

Edito

Le voici enfin ce XAIPE que certains d'entre vous ont tant attendu. Le dernier numéro date d'octobre 97, il n'y a eu depuis qu'un flash info en décembre dernier. Ce silence n'est pas dû à un manque d'activité mais au contraire à la surcharge des (trop) rares personnes qui participent à la vie quotidienne de l'association. Fin 97, il y a eu le lourd travail d'organisation du "Rendez-Vous de l'Amylose avec le Sud" qui s'est révélé un grand succès tant au niveau de la communication qu'au niveau financier (voir article). Dès mars nous avons enchaîné avec le début de la préparation de la "Campagne Jours du Nez Rouge" de juin. Les vacances ont suivi. En septembre nous nous sommes promis de sortir vite un journal, les informations ne manquaient pas.

L'association fonctionne quasi exclusivement sur le bénévolat. Les quatre personnes qui assument la tâche ont toutes une activité professionnelle intense : nous avons manqué de temps.

Rédiger un numéro de XAIPE c'est entre 4 et 5 jours de travail assidu, beaucoup d'articles parfois ardu à lire, à comprendre, à condenser. Des courriers nombreux aux médecins pour obtenir des données fiables et récentes.

Parallèlement, il faut être disponible pour les appels maintenant fréquents de malades, pour les divers rendez-vous avec les organismes susceptibles de nous accorder des subventions ou des aides.

Si nous en avons le temps, il y aurait beaucoup à entreprendre mais les bonnes volontés manquent cruellement. Certains malades se manifestent et voudraient participer, malheureusement la dispersion géographique rend la cohésion difficile. Leur tâche est plutôt d'étendre notre action au niveau régional, de faire remonter l'information, d'être volontaire pour échanger leurs expériences avec les nouveaux malades désemparés qui nous appellent.

Même si nous vous en donnons l'explication, nous savons bien que notre retard à vous communiquer les informations n'est pas pardonnable. Nous tâcherons de ne plus renouveler un aussi long silence.

A travers les articles de ce sixième numéro très dense, vous découvrirez un message général d'optimisme. Les choses bougent : la recherche, la législation, des contacts se créent, l'amylose est une maladie mieux connue, les diagnostics sont plus rapides.

Il est incontestable que l'existence de l'association a un effet d'aiguillon sur les pouvoirs publics, sur la motivation des médecins et permet aux malades et à leurs familles de sortir de l'isolement.

Ainsi, même si nous ne remplissons qu'imparfaitement notre rôle, le travail effectué a eu un effet positif dans bien des domaines et nous ne pouvons pas douter que la réussite soit au bout.

Yves GHIRON

S O M M A I R E

1

EDITO

2-3

Ville SYMPOSIUM INTERNATIONAL
SUR L'AMYLOSE

4

LA BOURSE DE L'ASSOCIATION
QUESTIONNAIRE MALADES

5

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

RENDEZ-VOUS
DE L'AMYLOSE
AVEC LE SUD

6-7-8

DES NOUVELLES DE L'A.F.R.G.

9

EN BREF
LÉGISLATION EUROPÉENNE
ORPHANET

10-11

LA PAROLE VOUS EST DONNÉE

12

SOIRÉES LIONS CLUB - ROTARY CLUB
LIBRAIRIE

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.

VIII^e SYMPOSIUM INTERNATIONAL SUR L'AMYLOSE

Rochester, Minnesota, USA

Le Docteur GRATEAU et le Professeur HACHULLA, membres de notre Conseil Scientifique, ont participé à ce congrès qui s'est déroulé aux USA du 7 au 11 août 1998.

Le Docteur GRATEAU nous livre ci-après une synthèse brève des communications. Le Professeur HACHULLA a lui réalisé un compte-rendu médical détaillé que nous tenons à votre disposition sur simple demande téléphonique. Ce compte rendu a d'ailleurs été publié dans la Revue de Médecine Interne Vol. 19 n° 11 de novembre 98.

VERS DES TRAITEMENTS DES AMYLOSES

**Par le Docteur Gilles GRATEAU
Hôtel-Dieu Paris**

Jusqu'à récemment, la grande majorité des diverses formes d'amylose avait la réputation d'être peu accessible à un traitement médical. Cette mauvaise réputation est probablement en passe de s'atténuer. On sait depuis longtemps, grâce à certaines observations privilégiées, que les dépôts d'amylose peuvent régresser. Une technique isotopique de marquage de l'amylose mise au point ces dernières années a confirmé que sous l'effet des traitements disponibles les dépôts d'amylose installés peuvent régresser. D'autre part, d'immenses progrès ont été faits dans la caractérisation précise des différentes variétés biochimiques d'amylose et dans les mécanismes de la formation des dépôts. On a pu ainsi déterminer des cibles thérapeutiques précises, spécifiques ou communes aux diverses variétés.

La première cible est la suppression du précurseur de la protéine amyloïde qui se dépose dans les tissus. C'est donc un traitement spécifique de chaque variété

d'amylose, définie par la nature de la protéine amyloïde.

Ainsi, pour la plus fréquente des variétés d'amylose généralisée, l'amylose AL, où le précurseur est une immunoglobuline produite par les plasmocytes en quantité excessive, le traitement consiste à s'opposer à cette prolifération plasmocytaire et en conséquence à réduire la quantité d'immunoglobuline toxique produite.

Les traitements conventionnels étant modérément et inconstamment actifs, il était logique d'essayer des traitements plus agressifs envers les plasmocytes. Le plasmocyte est une cellule qui est le stade ultime de la différenciation de certains globules blancs : les lymphocytes. Le seul moyen potentiel pour les détruire complètement est la destruction de la moelle osseuse du malade, qui nécessite son remplacement immédiat par une greffe de moelle normale, ou de son équivalent les cellules souches qui circulent dans le sang et que l'on sait maintenant recueillir. Ce traitement est en cours d'évaluation dans plusieurs centres français et étrangers. Les premiers résultats ont montré que ce traitement est réalisable, mais qu'il s'accompagne de complications importantes dans les pre-

mières semaines. Il est trop tôt pour savoir si ce traitement apportera un changement radical du pronostic de l'amylose AL, mais il constitue néanmoins un réel espoir.

Dans les amyloses de la transthyrétine (TTR), qui sont les plus fréquentes des formes autosomiques dominantes d'amyloses héréditaires, la transthyrétine, précurseur de la protéine qui forme ici l'amylose, est synthétisée par le foie. Le traitement radical consiste ici à supprimer la production hépatique, donc à faire une hépatectomie suivie de transplantation d'un foie sain. Ce traitement a maintenant été fait chez environ 300 personnes et le recul dont nous disposons permet de dire qu'il peut entraîner une amélioration de l'état des malades et une régression histologique de l'amylose. Toutefois, des questions nouvelles apparaissent, par exemple, il semble que la formation de nouveaux dépôts après transplantation hépatique soit freinée voire stoppée dans certains organes, mais progresse ailleurs.

Dans l'amylose inflammatoire humaine (dite amylose AA) des médicaments anti-inflammatoires très puissants arrivent dans cer-

tains cas à stabiliser l'amylose, au prix, il est vrai d'une toxicité accrue.

Les autres cibles thérapeutiques concernent des étapes ultérieures de la formation des fibrilles amyloïdes.

Ces traitements sont pour la plupart d'entre eux encore expérimentaux.

Les premières molécules agissent sur la conformation spatiale particulière que prend la protéine amyloïde quand elle forme de l'amylose, qui est dite "en feuillet bêta". Certaines molécules semblent avoir la propriété de briser ces feuillets bêta, et de "débobiner" les fibrilles amyloïdes. C'est probablement à ce type d'action qu'on doit attribuer la régression spectaculaire de certains dépôts d'amylose observée chez quelques malades traités par le 4'-iodo-4'-déoxydoxorubicine, une molécule utilisée pour le traitement de la prolifération plasmocytaire dans l'amylose AL. La propriété spectaculaire de cette molécule, due au hasard, est malheureusement limitée par sa toxicité. En revanche, de nouvelles molécules ont été synthétisées dans le but de briser ces feuillets bêta et se sont révélées efficaces *in vitro* et *in vivo* dans un modèle animal de maladie d'Alzheimer. Une dernière cible potentielle est représentée par les interactions indispensables qui se créent lors du dépôt d'amylose entre la protéine amyloïde et les molécules du tissu conjonctif environnant. Des molécules ont déjà été utilisées avec un succès certain dans l'amylose expérimentale de la souris, qui est un modèle de l'amylose AA humaine. Des essais thérapeutiques pourraient avoir lieu chez l'homme dans les années qui viennent, d'abord dans l'amylose AA, peut-être ensuite dans d'autres formes.

L'ère de la contemplation est désormais définitivement passée. L'ensemble des résultats acquis ces dernières années conduit à envisager l'avenir avec optimisme.

REVUE DE MÉDECINE INTERNE

Cette revue fondée en 1980, organe officiel de la Société Nationale Française de Médecine Interne, est devenue mensuelle maintenant.

Le Professeur HACHULLA y a créé une rubrique régulière "Info Amylose" qui communique en bref les dernières informations sur la maladie.

Nous remercions vivement le Professeur HACHULLA qui soutient très activement notre action pour cette initiative et pour son apport fidèle et très efficace à notre cause.

La Revue de Médecine Interne		
Vol 19 - N° 1 - 1988 Janvier		ISSN 0946-8005 - P. MEDIC (91) 15-80-1988
JOURNAL DE L'INTERNISTE		
ENTENDU ET NOTÉ	3	MOUVEMENT THÉRAPEUTIQUE
ÉDITORIAL	11	Les traitements du syndrome de Guillain-Barré de l'adulte : place des échanges plasmatiques <i>JC Raphael, S Chevret, I Auriant, T Sharshar, J Bouget, F Bolgert (Garches, Paris, Rennes, France)</i>
1998 : la médecine interne entre sur l'Internet <i>JL Dupond, B Devilder, H Lèvesque</i>	19	60
ARTICLES ORIGINAUX		IMAGE
Insuffisance surrénale périphérique au cours du sida <i>MX Dore, A de La Blanchardière, P Lesprit, F David, JP Beressi, J Fiet, D Sicard, JM Decazes (Paris, Lagny-sur-Marne, France)</i>	23	Des phanères insolites <i>N Cailleux, M Leanton, F Lecomte, H Lèvesque, H Courtois (Rouen, France)</i>
Homocystéine, 5,10-méthylène-tétrahydrofolate réductase et thrombose veineuse profonde. Enquête auprès de 120 patients en médecine interne <i>I Quéré, JF Chassé, E Dupuy, E Bellet, P Molho-Sabatier, G Tobélem, C Janbon (Montpellier, Paris, France)</i>	29	69
MISE AU POINT		LETTRE À LA RÉDACTION
La maladie de Buerger ou thromboangéite oblitérante <i>JL Reny, J Cabane (Paris, France)</i>	34	Facteur saisonnier et maladie de Horton <i>A Ramasamy, P Roblot, M Texereau, J Barrier, B Becq-Giraudon (Poitiers, Châtelleraut, France)</i>
COMMUNICATIONS BRÈVES		71
Endocardites infectieuses sur sondes de stimulation endocavitaire permanentes : à propos de deux cas <i>P Corne, S Yeche, G Levy, D Reynaud, G Lassalvy, G Nègre, A Dubois (Montpellier, France)</i>	44	73
Une dyspnée exceptionnelle en médecine interne : la plaptynée-orthodioxie après pneumonectomie <i>I Danner, P Germaud, JP Clarke, J Ordroneau, D Bouzoille, O Al Habash, JH Barrier (Nantes, France)</i>	47	76
Association d'une anémie de Biermer et de tumeurs carcinoïdes gastriques <i>C Boudry, C Grange, I Durieu, R Levrat (Pierre-Bénite, France)</i>	51	78
Présentation pseudotumorale de neuro-Behçet : rôle de l'arrêt de la colchicine ? <i>S Vignes, M Vidailhet, D Dormont, J Soulié, B Weckler (Paris, France)</i>	55	back cover
		
		ELSEVIER

La bourse de l'association

Sur une idée du Professeur GODEAU, soutenue par les Professeurs DEVULDER, BLETRY et HACHULLA, l'Association a décidé de financer un prix attribué tous les deux ans par la Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI) à une étude sur l'amylose. Cette bourse encourage tous les internistes volontaires à travailler sur ce sujet.



En 1998, la première édition de ce prix a été décernée à l'unanimité de ses confrères au Docteur Gilles GRATEAU (qui fait partie de notre Conseil Scientifique) sur le sujet "Etude des formes héréditaires d'Amylose".

Yves GHIRON lui a remis le 10 décembre à Saint Etienne un chèque de 20.000 Francs lors du 34^e congrès national de médecine interne en présence de ses prestigieux confrères et de Séraphin ENES, membre stéphanois de l'Association.

QUESTIONNAIRE MALADES

Les réponses à notre questionnaire diffusé en avril 1998 nous parviennent petit à petit.

Sur la cinquantaine de questionnaires envoyés nous en avons reçu à ce jour 17 remplis. Le dépouillement révèle sur le premier chapitre une grande hétérogénéité :

En ce qui concerne les **spécialités médicales** pour lesquelles vous désirez des noms de médecins : les réponses sont extrêmement différentes d'une personne à une autre. Cela est sans doute dû à la nature de la maladie qui s'exprime sous des formes assez diverses. Nous tâcherons petit à petit de constituer un carnet d'adresses très complet.

En ce qui concerne le **domaine social** (sécurité sociale, aide à domicile etc), la plupart d'entre vous sont pris en charge à 100 % et ne manifestent aucun besoin particulier.

Il en est de même sur le **plan juridique**.

Vous désirez, pratiquement tous, des **échanges téléphoniques** et il nous semble à travers les divers appels que nous recevons que c'est un domaine qui fonctionne déjà plutôt bien : nous avons souvent par un interlocuteur des nouvelles d'un ou deux autres membres ce qui montre que des contacts se nouent au fil du temps.

Enfin, en ce qui concerne le **journal**, il paraît, semble-t-il, assez complet à la plupart d'entre vous. Le reproche le plus fréquent est le manque d'informations concernant la recherche. C'est un domaine pour lequel nous avons besoin de la collaboration des médecins qui n'ont hélas pas toujours la disponibilité nécessaire. Toutefois, nous disposons au siège de l'Association de revues (souvent en anglais) éditées régulièrement et dont nous pouvons vous communiquer des extraits. Ces articles toujours destinés à des médecins comportent de nombreux termes techniques ce qui rend leur compréhension extrêmement difficile.

Assemblée Générale du 26 juin 1998

L'assemblée a approuvé les comptes de l'exercice 97 qui se présentent ainsi :

FONDS COLLECTES

Rendez-vous de l'Amylose avec le Sud	74.875
Subvention CRAM 97	60.000
Subvention AFRG sur campagne Nez Rouge 96 Attribuée en 97	5.000
Soirée Lions Club Nice Saleya	67.000
Dons / Cotisations	202.546
	409.420

DEPENSES

Documentations / revues	1.936
Cotisations	500
Frais de publication (journaux)	26.411
Déplacements pour réunion	18.449
Frais rendez-vous	31.769
Frais bancaires et PTT	1.284
Divers	2.500
Salaires y compris charges sociales (1secrétaire 1 jour / semaine)	36.173
Financement recherche et psychologue	116.000
	235.025

L'écart fonds collectés / dépenses sur 97 est de 174.395.

Rendez-vous de l'Amylose avec le Sud

Ce rendez-vous a eu lieu il y a un an : le 5 décembre 1997 sur l'initiative de Dominique BLUZET Directeur du Théâtre du Gymnase à Marseille. Dominique a ouvert son théâtre pour cette soirée et nous a généreusement offert 300 places que nous avons vendues 500 francs chacune.

Mais il ne s'est pas contenté de ce geste, il nous a offert son savoir-faire en matière de communication et grâce à lui :

- des articles sont parus dans la PROVENCE, la MARSEILLAISE, VIVA, LES NOUVELLES PUBLICATIONS, AGENCE France PRESSE, la FNAC, ACTE I
- des émissions radio se sont déroulées toute cette journée sur RADIO MONTE CARLO
- des interviews ont été réalisés sur l'antenne

Une journée à laquelle ont participé :

PERSONNALITÉS OFFICIELLES

Jean-Claude GAUDIN, Maire de Marseille

Professeur Jean-François MATTEI, Généticien au Centre Hospitalier de la Timone Marseille, Député chargé des questions de santé à l'Assemblée Nationale

MÉDECINS

Professeur POUGET, Neurologue Hôpital de la Timone Marseille

Professeur Gérard SAID, Neurologue Hôpital du Kremlin-Bicêtre Paris

Professeur SAMUEL, Hépatologue Hôpital Paul Brousse Paris

Professeur SERRATRICE, Neurologue à l'Hôpital de la Timone Marseille

Docteur Eric HACHULLA, Interniste Hôpital Huriez Lille

Docteur Violaine PLANTE, Généticienne Hôpital du Kremlin-Bicêtre Paris

Géraldine NONNEZ, Psychologue Hôpital Kremlin-Bicêtre Paris

ASSOCIATIONS

Monsieur ACCIARO, Association Transhépate

Madame ALBIN, Membre de l'Association Paulette Ghiron-Bistagne contre l'Amylose atteinte d'amylose AL

Docteur BORSARELLI, Etablissement Français des Greffes

François DECOOL, Vice-Président de l'Association Paulette Ghiron-Bistagne contre l'Amylose

Jean DI SCIULLO, Président de l'Association Française de Recherche Génétique

Yves GHIRON, Président de l'Association Paulette Ghiron-Bistagne contre l'Amylose

Frédéric RESTAGNO, Association de la Neurofibromatose

Cette manifestation a rapporté (frais déduits) 74.875 frs, elle a également suscité une vague importante de dons individuels (que nous estimons à plus de 100.000 Francs). Mais elle a également permis de parler de l'amylose au grand public. Certains malades nous ont rejoint grâce à elle.

Bref, pour un premier rendez-vous cette journée a été particulièrement positive.

Des nouvelles de l'AFRG

BILAN DES JOURS DU NEZ ROUGE 97

La campagne Jours du Nez Rouge 1997 au cours de laquelle 1.300.000 Frs ont été collectés a permis à l'A.F.R.G. de réaliser des actions d'envergure :

■ Ouverture fin 97 à Paris de la première Maison des Maladies Orphelines (MMO)

La MMO est un lieu de rencontre pour les malades et leurs familles.

Alain BOUVET, médecin, y assure une permanence pour renseigner -y compris par téléphone ou par courrier- les personnes qui se présentent.

Il leur donne des informations sur la maladie qui les touche, les oriente vers les services médicaux spécialisés et vers des services d'écoute et d'assistance psychologique. Il leur donne, quand elle existe, les coordonnées de l'Association concernée. Il a mis en place un centre de documentation qui dispose de toutes les données recensées : annuaires spécialisés, documents officiels, revues internationales et de moyens

modernes : accès INTERNET, liaisons bibliothèques spécialisées. Il pense peu à peu organiser des tables rondes et mettre en route des bulletins d'information. Alain BOUVET a déjà aiguillé vers nous un certain nombre de personnes. Nous le remercions pour son efficacité.

Parallèlement, Suzanne de Roulet Nguyen, psychologue psychothérapeute, a été recrutée pour prendre en charge un service d'écoute psychologique à la disposition de tous ceux qui le souhaitent. La MMO est donc un des premiers maillons qui répond au but important que s'est fixé l'AFRG : "rompre la solitude qui entoure les personnes atteintes de maladies orphelines et de leurs proches". L'objectif est de créer peu à peu des MMO dans les grandes villes de France.

MAISON DES MALADIES
ORPHELINES

Alain BOUVET

5, rue Casimir Delavigne
75006 PARIS

Tél. 01.43.25.98.

Fax 01.43.54.32.56

(du lundi au vendredi de 10 h à 19 h)

E-mail :

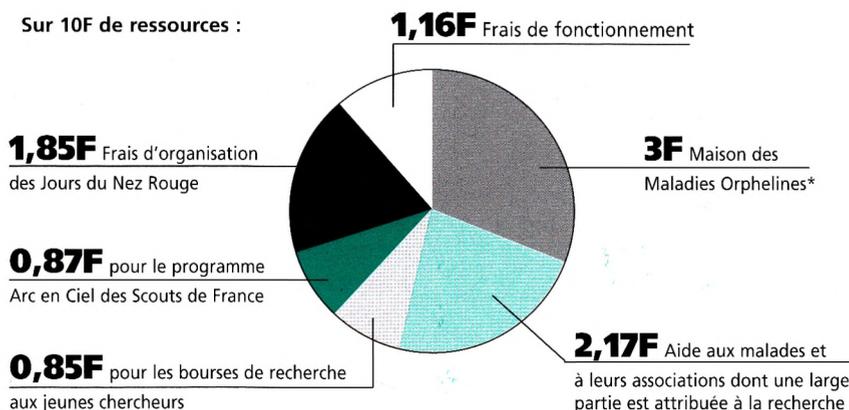
AFRGrare@francemultimedia.fr

Permanence psychologue
Le lundi de 10 h à 14 h
et le mercredi et le vendredi
de 10 h à 12 h

A quoi servent les Jours du Nez Rouge ?

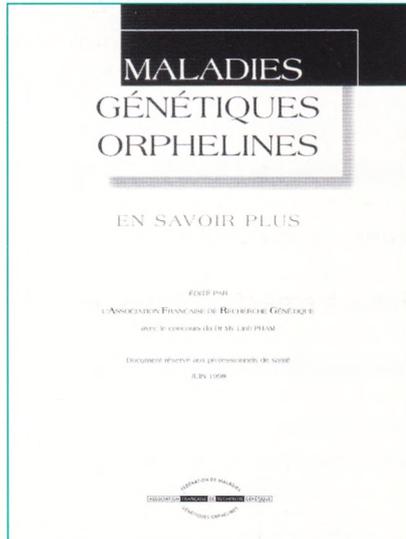
RAPPORT D'ACTIVITÉ 1997

Sur 10F de ressources :



■ **Edition d'un document réservé aux professionnels de santé en juin 98 : "En savoir plus"**

Ce projet pilote a été réalisé par l'AFRG avec l'aide des laboratoires BIOGALENIQUE. Il s'agit d'un livret présentant les différentes maladies génétiques orphelines regroupées au sein de l'AFRG : manifestations cliniques, diagnostic, transmission.



Ce document va être remis en main propre dans les semaines et les mois qui viennent aux médecins de ville et aux pharmaciens pour les sensibiliser au diagnostic précoce de nos maladies.

■ **Aide aux Associations**

Nous avons reçu une subvention significative au titre de cette campagne 97 qui nous a permis de financer le déplacement un médecin de notre Conseil Scientifique, le professeur Eric Hachulla, au symposium international sur l'Amylose qui a eu lieu à Rochester Minnesota en août 1998.

Un bilan très positif pour l'utilisation des fonds encore modestes de ce Nez Rouge 97.

BILAN DES JOURS DU NEZ ROUGE 98



Une belle progression encore insuffisante : MOBILISONS-NOUS !

	Rappel
en 96	535.000 Frs
en 97	1.300.000 Frs
en 98	1.778.400 Frs

La collecte 98 a progressé notamment grâce aux divers partenariats obtenus.

Il faut désormais étendre le réseau des volontaires : la carte montre bien que les zones de collecte sont encore concentrées et que le nombre de départements encore totalement inactifs est important.

Nous croyons très fortement à la nécessité de fédérer les maladies orphelines pour atteindre les pouvoirs publics. Le projet en cours de mise au point de la loi européenne est un des exemples des buts que nous pouvons atteindre en nous regroupant.

Si nous voulons que l'action de l'AFRG progresse, il faut donc qu'un maximum de nos membres viennent intégrer le vivier des bénévoles.

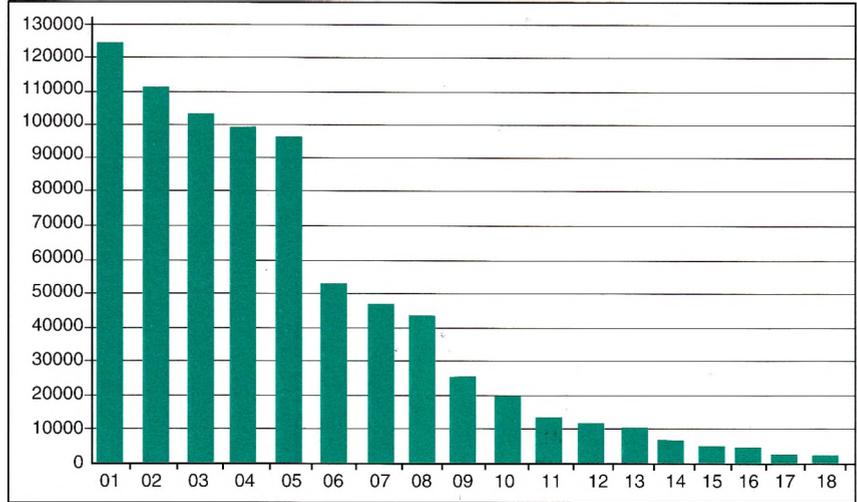
Nous faisons appel à vous tous, à vos familles :

1 jour, 1/2 journée, 2 heures de votre temps permettent de toucher un public plus vaste, de nous faire entendre et de réunir des moyens financiers plus conséquents.

Notre Association s'est largement investie dans la campagne 98 surtout dans le Nord (grâce à un réseau de proches de François DECOOL) et dans les Bouches du Rhône (autour de notre siège). Avec deux ans d'expérience, nous avons beaucoup appris sur les lieux et les moments à privilégier et nous sommes prêts aujourd'hui pour aborder dans les meilleures conditions d'efficacité la campagne 99.

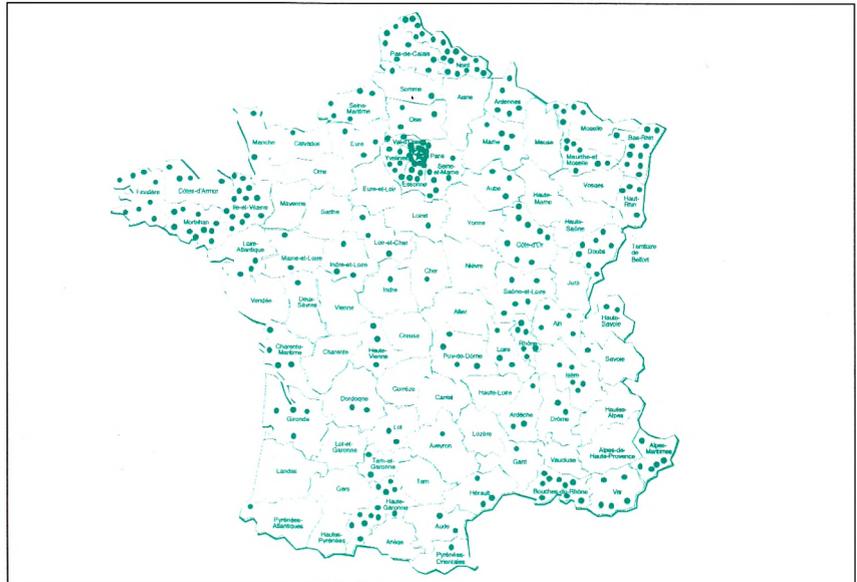
En région, les bénévoles se mobilisent

La majeure partie de nos bénévoles sont des personnes touchées par la maladie, ou des familles et amis de malades.



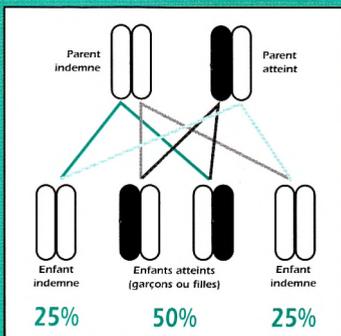
1 : Ile de France ; 2 : Bretagne ; 3 : Alsace ; 4 : Provence Alpes Côte d'Azur ; 5 : Nord Pas-de-Calais ; 6 : Champagne-Ardennes ; 7 : Lorraine ; 8 : Rhône-Alpes ; 9 : Normandie ; 10 : Languedoc Roussillon ; 11 : Midi-Pyrénées ; 12 : Pays de Loire ; 13 : Bourgogne ; 14 : Auvergne ; 15 : Picardie ; 16 : Poitou-Charente Limousin ; 17 : Aquitaine.

Points de vente des jours du Nez Rouge

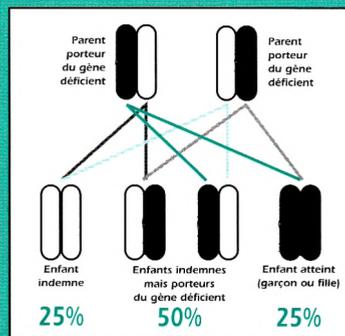


COMMENT SE TRANSMETTENT LES MALADIES HEREDITAIRES ?

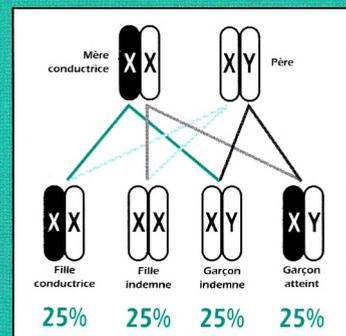
Chaque personne hérite, de son père et de sa mère, un chromosome de chacune de leurs 23 paires de chromosomes. 22 paires sont semblables chez l'homme et la femme : ce sont les chromosomes autosomiques, par opposition aux chromosomes sexuels qui composent la 23ème paire.



Les maladies autosomiques dominantes surviennent alors qu'un seul gène d'une même paire de chromosomes est déficient.



Les maladies autosomiques récessives ne surviennent que si les deux gènes d'une même paire de chromosome sont déficients. Les parents sont chacun porteurs du gène déficient mais ne sont pas malades (porteurs sains).



Une maladie génétique récessive liée à l'X survient si le gène déficient est porté par le chromosome sexuel X. La mère est conductrice, c'est-à-dire qu'elle porte le gène déficient, mais elle n'est pas malade (porteur sain).

L'amylose héréditaire est une maladie autosomique dominante.

Source VLM n° 82/1998

EN BREF

■ Le Professeur SAID, membre de notre Conseil Scientifique, chef du service de neurologie à l'Hôpital du Kremlin Bicêtre, a été nommé au Conseil Scientifique de l'A.F.R.G.. Son service s'est vu attribuer une bourse d'étude pour l'Amylose sur les fonds recueillis dans le cadre de la Campagne Jours du Nez Rouge 1997.

■ Une équipe italienne concentre ses efforts sur la recherche d'un médicament capable de dissoudre les dépôts d'amylose dans les tissus. Si cette étude est couronnée de succès, un tel médicament serait susceptible à terme d'améliorer l'état général de l'ensemble des malades y compris ceux qui ont été transplantés. Ce produit pourrait également s'appliquer à d'autres maladies comme ALZHEIMER ou les maladies à Prion (vache folle...).

■ La C.E.E. a adopté un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares pour les années 1999 à 2003. Une enveloppe budgétaire de 1,3 millions d'Euros a été votée pour 1999.

■ Aujourd'hui 17 associations du type de la nôtre adhèrent à l'A.F.R.G. Plus nous serons nombreux, plus nous aurons de chances de nous faire entendre.

■ La Mairie d'Aix-en-Provence a attribué à l'Association une subvention de 4.000 francs pour 1998.

■ Séraphin ENES, atteint d'amylose héréditaire et transplanté depuis 4 ans, vit dans un charmant village proche de Saint Etienne. Il étudie un véhicule sur 3 roues facile à manipuler pour les malades ayant des capacités limitées. Nous vous tiendrons au courant de ses avancées.

■ Nous avons déposé à la Mairie d'Aix-en-Provence une demande d'attribution de locaux dans une des trois maisons associatives de la ville. La réponse nous sera donnée début 99.

■ Les symposiums internationaux sur l'Amylose se déroulent tous les 3 ans.

A la suite de celui de Rochester (voir pages 2 et 3), le prochain aura lieu en août 2001. Le Docteur GRATEAU et le Professeur DELPECH, Biochimiste à l'Hôpital Cochin, ont déposé la candidature de Paris. Nous souhaitons vivement que leur dossier aboutisse car une telle manifestation apporterait un regain de motivation aux équipes médicales françaises.

Nous vous tiendrons au courant de la suite donnée.

Législation européenne

LE DOSSIER AVANCE !

Les maladies rares et la question des médicaments orphelins ont été retenues comme un des 8 domaines prioritaires de l'action communautaire en matière de santé. "l'intégration de la recherche fondamentale et clinique en vue d'améliorer la prévention, le diagnostic et le traitement (...) des maladies orphelines..." sont définis comme un objectif de protection de la santé.

Le projet, adopté en juillet 98 par le collège des commissaires européens, est à ce jour en attente du vote par le Parlement et le Conseil des Ministres européens. Il propose, pour la production des médicaments orphelins -n'ouvrant pas un marché suffisant permettant des perspectives de rentabilité même à long terme :

- une exemption partielle ou totale sur les redevances dont doivent traditionnellement s'acquitter les industriels pharmaceutiques

- la gratuité de l'assistance d'experts de l'agence du médicament

- des incitations financières communautaires et internationales

- l'exclusivité de produit sur le marché pendant 10 ans.

Seront considérées comme maladies rares celles dont la prévalence (nombre de malades rapporté au nombre d'habitants) dans l'Union européenne est de 5 pour 10.000 personnes.

L'Orphan Drug Act adopté aux U.S.A. en 1983, suivi de Lois similaires au Japon et en Australie, va enfin faire école aussi dans la C.E.E.

ORPHANET, Banque de données

L'INSERM a créé une banque de données accessible sur INTERNET pour permettre l'information la plus large sur les maladies rares, ouverte à tous les publics, notamment médecins, chercheurs, décideurs, malades...

Cette "bibliothèque" répertorie 550 maladies et décrit pour chacune les symptômes, les causes, les populations atteintes, les traitements, les projets de recherches etc. Notre association a été intégrée gratuitement dans ce serveur. Beaucoup de malades ou de familles ont pu découvrir notre existence grâce à ce nouveau moyen.

Adresse :

<http://www.infobiogen.fr/services/orphanet>

Un service d'informations par téléphone existe également, il s'agit d'Allo Gènes n° AZUR : 0 801 63 19 20.

La parole vous est donnée

TEMOIGNAGE de Leïla LAPRADE

Je suis atteinte d'une amylose acquise et, suite au traitement que j'ai reçu, je voudrais apporter un témoignage sur le vécu de ma maladie.

C'est en septembre 1997, après un vrai parcours de combattant, que le diagnostic définitif a été posé : j'étais atteinte d'une amylose de type AL avec atteinte rénale. A cette période, j'ai connu l'association Paulette Ghiron-Bistagne, ainsi que le docteur Adams à l'hôpital de Kremlin-Bicêtre. Celui-ci m'a orienté vers l'Institut Gustave Roussy à VILLEJUIF.

A Gustave Roussy, on m'a proposé un traitement par chimiothérapie de Melphalan avec une autogreffe des cellules souches. Ce traitement a eu lieu en mars-avril 1998.

Avant de vous dire comment je me sens aujourd'hui après ce traitement, je voudrais vous faire part de tout ce que j'ai mis en œuvre pour mettre toutes les chances de mon côté, afin d'aller mieux et de guérir.

Je savais que ce traitement était assez lourd, non seulement physiquement, parce qu'il comporte des risques et des effets secondaires importants, mais aussi psychologiquement, notre état émotionnel étant mis à dure épreuve.

Vivre cette maladie est difficile, comme bien d'autres maladies graves. Elle nous met face à notre sentiment d'impuissance et à notre ignorance de nous-mêmes, de notre corps et de notre esprit. Nous nous livrons complètement au médecin, à son médicament, attendant qu'il nous sauve, croyant que c'est uniquement son rôle. C'est lui qui sait, c'est lui qui peut. Acceptant difficilement qu'il fait ce qu'il peut, avec les moyens dont il dispose.

Que pouvons-nous faire nous-mêmes ? Comment pouvons-nous agir ? Que pouvons-nous mettre en œuvre pour participer à notre guérison ? Ou tout au moins faire en sorte de vivre la maladie du mieux que nous pouvons.

Ce sont les questions que je m'étais posées après le diagnostic définitif. Au début je suis passée par plusieurs états émotionnels. J'ai d'abord refusé, je n'y croyais pas. La maladie ce n'était pas pour moi, je ne connaissais pas. Puis j'ai connu l'étape de la peur. J'avais peur de perdre l'usage de mon corps, de ne plus pouvoir bouger, marcher, courir. J'avais peur de mourir. Ensuite ce fut la colère, due en partie à l'impuissance de ne pouvoir rien faire pour modifier le cours des choses. Et cette impuissance, je l'ai refusée, j'avais envie de vivre. De vivre en bonne santé. Je ne voulais pas croire que je ne pouvais rien faire face à cette maladie pour laquelle il n'existait pas de traitement médical vraiment fiable. Pour moi c'était inacceptable. Il fallait que j'agisse. J'ai pris la décision de tout tenter pour guérir. J'ai cherché de l'aide. J'ai parlé autour de moi, les copains, les amis. Le copain d'une amie m'a conseillé quelques livres que je me suis empressée d'acheter et de lire. Des livres qui retraçaient l'expérience de personnes qui ont vécu des maladies très graves comme le cancer et la sclérose en plaques. Ce qu'ils ont entrepris pour leur guérison. Pour y croire, pour garder l'espoir. Pour garder le moral. Des livres extraordinaires d'espoir, de courage, de volonté pour guérir envers et contre tout.

La première chose dont je me suis occupée c'est mon alimentation. On n'enseigne rien aux médecins sur la nutrition. Nous ne recevons aucun conseil là-dessus. J'ai demandé à un médecin homéopathe nutritionniste de m'aider. Notre système immunitaire est le gardien de notre corps. Quand

nous sommes malades, notre système immunitaire est déficient. Il est très important de modifier quelque peu son alimentation et prendre certains aliments qui nous donnent plus d'énergie. J'ai donc appris à m'alimenter différemment.

Notre état émotionnel a une action directe sur notre système immunitaire. Si nous sommes tendus, dépressifs et désespérés, notre système immunitaire s'affaiblit. Si au contraire nous sommes détendus, si nos pensées sont porteuses d'espoir et de conviction de guérir, notre système immunitaire se renforce.

J'ai utilisé diverses techniques très simples et très efficaces (relaxation, visualisation) pour apprendre à me détendre et à réveiller en moi des capacités fabuleuses de combat pour guérir. Ces capacités, nous les possédons tous, il suffit d'aller à leur découverte. Je me suis fait aider et soutenir par des personnes compétentes dans ce domaine. Relaxologues, psychothérapeutes, praticiens en PNL. Certains exercices m'ont beaucoup aidé pendant le traitement et lors de certains examens et interventions diverses (notamment des exercices de visualisation).

Si cela vous intéresse, je peux vous donner de plus amples explications sur tout ce que j'ai mis en œuvre pour vivre cette maladie du mieux possible et pour activer mon processus de guérison interne. Je remercie toute l'équipe médicale de Kremlin Bicêtre et de l'Institut Gustave Roussy. Les médecins qui m'ont entouré ont fait tout ce qui était en leur pouvoir dans le domaine du traitement médical. Mais j'ai eu recours aussi aux médecines alternatives : homéopathie, naturopathie ainsi qu'à d'autres disciplines qui ont contribué largement à mon bien-être : relaxation, visualisation, yoga, méditation et soutien en

psychothérapie.

Nous, malades, nous pouvons contribuer de diverses façons à notre mieux-être et à notre guérison. Certains malades l'ont fait, ils apportent leur témoignage, alors pourquoi pas nous ?

Actuellement je me sens très bien. Je me sens en forme. Je ne fais plus d'œdème aux jambes, ou presque. Je pratique diverses activités sportives et de loisirs (randonnée, vélo, yoga, jardinage, bricolage). Je me sens guérie. Mon néphrologue me dit : en "rémission", mais il attend avril 1999 pour faire une biopsie rénale avant de se prononcer.

J'aimerais échanger avec vous afin de partager nos expériences. Si vous le désirez, je peux vous indiquer les titres de livres qui m'ont aidé. L'association vous communiquera mes coordonnées.

TEMOIGNAGE DE Bernard DUBREUIL

Voici le témoignage que nous a envoyé fin 97 Bernard DUBREUIL touché par une amylose AL :

"Je suis âgé de 50 ans et j'exerce le métier de forestier en Lorraine. Ma vie professionnelle aussi bien que familiale sont épanouissantes. Mon hygiène de vie est quasi irréprochable (exercice physique, rythmes biologiques, diété-

tique, etc...). Depuis 1980, ma santé n'a nécessité aucun arrêt de travail.

Cependant, depuis 1993, des troubles dysuriques inexpliqués me gênent (mictions de faible débit). En mai 1997, je prends conscience de difficultés à suivre l'allure de mes collègues lors des martelages (opérations, en équipe, de marquage des arbres à exploiter). En juin, une crise d'arthrite aiguë au genou gauche et une épicondylite au coude droit (suite d'un martelage) s'ajoutent au symptôme de mai. Je pense alors à la maladie de LYME relativement courante dans ma profession (maladie due à l'inoculation, par une tique, d'une bactérie, *Borrelia burgdorferi*, occasionnant des troubles d'intensité et de diversité diverses entre autres d'ordre rhumatismaux et neurologiques). En juillet, je suis brutalement accablé d'une grande lassitude, accompagnée d'essoufflement au moindre effort, d'une diminution du pouvoir expiratoire se terminant par une toux sèche (principaux symptômes). Des purpuras apparus dès juin au niveau du cou et du visage se succèdent plus nombreux. En août, la maladie de LYME est confirmée.

Un traitement de 3 semaines sous antibiotique (Clamoxyl) fait redescendre le taux d'anticorps spécifiques à un seuil "normal". Malgré tout, des symptômes multiples perdurent. Une cardiomyopathie est diagnostiquée par le

cardiologue qui m'hospitalise deux jours pour examens plus approfondis : on découvre une amylose cardiaque. La fraction d'éjection est descendue à 50 % (le cardiologue donnait 67 % trois semaines auparavant... !). Une biopsie (estomac) diagnostique une amylose gastrique sévère de type AL. En décembre, de nouveaux examens permettent de confirmer que l'amylose est bien primaire (l'interniste avait envisagé un éventuel myélome comme origine déclenchante). Des épreuves fonctionnelles respiratoires donnent un volume pulmonaire (CVL) diminué à 71 % et une perméabilité aux échanges O₂/CO₂ (DLCO) descendue à 66 %. Jusqu'à présent, à part la prise de LOPRIL 25 mg (6,25 mg 2 f/jour) pour suppléer à mon insuffisance cardiaque, aucun traitement n'a encore démarré. Malgré la diminution de mes capacités physiques (je ne peux plus ni courir ni marcher rapidement), je continue de travailler... adaptant l'intensité de mes efforts à mon état. Une chimiothérapie suivie d'une autogreffe de la moelle m'a été évoquée comme possible traitement dans un avenir proche".

Hélas, le 26 mai 1998 un courrier de son épouse nous a appris son décès. Bernard DUBREUIL s'est battu avec beaucoup de courage, nous exprimons à sa famille notre plus profonde et sincère sympathie.

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.

SOIREE ALSACE pour le LIONS CLUB NICE SALEYA

Anne PERILLO a organisé pour la troisième fois dans le cadre du concept qu'elle a créé spécialement pour nous "une région pour une cause" une soirée gastronomique au profit de notre association. En 96, la soirée Sud-Ouest avait permis de



récolter 37.000 Frs, en 97 c'est une soirée Corse qui avait conduit à collecter 67.000 Frs. Record battu pour 98 avec la soirée Alsace et 93.000 frs. Où Anne va-t-elle s'arrêter ? Sa générosité et son sourire ne sont pas au service exclusif de l'association puisqu'elle s'occupe aussi entre autres d'aider une famille dont la petite fille est atteinte d'épidermolyse bulleuse.

Merci Anne pour tous ces efforts déployés pour l'association. La répétition annuelle de ces soirées a conduit les fidèles de la manifestation à s'intéresser à l'amylose et à nous interroger sur les progrès.

Ainsi, au delà de l'aspect financier, c'est une véritable prise de conscience qui s'est opérée auprès de ce public. C'est par des petites touches de cette nature qui font "boule de neige" que nous parviendrons d'année en année à élargir notre audience, à nous faire entendre et à obtenir des moyens plus conséquents qui nous permettront de financer de grands programmes de recherche.

ROTARY CLUB AIX

Une soirée organisée le 31 mars 1998, à l'initiative de Messieurs JOSSERAND et FIGUIERE et en présence du Professeur SERRATRICE du C.H.U. de la Timone, a permis de récolter 12.500 frs au bénéfice de l'association. Il serait souhaitable de motiver d'autres repré-

sentations locales de ce club à nous aider de la même manière. En effet les frais fonctionnement sont sensiblement fixes maintenant (environ 100.000 frs par an) et toute somme collectée en plus est autant de budget à débloquent pour la recherche.

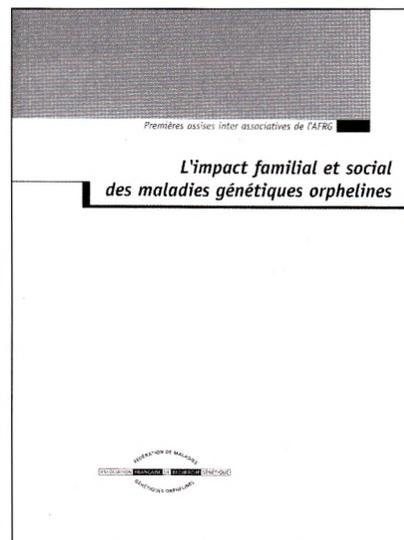
Librairie



Premières assises inter associatives de l'AFRG

A la suite des premières Assises de l'AFRG le 5 mai 1998 au Palais du Luxembourg, un livre blanc a été édité qui restitue les interventions et les débats de la journée.

Ce document peut être obtenu à la demande auprès de notre secrétariat.



burimprim ■ 04 91 09 55 85 ■ R. Burel

association
Paulette GHIRON-BISTAGNE
contre l'Amylose

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 1999 : 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 - B.P 200 000 - 13796 AIX-EN-PROVENCE CEDEX 3
Tél. 04 42 24 36 54 - Fax : 04 42 39 71 36