

## Edito

En un an : beaucoup d'évolutions sur tous les axes, comme vous le découvrirez au fil de ces pages.

Outre les progrès dans la recherche, la prise en charge, les traitements largement exposés dans ce numéro, nous nous réjouissons de points majeurs dans la vie de l'Association parmi lesquels je relève :

- L'arrivée d'un nouvel administrateur Gérard Lereuil qui avec son épouse Evelyne a développé la page facebook de l'Association : une page riche et constamment à jour ; un lien qui permet à tous de ne rien perdre de l'actualité et des actions de toutes natures de nos partenaires et de l'ensemble des événements liés à notre objet ; un travail important et régulier qu'ils assument avec professionnalisme et initiative, un grand merci à tous les deux,
- Grâce au legs de Martha Lajugie, la décision de créer un nouveau prix annuel pour encourager les services hospitaliers dans les efforts de toutes natures qu'ils peuvent développer pour améliorer le confort quotidien des malades et des familles,
- La reconnaissance du statut d' « association de bienfaisance »,
- Une ouverture vers une collaboration internationale des associations autour de l'amylose avec :
  - la venue à Paris lors de notre journée annuelle de Giovanni d'Alessio trésorier de fAMY l'association italienne avec qui nous développons des échanges
  - des contacts initiés avec l'association brésilienne qui est importante et nourrit l'objectif de créer une rencontre « mondiale » !
- Des soutiens fidèles comme celui du Fun Car de Passy, ou des nouveaux comme celui du PAVVB qui démontrent que les maladies « orphelines » sont devenues une préoccupation de tous, ce qui renforce leur légitimité dans le débat avec les institutions et les pouvoirs publics.

Toutes ces actions, et bien d'autres encore qui constituent le quotidien de l'association sont menées par une équipe restreinte (Mireille, Jean-Christophe, Claude, Jo, Andrée, Ghislaine, Alain, Leila, Yves, Gérard et Evelyne) qui ne peut pas faire seule face à tous les axes de développement. C'est pourquoi nous lançons un nouvel appel à toutes les bonnes volontés à travers le questionnaire joint que je vous encourage vivement à nous retourner si vous pouvez trouver un peu de temps pour aider l'association à poursuivre.

Merci par avance et bon été à tous,  
**Françoise Pelcot**

## SOMMAIRE

1

EDITO

2

COMPTE RENDU  
DE L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE ET DE LA  
RÉUNION DES MEMBRES

3

LES COMPTES 2013

5

LE FUN CAR DE PASSY (HAUTE SAVOIE) À NOS CÔTÉS  
—  
LE PARCOURS DE MALADE DE MIREILLE

6

QUE FAIT L'ASSOCIATION DE VOS DONS ?

7

QUI SONT VOS INTERLOCUTEURS ?...

8

COMPTE RENDU DU COMITÉ SCIENTIFIQUE

11

LES PRIX ATTRIBUÉS PAR L'ASSOCIATION

13

TÉMOIGNAGE

15

PAGE FACEBOOK

16

DE JOLIES AMBASSADRICES

## Bulletin de don

*Nous remercions toutes les personnes désirant soutenir notre association de bien vouloir renvoyer à l'adresse indiquée le bulletin joint à cet envoi.*

# Compte Rendu de l'Assemblée Générale et de la Réunion des Membres de l'Association Française contre l'Amylose du 5/06/13

## Membres du bureau :

Sont présents :

Yves Ghiron (Président),  
Françoise Pelcot, Andrée Boyer,  
Mireille Clément, Jean-  
Christophe Fidalgo, Gérard  
Lereuil (candidat au bureau),

Leila Laprade est absente excu-  
sée.

Evelyne Lereuil membre actif  
est également présente.

Invités :

Giovanni d'Alessio, trésorier de  
l'Association italienne de lutte  
contre l'amylose.

Magali Colombat, Hopital Foch  
titulaire du prix 2013 financé  
par l'Association.

Tour de table pour présentation  
des participants (12 en plus des  
membres du bureau).

La présence à la réunion est for-  
tement perturbée par les grèves  
des transports (SNCF, RER...).

## Assemblée Générale

- Les comptes et le rapport moral ainsi que le budget 2014 sont présentés et approuvés (cf encadrés page 3).

- Modification du bureau :

Patrick Amadei a démissionné pour raisons personnelles.

Gérard Lereuil propose sa candidature, elle est acceptée à l'unanimité des présents et représentés.

- Prix Association

Un point des prix en cours sera fait par les lauréates durant le Conseil Scientifique

Le prix 2012 de 20.000 euros porté par Edwige LE MOUEL (CHU RENNES) «Evaluation des noyaux de nucléation et protofibrilles d'immunoglobulines comme marqueurs sériques prédictifs de développement de l'amylose AL» s'est « étalé » sur 2 ans.

Le prix 2013 de 20.000 euros a été attribué au dossier porté par Sophie VALLEIX (Hôpital COCHIN) sur le thème : «les amyloses héréditaires».

Un deuxième sujet ayant été

jugé très intéressant, un 2° prix « accessit » de 10.000 euros a été attribué au dossier porté par Magali COLOMBAT (Hôpital FOCH) sur le thème : «Typage moléculaire des amyloses sur tissu fixe et inclus en paraffine»

- Cette année, l'association a été reconnue « association de bienfaisance » ce qui exempte le legs reçu de Martha Lajugie d'un prélèvement fiscal de 60%. Pour utiliser ce montant il est proposé le lancement d'un nouveau prix annuel de 10k€ pour un service hospitalier qui propose un service au malade particulièrement notable. Ce prix ne s'adresserait pas aux Centres de Référence mais aux Centres de Compétence. Cette proposition est acceptée à l'unanimité.

## Réunion des Membres

- Contacts avec les associations étrangères :

L'association brésilienne nous a contactés cette année. Son Président affiche l'objectif de développer une dynamique internationale (à définir...).

Pfizer a mis l'Association en contact avec des Luxembourgeois qui souhaitent créer une association, nous leur avons transmis tous les éléments mais nous n'avons plus de nouvelles.

L'association espagnole a été présentée lors des journées NNERF (journée du centre de référence des maladies rares des NAF [www.nnerf.fr](http://www.nnerf.fr)), ses coordonnées seront demandées au service du Pr Adams.

Des échanges ont eu lieu, il y a quelques années, avec les associations portugaise et suédoise. Il sera tenté de les relancer.

- Présentation de la nouvelle page Facebook par Claude Jaillet et Gérard et Evelyne Lereuil. Cette page est une énorme avancée, elle permet l'information en direct et les échanges. Elle n'existe que

depuis 3 mois mais connaît déjà des taux de fréquentation élevés.

Ne pas oublier de cocher des "J'aime" sur la Page et sur les Publications pour améliorer la visibilité sur le net.

(mode d'emploi dans l'encadré page15)

- Rappel sur l'action d'Alliance Maladies Rares par Mireille Clément :

réunion RIME tous les trimestres à Paris et en Province, formations sur les outils informatiques, l'écoute, l'éducation thérapeutique

action auprès des pouvoirs publics pour le renouvellement du Plan Maladies Rares II actuellement en discussion.

- Travail sur l'Education Thérapeutique organisé en 2012/2013 par le centre de référence NAH avec soignants et patients (Mireille était seule à les représenter).

Il s'agit de proposer aux malades de prendre leur situation en mains.

Ce travail a débouché sur la création d'outils : livret d'auto-rééducation, film et animation de 7 ateliers proposés aux patients :

- Mieux connaître sa maladie pour organiser un suivi adapté
- Faire face aux situations sources d'angoisse
- Etre greffé du foie
- Compléter ses traitements par des mesures de rééducation
- Se repérer dans ses différents traitements
- Gérer son indépendance avec son handicap
- Préserver sa vie socio professionnelle

- [www.amylose.asso.fr](http://www.amylose.asso.fr)

Cette année nous avons reçu plus de 40.788 visites contre 38.000 l'an dernier.

Les internautes visitent en moyenne 8 pages

## Bilan 2013

<b>ACTIF</b>	
IMMOBILISATIONS	0
CRÉANCES	0
<b>TRÉSORERIE</b>	<b>281 730</b>
CCI Compte courant	2 546
CCI Compte livret	2254 754
Société Générale compte courant	24 748
Société Générale/Compte sur livret	27 897
Chèques à encaisser	1 787
<b>TOTAL ACTIF</b>	<b>281 730</b>

<b>PASSIF</b>	
<b>FONDS ASSOCIATIFS &amp; RESERVES</b>	<b>280 857</b>
Réserves	289 580
Insuffisance à affecter	-8 723
<b>DETTES DIVERSES</b>	<b>874</b>
Charges à payer	874
<b>TOTAL PASSIF</b>	<b>281 730</b>

## Compte d'exploitation 2013

<b>RESSOURCES</b>	
<b>ENCAISSEMENTS RECUS</b>	<b>18 658</b>
Dons	18 658
<b>PRODUITS FINANCIERS</b>	<b>6 291</b>
Intérêts s/ compte livret et trésorerie	6 291
<b>TOTAL DES RESSOURCES</b>	<b>24 949</b>

<b>EMPLOIS</b>	
<b>ACTIONS ASSOCIATIVES</b>	<b>21 586</b>
Bourses / recherches	15 581
Frais public. / missions	6 005
<i>Publications</i>	2 375
<i>Missions / réception</i>	3 630
<b>FRAIS DE FONCTIONNEMENT</b>	<b>12 086</b>
Frais adm & aut. charges	4 303
Salaires et charges	7 782
Autres ch. gest. courante	1
Sous total des emplois	33 672
Insuffisance exercice	-8 723
<b>TOTAL DES EMPLOIS</b>	<b>24 949</b>

Répartition par pays :

42% France

27% Europe

2% US

1% Canada

1% Suisse

1% Maroc

26% divers non identifiés

Les pages les plus visitées sont

28% Amylose généralités

6% Amylose AL

4% Amylose héréditaire

4% Amylose AA

• Eurordis

Nous adhérons et sommes présents sur leur plate-forme de dialogue internet dans la communauté Amylose.

<https://www.rareconnect.org/en/community/amyloidosis>

• Centres de Référence et d'expertise

Lors du renouvellement des centres de référence (tous les 5 ans, dans le cadre de leur évaluation par l'ARS), l'Association est conviée pour donner son avis.

Il est donc demandé aux patients de faire remonter à l'Association leurs commentaires sur la prise en charge et l'accompagnement pas les centres.

- **Service de Neurologie du CHU de Bicêtre au Kremlin-Bicêtre : Neuropathies périphériques de l'adulte et de l'enfant (Pr Adams)**

L'Association a été présente à la journée nationale qui s'est tenue le 31 mai 2013 et égale-

ment à celle du 15 mai 2014.

Financement et mise en place de la carte patient.

Participation à la démarche pour l'Education Thérapeutique.

- **Service d'Hématologie du CHU Dupuytren à Limoges : AMYLOSES AL (Pr Jaccard et Bridoux)**

Toujours beaucoup de contacts entre ce centre et l'Association, essentiellement pour le suivi de malades.

- **Service de Médecine Interne de l'Hôpital Tenon de Paris : Amyloses et syndromes auto-inflammatoires (Pr Grateau)**

Peu de malades s'adressent à l'Association pour ce type d'amylose, ils sont toujours adressés au Pr Grateau. Une association spécifique existe pour la Fièvre Méditerranéenne Familiale.

- **Service de Neurologie de l'Hôpital Henri Mondor de Créteil (Pr Planté-Bordeneuve et Damy)**

L'Association a participé le 6 juin 2013 à la journée sur les Amyloses du CHU Mondor, elle participera également à celle organisée le 20 juin 2014.

Elle a financé des tryptiques pour ces 2 journées.

• Collecte de Fonds : FUN CAR

Comme l'an dernier et l'année d'avant, le club de Fun Car de Passy nous a associés à sa jour-

née de championnat de France organisée sur la commune au mois de Juillet.

A l'occasion du repas de clôture de la saison de compétition, a été remis à Patrick Amadei un chèque à l'ordre de l'Association de 700 euros.

• Appel au volontariat :

L'action de l'Association repose sur peu de personnes.

Autres actions possibles :

Dialogue avec malades ou familles

Participation à des réunions parisiennes ou régionales : Groupama, INSERM, Pfizer, Alliance (compte rendu)

Remontée d'information en provenance d'autres associations, d'hôpitaux....

Participation à des formations

Traduction

Mise en forme de documents (power points, flyers,...)

**Pour avancer plus vite et plus efficacement, les bonnes volontés seront accueillies volontiers (cf questionnaire joint).**

• Présentation de fAMY par Giovanni d'Alessio

Association jeune, créée en 2013

Siège à Bologne

Orientée plutôt Amylose

Héréditaire

Comité scientifique réunissant 3

professeurs

En contact avec nous association française et également avec l'association brésilienne. ■

## Budget 2014

RESSOURCES	
ENCAISSEMENT REÇUS	20 000
Dons	20 000
PRODUITS FINANCIERS	6 500
Int. cptes/livret et très.	6 000
TOTAL DES RESSOURCES	26 000

EMPLOIS	
ACTIONS ASSOCIATIVES	35 000
Bourses / recherches	30 000
Frais public. / missions	5 000
Publications	2 500
Missions / réception	2 500
FRAIS DE FONCTIONNEMENT	11 000
Frais adm & aut. charges	3 000
Salaires et charges	8 000
Autres ch. gest. courante	
Sous total des emplois	46 000
Insuffisance exercice	-20 000
TOTAL DES EMPLOIS	26 000

## Le fun car de Passy (Haute Savoie) à nos côtés



«Les équipes en action»

**Merci  
à toute l'équipe  
du Club**



Patrick Amadéi  
reçoit un beau chèque  
pour l'Association

## LE PARCOURS DE MALADE de Mireille

### Un chemin vers l'éducation thérapeutique

« Je suis atteinte d'une neuropathie amyloïde familiale héréditaire diagnostiquée en 2005 puis greffée hépatique en 2006.

Il y aura désormais un avant et un après cette annonce du fameux diagnostic, cela correspond pour moi à une cassure, une rupture.

Il me faudra rencontrer de nombreux médecins, des chirurgiens, arpenter différents hôpitaux, supporter le poids de la maladie et de son environnement. Je dois m'engloutir dans un monde hostile, inquiétant, m'enfermer dans mon statut de malade.

Parallèlement, je rencontre de nombreux malades démunis, perdus et malmenés.

Comment mieux vivre avec cette maladie qui ne va pas me lâcher?

Comment mutualiser les améliorations éventuelles avec mes pairs?

Je me documente sur ma pathologie, je rencontre l'Association Française contre l'Amylose puis Alliance Maladies Rares.

Avec l'acquisition de connaissances, de partages d'astuces pour la vie pratique, une trame protectrice se tisse et vient me rassurer.

A ce moment-là de mon parcours, un terme apparaît ou réapparaît : l'Education Thérapeutique, expression un peu barbare qui est relayée par mon Centre de Référence au Kremlin-Bicêtre.

Je peux bénéficier d'une formation au CHU de Bicêtre avec des soignants (12 participants dont 1 malade)

Ce sera une rencontre entre eux et moi, nous allons nous approprier, des ponts se sont créés avec le corps médical, je peux désormais les côtoyer avec altérité, avec assez d'assurance pour être convaincante.

Au CHU de Bicêtre, les textes officiels et les préconisations de l'ARS nous ont aidés à prendre notre place.

En 2012 nous avons signé une convention Association et Centre de Référence pour formaliser nos rencontres, nos attentes respectives.

Actuellement, démarrage du programme ETP et mobilisation des malades pour participer aux ateliers.

Nous, associations, nous devons veiller à la mise en place de ces programmes. » ■



# Que fait l'association de vos dons ?

## D'où proviennent les dons ?

Des cotisations des membres.

Des dons :

A noter un legs anonyme en provenance de l'étranger de plus de 180 000 euros nets en 2006 qui a conduit à la création du prix annuel et qui a permis - et permet toujours - à l'Association d'être plus présente auprès des malades et des chercheurs.

Un nouveau legs va figurer au budget 2014; celui-ci va être exempté du prélèvement habituel de 60%, l'Association ayant été reconnue cette année Association de bienfaisance.

Son montant précis ne nous a pas encore été communiqué.

L'Association reçoit tous les ans un don du FUN CARS CLUB de Passy en Haute-Savoie suite à la collecte réalisée lors de sa compétition annuelle en juillet.

Certaines entreprises ou institutions (CRAM, Pro BTP...) nous apportent quelquefois des contributions suite à des démarches de certains membres de l'Association.

## Comment sont-ils utilisés ?

### Les Prix annuels

L'Association finance annuellement une bourse pour un travail de médecin, interne ou chef de clinique de moins de 35 ans concernant une recherche sur les amyloses systémiques. Un jury constitué de membres du Conseil Scientifique et du Pr Jullian Moore (anglais), présidé par le Pr Hachulla, étudie les candidatures et désigne le gagnant qui dispose d'un an pour mener à bien son étude et rédiger un rapport sur son travail. Pour les 3 dernières années :

- Prix 2012 dont les résultats ont été présentés lors de notre journée annuelle le 13 juin :

Bourse de 20 000€ attribuée à Edwige Lemouel pour un projet sur l'évaluation des noyaux de

nucléation et protofibrilles d'immunoglobulines comme marqueurs sériques prédictifs de développement de l'amylose AL.

- Prix 2013 dont les résultats seront présentés en juin 2015 :

Bourse de 20 000€ attribuée au Dr Sophie Valleix du Laboratoire de génétique moléculaire à l'Hôpital Cochin sur le diagnostic des amyloses de variété biochimique non identifiée par les outils tels que séquenceurs à haut débit et études de protéomique.

Bourse de 10 000 € attribuée au Dr Magali Colombat pour son projet sur le typage moléculaire des amyloses sur tissus fixés et inclus en paraffine.

- Prix 2014 : Grâce au legs que nous allons recevoir, l'Association va financer un 2ème prix annuel à l'intention d'un Centre de Compétence proposant un service au malade particulièrement notable.

### La journée annuelle

L'Association organise tous les ans une journée annuelle avec l'assemblée générale des membres le matin, un repas pris en commun et l'après-midi les interventions des professeurs et médecins du Conseil Scientifique. Le compte-rendu de cette journée est édité dans la revue XAIPE largement diffusée auprès des membres et des Centres de Référence.

### Des actions spécifiques initiées par certains services hospitaliers

Etudes particulières (pénétrance...)

Etude pour mise en place de la scintigraphie au composant SAP  
Vacations de Géraldine Nonnez psychologue du CHU Bicêtre (accompagnement des malades lors de l'annonce du diagnostic) et d'un technicien pour les identifications de mutations géné-

tiques avant d'obtenir que l'APHP prenne le relais.

Thèses d'internes

Carte patient mise en place pour les NAH par le Centre de Référence.

Livret d'auto-rééducation rédigé par l'équipe de kinésithérapeutes et d'ergothérapeutes du Centre de Référence NAH.

Flyer éDAMYL sur les ateliers d'éducation thérapeutique mis en place au CHU Bicêtre.

Flyer de présentation de l'amylose distribué lors des journées de formation à destination des cardiologues

Triptyque de la journée annuelle du Centre Mondor expliquant l'amylose à destination des médecins

Déplacements de certains professeurs pour les congrès internationaux quand ils ne sont pas pris en charge par leurs hôpitaux.

### Des actions de communication :

Impression et diffusion de la lettre XAIPE.

Flyer présentant le but et les coordonnées de l'Association pour distribution dans les services susceptibles d'accueillir des malades.

Mise en place du site internet

En 2013, le Pays d'Aix Venelles Volley Ball (PAVVB) équipe féminine de ligue A a décidé de soutenir l'action de l'Association :

Les maillots d'entraînement des joueuses professionnelles et ceux des équipes « secondes » portent le logo de l'Association. Des flyers sont distribués à l'occasion des matchs. Le club communique sur son engagement à travers la presse et à chaque match. Des Tee-shirts portant les logos du PAVVB et de l'Association sont vendus aux stands du gymnase au profit de l'Association. ■

## Qui sont vos interlocuteurs ?...

NOM	Lien avec l'association	Si malade quelle forme	Traitement subi	Fonction dans l'association
Yves GHIRON	Fondateur Epouse atteinte NAF - Met 30 décédée			Président
Andrée BOYER	Amie famille GHIRON			Administrateur Commissaire aux comptes Tenue de la comptabilité et des dossiers administratifs
Mireille CLEMENT	Malade	NAF	Transplantation hépatique en 2006	Administrateur Relais parisien pour centre de référence Bicêtre et centre d'expertise Mondor, pour Alliance maladies rares, pour Pfizer. Très impliquée dans toutes les actions et plus spécialement celles sur l'éducation thérapeutique
Jean-Christophe FIDALGO	Malade	NAF – Met 30	Transplantation hépatique en 2001	Administrateur Contact malades NAF Rédacteur CR des conseils scientifiques
Leila LAPRADE	Malade	AL	Autogreffe de moelle en 1997	Administrateur Contact malades forme AL
Gérard LEREUIL	Malade	NAF	Double transplantation hépatique et cardiaque en 2011	Administrateur Gestionnaire page Face Book Contact malades NAF
Francoise PELCOT	Amie famille GHIRON			Administrateur Prise en charge des appels

# Compte Rendu du Comité Scientifique

## de l'Association Française contre l'Amylose du 13/06/14

### Membres du Conseil Scientifique présents :

- Pr Jaccard, coordonnateur du centre de référence « Amylose AL et autres maladies par dépôts d'immunoglobulines monoclonales », hématologie CHU Dupuytren de Limoges co-animé avec le Pr Bridoux, néphrologie CHU de Poitiers.
- Pr Adams, coordonnateur du centre de référence des « Neuropathies Amyloïdes Familiales (NAF) et autres neuropathies périphériques rares » NNERf neurologie CHU Kremlin Bicêtre
- Pr Slama, cardiologie à l'Hôpital Antoine Béclère, NNERf
- Pr Damy, cardiologie à l'Hôpital Henri Mondor de Créteil, centre expert des Amyloses.
- Dr Georgin-Lavialle Hôpital Tenon centre de référence des Amyloses d'origine inflammatoire et fièvre méditerranéenne familiale représentant le Pr Grateau coordonnateur

### Professeur JACCARD

Médecin dans le service d'hématologie du CHU Dupuytren à Limoges, co-animateur du Centre de Référence Amyloses AL en association avec le Pr Bridoux service de néphrologie du CHU de Poitiers.

Le congrès mondial amylose a eu lieu à Indianapolis fin avril / début mai 2014 : il n'y a pas eu de grand scoop mais cela a été une excellente occasion pour confronter les prises en charge des différents centres experts dans le monde.

L'expérience française a été présentée par le Pr Jaccard.

Il y a en France un fonctionnement en réseau avec 21 centres de compétence régionaux labellisés en 2007 couvrant au maximum le territoire (pratiquement tous les CHU).

Ces centres mettent en œuvre un guide de traitement qui est disponible sur le site du centre de référence ([www.cr.amylose-al.fr](http://www.cr.amylose-al.fr)) qui

est également facile d'accès avec « Amylose AL » saisi sur Google ou par le lien existant depuis le site de l'Association.

Le traitement initial est fonction de la gravité de l'atteinte cardiaque puis adapté en fonction de la réponse au traitement. Les médicaments « classiques » (Melphalan et Dexaméthasone) sont prescrits chez les patients n'ayant pas une atteinte cardiaque trop sévère, le Velcade étant ajouté en cas de non réponse. Pour les patients avec une atteinte cardiaque sévère on utilise d'emblée une association contenant du Velcade associé à l'Endoxan et à la Dexaméthasone.

Le centre de référence a colligé dans sa base de données près de 900 patients suivis dans les différents centres.

L'étude présentée à Indianapolis concernait 146 patients traités suivant les recommandations, 40% avaient plus de 70 ans. Quand les patients peuvent recevoir au moins 3 cycles de traitement, le taux de réponse est de près de 90% (30% avec le traitement appliqué dans les années 2000). Quand les patients n'ont pas une atteinte cardiaque trop sévère la survie est excellente. Chez les patients avec l'atteinte cardiaque la plus sévère le traitement n'a pas le temps d'agir.

La sévérité de l'atteinte est mesurée grâce au dosage des marqueurs sanguins (troponine et BNP)

Pour les patients qui rechutent ou qui ne répondent pas aux traitements précédents, de nouveaux médicaments existent :

- IMiD tel que Thalidomide, Revlimid et Pomalidomide qui sont efficaces dans 40 à 60% des cas
- Nouveaux Anticorps qui devraient pouvoir être testés bientôt
- Carfilzomib et MLN9708 : nouveaux inhibiteurs du protéasome (comme le Velcade) qui sont actuellement testés dans des protocoles de recherche clinique.

Quand la réponse est complète, la rémission peut durer plus de 10 ans (on n'a pas plus de recul à ce jour) et on peut considérer qu'un petit nombre de patients sont probablement guéris.

Le grand espoir sur les médicaments à base d'anticorps pouvant éliminer les dépôts d'amylose se précise. Trois essais sont actuellement en cours :

- Deux aux US
- Un au Royaume Uni avec le Pr Hawkins démarré en mai 2013 avec des résultats paraissant prometteurs sur les premiers patients. Un essai international pourrait démarrer d'ici 2 ans

De gros efforts de communication auprès des cardiologues ont été faits, en particulier par le Pr Thibault DAMY de l'Hôpital Henri Mondor à Créteil et le Pr Dania Mohty de Limoges pour sensibiliser les cardiologues au diagnostic précoce des amyloses cardiaques.

Le Pr Jaccard répond à quelques questions :

- Traitement par autogreffe : peu d'indications à l'heure actuelle mais peut se discuter dans des cas très particuliers
- Amyloses localisées non systémiques (conjonctives, larynx, vessie, tube digestif etc ...) : dépôts restreints au site où se trouvent les cellules qui produisent la protéine monoclonale qui se dépose, en général pas de dissémination et traitement surtout local.

### Professeur ADAMS

Chef du service Neurologie du CHU de Kremlin Bicêtre - Centre de Référence des neuropathies Amyloïdes Familiales et Autres Neuropathies Périphériques Rares (NNERF).

Mission d'informer les neurologues, les médecins, les patients, les familles

6<sup>ème</sup> Journée du NNERF organisée en Mai dernier à Paris (Institut Pasteur) :



- Le matin : présentations destinées aux personnels de santé : médecins, personnel paramédical, etc...
- L'après-midi ciblée pour les patients, familles et associations de patients.

Une mise au point sur les atteintes rénales au cours des amyloses familiales a été faite par le Pr A. Durrbach.

Le bilan de 20 années de traitement des Amyloses Familiales par transplantation hépatique et de 3 ans de transplantation cardiaque a été fait.

Invités cette année : les représentants du Centre de Référence du Nord (Pr Hachulla Interniste et Dr Lacour neurologue) pour parler de la prise en charge à Lille des patients avec amylose héréditaire (réseau national CORNAMYL).

Les vidéos des présentations de cette journée seront disponibles depuis le site : [www.nnerf.fr](http://www.nnerf.fr), site accessible par lien depuis le site de l'Association.

Essais cliniques et possibilités de traitements :

Depuis 3 ans, la greffe hépatique est remplacée progressivement par le Tafamidis (50%) stabilisateur de la TTR.

Pour les patients non éligibles au Tafamidis (marche avec une canne ou plus sévère), d'autres médicaments permettent de lutter contre la TTR par thérapie génique en bloquant la production par le foie des TTR mutées et normales également toxiques (réduction de plus de 85%). Ils sont testés dans le cadre d'essais cliniques internationaux (produit actif contre placebo). Le Centre NNERf coordonne ces 2 essais cliniques au niveau national.

L'étude Apollo qui évalue les ARN interférents a démarré il y a 1 mois à Bicêtre avec des perfusions intraveineuses toutes les 3 semaines.

Les oligonucleotides antisens dans le cadre d'une étude ISIS sont administrés par voie sous cutanée. L'essai clinique a débuté il y a un an à Bicêtre.

Congrès nationaux et internationaux :

Le centre national NNERf est

présent sur plusieurs fronts pour présenter ses travaux de recherche :

- au IXème symposium international des NAF qui s'est tenu du 10 au 13 novembre à Rio de Janeiro (Brésil)
- au Congrès mondial des Amyloses qui a eu lieu à Indianapolis en mai 2014.
- au Congrès européen de Neurologie (Istanbul, Turquie) en Juin 2014
- au Congrès Mondial des maladies neuromusculaires (Nice), 6-9 Juillet 2014
- Pour sensibiliser les neurologues français aux neuropathies amyloïdes familiales, il a organisé en collaboration avec le laboratoire Pfizer 2 symposium réunissant 200 spécialistes à Paris le 31 janvier 2014 (congrès de la SFNP), et 200 autres à St Etienne le 4 juin 2014 (Congrès ENMG).

La France joue le rôle de leader mondial dans le domaine des neuropathies amyloïdes familiales (NAF).

Chaque année de nouveaux cas de NAF sont diagnostiqués en France.

Il y a la volonté de définir un traitement préventif pour éviter de développer la maladie chez les patients porteurs du gène muté de la TTR et quelques années avant le déclenchement habituel de la maladie : exemple : traitement à 20 ans pour un patient atteint de NAH pouvant développer la maladie à 30 ans.

Nouvelle Méthode pour dépister plus en amont la maladie par biopsie de peau par punch de 3 mm :

- elle permet par une technique complexe développée à Bicêtre de mesurer la densité des petites fibres nerveuses dans l'épiderme et de détecter d'éventuels dépôts d'amylose au microscope.

- une densité trop basse de fibres nerveuses pour l'âge et dans certaines conditions pourrait constituer des arguments très précoces de début de maladie bien avant l'apparition d'anomalies sur les examens classiques (EMG, ...) et amener à débiter un traitement anti-

amyloïde. Plus de 200 biopsies ont été réalisées à Bicêtre en 2 ans (Dr Lacroix, Pr Adams).

### Professeur DAMY

#### RESEAU AMYLOSE MONDOR : PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE DES AMYLOSES.

Co-coordonnateur avec le Pr Violaine Planté-Bordeneuve (neurologue) du Réseau Amylose CHU MONDOR.

Service Cardiologie – Unité insuffisance cardiaque et transplantation.

Objectifs du réseau amylose:

- Obtenir un dépistage précoce des amyloses pour améliorer le pronostic.

- Développer une approche multidisciplinaire sur un site unique afin de pouvoir rapidement identifier la cause de l'amylose (AL, TTR...).

- Améliorer la prise en charge des amyloses.

- Un constat : Les cardiologues manquent d'information sur l'amylose. Il faut communiquer sur l'intérêt du dépistage de l'amylose chez les patients qui ont un cœur épais et sur la prise en charge cardiologique des amyloses. Le pronostic de la maladie est souvent cardiaque. Les traitements donnés dans le cadre de l'insuffisance cardiaque peuvent être délétères dans l'amylose.

Le réseau amylose développe trois axes autour des amyloses : Soins, Recherche et Enseignement.

Moyens développés

-Réseau multidisciplinaire : toutes les spécialités sont présentes sur un même site : neurologie, cardiologie, néphrologie, hématologie, imagerie cardiaque, génétique...

-Création d'un Site web dédié à l'amylose pour les médecins et les patients avec des vidéos explicatives: [www.reseau-amylose-chu-mondor.org](http://www.reseau-amylose-chu-mondor.org)

-Réalisation de documents adressés au médecin (triptyque). Impression financée par l'Association. Plus de 2000 triptyques ont été distribués à ce jour.

-Organisation de journées médico-scientifiques en collabora-

tion avec le centre de référence des amyloses AL (Arnaud Jaccard) :

-Première Journée nationale de l'amylose juin 2013

-Journée thématique amylose cardiaque (Ile de France) Décembre 2013

-Deuxième journée nationale de l'amylose : juin 2014

Ces trois journées ont reçu le soutien de l'Association, elles permettent de créer un réseau national multidisciplinaire et d'améliorer les connaissances de chacun.

-Développement de programmes de recherche au sein du réseau : Etude épidémiologique avec 300 patients ayant un cœur épais pour identification des amyloses à TTR (6%), études cardiologiques (échocardiographie, IRM, scintigraphie).

-Participation très active aux essais thérapeutiques développés par l'industrie pharmaceutique sur le site MONDOR :

- Protocole ISIS

- Protocole APPOLO (AInylam)

- Protocole Tafamidis-Cœur (PFIZER).

Le Réseau Amylose Mondor remercie l'Association Française contre l'Amylose pour son soutien dans tous ses travaux de communication et d'information.

### **Professeur SLAMA**

Chef du Service de Cardiologie à l'Hôpital Antoine Béchère (NNERF),

Point sur l'atteinte cardiaque des amyloses à TTR.

Objectif : dépister des anomalies cardiaques le plus en amont possible.

Une étude randomisée va démarrer pour voir si le VYNDALIQ (= Tafamidis) a un effet bénéfique sur le cœur

Idem avec traitement de type thérapie génique.

Doubles transplantations cœur / foie restent très rares

### **Docteur GEORGIN-LAVIALLE**

Service du Pr GRATEAU, animateur du centre de référence « Amyloses, syndromes auto-inflammatoires et Fièvre méditerranéenne familiale » médecine interne Hôpital Tenon Paris

Spécialité : médecine interne

Les amyloses inflammatoires représentent environ 15% de toutes les amyloses.

Dans le centre environ 150 patients sont suivis pour une amylose.

Nous avons une activité de consultation et d'aide au diagnostic. Nous essayons de mener une campagne d'information des médecins internistes et des patients

Pour prévenir l'amylose inflammatoire, il faut traiter la maladie inflammatoire qui en est la cause. Lorsque le traitement classique ne fonctionne pas dans les maladies auto-inflammatoires (colchicine dans la fièvre méditerranéenne familiale notamment), il existe de nouveaux traitements : les inhibiteurs de l'interleukine 1.

Des recherches sont en cours sur les facteurs de risques de développer une amylose lorsque l'on a une maladie inflammatoire.

### **Représentante laboratoire Pfizer : Agnès Farrugia**

• Il est important de partager les expériences entre les différents pays.

### **PRIX ANNUELS DE L'ASSOCIATION : Présentation des résultats des études**

#### **Prix 2013 :**

#### **« Les Amyloses héréditaires » Sophie Valleix**

Responsable du Diagnostic Moléculaire des Amyloses Héréditaires à l'Hôpital Cochin Peut-être Hôpital Necker bientôt ?

3 objectifs :

- Améliorer le diagnostic / Reconnaître les amyloses héréditaires des amylose AL ou inflammatoire
- Identifier de nouvelles protéines amyloïdes
- Compréhension du mécanisme d'agrégation amyloïde

3 nouvelles mutations pour des amyloses héréditaires ont été identifiées grâce aux travaux du Dr Valleix.

Au départ Sophie Valleix s'est intéressée aux amyloses avec atteinte oculaire conduisant à des greffes de cornée pour éviter une cécité totale.

#### **2° Prix 2013 :**

#### **« Typage moléculaire des amyloses sur tissu fixe et inclus en paraffine » Magali Colombat**

Hôpital Foch - Paris

- Diagnostic historique: analyse en microscopie optique utilisant le Rouge Congo.
- Typage : intégration de données cliniques, biologiques
- 2 techniques : immunomarquage et la protéomique
- Immunomarquage : erreurs ou échecs de typage dans 15 à 58% des cas
- Protéomique : amélioration de manière spectaculaire des résultats

#### **Prix 2012 :**

#### **«Evaluation des noyaux de nucléation et protofibrilles d'immunoglobulines comme marqueurs sériques prédictifs de développement de l'amylose AL » Edwige Le Mouel**

CHU Rennes

- Etude qui a débuté il y a 1 an et est toujours en cours
- Etude des Chaines légères d'immunoglobulines et Recherche d'un marqueur prédictif
- Grande population à risque d'amylose AL au départ = gammopathies monoclonales
- Etude des chaines légères issues de prélèvements effectués sur patient (urine, sang)
- Recherche d'un profil caractéristique des chaines légères amyloïdes
- Extraction des chaines légères et évaluation des capacités de fibrillation in vitro
- Caractérisation de différents types de chaines (monomère, dimère, fragments et immunoglobuline entière) en utilisant 2 techniques (électrophorèse et WB)
- L'étude se poursuit ■

# Les prix attribués par l'association

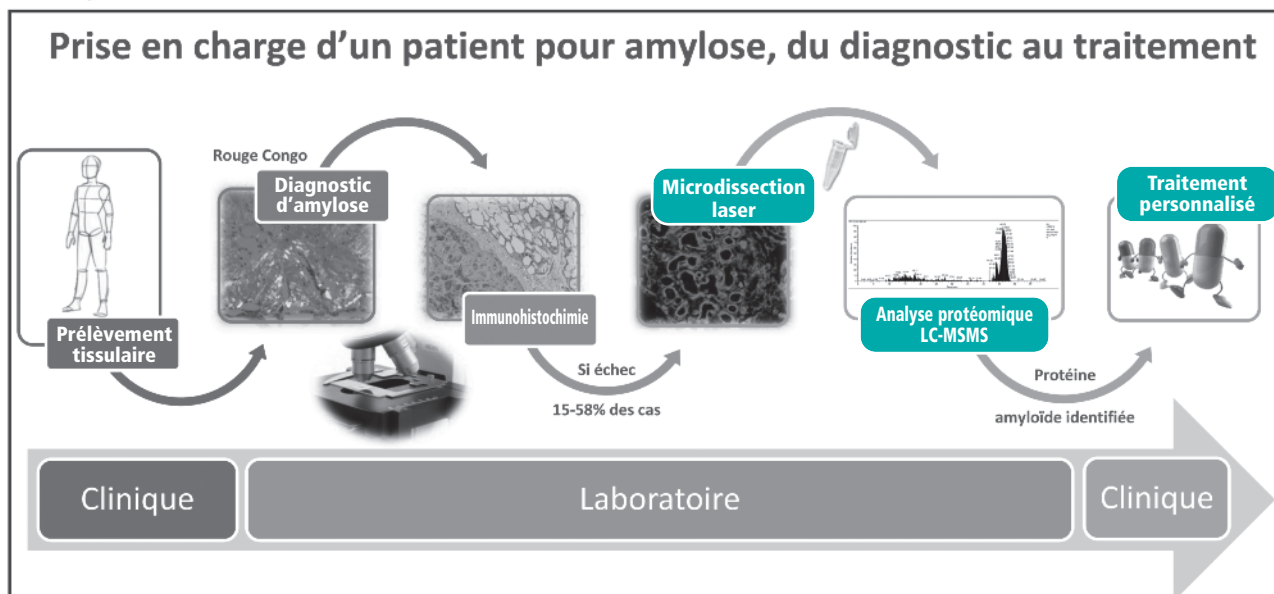
## 2° PRIX 2013 : RECHERCHE SUR LE TYPAGE MOLECULAIRE DES AMYLOSES par l'équipe du Dr Magali Colombat

Déterminer la protéine à l'origine de l'amylose permet de décider du traitement.

Le technique utilisée jusqu'ici présentait un taux d'échec important sur le « typage » des amyloses.

A la suite d'une équipe américaine, l'équipe du Dr Magali Colombat a mis au point une technique de protéomique qui permet d'identifier la protéine responsable dans 97% des cas : Un progrès que l'association a récompensé.

### HOPITAL FOCH Intérêt de la protéomique pour un typage fiable des amyloses



Sonia Holifanjanaiaina

Dr Magali Colombat

Aymar Bosquillon de Jenlis

En quelques lignes :

Les amyloses forment un large spectre de maladies liées à la présence dans l'espace extracellulaire de dépôts protéiques insolubles, de conformations « bêta-plissée » présentant une biréfringence jaune-vert spécifique en lumière polarisée après coloration au Rouge Congo. Aujourd'hui une trentaine de protéines sont reconnues comme pouvant être responsables d'une amylose. L'identification de la protéine est primordiale car elle conditionne le traitement. Le typage repose actuellement sur l'immunomarquage dont les limites sont très nombreuses ce qui se traduit par un typage non informatif dans 15 à 58% des cas selon les études. Pour pallier ces difficultés, une technologie moléculaire très innovante a été mise en place récemment dans le service d'anatomie pathologique de la Mayo Clinic (Rochester USA) à. Elle repose sur l'identification par spectromètre de masse de la protéine amyloïde, après microdissection laser des dépôts à partir d'un bloc de tissu fixé et inclus en paraffine. Ainsi, la nature de l'amylose peut être déterminée dans plus de 97% des cas.

En France, le service d'anatomie pathologique de l'Hôpital Foch propose une technique de protéomique très proche pour typer les amyloses en routine. Les résultats sont très encourageants. Le typage par protéomique est une technique très innovante ne bénéficiant actuellement d'aucun financement.

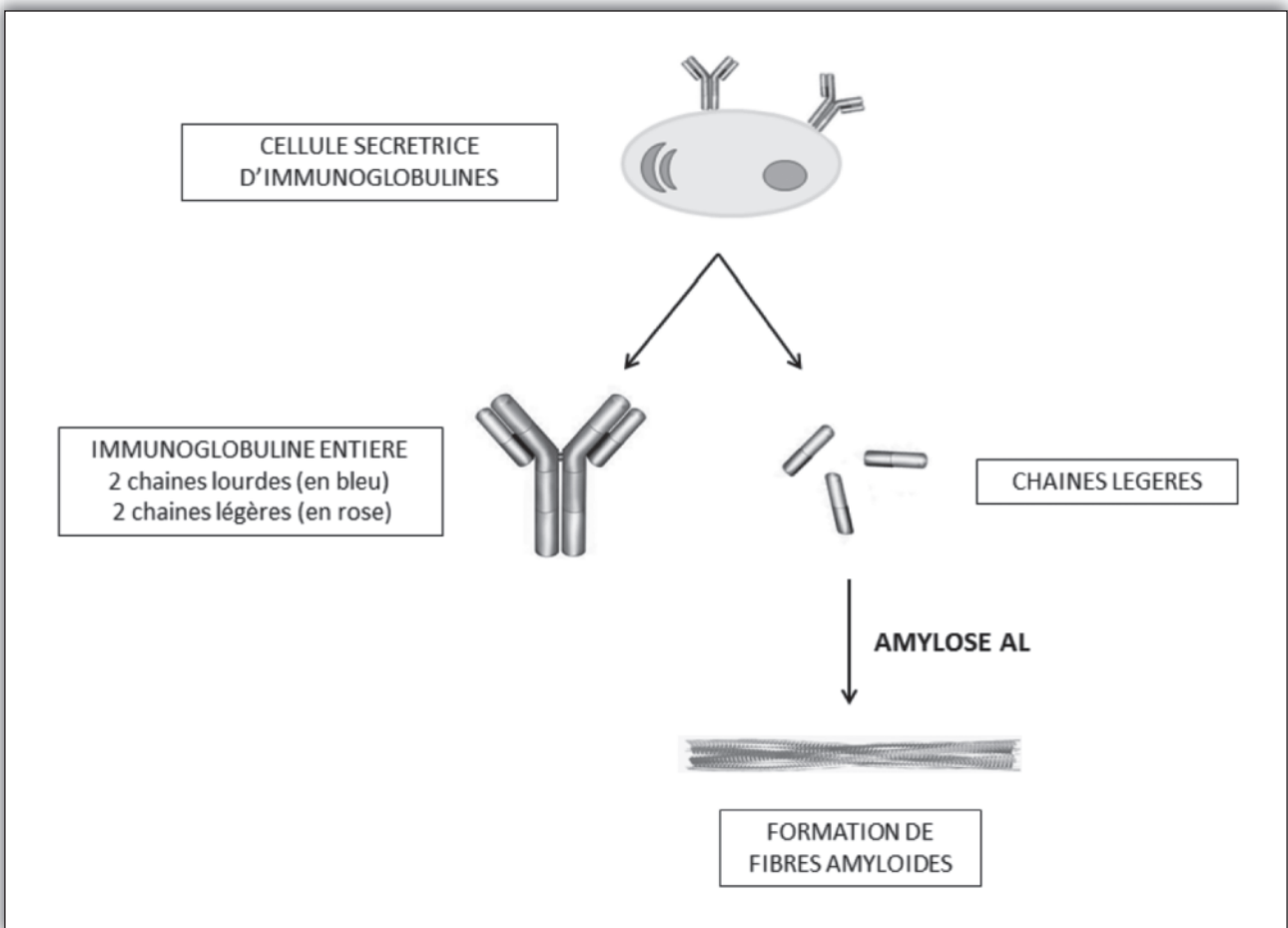
**PRIX 2012 :**  
**ETUDE DES CHAINES LEGERES D'IMMUNOGLOBULINES ET RECHERCHE**  
**D'UN MARQUEUR PREDICTIF DE SURVENUE D'AMYLOSE AL**  
par Edwige Lemouel

Identifier les personnes susceptibles de développer une amylose AL, c'est l'objectif de cette étude dont les résultats permettraient de diagnostiquer la maladie au plus tôt.

Une avancée potentiellement importante qui mérite d'être encouragée.

L'amylose AL est une maladie rare, liée aux dépôts anormaux sur les organes de chaînes légères d'immunoglobulines (ou anticorps). Les immunoglobulines sont des protéines circulantes du sang, constituées de 2 chaînes lourdes et de 2 chaînes légères, secrétées par des cellules spécialisées de la moelle osseuse. Dans le cas de l'amylose AL, un type de chaînes légères libres est présent en excès et se replie de manière anormale, aboutissant à la formation de structures fibrillaires insolubles qui se déposent dans différents organes : cœur, rein, foie... (Schéma 1). Le diagnostic se fait souvent tardivement, à un stade évolué de la maladie.

Nous avons pour objectif d'identifier les chaînes légères amyloïdes, c'est-à-dire celles qui peuvent engendrer de l'amylose AL. Pour cela, nous utilisons des techniques biochimiques de comparaison des échantillons sanguins et urinaires de patients, ayant ou n'ayant pas d'amylose AL, en utilisant des marqueurs spécifiques des chaînes légères. Nous étudions notamment les différents types de chaînes légères présents dans les prélèvements : seule (monomère), liaison de 2 chaînes légères (dimère), de 3 chaînes légères (trimère)... Nous élaborons également un protocole permettant d'isoler les chaînes légères à partir de ces mêmes prélèvements, afin de pouvoir étudier ensuite leur capacité à former des fibres amyloïdes in vitro (vitesse de formation, morphologie des fibres...). Nous souhaitons identifier des caractéristiques propres aux chaînes légères amyloïdes, ce qui permettrait un diagnostic et un traitement précoces de l'amylose AL, et ainsi améliorerait le pronostic de cette maladie.



**Schéma :** Représentation simplifiée de la formation des fibres amyloïdes à partir des chaînes légères d'immunoglobulines, en cas d'amylose AL.



## Un Cœur et des chromosomes

J'ai décidé d'apporter mon témoignage dans la revue de l'Association Française contre l'Amylose sur la proposition de la psychologue de l'hôpital Bicêtre qui a pensé que cela pourrait d'une certaine manière aider les personnes confrontées à cette maladie rare qui touche une poignée de gens en France. Je vais donc tenter de trouver les mots justes pour dire ce que j'ai ressenti à l'annonce du diagnostic de mon père, en espérant que cet écrit pourra vous aider autant que faire se peut, à mieux appréhender les choses. Je vais vous parler de mes chromosomes avec mon cœur car si jamais je venais à développer la même maladie que mon père dans un futur très lointain, je l'espère, ce serait cet organe, le plus noble que l'être humain possède qui serait atteint. Je vais exprimer les maux qui m'habitent et m'angoissent mais qui me font aussi espérer un avenir meilleur pour ma descendance. J'ouvre mon cœur de femme, d'épouse et mère et de fille à son petit papa !

Je me présente, je ne m'appelle pas Henri mais je voudrais bien réussir ma vie tout de même ! Etre belle, intelligente et par-dessus tout, être en bonne santé. J'ai vu le jour sur une île volcanique dans un climat familial chaleureux que j'ai dû quitter à l'âge de 6 ans pour ma patrie de cœur à cause d'un asthme aigue et des amygdales un peu trop encombrantes. Mes parents se sont séparés lorsque j'avais dix ans et j'ai dû apprendre à vivre loin d'eux, au point qu'avec les années, j'ai parfois l'impression qu'ils sont devenus de parfaits inconnus avec lesquels je n'ai en commun que ces fameux 23 chromosomes que chacun m'a transmis et qui font de moi ce que je suis, en partie. Tout au long de mon parcours, je me suis constituée une famille de cœur hors chromosomes donc, composée d'amis d'enfance et de personnes rencontrées au gré de mes nombreuses migrations mais rien ni personne ne remplace un père et une mère.

Avant que je sache que mon père était atteint d'une amylose héréditaire, ma vie était celle d'une trentenaire très occupée à courir dans les transports en commun pour se rendre au travail et « badger » le plus tôt possible pour pouvoir partir

assez en avance afin d'éviter à sa fille de prendre racine au centre de loisirs. Tout le monde est toujours très pressé en région parisienne et lorsque je suis tombée enceinte pour la deuxième fois, j'ai dû prouver aux passagers de la ligne A du RER que j'étais capable de tenir debout plus de 5 stations sans être obligée de quémander une place assise, question de fierté et d'endurance. Evidemment au travail cela va de soi, il fallait être opérationnelle malgré mon petit bidon et mes nausées. Je devais également toujours prendre avec panache les piques de mes charmants collègues sur ma prise de poids et le contenu de mon plateau repas. Bref, tout un programme. Vous comprendrez alors que lorsque mon père m'a dit un jour au téléphone que son médecin l'a informé qu'il avait une maladie « de famille » nécessitant que ses enfants soient suivis, j'ai relégué cela dans un coin de ma tête pour me consacrer à mon planning déjà bien chargé.

Mon histoire n'est pas qu'une histoire de chromosomes, ni de maladie génétique, c'est aussi celle d'un père que j'ai perdu de vue depuis sa séparation d'avec ma mère et qui exige un sursaut de la part de tous ses enfants pour ce qu'il considère être ses dernières heures sur terre. Nous devons tous nous mobiliser autour de lui et rivaliser d'attention à son égard, quitte à ce que cela soit à notre détriment. Gare aux absents qui n'auront pas la bénédiction du patriarche et donc pas de points pour le paradis et toc !

Une famille biologique que je ne connais pas et inversement. Des frères et sœurs plus ou moins reconnus dont je serais l'un des maillons forts car ma légitimité serait incontestable à tout point de vue selon le tout puissant clan paternel. Me voilà donc avec un père qui n'a jamais fait les choses à moitié. Là ou d'autres se seraient contentés d'un seul chromosome défaillant voila que « il cavaliere », comme on le surnomme en cachette avec l'une de mes sœurs, en a deux sur les 46, présentant la même anomalie, cadeau de ses parents ! C'est l'année dernière après une batterie de tests que le diagnostic a pu enfin être posé. J'ai passé des nuits blanches le portable allumé en

permanence, le ventre dur, la gorge nouée, attendant le fameux coup de fil de ma grande sœur comme convenu, m'annonçant son décès car je le croyais condamné. Il a joué le jeu du 24heures chrono, celui dont le compte à rebours aurait commencé et qui pourrait s'éteindre en un clin d'œil. Pression maximum pour une femme enceinte mais il faut dire que nous avions peu d'informations à ce moment là. Le manque de concertation et l'absence de lien affectif aidant, tout le monde était toujours sur le qui-vive guettant le jour J. Une famille de chromosomes plus que de cœur avec laquelle je dois apprendre à composer désormais par solidarité biologique. Humainement, c'est compliqué à gérer. Quant à mon propre géniteur, il se révèle être un étranger hors gènes communs, c'est dire. La vie est composée d'événements tragiques et de moments de bonheur furtif alors je fais de mon mieux pour tenir le coup.

Je suis maman de deux magnifiques petites filles de 3ans et demie et 6 mois à l'heure où j'écris ceci et j'espère de tout cœur qu'elles vont être épargnées. J'estime avoir largement fait mon quota d'enfants avec ou sans « amylose », cependant, il est fort probable que pour quelqu'un comme moi, fortement marquée par les conflits liés à la séparation de ses parents, si j'avais eu connaissance du diagnostic avant de me marier, l'option zéro enfant aurait sans doute été envisagée car prendre le risque de transmettre une tare cachée à sa descendance est une lourde responsabilité. Aujourd'hui, je suis en couple avec un homme qui a fait le pari de me démontrer que l'échec en matière de mariage n'est ni héréditaire, ni une fatalité en soi, alors je pense que je suis sincèrement dans la meilleure posture pour combattre la maladie d'un point de vue psychologique si jamais je devais la développer.

J'essaie d'accompagner mon père à ses rendez-vous médicaux autant pour lui que pour moi. Par ailleurs, cela me permet de relayer une information précise, débarrassée de tous les parasites émotionnels et du côté dramatique de la maladie auprès de mes frères et sœurs afin de faire baisser la pression chez tout le



monde et mettre momentanément fin au jeu préféré de père « diviser pour mieux régner » et quoi de plus efficace que la maladie.

Cela me demande beaucoup d'efforts car je dois aller chercher au fin fond de mes tripes, stimuler mon cœur au maximum pour parvenir à faire émerger des sentiments tels que la compassion. Mon père n'a pas toujours été un inconnu; il a aussi été un père aimant, drôle et affectueux, qui me tenait la main pour que je donne du pain aux pigeons au parc de Vincennes. Je cherche à chaque fois que je suis en sa compagnie à faire renaître cette petite fille que j'ai été pour voir apparaître le père que j'ai tant aimé.

Quand il m'a dit que son médecin voulait s'entretenir avec moi par téléphone, j'ai naturellement accepté car je n'avais pas pu l'accompagner faute de mode de garde.

L'annonce d'une maladie génétique n'est pas quelque chose d'anodin car le médecin ne vous dit pas que vous êtes peut être contaminée par une bactérie car vous n'avez pas fait attention ou que vous étiez au mauvais endroit au mauvais moment ; non, il vous annonce que l'un de vos parents vous a sans doute fait cadeau d'un défaut génétique ! Dans de nombreuses cultures on considère les anomalies génétiques comme une malédiction, le châtiement divin pour une faute commise par un ancêtre. Je ne sais pas lequel de mes ancêtres a enfreint la loi mais il va m'entendre !

Malgré toute la délicatesse et l'humanité du médecin, la seule chose que j'ai retenue c'est que mon père avait une amylose héréditaire transmise par ses deux parents, dont je serai obligatoirement porteuse compte tenu de la particularité de mon gène. « C'est une maladie incurable dont on ne guérit pas ». C'est cette phrase qui est restée dans ma tête et que j'ai transmise à mes proches. J'ai immédiatement refilé la patate chaude à mon époux et ma mère par téléphone en leur annonçant ma mort prochaine sans prêter attention à mes propos.

Mon organe le plus noble, gardien du souffle de vie allait être attaqué ou peut être était-il déjà en piteux état que sais-je ? Pourtant, le médecin m'avait bien rassurée et indiqué que le dépistage permettait de prendre en charge de manière précoce les patients si problème il y a.

Je n'avais donc aucune raison de m'inquiéter. De plus, le cas de mon père est différent dans la mesure où il a deux chromosomes présentant la même anomalie avec un dépistage tardif de la maladie. Non, rien n'y fit, j'étais morte et impossible de revenir à la raison ce jour là et les semaines qui suivirent !

Je me suis vue prendre une calculatrice pour essayer de déterminer l'âge approximatif auquel ma grand-mère paternelle est morte. Je me suis arrêtée à 75 ans. Je me suis dit que je devrais vivre plus longtemps comme je suis dans un pays où je peux me faire soigner mais avec mon stress congénital je me suis fixée aux 75ans que j'avais calculés à la louche. Puis j'ai été envahie par un sentiment de colère contre cet homme, qui s'est absenté de ma vie plus d'une vingtaine d'années et qui revient avec un cadeau des plus déplaisants. Pourquoi moi ? Et quelle idée d'avoir fait des enfants ! Allais-je mourir dans d'atroces souffrances comme on voit parfois dans les films à la télévision ? Allais-je être prise d'un malaise soudain et foudroyant qui m'emporterait pour toujours sans que je puisse dire au revoir à mes proches ? Allais-je devoir travailler à mi-temps thérapeutique ? Pourrais-je voir mes enfants grandir ? Aurais-je le privilège d'avoir des petits enfants ? Tout se bousculait dans ma tête, le chronomètre défilait avec son flot d'idées noires et je ne parvenais pas à l'arrêter. Alors j'ai fait ce que mon père m'a appris, je me suis ressaisie et j'ai décidé de voir les choses de manière plus positive et ne pas laisser ce sentiment d'injustice, de colère et d'impuissance me dominer ! J'ai dû me faire violence pour sortir de ma torpeur et stopper le compte à rebours de la mort que je m'étais implantée depuis.

Je respire et me dis tout bas qu'il y a un traitement que mon père tolère bien même à son niveau et que d'ici que je sois grand-mère, il y en aura forcément un autre plus performant, du moins j'espère. Je suis entourée par une équipe médicale très rassurante et surtout j'ai une famille qui me rend heureuse. Je ne me considère plus comme déjà morte. J'ai arrêté de penser à quand et comment j'allais mourir mais cela a été très dur de me reprendre.

J'en suis à la phase d'attente des résultats, j'y pense et puis j'oublie car c'est la vie qui veut ça. J'attends dans la peur, l'angoisse est là mais

l'espoir aussi et il grandit un peu plus chaque jour, j'attends donc. L'amylose de mon père attaque principalement son cœur et il a une petite pile pour l'aider à réguler le rythme cardiaque en cas de défaillance. S'il n'était pas aussi égoïste, il comprendrait que délivrer un message d'espoir à ses enfants c'est primordial pour la santé mentale. Je suis le genre d'être d'humain persuadée que les médicaments fonctionnent à 100% quand le mental est solide.

Ma lucidité et cette force que je crois avoir, je la tiens de lui. Durant le peu de temps que nous avons passé en famille, il s'est évertué à m'inculquer des valeurs qui me guident jusqu'à présent et qui m'ont permis de m'en sortir malgré les difficultés de la vie. J'aime mon père et je ne veux pas qu'il meure même si c'est un chemin que l'on doit tous emprunter un jour. Ce n'est pas anodin de savoir que l'on peut mourir d'une maladie héréditaire alors j'essaie de dire à mon père tout ce qui me tient à cœur et de lui poser toutes les questions qui me semblent importantes, pour moi et ma descendance car j'ai saisi à quel point la vie est éphémère. Mais après tout, ne suis-je pas née sur une île volcanique, là où la vie apparaît puis disparaît sans prévenir ? Cela doit être inscrit quelque part dans mes gènes ou dans mon subconscient donc je suis sans doute prédisposée à bien encaisser tout ceci.

Quand il s'en ira, une part de moi disparaîtra avec lui et j'espère qu'il ne souffrira pas, en attendant, je souhaite que la vie lui soit douce.

Pour mes filles adorées et leur père, mon amoureux et mon meilleur ami.

Pour mon papoune que j'aime.

Pour ma petite sœur, celle que je surnomme « koko », que j'ai retrouvée depuis peu et avec laquelle j'ai plus que des gènes en commun.

A ma famille de cœur, la seule, la vraie, celle que j'ai choisie, celle qui m'accompagne, me soutient, me rassure et sans qui je ne suis pas grand-chose.

A vous tous, tenez bon, résistez, trouvez une épaule réconfortante sur laquelle pleurer quand vous en avez besoin sans parasiter l'autre de vos angoisses.

Résistez car la vie est belle et puisse le cœur toujours triompher quel que soit l'état clinique dans lequel il se trouve ! ■

# Page facebook

## de l'association française contre l'amylose

Cette année, l'Association, consciente de l'importance d'être présente sur les réseaux sociaux, s'est dotée d'une Page Facebook en complément de son site Internet.

Cette page permet, en premier lieu, de présenter l'Association, sa mission, ses points forts, de préciser comment la joindre, de donner la liste des Centres de Référence.

Ensuite, par l'intermédiaire de ce qu'on appelle les Publications Facebook, elle permet aux malades ou à leurs proches d'avoir accès aux actualités sur leur maladie, sur la recherche, sur les colloques et manifestations.

### Comment trouver la Page Facebook de l'Association ?

- Si on ne possède pas de compte Facebook,

2 façons permettent de visualiser la page :

- 1ère façon :

Se connecter sur le site internet de l'Association ([amylose.asso.fr](http://amylose.asso.fr)) puis cliquer sur le bouton « Facebook » dans la page d'accueil du site

- 2ème façon :

Se connecter sur <https://www.facebook.com/AssociationAmylose>

- Si on possède un compte Facebook :

- Se connecter à son compte et taper amylose dans la fenêtre de recherche Facebook

### Comment fonctionne la Page Facebook de l'Association ?

La Page a été déclarée sur Facebook comme PAGE OFFICIELLE.

Le journal de la Page contient à droite toutes les Publications de l'Association.

À gauche, on trouve 4 pavés : les mentions « J'aime », le A Propos, les Photos, les Publications sur le Page : ce sont des Publications ou des liens envoyés par les visiteurs de la Page.

Le menu À Propos donne toutes les informations concernant l'Association, ce sont celles qui sont déjà sur le site internet [amylose.asso.fr](http://amylose.asso.fr), ses coordonnées et les événements marquants de la vie de l'Association.

Les visiteurs de la Page qui ne possèdent pas de compte Facebook peuvent venir lire les publications de façon tout à fait anonyme.

Par contre, les visiteurs qui possèdent un compte Facebook, peuvent :

- mettre un « J'aime » sur la Page, ils sont alors abonnés à la Page de l'Association et avertis en temps réel de toutes les

publications de l'Association dans leur propre Fil d'actualités.

- mettre un « J'aime » sur une Publication, poser une question, faire un commentaire, partager les Publications avec leurs amis Facebook.

Le fait de mettre un « J'aime » implique que le visiteur est conscient que son nom apparaît sur la Page de l'Association.

Les Gestionnaires de la Page suivent les commentaires, décident s'il est nécessaire d'y apporter une réponse. Ils ont également la possibilité de masquer un commentaire inapproprié et même d'empêcher toute Publication en provenance d'une personne.

### Quelques statistiques

Actuellement, 76 personnes sont abonnées à la Page.

Environ 150 visites par semaine.

Répartition par pays :

France : 73%

Maghreb : 7%

Brésil : 6%

Canada : 4%

Vietnam : 3%

Autres : 7%

### Comment obtenir de l'aide ou poser une question aux Gestionnaires ?

Envoyez un message sur : [contact-fb@amylose.asso.fr](mailto:contact-fb@amylose.asso.fr) ■



Association Française  
contre l'Amylose

J'adhère pour l'année 2014 à l'Association, cotisation : 15€

Je soutiens l'Association en faisant don de : \_\_\_\_\_€

soit un versement total de : \_\_\_\_\_€

Nom: \_\_\_\_\_

Adresse: \_\_\_\_\_

Merci de libeller votre chèque à l'ordre de l'Association Française contre l'Amylose.

### DÉDUCTION FISCALE

Votre don est déductible de votre impôt à hauteur de 60%, dans la limite de 20% du revenu net imposable pour les particuliers.

Déduction pour les entreprises:

5% du chiffre d'affaires déductible du bénéfice brut.

Conformément à la loi "Informatiques et Liberté" du 6 janvier 1978, en vous adressant au siège de notre association, vous pouvez accéder aux informations vous concernant figurant dans le fichier de l'association, demander leur rectification ou suppression.

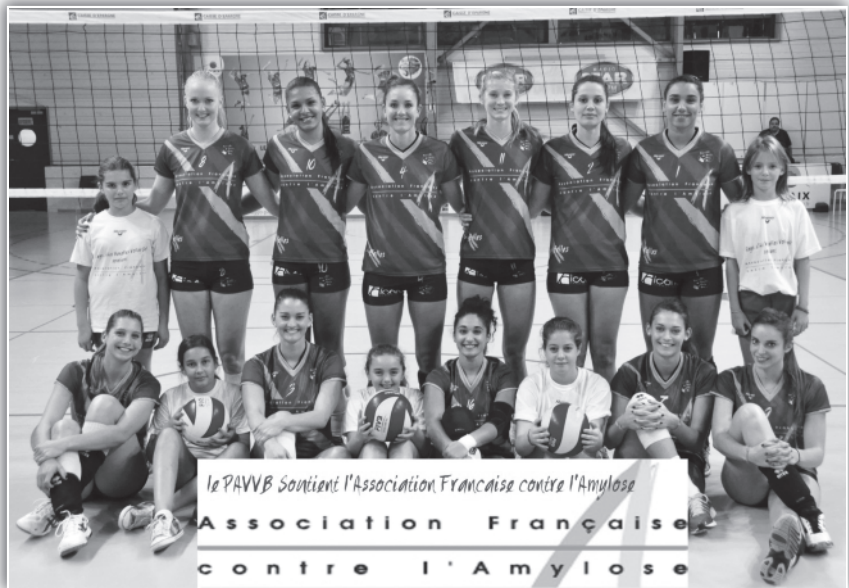
Les informations vous concernant sont réservées à l'usage exclusif de notre association et ne sont ni échangées, ni cédées.

## De jolies ambassadrices

Le Pays d'Aix Venelles Volley Ball (PAVVB) équipe féminine de ligue A – plus connue sous son pseudo « LES REBELLES » (parce qu'elles sont 2 fois belles !) - a décidé de soutenir l'action de l'Association.

Depuis la rentrée de septembre 2013, le club s'active à faire découvrir l'association et l'amylose à ses supporters, à tous ceux des équipes qu'il rencontre sur leur terrain et de manière plus large à l'ensemble des spectateurs de ses différents matches, aux lecteurs des rubriques sportives et aux sympathisants.

« Parce qu'une maladie orpheline signifie que le nombre de malades est trop faible pour justifier des programmes de recherche importants, financés par les gros laboratoires ou les pouvoirs publics, seule l'action d'une association peut faire avancer le combat contre cette maladie. C'est donc dans cette optique que notre club apporte son soutien et a créé des T shirts et maillots avec le logo de l'association ».



C'est par ces mots que le Président Bernard Soulas a commenté l'engagement caritatif du PAVVB.

Les maillots d'entraînement des joueuses professionnelles et ceux des équipes « secondes » portent le logo de l'association.

Des flyers sont distribués à l'occasion des matches.

Le club communique sur son engagement à travers la presse

et lors de diverses interventions.

Des T shirts portant les logos du PAVVB et de l'Association sont vendus aux stands du gymnase au profit de l'Association.

Un grand merci au PAVVB pour cette action à nos côtés et tous nos vœux de pleine réussite à ses équipes et aux Rebelles !

<http://www.lnv.fr/actualites/1252/engagement-caritatif-de-venelles.html> ■

Association Française  
contre l'Amylose

Affranchir  
au tarif  
en vigueur

BP 200 000  
13 796 Aix-en-Provence CEDEX 3