réputation. Croisé au hasard des rochers de Fontainebleau, temple mondial de l'escalade sur bloc. Je n'osais l'aborder… Trop fort grimpeur pour moi, peur d'être ridicule… Et aussi ce sentiment étrange face à lui… L'envie de savoir sûrement ! Pour les uns il était né comme ça, petit ; pour d'autres c'était une maladie de croissance ou des problèmes de chromosomes…
En somme, personne ne savait. Ou plutôt si, tout le monde savait qu'une fois les pieds et les mains sur un rocher, une falaise, il était un génie de l'escalade. Aucune paroi ne semblait pouvoir lui résister.

Et puis un jour, grâce à un ami commun, je me suis retrouvé à Fontainebleau avec lui. Un choc… Christophe ne grimpait pas, il « collait » à la roche, aucune trace d'effort, de difficulté.
Après des mois à parcourir la forêt ensemble, à apprendre à se connaître, Christophe me raconta son histoire.
Et je fus pris de vertiges. Ce film est le portrait sensible d'un jeune homme pour qui la maladie est devenu un moteur de vie, une vie urgente. Christophe nous montre qu'il existe toujours un possible, que chacun de nous, face au pire peut se projeter dans un avenir. Et c'est aussi le regard du passionné de grimpe que je suis sur le grimpeur que je ne serai jamais.

Ce film est l'histoire d'une vie hors du commun.
Une vie à jouer avec l'élasticité du temps.
Une vie à repousser le grand saut dans l'Inconnu.

Ivan Maucuit

Le film « Vertiges » devrait être présenté dans plusieurs festivals et sera bientôt disponible en DVD.
www.vertiges-movie.com

Course des héros : le succès !

Merci ! Au nom de toutes les personnes concernées par la maladie, un immense merci aux 50 coureurs qui ont participé et à toutes les personnes qui les ont soutenu (près de 600 donateurs !). Quel bel élan de solidarité !

Objectif de collecte dépassé : grâce à vous tous, nous avons récolté plus de **28.000 €** qui seront affectés à l'achat de ce nouvel appareil pour faciliter la détection précoce des cancers de la bouche.

Paroles de coureurs :

"Génial ! Une superbe, méga top ambiance ! Beaucoup d'émotion. C'est une excellente expérience."

Clément (course des héros à Lyon)

"Tout s'est bien passé. Nous nous sommes bien retrouvés. Ils ont bien couru et moi j'ai bien marché ! Une de mes copines m'a accompagnée tout le chemin. Nous sommes tous prêts à recommencer l'année prochaine et avons bien l'intention d'attirer d'autres coureurs. Très bonne ambiance avant, pendant et après. Toutes nos pensées pour dimanche prochain. Je suppose que ce sera plus impressionnant à Paris, beaucoup plus de participants."

Dominique (course des héros à Lyon)

"Pour nous c'était une superbe journée, que du bonheur...On a su relever le défi : rien de plus facile quand on voit nos enfants souffrir. Nous avons également des douleurs, rassurez-vous mais nous reviendrons l'année prochaine sans problèmes, c'est une bonne leçon de vie quand on regarde autour de nous pendant la course, pas le droit de flancher...et oui ON A COURU POUR UNE BONNE CAUSE"

Nolwenn (course des héros à Paris)

"Quel bonheur cette journée d'hier ! Que de retrouvailles ! Que de joies ! Mais… que de courbatures aujourd'hui !!!!! Aie, aie, aie !!!! Un grand bravo à tous pour cette superbe et inattendue somme d'argent qui va nous permettre d'acquérir le bolide tant convoité !"

Emmanuelle (course des héros à Paris)

"La journée était top ! L'organisation par Alvarum nickel, le beau temps juste commandé pour le jour J (ouf !!!), la tente un vrai plus, les déguisements apportés par les uns et les autres trop drôles... Vraiment formidable ! J'ai juste l'impression d'avoir papillonné de l'un à l'autre sans jamais prendre le temps de finir une conversation... Mais quel régal !!"

Marie-Pierre (Course des héros à Paris)

« Quelle journée fantastique, riche en émotions… Merci de nous avoir sensibilisé à cette action... L'année prochaine on y sera, c'est sûr !!

Véronique (Course des héros à Marseille)

Course des héros 2013 : toujours plus de fans pour la recherche !

Pour tous nos futurs héros de 2013, notez bien ces dates :

- 9 juin à Lyon --- 16 juin à Paris --- 6 octobre à Marseille

Le Moticyte : pour un meilleur suivi

Les personnes concernées par la maladie de Fanconi présentent une susceptibilité très forte à développer des cancers de la bouche.

Compte tenu de la fragilité chromosomique des cellules fanconi, caractéristique de la maladie, les traitements classiques de chimiothérapie et de radiothérapie ne sont pas habituellement applicables. Actuellement, la seule possibilité de traitement curatif reste la chirurgie.

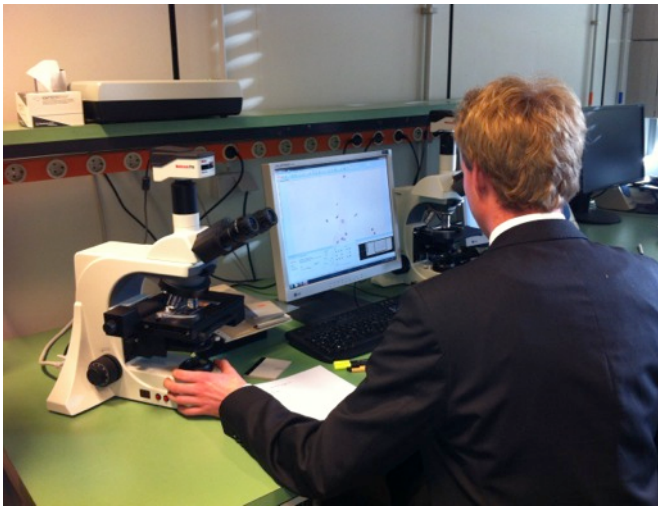
Dans ce contexte, il est absolument **vital** de détecter toute évolution maligne **le plus tôt possible**.

C'est pourquoi l'AFMF s'est associée avec les associations allemandes et autrichiennes pour financer l'achat d'un nouvel appareil appelé **MotiCyte, s**pécifiquement élaboré pour analyser les cellules buccales.
Il permet une approche complémentaire du dépistage des lésions endo-buccales. Sa simplicité de réalisation, par simple brossage des zones suspectes, permet d'envisager des contrôles non invasifs aussi fréquemment que nécessaire.
Cependant, sa totale fiabilité n'étant pas encore démontrée, le suivi habituel par un médecin rompu à ce type de pathologie est à poursuivre comme à l'accoutumée. Dans tous les cas, les anomalies détectées devront être confirmées par une biopsie.

Il s'agit d'une nouvelle technique complémentaire et non substitutive à celle existante, la biopsie. Elle devrait amener néanmoins une amélioration certaine du suivi buccal de toutes les personnes concernées.

Le MotiCyte sera installé à l'hôpital de Düsseldorf en Allemagne et sera accessible à tous les patients Fanconi dans le monde entier. L'appareil sera opérationnel courant 2013, ce qui laisse le temps d'organiser, avec le Dr Arnaud Rigolet de l'hôpital St Louis, le processus d'envoi des lames en Allemagne et les règles de confidentialité qui s'y rapportent.

Dans le même temps, nos amis allemands, le Dr Eunike Velluer et Ralf Dietrich, à l'origine de ce projet, poursuivront leurs déplacements afin de sensibiliser et d'examiner toutes les personnes Fanconi, avec un accent mis sur la population adulte. Pour ce faire, l'association américaine vient de leur accorder une bourse pour 2 années. Une vraie récompense pour ce binôme formidable et une chance pour tous les Fanconi !



Avec nos homologues allemands et autrichiens, nous nous sommes rendus à Aix la Chapelle en novembre pour rencontrer l'équipe qui a mis au point cet appareil : le Dr Alfred Böcking, le Dr Stefan Biesterfeld et David Friedrich.
Une équipe extrêmement motivée et déterminée à faire en sorte qu'un maximum de patients puisse bénéficier de cette nouvelle approche indolore.

Le MotiCyte comprend le microscope avec un moteur intégré pour le visionnage des lames ainsi qu'un ordinateur doté d'un logiciel spécifique qui sait reconnaître quelques cellules anormales au milieu de milliers d'autres cellules....

L'appareil que nous allons acquérir sera identique à celui ci-contre avec en plus un chargeur automatique de lames, ce qui lui permettra de travailler de façon autonome 24h/24.

Le procédé : le microscope scanne la lame, petit à petit, morceau par morceau en prenant des photos extrêmement précises. Il analyse ces photos et détecte les cellules dont la morphologie est anormale. Il note l'emplacement exact de chaque cellule anormale puis analyse son ADN. Les résultats ainsi obtenus sont ensuite vérifiés par un technicien qui valide l'analyse faite par l'ordinateur.

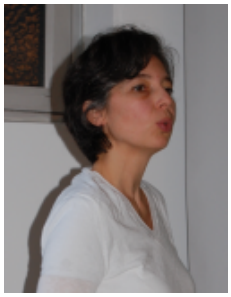
Marie-Pierre avec le concours du Dr Arnaud Rigolet

L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE À PARIS

Samedi 6 octobre 2012

Cette année encore, nous avons été nombreux à nous réunir pour cette nouvelle assemblée. C'est toujours un réel plaisir de retrouver les anciennes familles et de rencontrer les nouvelles. Nous tenons à remercier nos amies de l'association « Force des ailes » ainsi que Nina et Adeline pour leur investissement au sein de notre association et leur présence parmi nous pour cette journée. A noter également la présence de plusieurs jeunes adultes touchés par la maladie dont le témoignage donne espoir et courage aux plus petits et à leurs familles.

Cette journée à été placée sous le signe de l'information, avec l'intervention du docteur Jean-Hugues Dalle (la greffe : indication et traitement d'attente), le docteur Régis Peffaut Delatour (la greffe et les résultats d'une étude européenne), le docteur Sandrine Passemart (étude clinique sur les microcéphalies), le docteur Catherine Poirot (préservation de la fertilité) et le docteur Hélène Letur (traitement hormonal de la ménopause précoce).*



Nos amis allemands, Ralf Dietrich et le docteur Eunike Velluer nous ont, comme à l'accoutumée, accompagnés durant la journée.
A cette occasion, Marie pierre Bichet, la présidente de l'AFMF, leur a remis un chèque pour l'achat du MotiCyte (appareil pour la détection précoce des cancers de la bouche) dont les fonds ont été collectés lors de la course des héros 2012.
Comme lors de chaque réunion depuis 3 ans, toutes les personnes Fanconi présentes ont eu la possibilité de participer à l'étude sur la détection précoce des cancers de la bouche, étude menée conjointement par Ralf Dietrich et le Dr Eunike Velluer. Elles ont ainsi pu bénéficier de leur expertise unique.

* Présentations en ligne sur le site Internet www.fanconi.com

Chaque famille a pu se réunir autour d'un pique nique convivial qui donne toujours lieu à des fous rires et des moments de partage que chacun apprécie toujours autant.
Puis, dans l'après midi, nous avons abordé le côté formel de l'assemblée générale avec le rapport financier, le rapport moral et les élections des membres du conseil d'administration, pour finir par des sujets divers comme les différentes manifestations durant l'année 2012.

Ce fut, une fois de plus, une journée chargée de partage et d'émotion qui a donné à tous l'envie de revenir très vite.

Isabelle Lesage

Cette belle journée a été dédiée à Fiona et Rémi qui nous ont quittés durant l'année 2012 mais que nous n'oublions pas.

Zaza

Vie de l'association en images

L'hivernale des lacs à Orthez

Chaque année, l'association « **Les foulées fébus** » organise plusieurs évènements afin de soutenir des projets associatifs.

C'est ainsi qu'en janvier 2012, comme chaque année, ils ont organisé une course / marche de 13 km près d'Orthez appelée « ***l'hivernale des lacs*** » à laquelle a participé la famille Caillaba.

C'est ainsi qu'un chèque de 1000€ leur a été remis pour l'AFMF.
Merci à tous les acteurs de ce défi sportif (un de plus…) et aux 767 coureurs pour ce bel élan de solidarité.

Julie

Journée tennis au club sportif toulonnais

Une belle mobilisation de la famille de Luca.

« Cette journée a été très agréable, mais sous une chaleur suffocante... Un remerciement tout particulier à Joëlle et Michèle qui ont tout organisé.
Merci à tous les participants qui ont permis de récolter plus de 700 € au profit de l'AFMF et des malades. »

Véronique

Challenge escalade au Nautil

Le centre sportif du Nautil de Pontault Combault (Seine et Marne) et l'AFMF ont organisé un challenge escalade le dimanche 11 mars sur cette superbe structure artificielle.
Le challenge comportait trois épreuves :

- une épreuve de vitesse
- un défi suspension
- un défi traction

Une cinquantaine de concurrents ont participé à ce challenge amical.
La plus jeune concurrente n'avait que 5 ans...
Pendant ce temps, Marie-Pierre, Gilbert et Charles parcouraient les différents espaces de ce centre sportif du Nautil (espace escalade bien sûr mais aussi les espaces forme et aquatique) pour recueillir des dons spontanés : à la fin de la journée, quelle ne fut pas leur surprise de constater que près de 500 € avaient été collectés, à force de petites pièces et de discours alléchants...
Un grand merci aux organisateurs du Nautil et en particulier à Annabelle, Stéphane et Christophe.

Le Grimoire Magique de Bletterans

C'est la seconde année qu'Adeline se mobilise pour l'association dans le Jura.
L'an dernier elle avait organisé un grand loto. Cette année, elle a sollicité un magicien professionnel, Rémi, pour un spectacle qui avait pour titre "Le grimoire magique".
Catherine, membre de l'AFMF, était présente ce soir-là : "Le spectacle était super bien réussi, il y avait de la bonne humeur malgré le peu de monde. Le magicien a fait durer le suspense jusqu'au bout... avant de faire apparaître le fameux lapin ! Il y avait plusieurs enfants mal entendant qui étaient ravis d'avoir un spectacle compréhensible puisqu'Adeline avait prévu une traductrice en langue des signes, Lauranne. »
Un énorme merci à toutes les personnes qui ont accepté de donner de leur temps pour faire de cette soirée un beau moment de détente et de partage, en particulier les familles de Rémi et d'Adeline. Et faut-il le rappeler, toutes les recettes ont été reversées à l'AFMF!

Réunion à Bordeaux dans la convivialité

C'est la seconde fois que l'AFMF organise une réunion de famille en province.
La première était à Lyon, cette fois-ci c'est près de Bordeaux que nous nous sommes retrouvés le samedi 11 février, dans une salle heureusement bien chauffée...
Nous étions peu nombreux mais avec un petit groupe de jeunes et adultes Fanconi, ce qui est assez inhabituel.
Comme souvent, les sujets de conversation n'ont pas manqué. Bien que la maladie revête des formes très variées, de nombreuses familles rencontrent des difficultés similaires, que ce soit dans la prise en charge, la reconnaissance du handicap lié à la maladie, le dialogue avec le monde médical... Autant d'histoires différentes qui montrent à quel point les maladies rares sont encore mal connues et reconnues!
Ralf Dietrich avait une fois de plus fait le déplacement d'Allemagne avec son encombrant matériel pour son étude sur la détection précoce des cancers de la bouche.
Merci Nicole pour le petit goûter si convivial.

La famille Jeunot s'engage à fond !

Quand Marie-Pierre nous a parlé de la course des héros, j'ai tout de suite trouvé l'idée très bonne !!
Par contre récupérer 300€ me paraissait difficile… C'est pourquoi je me suis inscrite le jour d'ouverture soit longtemps à l'avance… et j'ai envoyé un mail à tous mes correspondants… Je crois que 4 jours après, les 300€ étaient atteints et je n'en revenais pas… Alors Justine a voulu s'inscrire, pareil, la somme a été rapidement atteinte.
Alors je me suis lancé un défi : faire bouger un max les choses. J'ai appelé l'Est Républicain (journal régional) pour parler de la maladie de Fanconi, de la machine etc…
Le résultat a été bien au-delà de mes espérances !!!
Les dons se sont multipliés sur la page de Justine, les appels téléphoniques, les courriers…
J'ai reçu des dons de personnes que je ne connaissais pas avec des mots qui m'ont touchée, des dons de personnes que je connaissais mais qui semblaient tellement indifférentes à la maladie de Marie (finalement on a vite fait de juger …) et puis des coups de fils pour différentes organisations de festivités avec remise des recettes collectées : une pièce de théâtre faite par des ados, un match de foot et dernièrement l'A.C.C.A. de chasse de mon village nous a remis un chèque.
Nous avons également été contactés par l'amicale des Pompiers de Valdahon (petite ville proche de chez nous) : ils ont fait visiter la caserne, habillé les filles… (la fête…) et remis un chèque…
Tout ça grâce à un article !!! Et ce encore 6 mois après c'est juste incroyable…
Je suis tous les jours émue par un tel élan de solidarité… Merci à tous !

Pascale J

NDLR : au total c'est plus de 5.000€ qui ont été collectés au profit de la recherche. Un immense BRAVO !!

Marie donne le coup d'envoi…

Prêtes à intervenir

Soirée œnologie au profit de l'AFMF au Crédit Agricole

Le Conseil d'Administration de la Caisse locale du Crédit Agricole de Marines, organise chaque année un événement qui vise à partager un moment de convivialité entre sociétaires, mais également à financer une action solidaire.
Cette année il s'agissait d'une soirée de découverte œnologique intitulée : *« Bordeaux rive gauche : de Listrac à Pauillac ».*
A l'issue d'une présentation de notre association et d'une sensibilisation à la maladie de Fanconi, c'est dans un cadre agréable et une ambiance très sympathique qu'une cinquantaine de participants ont pu apprendre, guidés par un œnologue, à déguster des grands crus du Bordelais, le 23 novembre dernier.
Un grand merci au Crédit Agricole et à tous les participants pour ce bel élan de générosité envers notre association, qui s'est vu reverser la somme de 755 € correspondant à la participation de chacun.

Pascale D

Pascale semble apprécier la dégustation…

La Recherche tous azimuts !

Malgré le faible nombre de malades (maladie rare), la recherche sur la maladie de Fanconi se poursuit et plutôt bien actuellement avec des découvertes importantes pour la compréhension des mécanismes en cause dans la défaillance de la moelle osseuse. En ligne de mire de nouvelles perspectives de traitement à explorer.

En témoignent ces **2 articles** parus cette année dans des revues scientifiques internationales et qui consacrent la qualité et l'importance de ces travaux.

- Le premier est dû aux travaux de thèse de science de **Raphaël Ceccaldi** dans le **laboratoire du Pr Jean Soulier à l'hôpital St Louis**. Dans un article publié en juillet par la revue ***Cell Stem Cell*,** les résultats obtenus par cette équipe française, en collaboration avec l'équipe du **Dr Alan D'Andrea à Boston**, apportent de nouveaux éléments dans la compréhension de la défaillance progressive de la moelle osseuse des sujets Fanconi, défaillance dont les mécanismes n'avaient jamais été bien compris. Les chercheurs ont montré que le défaut de réparation de l'ADN et le stress cellulaire, typique de la maladie de Fanconi, provoquaient une réponse cellulaire anormale. Cette réponse est largement médiée par la voie biologique appelée p53 /p21 et elle aboutit à l'épuisement des cellules souches de la moelle osseuse (où est produit le sang).
  Ce processus semble commencer dès le développement fœtal même si les premiers signes hématologiques n'apparaissent que dans l'enfance.
  Ces travaux ont été menés dans le cadre du centre de référence des Aplasies médullaires des hôpitaux Saint-Louis/Robert Debré.
  L'AFMF avait d'ailleurs financé le voyage de Raphaël Ceccaldi au congrès de Barcelone en 2011.

- Le second article, paru en septembre dans la revue ***Nature,*** décrit les travaux de l'équipe du **Dr KJ Patel à Cambridge** en Angleterre. L'origine des lésions de l'ADN semble être la toxicité des aldéhydes, une substance naturellement produite et éliminée par le corps, mais que les sujets Fanconi tolèrent mal à cause du défaut de réparation de leurs cellules.

Ces deux découvertes, complémentaires, mettent donc en évidence la cause des lésions de l'ADN et la conséquence de celles-ci sur la moelle osseuse.
Elles suggèrent des applications thérapeutiques préventives s'il l'on parvient à diminuer les taux d'aldéhydes dans les cellules des sujets Fanconi afin de protéger leur moelle osseuse.
On comprend mieux aussi pourquoi la greffe de moelle est efficace, les cellules greffées non Fanconi n'ayant pas cette sensibilité aux aldéhydes naturels.

Marie-Pierre Bichet avec le concours du Pr Jean Soulier

Visite du laboratoire du Pr Jean Soulier avec Nadia Vasquez qui effectue les tests diagnostiques

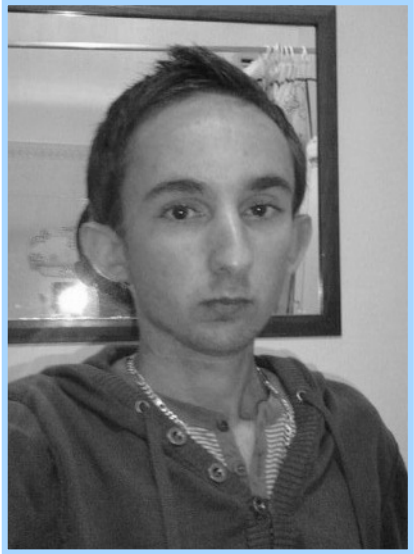
L'équipe du Pr Jean Soulier avec Raphaël Ceccaldi

Hommage à Fiona et Rémi

Le 11 février 2012, un courageux guerrier, Rémi, a rendu les armes.
Il s'est battu comme un lion. Il a eu un courage et une force exemplaires contre cette saleté de maladie.

Nous n'oublierons jamais le jeune homme plein de vie qu'il était. Il restera à jamais dans nos cœurs. Merci Rémi de nous avoir donné cette belle leçon de courage.

Zaza



Le 9 juillet 2012… Fiona nous a quittés…

Haute comme 3 pommes,
Un visage rayonnant de bonheur,
Une vraie bouille d'ange,
Un rire à vous transpercer de sa joie de vivre,
Une voix malicieuse,
Un regard débordant d'amour,
Et une énergie redoutable … c'était Fiona !

C'était notre rayon de soleil à chacun d'entre nous et du haut de ses 8 ans, elle a su apporter aux personnes qui ont eu l'immense bonheur de la connaître, une leçon de vie, de courage et d'amour…
Fanconi t'a enlevée à nous…la maladie a, hélas gagné une bataille, mais elle ne gagnera pas la guerre.
Tous unis, nous continuerons à la combattre… Repose en paix petit Ange….
Nous ne t'oublierons jamais. Tu brilleras à jamais dans notre ciel…

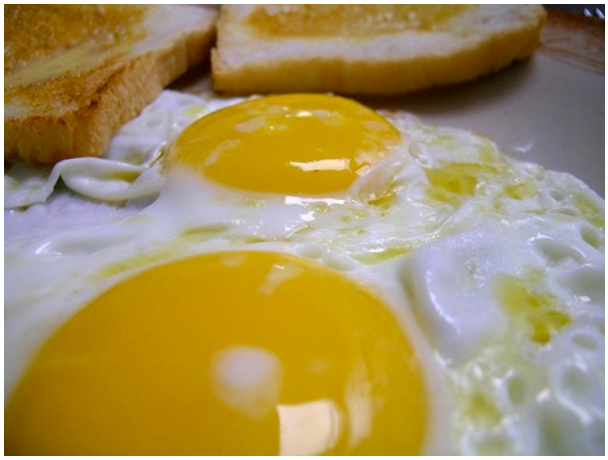
Manue

Fiona, nous ne t'oublierons jamais, tu es notre Ange…

Jade et Grace Aliaga

Le petit fanconi gourmand

Recettes simples de p'tit déj pour les sportifs



Prendre un bon petit déjeuner chaque matin est malheureusement une habitude qui se perd. Quand on fait du sport, l'alimentation est un élément clé.
On a pour habitude de prendre des petits déjeuners composés de céréales (en trop grande quantité) et autres viennoiseries grasses et bourrées de sucre. C'est souvent la solution de facilité pour ceux qui n'ont pas le temps, mais ce n'est sûrement pas la solution la plus équilibrée.

Cependant, il existe de nombreuses petites recettes qui prennent autant de temps à être préparées qu'un aller-retour à la boulangerie, et qui seront beaucoup plus bénéfiques pour votre organisme.

<u>Exemple de petits déjeuner pour les sportifs</u>

Il ne s'agît là que d'inspirations, adaptez les recettes au gré de vos envies.

Des oeufs, un fruit et du Muesli
Le petit déjeuner classique à consommer sans modération. Des oeufs, des fruits, des céréales, une vraie publicité pour une agence de diététique. Assurez-vous de cuisiner les œufs avec une bonne graisse comme l'huile d'olive ou un peu de beurre de cuisson équilibré. N'ajoutez aucune huile de cuisson classique, ça pourrait rompre l'équilibre du repas en ajoutant trop de gras. Au programme : le plein de protéines grâce aux oeufs et au muesli et le plein de vitamines grâce aux fruits.

Du lait écrémé, du melon et des oeufs
Un peu moins classique mais tout aussi bon avec ce petit déjeuner qui évoque déjà un peu plus le voyage et la détente. Un fruit plein de bonnes choses (Vitamines C, potassium et encore des fibres), du lait et des œufs au plat avec un peu d'huile d'olive (vitamine A, E, et B12) pour les protéines. A manger de bon matin accompagné d'un verre de jus de fruit.

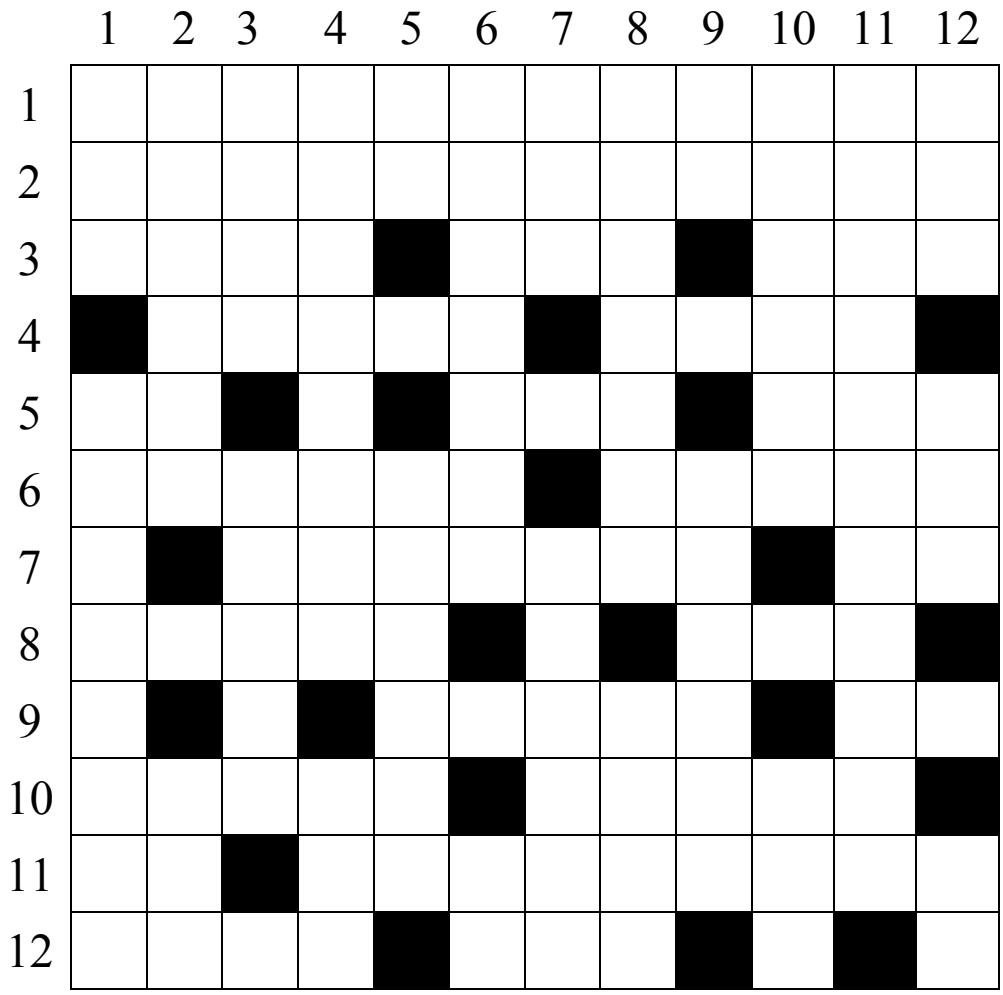
Des baies, des noix et du fromage blanc
Cette recette vous rappellera vos balades en forêt et basse campagne, de quoi donner un air nouveau à votre matinée ! Les myrtilles contiennent du manganèse et de la vitamine C pour de l'énergie positive pour toute la journée, les noix sont elles riches en vitamines E, B1, B6, B9 mais aussi en protéines et en minéraux. Enfin, le fromage blanc contient des protéines, une bonne dose de minéraux et de la vitamine B12.

Des pommes, des flocons d'avoine et des petits suisses
Les petits suisses sont comme leurs grands frères crème fraîche et fromage blanc : riches en lipides et en vitamine A. Les pommes sont un bon moyen d'avaler du bon sucre en quantité contrôlée ainsi qu'une bonne dose de vitamines C. Quant aux flocons d'avoine, ils apportent manganèse, protéines et glucides.

Mais ne soyez pas découragés, vous pouvez toujours vous autoriser un petit déjeuner de temps en temps qui conviendra peut être mieux à vos envies gourmandes !
Et vous, que mangez-vous le matin?

Zaza

Le petit Fanconi joueur



Horizontalement :
1 – Magnifierais. 2 – Parfumasse.
3 – Peintre Italien. Morceau de cercle. On l'organise pour boire un coup. 4 – Fusil à répétition. Pareillement. 5 – Sur la gamme. Poisson d'eau douce. Pied. 6 – Déesse des eaux. Tressa. 7 – Inflammation des ganglions. Route nationale. 8 – Déroute. Pas moi. 9 – Philosophie chinoise. Quartier Général. 10 – Fit du bien. Mammifère insectivore d'Amérique tropicale. 11 – Balai. Armes de poing. 12 – Brasse. Utilise.

Verticalement :
1 – Insémination artificielle avec donneur. Chien. 2 – Fibre synthétique. Recueil.
3 – Dieu Grec qui ne manque pas d'air. Pour partir à leur chasse il faut y croire.
4 – Qui ressemble aux amibes. Classification des huiles pour moteurs. 5 – Sur la gamme. Essence. 6 – Romain. Vidé. 7 – Titre anglais. Ressemblas. 8 – Savoir. Grande jatte. 9 – Dieu Egyptien. Pierre d'aigle.
10 – Apparence. Retire. 11 – De même grandeur. 12 – Manche. Partie. Connu.

SUDOKU 数独

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

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

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

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

AFMF
Association Française de la Maladie de Fanconi

Bulletin d'adhésion ou de soutien 2013

NOM : ……Prénom : ……

Adresse : ……

Code postal : …… Ville :……

Téléphone : …… Portable : ……

Email : ……

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

Je joins un chèque à l'ordre de «AFMF » *(Un reçu de déduction fiscale vous sera adressé en retour)*
Particulier : au titre des dons aux oeuvres, vous avez droit à une réduction d'impôt correspondant à 66 % de votre don. Un don de 100 euros ne vous coûte ainsi que 34 euros.
Entreprise : la déduction fiscale est égale à 60 % du montant du don dans la limite de 5 ‰ (cinq pour mille) du chiffre d'affaires annuel.

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

Merci de bien vouloir préciser si vous êtes:

☐ personne Fanconi

☐ famille d'une personne Fanconi (parents, frère, soeur, grands-parents…)

☐ amis

☐ concerné par une autre maladie :

☐ autre :

Pour les personnes Fanconi, pouvez-vous compléter les renseignements ci-dessous ?

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

Date : …… **Signature :** ……

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

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