



**"Rendez-vous
de l'Amylose
avec le Sud",
Vendredi
5 décembre.**

GYMNASE

Edito

Difficile d'avancer aussi vite que nous le souhaiterions.

Inutile de le cacher : nous connaissons des périodes de découragement et puis... un malade appelle et aussitôt nous retrouvons le sentiment d'être utile et le moral revient.

Pourtant, dans la vie de l'Association, il fallait un grand vent d'espoir, un véritable nouveau départ. Dominique Bluzet, directeur du Théâtre du Gymnase, nous a offert ce cadeau. Avec son équipe, ils ont élaboré un projet ambitieux qui doit permettre à notre Association de faire connaître l'Amylose aux médecins, d'établir avec le Grand Public un dialogue sur les difficultés que connaissent les malades et leurs familles et de rassembler des fonds importants.

Dans les pages qui suivent, vous découvrirez les détails du "Rendez-vous de l'Amylose avec le Sud". Fixée au vendredi 5 décembre, parrainée par le professeur MATTEI, cette journée à laquelle participeront les médecins du Conseil Scientifique est pour nous porteuse de toutes les promesses.

Un grand merci à Dominique Bluzet et à ceux qui l'entourent pour leur merveilleuse générosité.

Yves GHIRON

S O M M A I R E

1

EDITO

2-3

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

4-5

LES JOURS DU NEZ ROUGE

6-7

LÉGISLATION EUROPÉENNE

8-9-10

COMITÉ MÉDICAL
ET SCIENTIFIQUE

11

RENDEZ-VOUS DE L'AMYLOSE
AVEC LE SUD

12

CONSEILS PRATIQUES

Bulletin de don

Nous remercions toutes les personnes désirant soutenir notre association de bien vouloir découper le bulletin en page 12 et de le renvoyer à l'adresse indiquée.

Assemblée Générale des membres de l'Association du 23 septembre 1997

COMPTE-RENDU

Le Président remercie vivement tous les membres de l'Association qui ont pu se libérer pour être présents et plus particulièrement les malades et leurs familles qui sont venus malgré leurs difficultés.

Il remercie également les bénévoles qui participent aux diverses tâches et actions de l'Association et plus particulièrement le cabinet BOYER qui assure toute la tenue des comptes et la mission juridique ainsi qu'Anne PERILLO qui, avec fidélité, a organisé avec un groupe d'amies deux ans durant des soirées de leur Lions Club.

1. POINT FINANCIER

Après l'approbation des comptes 96, un point financier rapide est fait (voir tableau ci-dessous). On constate que 30 % des fonds collectés ont été consacrés aux Etudes Recherches et à la vacation d'un psychologue à l'Hôpital de Bicêtre pour permettre le suivi des malades et de leur famille. Les dons des membres s'élèvent annuellement maintenant à 50.000 Frs environ. La subvention de la CRAM de 60.000 Frs obtenue en 96 et 97 (non versée à ce jour), sera - nous l'espérons - reconduite en

98 (le dossier est en cours).

L'opération montée par Anne PERILLO avec le Lions Club Nice Saleya a permis de collecter 37.000 Frs en 96 et 67.000 Frs en 97. Les dépenses annuelles de fonctionnement sont de l'ordre de 90.000 Frs. Elles concernent essentiellement : le secrétariat, la parution du journal et les participations aux congés et séminaires (Lisbonne en 94, rencontre franco-suédoise en 96). Si nous voulons pouvoir poursuivre les financements aux Etudes-Recherches, aide aux familles, nous devons impérativement trouver de nouvelles sources de rentrées.

2. RAPPORT D'ACTIVITE 97

2.1 - Contacts avec les Associations Etrangères de Familles

- L'Association Suédoise FAMY, rencontrée en août 97 et avec qui nous avons fait des projets, ne répond pas à nos courriers. Nous continuons à les relancer.
- L'Association Portugaise n'a pas non plus répondu à nos sollicitations mais il semblerait qu'elle ait changé d'adresse. Nous lui adresserons un courrier dans les jours qui viennent à la nouvelle adresse qui vient de nous être communiquée.

POINT FINANCIER DE L'ASSOCIATION DEPUIS SA CRÉATION

	Fonds collectés	Affectation		
		Dépenses courantes	Etudes Recherche Vacation psychologue	Total
1994	205.600	2.700	-	2.700
1995	137.000	57.500	4.900	62.400
1996	221.300	97.800	102.500	200.300
1.1 au 31.8.97	105.000*	40.300	88.500	128.800
TOTAL	668.900	198.300	195.900	394.200

* Subvention CRAM 60.000 frs (obtenue non versée) non comprise dans ce chiffre.

L'excédent des fonds collectés sur les dépenses est de 274.700 Frs (68.100 Frs sur compte courant + 206.600 placés en SICAV).

• Association NORD USA : nous poursuivons nos contacts et recevons régulièrement leurs parutions.

2.2 - Projet de Loi sur les Maladies Rares et les Médicaments Orphelins

Une association européenne : EURORDIS a été créée pour pousser ce projet. En France, les représentants sont l'A.F.M., l'Association contre la Mucoviscidose, AIDS (SIDA) et la Ligue contre le Cancer.

Il est difficile aux Associations de malades de plus faible envergure d'entrer directement à EURORDIS mais l'A.F.R.G., dont nous faisons partie, devrait y être intégrée.

2.3 - "Pôle Familles"

François DECOOL, qui en a été nommé responsable, se heurte aux difficultés suivantes :

- manque de personnes disponibles connaissant suffisamment la maladie pour l'aider
- les besoins des familles sont mal connus

Un questionnaire va donc être envoyé aux familles touchées avant la fin novembre pour qu'elles expriment leurs attentes. Les réponses permettront à l'Association d'orienter ses actions.

2.4. - A.F.R.G.

Les membres de l'Association ont fortement participé aux Jours du Nez Rouge (voir article séparé).

Le Nez Rouge 97 a permis à l'A.F.R.G. de collecter 1.300.000 frs. Rappelons qu'en 96, 500.000 frs avaient été recueillis.

Dès à présent, l'A.F.R.G. a ouvert 5 rue Casimir Lavigne PARIS 6ème, la Maison des Maladies Génétiques Orphelines.

Le but de cette maison est multiple :

- accueillir les familles touchées par ce type de maladie, les aiguiller vers les Associations existantes ou leur donner tous

les éléments leur permettant de créer si elle n'existe pas une Association autour de leur maladie.

- mettre à disposition des Associations adhérentes des services qu'elles ne peuvent pas assumer seules du fait de leur coût mais dont elles ont toutes besoin (prise en charge Sécurité Sociale, Conseils Juridiques).

L'A.F.R.G. va embaucher un médecin formé spécialement aux maladies génétiques orphelines et qui sera capable de répondre aux questions des familles et d'aiguiller les malades vers les services spécialisés.

2.5 - Conseil d'Administration

Il a été modifié et est composé désormais de :

Yves GHIRON

Président

François DECOOL

Vice Président

Yannick GHIRON

Secrétaire Général

Andrée BOYER

Trésorière

Sophie GHIRON-LATIL

Françoise PELCOT

Anne PERILLO

2.6 - Divers

L'Association figure depuis mars 1997 sur la base de données ORPHANET de l'INSERM et depuis mai sur l'Annuaire des Associations de Santé.

3. PROJETS EN COURS

3.1 - Mise au point du questionnaire familles.

Diffusion en fin d'année. Dépouillement début 98 pour fixer les actions du Pôle Famille et élaboration d'un livret pratique à l'attention des familles.

3.2 - Plaquette

Une nouvelle plaquette va être éditée avec l'aide des médecins

pour présenter l'Association. Elle sera diffusée de manière large en particulier au corps médical pour contribuer au mieux à la connaissance de la maladie. Nous espérons qu'elle permettra à d'autres familles de nous rejoindre.

3.3 - Serveur Minitel / Vocal

M. Enès a effectué une étude comparative n° vert, n° azur et minitel.

Les membres reconnaissent l'importance d'un tel service. Etant donné les coûts, la solution retenue pour l'instant est le Minitel sur 31 16. Nous allons tenter de mettre en place ce service début 98.

3.4 - Yannick GHIRON - contact AFRG - quitte Paris, il sera remplacé par Joëlle BOYER et Eliane GHIRON qui participeront aux réunions et y représenteront l'Association.

3.5 - Fort BOYARD

Madame FROGER nous a suggéré de poser un dossier à cette émission d'Antenne 2 présentée toutes les semaines en été. Nous allons contacter la chaîne avec le soutien de Marina RICHARD et tenter de présenter notre candidature.

4. RENDEZ-VOUS DE L'AMYLOSE AVEC LE SUD

Dominique BLUZET, directeur du Théâtre du Gymnase à MARSEILLE et du Théâtre Municipal d'Aix-en-Provence nous a proposé l'organisation d'une grande opération de communication et de collecte de fonds.

Il s'est mobilisé - ainsi que toute son équipe - avec le plus grand dynamisme. Il a obtenu le parrainage du Professeur MATTEI, professeur de génétique à l'Hôpital de La Timone à MARSEILLE, député responsable des questions génétiques à l'Assemblée Nationale (voir article spécial en page 11).

Les jours du NEZ ROUGE 1997

J'ai remarqué, au cours de l'organisation des Jours du Nez Rouge, une méconnaissance des membres de l'Association sur notre appartenance à l'A.F.R.G.

Je crois donc utile d'effectuer un bref rappel sur l'historique de notre adhésion et sur les buts de l'A.F.R.G.



Les bénévoles sur le terrain.

ET POUR 1998 ?

Les 13 et 14 JUIN prochains, le succès du NEZ ROUGE 98 passe par une forte mobilisation des membres des Associations Adhérentes.

En 98, nous vous invitons à prévoir d'apporter un peu de votre temps aux bénévoles qui organisent la campagne dans les différents départements.

Réservez dès maintenant ces deux jours dans votre emploi du temps, nous vous indiquerons par la suite comment prendre contact avec les diverses délégations régionales chargées de l'organisation.

Dans le courant de l'année 1995, nous avons pris contact avec l'A.F.M. (Téléthon). Nous avons été reçus très gentiment par le Président Barataud mais il nous a été indiqué clairement que plus de 100 maladies étaient prises en compte par l'A.F.M. et qu'aucune autre ne pouvait maintenant être intégrée.

J'ouvre ici une parenthèse pour indiquer que si nous ne pouvons compter sur aucun soutien financier de sa part et malgré cette fin de non recevoir, l'A.F.M. nous invite aux réunions qu'elle organise et nous adresse ses publications.

Je tiens également à préciser que les fonds importants que l'A.F.M. consacre à la recherche génétique contribueront un jour à une solution commune à toutes les maladies génétiques y

compris les amyloses familiales.

Certains d'entre vous sont bénévoles au Téléthon et il n'est pas question de décourager leur action.

Cependant, les Associations de Maladies Génétiques non prises en compte par l'A.F.M., comme la nôtre, ont besoin d'être connues pour que les médecins sachent aiguiller les malades, pour que les malades puissent communiquer entre eux, ont besoin de collecter des fonds pour soutenir la recherche dans les services spécialisés. Si la recherche génétique est une solution commune, chaque maladie a également des voies de recherche qui lui sont propres.

Isolées, avec de petits moyens, les Associations du type de la nôtre, plafonnent très vite et

n'ont pas les moyens d'assumer leur mission.

Devant la réponse opposée par l'A.F.M., nous étions donc prêts à contacter d'autres associations de malades pour créer une fédération afin de représenter un poids plus important nous permettant d'organiser des opérations de communication nationales et des collectes de fonds conséquentes. C'est à ce moment là que nous avons appris l'existence de l'Association Française de Recherche Génétique.

L'A.F.R.G. regroupe 12 associations du même type que nous. Ses buts sont décrits dans l'encadré ci-contre.

Pour collecter des fonds de manière significative, l'A.F.R.G. a acheté les droits d'une opération existant dans les Pays Anglo-saxons : les Jours du Nez Rouge. Dans ces pays les Jours du Nez Rouge sont une opération annuelle de collecte de fonds liée à des causes humanitaires variant selon les années. Cette opération consiste à vendre au Grand Public pour 10 Frs un Nez Rouge de Clown à porter toute la journée en signe de solidarité. Il s'agit de rassembler autour de notre cause l'attention du Grand Public sans s'apitoyer mais au contraire d'être solidaire avec le sourire.

La première Campagne Jours du Nez Rouge a été organisé en 96 et a permis de recueillir 500.000 Frs. Pour les journées 97, une campagne publicitaire plus soutenue - autour des personnalités de Luc Alphand et Eric Cantona qui avaient accepté de parrainer l'opération - a permis de collecter 1.300.000 Frs.

Les membres de notre Association ont très largement contribué aux Jours du Nez Rouge 97 essentiellement dans le Nord, en Normandie et dans les Bouches du Rhône.

Les Scouts de France ont accepté d'être partenaires du Nez Rouge, leur action a largement pesé dans les résultats 97.

L'A.F.R.G. nourrit de grandes ambitions autour du Nez Rouge.

Elle a attribué à notre Association une subvention de 5.000 Frs sur le Nez Rouge 1996. Le résultat 97 permettra sans doute des subventions de 25 à 50.000 Frs aux associations

adhérentes.

Si les espoirs conçus autour du Nez Rouge se confirment au fil des ans, il est probable que les subventions versées annuellement augmenteront sensiblement.

L'A.F.R.G., SES OBJECTIFS, SON ACTION

- Faire sortir les maladies génétiques orphelines de leur isolement,
- Soutenir la recherche fondamentale et clinique. Des appels d'offres scientifiques (en partenariat avec les pouvoirs publics) seront lancés.
- Favoriser les échanges internationaux avec notamment, l'organisation d'un colloque européen annuel sur les maladies génétiques orphelines.
- Développer l'information à travers des campagnes en direction du grand public, mais aussi à travers un service d'écoute et de renseignements personnalisés pour tous ceux qui sont directement concernés : les patients, les familles, les médecins et les professions paramédicales.
- Améliorer la prise en charge des patients en soutenant la création de centres pluridisciplinaires spécialisés dans les maladies génétiques orphelines, au sein des grands hôpitaux.
- Fédérer les associations de malades : s'unir pour être plus forts.

L'A.F.R.G., UN COMITÉ DE PARRAINAGE PRESTIGIEUX

François BARRE

président du Centre Georges Pompidou

Pierre BOURDIEU

professeur au Collège de France

Xavier EMMANUELLI

médecin, fondateur du Samu Social

Marianne GRUNBERG-MANAGO

présidente de l'Académie des Sciences

François JACOB

prix Nobel de médecine

Monseigneur Jacques JULLIEN

archevêque de RENNES

Philippe MORILLON

général d'armée, ancien commandant de la FORPRONU en Bosnie

Simone ROZES

premier magistrat de France

Philippe SANTINI

directeur général de la société Avenir France

Compte-rendu de la journée d'information du 5 mars 1997 sur la législation européenne pour les médicaments orphelins et l'association européenne des maladies rares

par Sophie GHIRON-LATIL

I - RAPPEL :

M. BOUILLET A.F.M.

■ Maladies Rares :

Une maladie est rare quand elle atteint peu de malades, selon des pathologies sévères, il en existe environ 5.000. Beaucoup de ces maladies sont d'origine génétique mais pas toutes. C'est de là que viendra la distinction entre EURORDIS et l'European Alliance of Genetic Support Groupe.

■ Médicaments Orphelins :

- non rentables : les recherches sont extrêmement coûteuses pour un marché très réduit (maladie rare).

- objectifs : prévention - diagnostic - traitement.

NB :

Un rappel a été également fait sur la législation aux U.S.A. et au Japon, aucun élément nouveau n'est à ajouter au tableau comparatif déjà paru dans XAIPE n° 4.

II - POINT ACTUEL SUR LA LEGISLATION EUROPEENNE

Actuellement nous en sommes à une 4ème version du projet de règlement européen sur les médicaments orphelins.

Caractéristiques :

- taux de prévalence 1/2000 (nombre de malades par habitants)

- exclusivité commerciale 10 ans

- 3 sièges du comité de désignation des médicaments orphelins réservés à des associations de malades.

Une 5ème version du texte serait en cours...

Proposition

Afin d'éviter des fontes et re-fontes du texte de proposition, une lettre est soumise à l'assemblée présente afin de faire pression en faveur de cette 4ème version

Un contexte européen difficile, Madame N. BAUDIHAYE

Il existe un système de co-décision en Europe entre le conseil des ministres et le parlement. Cette procédure s'inscrit dans un contexte difficile que l'on connaît : 15 pays, 11 langues, des enjeux politiques et sociaux différents...

La procédure européenne

1. Avant projet (stade actuel de la 4ème version)



2. Proposition, lorsque la phase de consultation est terminée



3. Etapes

- Comité Economique et Social
- Parlement
- Conseil de ministre

Le parlement a le pouvoir d'arrêter règlements et directives en matière de santé en co-décision avec le conseil des ministres.

Dans les différentes discussions seront pris en compte les "points positifs et négatifs" d'une telle loi.

L'Europe doit rattraper le retard par rapport aux Etats-Unis et au Japon. Mais la tendance est plutôt à la diminution de moyens (cf critères de convergences, baisse de budgets santé...).

Par ailleurs, il faut savoir que le parlement européen a toujours freiné la biotechnologie et il est mal à l'aise face à la thérapie génique.

A. MEYERS de NORD indique que les difficultés rencontrées ne doivent pas être un obstacle et qu'une loi aussi imparfaite soit-elle doit absolument voir le jour.

III - UNE ASSOCIATION EUROPEENNE : EURORDIS

H. GARRAULT AFLM et S. KORSIA EURORD

L'association EURORDIS a déjà été créée 01.03.97.



EURORDIS

EURORDIS : European Organisation for Rare Disorders

Membres :

4 membres fondateurs : AFLM - AFM - AIDES - Ligue Nationale contre le cancer.

1 présidente d'honneur Mme A. MEYERS.

Statuts :

Les statuts déposés sont français mais ont la vocation de devenir européen.

Budget :

Un budget de démarrage a été alloué par l'AFM. Il s'agit d'un financement exceptionnel de 1.300.000 F.

Modalités d'adhésion :

- Ouvert à des personnalités morales à but non lucratif
- A toutes les associations nationales des 15 pays européens
- Aux unions d'associations nationales
- Ne pourront pas y rentrer des associations déjà à vocation européenne
- L'adhésion se fera par un filtre de parrainage de deux membres de l'association.

Cotisation :

Définie chaque année par l'Assemblée Générale.

3 niveaux définis en fonction du budget global de l'association :

- si budget < 100.000 EURO (650.000 F)

cotisation 50 EURO (350 F)

- si budget compris entre 100.000 et 1.000.000 EURO

cotisation de 100 EURO

- si budget > 1.000.000 EURO

cotisation de 500 EURO

Fonctionnement :

Le Conseil d'Administration sera composé de 21 membres dont 11 au minimum devront être représentants d'organisations reconnues d'utilité publique. Cette association européenne a pour vocation d'être démocratique : 1 association = 1 voix.

Une assemblée générale va se tenir rapidement. Dans l'attente, un bureau provisoire s'est mis en place :

- Présidente : Mme MC LAGRANGE (vice président AFM)
- Vice-Présidente : Mme C. MARTIDouble (AIDS)
- Trésorier : M. P. NAVE (Ligue nationale contre le Cancer)
- Secrétaire : M. BONFILS (AFLM)

Monsieur Stéphane KORSIA a été nommé "Directeur Exécutif"

Projets :

- 1 Réglementation européenne
- 2 Base de données européenne
- 3 Organisation de réseaux entre les différentes associations

IV - LE DEBAT

Plusieurs participants ont fait remarquer que la définition du critère de rareté retenu dans la plate-forme de proposition d'Eurordis (la prévalence retenue est de 1/2000) risquait d'ex-

clure certaines pathologies dont la rareté ne dépend pas uniquement d'un critère quantitatif.

Les représentants d'Eurordis ont expliqué que le taux de prévalence était en effet passé de 1/1000 (retenu au colloque du Sénat) à 1/2000. Ceci semble contradictoire avec l'intention affichée d'inclure certaines maladies des pays du Sud (méningites, paludisme et autres maladies endémiques).

Cette discussion confirme toute la difficulté de définir nos maladies en termes strictement comptables, sans tenir compte de la dimension humaine telle que la vivent les malades.

Etaient également présentées trois unions d'associations anglaise, danoise et hollandaise, fédérées au sein de l'Alliance Européenne des Associations d'Aide aux personnes atteintes de maladies Génétiques (EAGS). Nous ne connaissons pas l'existence de cette Alliance Européenne qui existe depuis 1992 et mène depuis 4 ans un combat proche de celui de l'A.F.R.G. Elle semble très en avance sur le plan de la qualité de ses actions et de sa représentation européenne.

Comité Médical et Scientifique

RÉUNION DU 23 SEPTEMBRE 1997

Etaient présents :

Hôpital Kremlin-Bicêtre

Pr SAID	Neurologue
Dr Violaine PLANTE	Généticienne
Pr ADAMS	Neurologue
Dr Thibault LALLU	Neurologue
Olivier TRASSARD	Technicien en génétique moléculaire
Géraldine NONNEZ	Psychologue

Hôpital Paul Brousse

Pr SAMUEL	Hépatologue
-----------	-------------

Hôpital Hôtel Dieu

Dr GRATEAU	Interniste
------------	------------

Hôpital de la Pitié

Dr PAPO	Interniste représentant les Professeurs GODEAU et WECHSLER
---------	---

GHIRON Yves	Président
GHIRON Yannick	Secrétaire Général
BOYER Joëlle	Représentant Andrée BOYER
PELCOT Françoise	Membre Fondateur
PERILLO Anne	Membre actif
MIRA Ghislaine	Secrétaire
RICHARD Marina	Membre Fondateur
GIRARDOT Roland	Membre actif
GHIRON Maurice	Membre actif
GHIRON Eliane	Membre actif
Dr GINESTE Pierre	Membre actif
M. et Mme GAILLARDON	Membre actif

Absents excusés :

DECOOL François	Vice-Président
GHIRON-LATIL Sophie	Membre fondateur
Dr HACHULLA Eric	CHU de Lille
Pr BISMUTH	Paul BROUSSE
Pr POUGET J.	La Timone
RALITE J. Claude	Membre actif

1. LA RECHERCHE

Professeur SAID

Les souris transgéniques qui devaient arriver du Portugal n'ont pas été reçues. De ce fait, les projets prévus ont pris du retard. L'équipe de Bicêtre va "fabriquer" elle-même ces souris pour pouvoir progresser.

2. L'ACCUEIL DES MALADES A L'HOPITAL BICETRE

Professeur SAID

Chaque nouveau malade est d'abord reçu par le Pr SAID qui effectue un examen clinique, retrace l'histoire du malade et les antécédents familiaux.

Il est ensuite orienté vers le Dr PLANTE qui effectue un diagnostic génétique et identifie la mutation en cause. Tant que la mutation n'est pas identifiée, le diagnostic d'amylose familiale TTR ne peut pas être confirmé. C'est pourquoi, il est essentiel d'avoir recensé toutes les diverses mutations existantes en France.

Le malade est ensuite adressé au Pr ADAMS qui, avec le service du Pr BISMUTH Hôpital Paul Brousse en chirurgie hépatique, envisage la possibilité d'une transplantation hépatique en fonction de l'état général.

Après transplantation, ou si la transplantation est refusée par le malade, ou si elle est jugée inappropriée, le malade est suivi par le service sur tous les plans : clinique, neuropsychologie...

3. RESULTATS ACTUELS DE L'ETUDE DE PENETRANCE

Dr PLANTE

Rappelons que cette étude a pour but de :

- déterminer les mutations françaises
- recenser les familles touchées
- effectuer un dépistage systématique dans les familles pour identifier les personnes porteuses

- parvenir à établir le pourcentage de porteurs qui développent la maladie.

Le Dr Violaine PLANTE fait un point rapide au bout de deux ans de travail.

Chez les familles portugaises, la mutation est systématiquement la MET 30 à 100 %.

Au contraire, les familles françaises (29 familles testées pour l'instant) présentent une grande hétérogénéité :

50 % sont porteuses de la MET 30 mais en tout 10 mutations ont été identifiées sur les familles françaises.

Les familles portugaises présentent un âge de déclenchement de la maladie moyen voisin de 35 ans alors que chez les familles françaises, l'âge de début est beaucoup plus tardif : moyenne aux environs de 52 ans.

Il s'agit bien sûr d'une statistique, l'âge de début varie en fonction de la mutation.

Il serait intéressant d'arriver à cerner les facteurs qui déclenchent la maladie :

- génétique seulement ?
- environnement
- nourriture
- etc.

Hélas, à ce jour, l'étude ne peut pas déboucher de manière significative sur ce point ni pour ce qui concerne le taux de porteurs développant la maladie car deux grandes familles seulement ont accepté de se prêter à l'étude. Ce nombre est insuffisant pour établir une statistique fiable.

Pour contribuer à cette étude, il est souhaitable que d'autres familles acceptent de participer. Nous rappelons que, pour ceux qui souhaitent ne pas connaître le résultat, le diagnostic génétique n'est pas communiqué.

Les manifestations cliniques sont identiques pour toutes les mutations du gène.

Il existe d'ailleurs une autre amylose non héréditaire : l'amylose AL. Extrêmement rare, elle

présente les mêmes symptômes mais la cause des dépôts amyloïdes n'est pas génétique. L'amylose est provoquée dans ce cas par une transformation des immunoglobulines du sang. Le traitement est un traitement lourd hématologique (chimiothérapie le plus souvent).

AVIS IMPORTANT

Pour permettre aux Médecins de progresser dans la connaissance de la maladie, les familles porteuses sont invitées à se faire connaître auprès du :

**Service du
Professeur SAID
HOPITAL BICETRE
76, av. Général Leclerc
94275 LE KREMLIN
BICETRE CEDEX
Tél. 01.45.21.26.18**

L'étude de pénétrance (voir article sur le Comité Scientifique en page 8, paragraphe 3) pourra progresser et la recherche sera facilitée.

**MERCI DE VOTRE
PARTICIPATION**

4. ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE DES PERSONNES VOULANT CONNAITRE LE RESULTAT DU TEST DE DEPISTAGE

Géraldine NONNEZ

Il est apparu essentiel de fournir aux patients qui veulent connaître le résultat du test de dépistage un soutien psychologique. Cet accompagnement n'est effectué qu'à la demande et peut avoir lieu - c'est souvent le cas - en couple.

Il est réalisé en 4 phases qui s'étalent environ sur 10 séances d'environ 3/4 d'heure en 3 mois et qui ont toutes lieu avant de connaître le résultat du test génétique :

a) Prise de contact

Elle a lieu dès l'initialisation de la consultation génétique. Il s'agit de savoir pourquoi la

démarche de consultation a été effectuée : désir d'enfant, pression familiale, initiative personnelle... Ceci pour mieux se préparer au diagnostic.

b) Confrontation avec une "réalité hypothétique"

Ici se pose la question de savoir si le diagnostic est positif, quelles seront ses implications sur l'avenir professionnel, familial et du couple.

c) Reformulation de la maladie

Le patient a alors pris conscience qu'il peut être porteur du gène, il veut être mieux informé sur les manifestations et les symptômes divers de la maladie. La psychologue le réoriente vers les médecins qui répondent à ses questions.

C'est à ce moment là qu'à lieu l'examen génétique.

Souvent la personne en attente du résultat développe une "symptomatologie de conversion" : elle connaît les symptômes de la maladie et croit les éprouver sans raison médicale.

d) Comment composer avec le diagnostic

Le diagnostic n'est toujours pas connu mais la personne a intégré l'éventualité d'être porteur. On lui rappelle le rôle de soutien de son conjoint, de sa famille, des associations.

Ce parcours psychologique a préparé la personne au résultat qui lui est communiqué par le médecin après une convocation écrite. Si le diagnostic est positif, un suivi psychologique est proposé. Il reste facultatif.

Ces entretiens préparatoires sont instaurés depuis 1 an et les personnes qui les ont acceptés ont suivi tout le cursus avec fidélité.

5. LA TRANSPLANTATION HEPATIQUE

Pr ADAMS - Pr SAMUEL

La première transplantation pour amylose en France a eu lieu en mars 93.

Ce traitement avait été proposé dès 1990 par les Suédois qui après avoir transplanté quatre patients notaient une baisse de la TTR mutée dès les premières heures suivant l'opération.

Aujourd'hui, plus de 30 malades ont été transplantés et nous avons 3 à 4 ans de recul sur une dizaine de patients.

On note une stabilisation de nombreux paramètres.

Au plan biologique, la TTR mutée disparaît entre 95 et 100 % et la perte de fibres nerveuses se réduit avec le temps.

L'amélioration de l'état général est très modérée mais on note une stabilisation.

De plus, la transplantation réalisée sur des patients évolués pose certains problèmes.

Tout ceci conduit à proposer la transplantation dès les premières manifestations.

Cela est parfois difficile à accepter car le malade connaît encore peu de symptômes, et on lui propose une opération lourde... une véritable aventure.

Toutefois, la transplantation hépatique a bouleversé l'évolution naturelle de la maladie.

Il est rappelé que dans les familles à risque, toute personne ayant des engourdissements de pieds ou des troubles digestifs persistants doit consulter rapidement.

6. LE DON D'ORGANE

Pr SAMUEL

On note une baisse très importante du nombre de donneurs. Du fait de ce manque, en trois ou quatre ans, le nombre de transplantations a baissé de près de 30 %.

La durée d'attente d'un foie varie selon les groupes sanguins : pour les groupes les plus courants elle est en moyenne de 6 mois, pour les plus rares d'un an.

7. LES AUTRES TYPES D'AMYLOSE

Dr GRATEAU

Il existe deux types d'amylose :

• **les amyloses héréditaires** elles se décomposent elles-

mêmes principalement en deux formes :

➔ **amyloses de la transtyrétine (TTR)** sur lesquelles travaillent le service du Pr SAID.

➔ **fièvre méditerranéenne familiale (F.M.F.)** essentiellement répandue chez les juifs, les égyptiens, les arabes. Le gène a été identifié courant septembre simultanément par un consortium israélo américain et par l'équipe française dont fait partie le Dr GRATEAU.

• **les amyloses non héréditaires** elles se décomposent aussi en deux formes généralisées :

➔ **l'amylose AL** ou amylose acquise.

➔ **les amyloses AA** : qui sont des complications de maladies inflammatoires.

D'autres maladies comportent également des lésions d'amylose mais elles ne sont qu'une des causes des dysfonctionnements : Alzheimer, maladie du Prion (vache folle)...

Des dépôts légers d'amylose sont un élément normal du vieillissement.

Le Dr PAPO indique que dans le service de médecine interne de la PITIE il voit surtout des amyloses AL qui sont traitées par chimiothérapie et plus récemment des greffes de cellules souches ont été tentées sur 5 patients.

L'amylose AA étant une conséquence d'une maladie inflammatoire, c'est cette maladie qui est soignée. Le traitement varie donc en fonction de la "maladie de base".

8. JOURNEE DU 5 DECEMBRE

Le projet du "Rendez-vous de l'Amylose avec le Sud" est exposé aux médecins. Le Pr SAID accepte de participer, les autres médecins donnent un accord de principe à confirmer. Tous comprennent l'importance de cette journée pour notre Association.

COMMUNIQUE DU PROFESSEUR ADAMS

La transplantation hépatique : un espoir pour le traitement des neuropathies héréditaires liées à une mutation du gène de la transtyrétine

Les résultats des transplantations hépatiques réalisées au Centre hépatobilaire de l'Hôpital Paul Brousse chez 29 patients avec neuropathies amyloïdes héréditaires ont été présentés lors du dernier Congrès Annuel de l'American Academy of Neurology (Boston, USA). La greffe hépatique permet une réduction de 95 % du taux de transtyrétine mutée circulante qui produit l'amylose et une stabilité de la neuropathie périphérique chez la moitié des patients suivis pendant 3 ans. Ce traitement n'est toutefois pas sans risque chez les sujets ayant une maladie évoluée au moment de la greffe.

La transplantation hépatique pourrait stabiliser la maladie et doit être proposée tôt chez les patients après l'apparition des premières manifestations.

DONS D'ORGANES

Les refus sur registre

Les familles ne pourront plus s'opposer à un prélèvement d'organes sur un fils, un frère, un père mort à moins que celui-ci n'ait de son vivant témoigné de sa volonté de ne pas donner, en se faisant inscrire sur le registre des refus qui va être ouvert à l'Etablissement français des greffes (EFG). Depuis longtemps, on attendait cette mesure prévue par la loi de bioéthique de juillet 1994. Le décret vient de paraître (JO du 3 juin).

Reste à souhaiter que l'information, le "mode d'emploi", soit efficacement diffusée à partir du moment où le registre sera effectivement ouvert, sans doute à la fin de l'année.

On devra adresser une demande écrite à l'EFG, accompagnée d'une pièce d'identité de l'auteur qui recevra une attestation d'inscription sur le registre des refus. Cela, on pourra le faire dès l'âge de 13 ans. De la même manière, à tout moment, on pourra faire révoquer son inscription.

Les services hospitaliers, avant tout prélèvement, devront interroger le registre, et cela par écrit. Bref, qui n'aura dit (écrit) mot sera réputé consentant. Le cruel manque d'organes, de tissus, pour les greffes, devrait en être largement réduit.

Rendez-vous de l'Amylose avec le Sud

JOURNÉE DU 5 DÉCEMBRE 1997

Parrainée par le Pr MATTEI, son déroulement comprendra :

sur RADIO MONTE CARLO

6 h 00 :

Portez-vous bien

18 h 00 :

*Lignes ouvertes Monaco / Marseille
réponses aux questions des auditeurs*

22 h 00 :

Emission de nuit

sur FR3

Participation au 19/20 H

sur Télé Monté Carlo

Participation au rdv info du soir

à la FNAC

1 forum grand public

à l'Hôpital de la Timone

1 forum avec le monde médical régional

au Théâtre du Gymnase

Une conférence de presse

Elle sera clôturée par une représentation au Théâtre du Gymnase de "Le mari, la femme et l'amant" de Sacha Guitry avec Pierre Arditi et Evelyne Bouix.

Les places seront vendues au profit de l'Association qui espère une rentrée de 150.000 frs grâce à cette opération.

Cette grande manifestation doit être pleinement réussie afin d'attirer à nous une collaboration régulière avec nos partenaires.

Les médecins du Comité Scientifique nous ont déjà assuré de leur soutien et de leur participation.

Des Associations "cousines" seront représentées : A.F.R.G., Transhépaté...

Nous avons également besoin de la présence de familles et de malades pour répondre aux questions. Vous trouverez en encart dans ce journal un bulletin de participation. **Merci de nous le retourner rapidement.**

a s s o c i a t i o n
Paulette GHIRON-BISTAGNE
c o n t r e l ' A m y l o s e

Votre don est déductible de votre impôt à hauteur de 40%, dans la limite de 5% du revenu net imposable pour les particuliers.
Déduction pour les entreprises : 3% du chiffre d'affaires déductible du bénéfice brut.

Quelques conseils pratiques...

Une personne membre de l'Association, malade et non transplantée, fervente de naturopathie, pense avoir trouvé un mieux être grâce à certaines règles alimentaires simples et un comportement quotidien (gymnastique, massages...).

Si vous êtes intéressé par un contact avec cette dame, veuillez contacter notre secrétaire au 04.42.39.34.43 qui vous donnera ses coordonnées.

Nous livrons ici son témoignage qui montre combien il est important de lutter, de ne pas se laisser aller pour se sentir mieux :

"Cela fait deux mois que je suis entrée en contact avec votre association et quand je regarde en arrière, je constate que beaucoup de choses ont changé. Je tiens à vous en faire le témoignage.

Je remercie M. DECOOL pour ses précieux conseils. Depuis 40 jours, je fais régulièrement du vélo d'appartement et je dois dire que cet exercice m'aide beaucoup à maintenir l'état de mes jambes... Mon état général s'est beaucoup amélioré depuis mon hospitalisation en novembre 96... Je n'ai pas choisi la transplantation mais

j'essaie d'utiliser toutes les possibilités à ma portée... A l'hôpital BICHAT j'ai rencontré, sur les recommandations de M. DECOOL un hépato gastro-entérologue... Il m'a prescrit un régime alimentaire. Quelle ne fut pas ma surprise de constater qu'il s'agissait presque du même régime que celui que je suivais déjà car j'avais éliminé au fur et à mesure que les troubles digestifs s'amplifiaient la nourriture qui avait été à l'origine de la crise... Compte tenu de l'insuffisance hépatique aigue dont je souffre, je ne peux pas prendre beaucoup de médicaments chimiques. Je fais donc appel à la médecine naturelle : infusions, massages, exercices de respirations... La vie est un combat et, avec l'amylose, c'est un combat quotidien. Mais le moral est bon ! Merci pour votre action ainsi que pour votre aide..."

QUI ADHERE A NOTRE ASSOCIATION ?

Depuis sa création, l'Association a reçu des dons de 351 personnes ou sociétés différentes.

En 1996, 141 adhérents nous ont adressé leur cotisation. Parmi eux, 30 personnes membres de 23 familles touchées.

SOIREE CORSE : LES LIONS ONT DU COEUR



Au cours de cette "soirée corse" des Lions-Club à l'auberge de la Manda.

Cent cinquante convives se sont retrouvés pour une soirée corse, à l'auberge de la Manda, à l'initiative de Anne PERILLO qui avait mobilisé le Lions Club Nice Saleya associé à quatre Lions Club de l'île de Beauté : Bastia-Kalliste, Ajaccio-Letizia, Pieve del Castello et Valinco. La gastronomie et l'art vocal corses ont très largement contribué à la réussite de cette soirée toute empreinte de la chaleur et de la générosité des invités venus marquer leur solidarité en faveur de notre Association. Ainsi, c'est avec une grande émotion, et en présence de nombreuses personnalités qu'Yves GHIRON a reçu des mains de M. André Aboukhalil, gouverneur du district Côte d'Azur et Corse, un chèque de 67.000 F, représentant le bénéfice de cette action généreuse.



a s s o c i a t i o n
Paulette GHIRON-BISTAGNE
c o n t r e l ' A m y l o s e

BULLETIN DE DON

JE SOUTIENS L'ACTION DE L'ASSOCIATION PAULETTE GHIRON-BISTAGNE
CONTRE L'AMYLOSE ET JE FAIS UN DON DE :

■ Cotisation d'adhésion 1997 : 100F ou plus ■ Don de soutien : Total de mon versement :

Nom : Adresse :

Code Postal : Ville : Tél :

(versement à l'ordre de l'Association Paulette GHIRON-BISTAGNE contre l'Amylose)
Les dons et les cotisations ouvrent droit à une réduction d'impôt. Un justificatif vous sera adressé.

ASSOCIATION PAULETTE GHIRON-BISTAGNE CONTRE L'AMYLOSE - 66, rue Saint Jacques - Immeuble le Pacin II - 13006 MARSEILLE
Tél. 04 42 39 34 43 - Fax : 04 42 39 71 36