

Hémophilie

et maladie de Willebrand

Jun 2015 N°209

Revue trimestrielle de l'Association française des hémophiles



Femmes et maladies hémorragiques rares

L'Afath à Madagascar : une formation très appréciée

Afath : bientôt une association au Burkina Faso

Actualités



Journée mondiale de l'hémophilie : Les régions racontent...

Échos d'AG

L'éducation thérapeutique dans le Grand-Est

Dossier spécial



L'AFH reste mobilisée sur les conditions d'accès au don du sang

Santé publique



La thérapie génique à l'honneur du congrès de l'Organisation européenne de biologie moléculaire

Recherche

Les comités en revue

Dossier spécial

Prix au numéro : 6 euros

Un numéro 209 qui nous ressemble et qui vous rassemble

La revue de juin traduit bien nos quatre piliers associatifs, ceux que nous mettons en œuvre et qui nous tiennent à cœur depuis 2012 : actions internationales, recherche, actions de proximité (ABC) et éducation thérapeutique. Il traite également des actions de santé publique avec un article dédié à la sécurité sanitaire et au don du sang. Ce numéro nous ressemble aussi car il vous raconte, vous, les malades et leurs proches. Vous avez été près de 800 personnes à vous réunir dans toute la France ces dernières semaines, à l'occasion de la journée mondiale de l'hémophilie ou lors d'assemblées générales régionales, pour partager vos attentes et vos espoirs, rencontrer vos pairs et vous raconter. Cela montre le dynamisme des comités quand ils mettent en commun leur force ou quand ils vous rassemblent sur des sujets qui ont du sens pour vous. Pourtant, nous continuons de chercher comment mieux répondre à vos besoins et susciter de nouveaux engagements. Les journées du bénévolat de l'AFH des 29 et 30 mai dernier ont permis de poser des pistes nouvelles d'actions aux niveaux tant régional que national. Si nous avons une feuille de route solide en 2015, il est certain que celle de 2016 et les suivantes se nourriront de ces travaux.

Notre objectif principal est de faire venir au sein de l'AFH toutes les familles des maladies hémorragiques rares (Willebrand, hémophilies, pathologies plaquettaires, etc.), proches et malades, jeunes et vieux. Et cela pour offrir des possibilités de bénévolat adaptées à chacun en s'appuyant avec fierté sur nos valeurs et notre mission. Pour ce faire, nous savons que nous avons des atouts mais aussi encore des efforts à fournir, des actions à renouveler et des engagements à susciter, notamment par la mise en place d'un réel parcours du bénévolat de l'AFH.

L'élection du nouveau conseil d'administration traduit cette volonté. Trois nouveaux venus pour ce CA 2015 : Gaétan Duport et Abdou Ramane Diallo, tous deux âgés de 27 ans, y font leur entrée. Abdou Ramane est même intégré au sein du bureau et sera en charge des actions internationales. Enfin, Nicolas Giraud prend en charge, au sein du bureau, les actions de proximité (« Adhérents, bénévoles comités », ABC de l'AFH !).

Un grand merci à eux pour leur engagement ainsi qu'à ceux à qui ils succèdent : Nadège Pradines et Michel du Laurent de La Barre ont œuvré avec passion pour l'AFH au sein de son bureau.

Alors, en attendant d'être rassemblés lors de l'une de nos prochaines actions, au nom du nouveau Conseil d'administration, je vous souhaite un bel été.

Thomas Sannié
Président de l'AFH
Paris, le 15 juin 2015

Directeur de publication : Thomas Sannié • **Rédactrice en chef** : Dorothée Pradines **Comité de rédaction** : Claire Arcé, Jean-Marc Dien, Norbert Ferré, Dorothée Pradines, Nadège Pradines, Thomas Sannié • **Ont participé à ce numéro** : Aurélien Baillot, Jean-Christophe Bosq, Jean-Michel Bouchez, Maria Grimbert, Stacy-Ann Lee-Leloup, Anne Le Penne, Geneviève Piétu, Murielle Pradines • **Conception graphique et mise en page** : Claire Arcé • **Réviseur** : Thierry Klajman • **Photogravure et impression** : Impact Imprimerie • **Photos** : tous droits réservés sauf p.3 © CISS et p. 8 © Georges Cailleaud.

Tirage : 2 400 exemplaires – ISSN : 1632-8515 – Dépôt légal : juin 2015

L'AFH remercie le ministère des Affaires sociales et de la Santé pour son soutien continu.

sommaire

Actualités

- 3 Actions et agenda**
- Femmes et maladies hémorragiques rares
 - Le 60^e anniversaire
 - La bourse d'études André Leroux



- 6 International**
- L'Afath à Madagascar : une formation très appréciée
 - Afath : bientôt une association au Burkina Faso

8 Dossier spécial comités Événement

- Journée mondiale de l'hémophilie : Les régions racontent...
 - Arrêt sur...
 - Échos d'AG
 - L'éducation thérapeutique dans le Grand-Est
 - Deux petites questions à Jean-Francois Duport

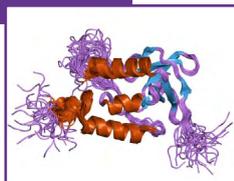


Santé publique

- 16 Actualités**
- L'AFH reste mobilisée sur les conditions d'accès au don du sang

Recherche

- 17 Actualités**
- La thérapie génique à l'honneur au congrès de l'Organisation européenne de biologie moléculaire



Encart central

Bulletin d'adhésion



L'AFH remercie ses partenaires de l'industrie pharmaceutique pour leur soutien continu :

Or : Baxter

Argent : Novo Nordisk, Pfizer, Bayer HealthCare

Bronze : CSL Behring, LFB Biomédicaments, Octapharma, Sobi

Bienvenue !

Bonjour à tous,

Je m'appelle Aurélien Baillot et je vais remplacer Stacy-Ann Lee Leloup pendant son congé maternité en tant que chargé de mission « Actions France et Actions internationales ». Après des études de commerce et d'affaires internationales, j'ai travaillé dans le conseil en communication de crise, notamment pour des groupes pharmaceutiques, mais j'ai vite préféré me tourner vers l'action associative, plus humaine et porteuse de sens à mon goût. J'apprécie le monde associatif : je suis bénévole dans un centre d'accueil du Samu social à Paris depuis un an et demi.

Par ailleurs, j'ai eu la chance de faire un stage à l'ONU où j'ai participé à l'organisation d'une conférence sur les politiques de coopération dans le développement des pays les moins avancés.

J'ai hâte de travailler avec vous tous, bénévoles en France comme avec nos partenaires internationaux.

À très vite,

Aurélien



Santé Info Droits, le service du CISS pour être bien informé

En 2006, le CISS (Collectif interassociatif sur la santé) a créé Santé Info Droits, service d'information juridique et sociale et d'orientation, dans le but de promouvoir les droits de chacun des usagers du système de santé et des assurés sociaux. Des professionnels juristes, avocats ou travailleurs sociaux répondent aux interrogations individuelles des personnes malades ou en situation de handicap, mais également des représentants d'usagers, des intervenants associatifs, des travailleurs sociaux et des professionnels de santé.

Le service est accessible de deux façons :

- soit par téléphone, en appelant le 0810 004 333 (numéro azur) ou le 01 53 62 40 30, les lundi, mercredi et vendredi de 14h à 18h et les mardi et jeudi de 14h à 20h ;
- soit par courriel, pour obtenir une réponse dans un délai maximum de 8 jours, via les sites Internet du CISS : www.leciss.org et www.66millionsdimpatients.org.



Assemblée générale et élection du nouveau conseil d'administration

« Une association qui est capable, à un mois d'intervalle, de commémorer les 30 ans du drame du sang contaminé et de lancer un fonds de dotation pour la recherche en hémophilie est une association qui sait à la fois se souvenir du passé et se tourner résolument vers l'avenir. » C'est par ces mots que Thomas Sannié, président de l'AFH, a ouvert l'assemblée générale qui s'est tenue au siège parisien de l'association le dimanche 31 mai. Citant notamment la bourse d'études mise en place pour les jeunes atteints d'une maladie hémorragique rare¹ et la réflexion sur le rôle que l'AFH pourrait jouer en matière d'action sociale, le président a voulu souligner la réflexion en cours sur le service que l'association apporte à ses adhérents et à ses bénévoles, mais aussi ce qu'ils peuvent apporter en retour à l'association. Illustration de cette volonté d'interaction, les Journées du bénévolat² avaient réuni la veille et l'avant-veille les responsables de commissions, membres de groupes de travail et présidents des comités régionaux autour d'ateliers. L'occasion de former ces adhérents impliqués tout en apprenant à mieux se connaître.



Photo de groupe, le passage obligé pour le conseil d'administration fraîchement élu.

L'assemblée générale s'est poursuivie par la présentation du rapport d'activité et du rapport financier. Les comptes de l'association, en excédent cette année, ont fait l'objet de quelques questions et échanges avec la salle. La proclamation des résultats de l'élection du conseil d'administration est venue clore la matinée, tous les candidats obtenant la majorité absolue. Le conseil d'administration s'est immédiatement réuni en session publique et a élu à l'unanimité le nouveau bureau de l'AFH. Les membres reconduits sont rejoints par Adbou Ramane Sambo Diallo, à la tête du groupe de travail « Actions internationales », et par Nicolas Giraud, qui reprend le flambeau du groupe de travail « Adhérents, bénévoles, comités » (dit « ABC »). Ils remplacent respectivement Nadège Pradines et Michel du Laurent de La Barre (qui reste administrateur), dont l'engagement et l'action pendant ces deux dernières années ont été salués par l'assemblée générale.

1 • Lire l'article page 5.

2 • Avec le soutien institutionnel de Bayer HealthCare

Femmes et maladies hémorragiques rares : une journée d'information à Caen

Le samedi 14 mars 2015, le comité Basse-Normandie de l'AFH et l'équipe médicale du CRTH du CHU de Caen accueillait des représentants des commissions « Femmes » et « Willebrand » pour une session consacrée au thème « Femmes et maladies hémorragiques rares ». 35 personnes (dont 11 hommes) se sont retrouvées pour écouter les différents intervenants.



Salle comble pour cette journée d'information médicale et associative.

Tout d'abord, Patricia Guillon, infirmière coordonnatrice au CRTH de Caen et présidente de Fidel'Hem (la Fédération des infirmières de l'hémophilie et des maladies hémorragiques), donna le programme de la journée, tout en rappelant le rôle important des infirmières dans les CRTH. Puis le Dr Annie Borel-Derlon, médecin hématologue, coordonnateur au CRTH du CHU, fit un exposé très clair et très documenté sur les femmes et la maladie de Willebrand, et captiva un auditoire dont beaucoup de membres connaissaient très peu cette maladie. Le Dr Roseline d'Oiron, médecin hématologue au CHU de l'hôpital Bicêtre à Paris, lui succéda pour une présentation très détaillée sur le thème « Femmes et hémophilie, une attention à chaque âge ». Cette intervention répondit aux nombreuses questions que se posent les femmes conductrices, notamment aux moments sensibles de la vie comme l'accouchement.

Après le repas pris en commun, Yannick Collé, coresponsable de la commission nationale « Femmes » de l'AFH, expliqua le rôle de cette commission : à travers ses déplacements dans les différents comités régionaux, elle cherche à donner toute leur place aux femmes face à la maladie par une information et une aide leur permettant de mieux aborder les problèmes qu'elles peuvent rencontrer dans leur entourage immédiat ou pour elles-mêmes. Nicolas Giraud, membre de la commission « Willebrand » de l'AFH, présenta ensuite les travaux de cette commission, en insistant sur le fait que cette maladie touche aussi bien les femmes que les hommes.

Pour conclure cette journée, les participants se sont répartis en deux groupes de parole, autour des médecins et des animateurs, pour échanger, exposer leurs problèmes, interroger et obtenir des réponses.

Cette rencontre a été pour tous une réussite, tant par le nombre de participants que par la qualité des exposés.

Des bénévoles récompensés

Le prix Jean-Pierre Lehoux a été décerné à **Murielle Pradines, Yannick Collé et Maryse Dien**, bénévoles actives de l'AFH qui ont notamment joué un rôle important depuis 10 ans dans la constitution et l'animation de la commission « Femmes ».

Quand au prix du bénévole de l'année 2014, il a été attribué à **Nicolas Giraud** du comité PACA-Corse pour son engagement significatif et remarquable sur le plan national et régional.

Davantage sur ces quatre bénévoles engagés dans la prochaine revue de l'AFH !

Maria Grimbert,
Secrétaire du comité Basse-Normandie

Appel à témoignages : « Paroles de femmes »

La commission « Femmes » a pour projet de publier en 2016 un recueil de « Paroles de femmes ». Pour cela, nous avons déjà rassemblé les témoignages que nous ont partagés les nombreuses femmes rencontrées depuis 10 ans. Nous attendons désormais les vôtres. Vous qui êtes concernée par un trouble rare de l'hémostase parce que présente auprès d'une personne atteinte, vous qui êtes impliquée dans votre quotidien et votre avenir, parce que personnellement atteinte, nous attendons votre ressenti,

votre vécu, votre perception par rapport à la gestion de la maladie dans votre vie de femme. Ce peut être un mot, une phrase ou plus qui évoque une difficulté, une souffrance ou une réussite, une joie, un espoir...

Merci de transmettre vos messages à murielle.pradines@gmail.com, ou par courrier au siège de l'AFH.

Murielle Pradines,
Membre de la commission « Femmes »



Association française des hémophiles

60 ans consacrés à aider la vie et porter la voix

Rendez-vous sur Internet pour célébrer le 60^e anniversaire de l'AFH !



Nous vivons une année importante pour l'association. 1955-2015, 60 ans consacrés à aider la vie et à porter la voix des malades et de leurs proches.

Pour fêter cet anniversaire, l'AFH vous fera remonter le temps à travers une rétrospective en trois parties à suivre sur notre site, les réseaux sociaux et dans la revue trimestrielle. Les deux premières seront consacrées aux périodes 1955-1985 puis 1985-2015. Chaque mois, un moment important de la vie de l'association et des personnes qui vivent avec une maladie hémorragique rare sera mis en lumière.

La troisième partie sera tournée vers l'avenir. Un jeu-concours sur le thème « Votre vie en

2055 » sera organisé tout au long de cette célébration et

vous serez invités à contribuer de manière créative à ce 60^e anniversaire. La fête s'achèvera au congrès national en juin 2016, avec une surprise¹!

Rendez-vous début août, sur les réseaux sociaux et notre site Internet, pour le lancement des festivités !

1 • Avec le soutien institutionnel de Bayer Healthcare, LFB, Octapharma, Pfizer et SOBI.

Bourse d'études André Leroux

En 2015, l'Association française des hémophiles inaugure une nouvelle action en faveur de ses adhérents. Elle souhaite apporter un soutien financier à des élèves ou des étudiant(e)s atteint(e)s ou conductrices d'une maladie hémorragique rare et souhaitant poursuivre soit des études secondaires professionnelles, techniques ou générales, en alternance ou non, soit des études universitaires ou toute autre école préparatoire ou supérieure.

Elle espère engager avec ces jeunes étudiant(e)s une relation privilégiée et soutenir les efforts qu'ils sont amenés à effectuer tout au long de leur scolarité alors qu'ils ou elles doivent faire face à la maladie au quotidien.

La date limite pour envoyer sa candidature est le 15 septembre. Les conditions générales, les pièces à fournir et le formulaire sont téléchargeables sur le site Internet.



Claire Arcé,
Chargée de communication et de collecte de fonds

agenda

National

Colonie de vacances
du 11 au 25 juillet,
à Talmont-Saint-Hilaire

Formation à la sécurité
transfusionnelle
vendredi 18 septembre,
à Paris (INTS)

Conseil d'administration
**samedi 19 et dimanche
20 septembre**,
à Paris (siège de l'AFH)

Colloque « Évaluation du
risque en santé : du patient
au professionnel de santé,
du régulateur à l'industriel,
le compromis est-il
souhaitable ? »
vendredi 25 septembre,
à Paris (sièges de l'INTS et de
l'AFH)

Régional

Stage de voile, comité
PACA-Corse
du 9 au 15 août, à Marseille

Stage de plongée sous-
marine, comité
Midi-Pyrénées
du 23 au 30 août, à Cerbère

Stage ETP, comité PACA -
Corse
du 25 au 27 septembre,
à Carry-le-Rouet

Journée « Hémophilie et
maladie hémorragique
rare », - comité Île-de-France
samedi 26 septembre, à Paris

International

Congrès européen de
l'hémophilie
le 2 et 3 octobre
à Belgrade (Serbie)

Table ronde de l'EHC sur
l'hémophilie mineure
lundi 30 novembre,
à Bruxelles

L'Afath à Madagascar: une formation très appréciée



Personnels du service d'hématologie d'Antananarivo.

À la suite des actions médicales menées par l'Association santé support internationale (ASSI)¹ de 2011 à 2014, il a été jugé nécessaire d'engager une action complémentaire au bénéfice de l'Association pour le bien-être des hémophiles à Madagascar (ABEHM). L'Alliance franco-africaine pour le traitement de l'hémophilie (Afath), programme de solidarité internationale mené par la FMH, l'INTS et l'AFH, a confié cette mission à Jean-Michel Bouchez et à Stacy-Ann Lee Leloup, respectivement bénévole et salariée de l'AFH.

Après la formation médicale, une action de formation associative

Grâce aux actions menées par l'ASSI, le service d'hématologie d'Antananarivo avait pu bénéficier d'équipements de laboratoire, de formations internes des médecins et des techniciens et d'une formation pour une kinésithérapeute malgache. Cette année, dans le cadre de l'Afath, les membres de l'ABEHM ont

suivi la formation intitulée « Créer et animer une association de patients », du 23 au 25 février 2015.

Les animateurs et les 27 membres de l'ABEHM participant à la réunion ont été accueillis par le président de l'ABEHM, Charles Joachim Rakotondrandria, la représentante du Pr Olivat Rakato Alson du service d'hématologie le Dr Stéphanie Nirmanantsoa, et la directrice administrative du CHU d'Hujra, Viviane Razaimana. Après cette introduction, la formation proprement dite elle-même a commencé.

Son but : offrir un aperçu des éléments constitutifs du fonctionnement, de la gestion et de l'animation d'une association de patients de droit malgache.

Des activités pratiques pour transmettre des outils et faire émerger des idées

Une approche participative a été retenue pour permettre à la trentaine de participants (patients, parents, proches) de poser les premières pierres de la construction de leur association et de travailler ensemble sur son projet associatif, ses missions et son plan d'action pour les trois prochaines années.

Pour cela, des méthodes concrètes ont été proposées. Par exemple, les participants ont pu concevoir et mettre en œuvre des scénarios pour les demandes de financements des divers projets de l'ABEHM. Par ailleurs, un logo, une devise, un site web et une adresse email officielle ont été créés grâce aux idées des participants. Un vote a été organisé afin de choisir parmi différentes propositions. À la fin de la formation, les participants sont partis avec des outils et des connaissances appropriés pour mieux communiquer avec l'autorité de santé et sensibiliser le grand public au sujet de l'hémophilie.

La formation a été particulièrement appréciée

Une fiche d'évaluation a été distribuée aux participants ainsi qu'une attestation de participation. D'après les participants, très satisfaits (la note moyenne attribuée aux trois jours a atteint 4,6/5), les principaux messages à retenir incluent la création et la pérennisation d'une association, les éléments de base pour un bon fonctionnement d'une association de patients, comment écrire un plan d'action triennal, comment rendre visible l'action associative et s'unir avec d'autres associations autour d'une même cause.

Le lendemain de la formation, l'ABEHM a soumis sa candidature pour adhérer à la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH). Son intégration lui permettra de bénéficier des différents programmes, de renforcer l'aide humanitaire aux personnes atteintes de troubles de la coagulation à Madagascar et d'envisager un jumelage associatif avec un pays sous l'égide de la FMH.

Rendez-vous donc à Orlando en 2016 pour le congrès mondial de l'hémophilie, prochaine étape pour intégrer la Fédération !



Distribution des attestations de fin de stage.

Jean-Michel Bouchez,
Membre du comité de pilotage de l'Afath et président du comité Bretagne de l'AFH
Stacy-Ann Lee Leloup,
Chargée de mission « Actions internationales » de l'AFH

Afath : bientôt une association au Burkina Faso

Le 18 avril 2015, un groupe de parents d'hémophiles burkinabé s'est réuni pour poser les bases statutaires d'une association d'hémophiles. Cet acte fondateur fait suite à cinq jours d'action sur place dans le cadre de l'Alliance franco-africaine pour le traitement de l'hémophilie (Afath). Thomas Sannié et le Dr Brigitte Tardy (CHU Saint-Etienne) ont accompagné les familles de patients et les professionnels de santé dans cette nouvelle étape vers l'organisation des soins. Il a ainsi été résolu de constituer un Centre de traitement de l'hémophilie au CHU Charles-de-Gaulle de Ouagadougou.

Des Burkinabés soucieux de mieux connaître l'hémophilie

L'hémophilie est méconnue au Burkina Faso et souffre de nombreuses idées reçues, mais les familles sont très désireuses d'apprendre. Au cours des ateliers de discussion, les questions fusent : *Que faire en cas d'hématome ? Quels médicaments peut-on prendre ? Et la vitamine K ? Un hémophile peut-il avoir un enfant ? Faut-il vivre toute sa vie avec des transfusions ? Une mère d'hémophile peut-elle aussi avoir des enfants qui ne sont pas malades ? Dans l'alimentation, tout est-il permis ? La circoncision est importante pour nous, mais est-elle possible ? Les massages traditionnels, c'est une bonne idée ?*

Certains parents recourent à la médecine traditionnelle ou à la prière pour faire face à l'hémophilie. L'hémophilie est souvent suspectée dans une famille au moment de la circoncision, au cours de laquelle malheureusement certains enfants décèdent. Le Dr Tardy a fourni quelques recommandations élémentaires : bandages, compressions, application de froid sur les saignements, etc.

La question de la transmission est un fort sujet d'intérêt. Pour certains, la maladie n'est transmise que par la mère. Si, en théorie, un homme hémophile transmet aussi la maladie (à ses filles), en pratique, peu d'hémophiles au Burkina Faso atteignent l'âge d'avoir des enfants. Ce faisant, les mères sont majoritairement mises en cause dans la transmission de la maladie, ce qui peut aller jusqu'à la répudiation.

Poser les bases d'un centre de diagnostic et de traitement

Le Dr Tardy a animé un atelier de laboratoire de trois jours. Il a consisté d'une part en une formation au diagnostic de l'hémophilie (18 patients ont été diagnostiqués), et d'autre part en l'élaboration de deux protocoles de soins : un enfant de 6 mois souffrant d'un hématome évoluant mal sur l'avant-bras bénéficiera de neuf injections de facteurs à petites doses. Un autre garçon, de quatre ans et demi, souffrant d'une plaie ouverte à la tête, recevra, lui, une injection de 480 unités. Les mini-doses ont été préparées à partir d'un don de 3 000 UI de facteur VIII, séparées sous hotte en champ stérile. Dans le cadre de l'Afath, d'autres dons pourraient bientôt parvenir au Burkina Faso, en provenance de la Fédération mondiale de l'hémophilie.

À ce jour, le matériel et les savoir-faire dont dispose le CNTS (Centre national de transfusion sanguine) ne sont pas suffisants pour préparer des produits cryoprécipités à partir des dons de plasma. Le seul traitement disponible est donc le plasma frais congelé, qui doit être injecté en très grande quantité. L'accès à des traitements efficaces est donc un réel enjeu pour l'Afath.



Groupe de parents d'hémophiles en compagnie du Pr Kafando et du Dr Nébié, tous deux assis : à gauche debout au premier rang Aristide Zongo, le premier président de l'AHBF.

Une association de patients, quatre objectifs phares

Pour ces familles psychologiquement abattues, se réunir est important. Un projet de statuts a été rédigé sur la base de différents exemples : statuts de l'AFH, statuts d'une association concernant la drépanocytose au Burkina, statuts de l'association des hémophiles de Madagascar (pays également membre de l'Afath).

11 parents d'enfants hémophiles (2 mères et 9 pères) se sont retrouvés le 18 avril au CNTS pour signer ce projet associatif, décomposé en quatre objectifs :

- Rendre accessibles les diagnostics et traitements. Sans diagnostic sur place, il faut envoyer les prélèvements en Europe, pour un prix équivalent en moyenne à un mois de salaire au Burkina Faso. Individuellement, il est très difficile pour les patients d'obtenir des aides et il est financièrement impossible d'assumer le coût des traitements car il n'y a pas d'assurance sociale.
- Sensibiliser le public : faire connaître la maladie, former les patients.
- Faire de l'association un lieu de ressources et d'information pour tous, avec un siège et des interlocuteurs connus.
- Regrouper les gens, partager des expériences, obtenir du soutien.

Enfin, il n'existe pas à ce jour de registre de patients au Burkina Faso. C'est un point qui reste à résoudre.

Thomas Sannié,
Président de l'AFH

Nadège Pradines,

Animatrice du groupe de travail « Actions internationales »

DOSSIER SPECIAL COMITÉS

Les comités régionaux sont des piliers de l'association, mais le nombre d'articles habituellement consacrés à leur action dans la revue nationale ne reflète pas toujours ce rôle central. Le comité de rédaction a donc décidé de réaliser un dossier spécial pour mettre en valeur la diversité des initiatives et les bénévoles grâce à qui la communauté des troubles de la coagulation vit dans les territoires. Découvrez ou redécouvrez ce qui est fait dans votre région ou chez vos voisins !

Dorothee Pradines,
Rédactrice en chef

Journée mondiale de l'hémophilie Les régions racontent...

Exposés, débats, ateliers, activités ludiques et sportives, visites culturelles... À l'occasion de la Journée mondiale de l'hémophilie¹, célébrée le 17 avril, les comités régionaux se sont mobilisés pour faire connaître les troubles de la coagulation et soutenir ceux qui en sont atteints en déclinant le thème de cette année : former une grande famille solidaire. Retour sur six de ces événements conviviaux, riches en partage et en découvertes.

1 • Avec le soutien Or de Baxter, Bayer HealthCare, CSL Behring, Novo Nordisk, Pfizer et Sobi

Dossier rédigé par Anne Le Pennec

Intercomité Sud-Ouest : Projection vers le futur

Les participants à la JMH qui s'est tenue à Toulouse les 11 et 12 avril ont parlé d'avenir, la tête dans les étoiles...

Des participants venus des quatre coins du Sud-Ouest

« C'est avec grand plaisir que nous avons participé à cette JMH. Comme chaque fois, l'intérêt des sujets abordés, l'implication des intervenants et le choix de la Cité de l'espace ont été des facteurs de réussite (...). Vivement la prochaine rencontre ! » Une demi-douzaine de commentaires comme celui-ci ont été postés sur le site Internet du comité Midi-Pyrénées au lendemain de la JMH 2015, organisée à Toulouse. Pour la troisième année consécutive, les comités Auvergne, Aquitaine, Limousin et Midi-Pyrénées de l'AFH ont collaboré pour mettre sur pied cette rencontre, qui a rassemblé pendant deux jours pas moins de 165 personnes venues des quatre coins du Sud-Ouest. Parmi eux, une poignée d'étudiants en médecine générale, kinésithérapeutes ou infirmiers en formation, invités par le comité toulousain. « Ces futurs professionnels de santé connaissent nos pathologies dans les grandes lignes mais généralement pas la réalité des malades. Créer des liens avec eux, les intéresser à l'hématologie et à nos problématiques, c'est prévoir nos soins de demain », justifie Francis Fort, président du comité Midi-Pyrénées, qui recevait cette année en ses terres.

Sujets à aborder : trois pages de propositions !

Au programme de ce week-end toulousain convivial avec hébergement sur place : le traditionnel repas de l'amitié, des sessions d'information et d'échanges médicaux coordonnés par le Dr Claeysens, du CHU de Toulouse, et une visite de la Cité de l'espace. « Nous avons commencé à préparer l'événement en octobre dernier », pointe Francis Fort. « Associés dès le début à l'organisation de la manifestation, les CRTH ont fait la synthèse des préoccupations des patients et proposé des projets de

communication. De notre côté, nous avons profité de notre assemblée générale pour lister les demandes de nos adhérents. Nous avons recueilli trois pleines pages de suggestions ! Il a fallu choisir. » Plusieurs sujets d'actualité médicale ont retenu l'attention des organisateurs et ont fait l'objet d'une communication. Parmi eux, un point sur les limites et les avantages de la pratique sportive à tout âge pour un hémophile. « Les adolescents ainsi que les jeunes adultes d'aujourd'hui ont bénéficié de la prophylaxie dès leur plus jeune âge et sont moins souvent que leurs aînés confrontés à la douleur. Cela les rend parfois imprudents. Leur rappeler ce qu'ils peuvent faire et dans quelles conditions est donc loin d'être inutile. Du reste, cela concerne toutes les générations. » L'exposé du Dr Marques, du CRTH de Clermont-Ferrand, aura contribué à remettre les pendules à l'heure sur ce sujet.

La mise au point du Dr Barange, hépatologue au CHU de Toulouse, sur les nouveaux traitements contre les



Une fois de plus, l'équilibre entre exposés médicaux et moments de convivialité a été trouvé et apprécié par tous.

Événement

hépatites C, très coûteux mais préconisés pour les hémophiles en phases F3 et F4, a elle aussi mobilisé l'attention des participants. Le médecin a par ailleurs réaffirmé la nécessité du suivi d'une hépatite, même après disparition des signes cliniques. « Ce n'est pas parce que l'hépatite a été soignée qu'un suivi régulier ne doit pas être fait », insiste Francis Fort, pour qui alerter sur cette prévention secondaire est « une manière de nous projeter dans le futur et d'envisager l'avenir. Il y va de notre rôle en tant qu'association ». L'exposé de Mmes Monteil et Garnier, généticiennes au CHU de Toulouse, avait vocation à répondre aux préoccupations des hémophiles au moment de fonder une famille. Enfin, deux infirmières de CRTH, Sylvie Girard (Toulouse) et Jessica Douay (Limoges), sont intervenues pour expliquer leur rôle dans la structure et auprès des patients. « Beaucoup n'ont pas conscience des responsabilités et du travail qu'elles mènent au côté du médecin référent. En parler contribue à une meilleure connaissance mutuelle et à la relation de confiance avec le corps médical. » Un adhérent du comité limousin commente : « J'ai apprécié de voir la parole donnée à nos infirmières, qui œuvrent énormément pour nous. » Apparemment donc, le message est passé.

L'image d'une communauté de patients

La soirée festive, animée par le spectacle des enfants, puis la visite du lendemain la tête dans les étoiles visaient à faciliter les échanges entre les familles mais également entre les générations. Ces moments ont offert aux parents inquiets quant à l'avenir de leur enfant hémophile ou Willebrand l'occasion de constater par eux-mêmes la bonne santé physique des seniors présents. Ils leur ont donné l'image d'une communauté de patients active et volontaire. « Les familles d'aujourd'hui sont très en demande de ce genre d'échanges. C'est même leur principale motivation pour rejoindre nos comités », rapporte David Virenque, président du comité Aquitaine. Nous formons une grande famille d'hémophiles et Willebrand de tous âges dans laquelle il est important de s'occuper de tout le monde. » Pour le comité aquitain, dont une cinquantaine d'adhérents s'étaient déplacés jusqu'à Toulouse, la formule cumulant exposés médicaux et moments ludiques est la bonne. Nul doute qu'elle inspirera la JMH 2016 de l'intercomité Sud-Ouest, qui aura lieu en Aquitaine, probablement du côté de la Dordogne.

Intercomité Haute-Normandie / Île-de-France : « Il y a eu des suggestions, à nous de les porter »

Comment mieux soutenir et accompagner les familles au moment de l'annonce du diagnostic et après ? La JMH organisée par le comité Haute-Normandie invitait parents et adolescents à s'exprimer sur ces questions. Explications de son président, Michel du Laurent de La Barre.

Cette année, votre comité a convié son voisin d'Île-de-France pour la JMH. Qu'aviez-vous prévu ?

Nous nous sommes retrouvés sur le site de la base de loisirs Biotropica dans l'Eure, que nous avons visité

tous ensemble l'après-midi. Nous étions 79, venus de Normandie et d'Île-de-France. Nous sommes un peu déçus car nous pensions que les Franciliens viendraient plus nombreux... Le matin, les enfants ont été pris en charge par des animateurs qui leur ont fait .../...

Une famille solidaire, par-delà les frontières

Résolument tourné vers l'international, l'intercomité Sud-Ouest s'est fait l'écho de cet engagement lors de la JMH. Jean-Michel Bouchez, membre du comité de pilotage de l'Afath et président du comité Bretagne de l'AFH, est ainsi venu présenter ses missions dans le cadre des partenariats internationaux.

« Son aide a été précieuse pour mettre sur pied notre jumelage avec l'association de patients du Togo », souligne Francis Fort.

Jorg Krucker, secrétaire de l'association suisse des hémophiles, a quant à lui présenté un projet d'information et de conseil aux hémophiles via le site internet de son association de patients. Hermann De Smet et Patrick Finders-Binje, président et vice-président de l'association belge des hémophiles, avaient eux aussi fait le déplacement jusqu'à Toulouse pour parler de la carte d'hémophile mise en place en Belgique.

Quatre comités pour une JMH : le pari gagnant

Dans l'intercomité qui couvre le quart sud-ouest de l'Hexagone, chacun des territoires a joué son rôle pour que la JMH 2015 puisse avoir lieu. Au comité Auvergne la coordination financière, au comité Midi-Pyrénées la coordination médicale et auprès des pays francophones invités, au Limousin et à l'Aquitaine la mobilisation d'un maximum de participants. De l'avis général, ce fonctionnement mutualisé est bénéfique pour tout le monde : la responsabilité de l'organisation tourne d'une année sur l'autre ; l'interactivité entre comités s'avère féconde ; les

participants étant plus nombreux, les échanges sont plus riches. « Nous sommes un petit comité qui n'a pas les épaules pour porter son propre événement, ajoute Guy Gabriel, président du comité Limousin. Depuis que l'intercomité fonctionne et que nous organisons ensemble la JMH, le nombre de nos adhérents a doublé. La convivialité, les échanges d'expériences et d'astuces entre les familles, les discussions informelles avec les médecins qui caractérisent cet événement... Tout cela nous a donné une véritable impulsion. »

Événement

découvrir les animaux de la serre zoologique. Pendant ce temps, les parents et les adolescents de plus de 15 ans ont participé à des ateliers de discussion en groupes sur des questions que nous avons définies à l'avance, en résonance avec le thème de la JMH 2015 : « Former une grande famille solidaire ».

En quoi ces ateliers consistaient-ils ?

Les participants étaient répartis en trois groupes d'une vingtaine de personnes séparant les adolescents de leurs parents d'une part, et les mères des pères d'autre part. Chaque groupe recevait successivement la visite de trois ambassadeurs. En arrivant, l'ambassadeur soumet au groupe sa question et lui demande d'y réfléchir pendant 15 minutes. Une fois le temps écoulé, un deuxième ambassadeur se présente avec une deuxième question, puis le troisième avec la dernière question. À la fin, chaque groupe a réfléchi aux trois questions prévues : comment avez-vous vécu l'annonce de diagnostic et les six mois suivants ? Comment la fratrie et la famille proche les ont-ils vécus ? Quelle aide ou quel accompagnement d'autres familles peuvent-elles apporter ? Les ambassadeurs ne prennent pas part à la discussion mais sont là pour la relancer si besoin et pour prendre des notes. J'étais l'un des trois, de même qu'un parent ressource, Anne Lalande, du comité Île-de-France, et Thomas Sannié, son président. Comme eux, j'ai présenté à la fin une synthèse de ce que j'avais entendu dans les trois groupes.

Qu'en ressort-il ?

Premier point : la participation a été bonne. Beaucoup de gens ont osé exprimer leurs ressentis et leurs attentes, y compris des personnes qui d'habitude préfèrent écouter que prendre la parole. C'est déjà un point positif. Ensuite, des constats ont été posés, plusieurs suggestions et idées ont été avancées. Les médecins et les infirmières de nos CRTH qui étaient présents les ont entendus, comme nous à l'AFH. Il ne faut pas en rester là. À nous maintenant de porter cette parole et de faire des propositions concrètes pour améliorer le diagnostic, le suivi et l'accompagnement des familles. C'est un travail qui prend du temps mais qui est au cœur de nos préoccupations et de nos priorités dans la mise en place de nos actions, parmi les principales missions d'une association de patients.



Pendant que les enfants découvraient la serre zoologique, trois ateliers de discussion ont été formés par les adultes.

Pays de la Loire et Poitou-Charente : Affluence record !

En raison des congés scolaires, peu propices à un rassemblement interrégional, les familles se sont réunies avec une petite semaine d'avance sur la date officielle de la Journée mondiale de l'hémophilie. Ce samedi 11 avril, à l'appel du comité régional Pays de la Loire-Poitou-Charentes, 108 personnes de toutes générations étaient au rendez-vous fixé à 9h pétantes au Bioparc de Doué-la-Fontaine dans le Maine-et-Loire. « C'est presque le double de d'habitude », se réjouit Bernard Daviet, président du comité. « Beaucoup d'entre elles n'avaient jamais participé

à nos actions, nous ne les connaissons pas. » Parmi les nouveaux venus, une majorité de parents d'enfants atteints de troubles de la coagulation venus, pour collecter des informations sur la maladie et pour dialoguer avec d'autres familles. « Le déjeuner est toujours un moment propice pour ce genre d'échanges », note Bernard Daviet. L'après-midi, c'est dans une ambiance chaleureuse que les conversations se sont poursuivies pendant la visite du village troglodyte de Louresse-Rochemenier. Cette année, le comité a souhaité qu'adhérents et non-adhérents à l'AFH bénéficient du même tarif, très abordable. « La JMH est une occasion précieuse de faire découvrir ou redécouvrir à nos membres et à leurs familles, ainsi qu'au grand public et aux médias, le quotidien et les difficultés des personnes concernées par les troubles de la coagulation en France et dans le monde. C'est aussi une occasion de rencontrer de nouveaux adhérents », explique son président, qui avait pris soin de faire le tour des CRTH de Poitiers, du Mans, de Nantes et d'Angers pour déposer des invitations. L'attrait du zoo, dont la situation géographique sur le territoire du comité est assez centrale, et la perspective d'un moment convivial auront fait le reste, pour la plus grande satisfaction des participants comme des organisateurs.



108 personnes se sont réunies dans le Maine-et-Loire, certaines participant pour la première fois à un événement du comité Pays de la Loire-Poitou-Charente.

Événement

Réunion : Des bougies face à la mer

Ce 17 avril, à la tombée de la nuit, le débarcadère du front de mer à Saint-Paul, sur l'île de La Réunion, s'est mis à briller. Les quelque 70 personnes, jeunes et moins jeunes, rassemblées là à l'occasion de la JMH ont attendu ce moment pour allumer des bougies, manifestant ainsi leur solidarité à l'égard des personnes touchées de près ou de loin par les troubles



Plus de 70 lumières ont brillé à La Réunion ce 17 avril.

de la coagulation. « Nous avons simplement partagé un pique-nique, ce fut un moment particulièrement convivial, notre façon à nous de former une grande famille solidaire », raconte Laurence Arlanda, présidente du comité AFH Réunion.

Quelques heures plus tôt, les infirmières référentes du CRTH animaient des stands d'information dans les halls d'accueil de deux hôpitaux de l'île. « La quasi-totalité de nos actions se fait en partenariat avec le CRTH », précise Laurence.

Derniers exemples en date de cette coopération : fin mars, une initiation à la plongée sous-marine proposée par le CRTH et l'association 1 000 sourires à des hémophiles et une journée d'éducation thérapeutique qui a eu lieu le 1^{er} mai. De plus, l'AFH, représentée par son président, était présente à La Réunion au mois de mars dernier. Une rencontre avec la directrice de l'ARS, Madame Chantal de Singly, a permis de valoriser ses actions et celles du CRTH sur l'île.

Rhône-Alpes : Hémophiles et sportifs, et alors?

L'activité sportive est bénéfique pour les hémophiles. Les médecins l'ont dit et plusieurs sportifs de haut niveau sont venus en témoigner le 11 avril au golf du Gouverneur à Monthieux.

La présence exceptionnelle d'athlètes accomplis

Qu'il est loin le temps où toute pratique sportive était interdite aux hémophiles car jugée trop risquée ! « Le discours a beaucoup changé », observe Francis Gress, président du comité Rhône-Alpes. « Désormais, les parents cherchent à savoir quels sports leurs enfants peuvent faire. Car il n'y a pas que le foot ! » L'idée de cette journée consacrée à la thématique sport et hémophilie a germé dans la tête du Pr Dargaud en discutant avec des patients au CRTH de Lyon. « Savoir si le basket ou le tennis sont des activités praticables par les hémophiles est une demande récurrente », rapporte le médecin. « Les patients se posent beaucoup de questions sur le sport et ont du mal à obtenir des réponses. Le fait est que les informations sur le sujet ne sont pas toujours concordantes. » Le comité Rhône-Alpes a eu à cœur de répondre à cette préoccupation. Lui qui avait pris l'habitude, les années précédentes, d'organiser une JMH tournée vers l'extérieur avec des stands d'information dans des lieux privilégiés de Lyon s'est associé au CRTH dès août 2014 afin de mettre sur pied une journée d'information et d'initiation sportives à laquelle quatre athlètes de haut niveau de disciplines différentes ont accepté de participer. L'escrimeur lyonnais Fabien Filaire et Fabien Antolinos, membre de l'équipe de France de trail¹, étaient là, ce 11 avril, pour parler de leurs disciplines, moins connues que beaucoup d'autres, partager leur vécu de

sportif et raconter les exigences, les difficultés et les bonheurs du sport de compétition. Perry Parker, golfeur américain classé, et Jack Bridge, nageur britannique au sein de l'équipe nationale d'handisport, évoluent eux aussi dans ce milieu et sont venus témoigner de la possibilité de mener une belle carrière sportive



Cinq athlètes ont témoigné : Perry Parker (golf), Fabien Filaire (escrime), Fabien Antolinos (trail), Jack Bridge (natation) et Peter Aubry (tir à l'arc).

¹ « Le trail ou la course nature est un sport de course à pied, sur longue distance, en milieu naturel, généralement sur des chemins de terre et des sentiers de randonnée en plaine, en forêt ou en montagne. » (Wikipédia, consulté le 8/06/2015)

Événement

professionnelle quand bien même on est une personne atteinte d'hémophilie comme eux.

« Les parents ont eu le temps d'échanger sur les sports de chacun »

Quand bien même le thème ne s'inscrivait pas vraiment dans celui de la JMH 2015 (« Former une grande famille solidaire »), il a rassemblé une centaine de participants à Monthieux, au golf du Gouverneur. Dans la matinée, les échanges avec les sportifs ont duré près d'une heure et demie. Ils ont succédé à l'exposé scientifique du Pr Dargaud visant à montrer que l'activité sportive bien conduite, sans surcharge excessive liée à un entraînement intensif, améliore l'état musculaire et la stabilité articulaire, ce qui a pour effet de réduire le risque d'accident hémorragique au niveau des articulations. Le Pr Négrier est intervenu, quant à lui, pour mettre en avant le bénéfice individuel global, aux niveaux tant cardiovasculaire que psychosocial, de la pratique sportive régulière. « Nos trois discours de médecins, de sportifs et/ou de patients se complètent et ont pu rassurer les familles qui ont tendance à surprotéger leurs enfants vis-à-vis du sport », avance le Pr Dargaud. Le principal message à retenir étant que les hémophiles peuvent pratiquer énormément d'activités sportives à condition de privilégier une pratique de loisir, qui permet d'obtenir les bénéfices physiques attendus sans prise de risque supplémentaire.

Au cours de l'après-midi, la trentaine d'enfants et d'adolescents de 3 à 15 ans présents a eu l'occasion de s'essayer à un parcours d'athlétisme sous l'oeil avisé de Fabien Antolinos, puis au golf avec Perry Parker et Corinne Soulès, quatre fois championne de France et pendant longtemps entraîneur des équipes féminines françaises.

« Il faisait beau, les enfants étaient occupés et épanouis et leurs parents ont eu le temps de parler entre eux, d'échanger sur les sports de chacun », se réjouit Francis Gress. Peter Aubry, adhérent du comité, futur patient ressource de l'AFH et ayant pratiqué le tir à l'arc à haut niveau, était lui aussi de la partie, partageant volontiers sa riche expérience. « Nous n'en avons pas terminé avec le thème du sport, qui est vaste et important. Nous le réaborderons sans doute d'ici quelques temps », imagine Francis Gress. D'ici là en Rhône-Alpes, les fédérations de golf, d'escrime, de natation ou encore d'athlétisme devraient compter quelques jeunes licenciés hémophiles supplémentaires.



Golf et trail : les athlètes ont transmis aux jeunes un peu de leur savoir-faire.

Provence-Alpes-Côte-d'Azur et Corse : Dans la tête des familles

Samedi convivial, dimanche médical et assemblée générale : pour sa JMH 2015, le comité PACA-Corse est resté fidèle à son format habituel. Une centaine de participants, dont près de 20 enfants, se sont retrouvés les 16 et 17 mai à Sainte-Tulle, petit village proche de Manosque, dans les Alpes-de-Haute-Provence. Tout a commencé par un repas tous ensemble suivi, pour les adultes, par les visites du centre Giono de Manosque et du musée et des jardins de l'Occitane, et par un après-midi ludique dans un centre de loisirs pour les plus jeunes. La journée fut clôturée par un dîner de gala et une soirée dansante. La conférence médicale du lendemain avait la forme d'une table ronde. « Le thème de cette année étant la famille, nous avons voulu axer les discussions sur les sujets psychologiques en lien avec les troubles rares de la coagulation », explique Jean-Christophe Bosq, président du comité. Auprès du Pr Hervé Chambost, médecin coordinateur du CRTH de La Timone à Marseille, qui animait les échanges, se tenaient donc deux patients, Jean-Christophe Bosq et Nicolas Giraud, une psychologue, Natacha Delsemme, et deux psychomotriciennes, Guénaëlle Perelle et Laurence Bertrand. Objectif : mettre en avant la manière dont ces professionnels de santé contribuent à l'accompagnement des familles. Furent notamment évoqués les ateliers « Chemin

faisant », proposés à la Timone aux enfants hémophiles et à leurs parents. « Il s'agit d'aider le jeune et les adultes à apprivoiser la maladie et à évoluer dans un environnement à moindre risque pour l'enfant », rapporte Jean-Christophe Bosq. « Sous l'œil avisé de la psychomotricienne, les uns et les autres prennent confiance. » La plus-value du recours à un psychologue de CRTH par rapport à un professionnel de ville lambda a été soulignée. « Il y a eu plusieurs témoignages en ce sens », pointe le président du comité. Plusieurs autres sujets ont été lancés par les participants, heureux de pouvoir dialoguer à bâtons rompus avec des psychologues : entre autres la place des grands-parents, souvent désemparés face à la maladie, le rôle du couple, celui de la fratrie, l'annonce du diagnostic à une fille conductrice de l'hémophilie. « Certains sont favorables à une annonce le plus tôt possible alors que d'autres pensent préférable de la retarder pour préserver les jeunes filles. Le sujet a fait débat. Il en ressort que la décision se prend au cas par cas. » À l'issue de la table ronde, le Pr Chambost a passé en revue l'actualité du CRTH. Restait juste le temps de mener l'assemblée générale annuelle du comité avant de passer à table et de se séparer... jusqu'à la prochaine fois.

Échos d'AG

En quelques mots, les messages forts à retenir de quelques assemblées générales de comités. Pour chacune de ces assemblées un représentant du bureau national était présent (le président ou le secrétaire général), montrant toute l'attention que l'AFH porte aux actions régionales.

Les adultes n'ont pas de CRTH

Limoges, Limousin, le 21 février

Le comité Limousin a profité de son assemblée générale pour pointer l'obligation des hémophiles adultes de la région de passer par les urgences pour être vus au CHU de Limoges. Guy Gabriel, président du comité, explique « Le problème ne concerne pas les enfants, qui sont accueillis au CRTH de l'hôpital de la mère et de l'enfant. Mais à défaut de CRTH adultes, ces derniers n'ont pas d'autre porte d'entrée que les urgences, ce qui génère un stress supplémentaire et une attente souvent longue avant de voir un médecin qui n'est pas forcément spécialiste de l'hémophilie. Nous aurions besoin d'une solution plus adaptée, comme dans la plupart des autres régions françaises. Nous mobiliser tous ensemble est la meilleure façon de faire entendre notre voix et de faire bouger les choses ». Celui-ci compte aujourd'hui une vingtaine d'adhérents, soit le double d'il y a cinq ans, au moment de sa création.

Philippe Dutertre repasse la main à Jean-Michel Bouchez

Erdeven, Bretagne, le 28 mars

Environ 25 personnes se sont réunies à l'occasion de l'assemblée générale du comité Bretagne, qui s'est déroulée le dernier week-end de mars au village vacances de Keravel à Erdeven, dans le Morbihan. Philippe Dutertre devant renoncer à la présidence du comité pour raisons professionnelles tout en restant impliqué dans le bureau, Jean-Michel Bouchez reprend cette responsabilité. Une réunion à venir permettra de préciser la composition de ce nouveau bureau et de définir les prochaines actions en Bretagne. À Keravel, une soirée cabaret a clos l'assemblée générale dans une ambiance festive.

En 2015, le marathon de Colmar aux couleurs de l'AFH

Ottrott, Alsace, le 18 avril

Un nouveau bureau, présidé par Stéphane Fleurence, a été élu en présence d'une vingtaine d'adhérents. « Nous sommes repartis sur un nouveau cycle », se réjouit Alain Legron, son trésorier. Le Dr Dominique Desprez, médecin coordinateur du CRTH de Strasbourg depuis 2014, a annoncé la tenue dans l'année de séances d'éducation thérapeutique sur différents troubles hémorragiques et présenté la nouvelle cellule de kinésithérapie du CRTH, ouverte depuis janvier. Le comité a, quant à lui, détaillé son projet phare pour 2015 : participer au marathon de Colmar, premier du genre, le 13 septembre. L'AFH figurera parmi les dix associations partenaires de l'événement, auxquelles seront reversés les bénéfices des courses. Les coureurs qui le souhaitent pourront porter les couleurs de l'AFH, qui bénéficiera également d'un stand sur place et des retombées médiatiques de l'événement, dans la presse locale notamment. En échange, le comité mobilisera ses troupes pour encadrer la course et informer le public sur les troubles de la coagulation. « Par ce partenariat », explique Alain Legron, « nous renforçons la visibilité de l'association et passons un message : oui, les hémophiles peuvent faire du sport. »

Une mobilisation portée par les parents

Loos, Nord-Pas-de-Calais, le 25 avril

Pour son assemblée générale, le comité avait convié le Dr Wibaut, médecin du CRTH de Lille, ainsi que Jean-Marc Dien, secrétaire général de l'AFH, et son épouse, Maryse, coresponsable de la commission « Femmes ». La première a présenté les résultats d'une étude portant sur l'évolution des problèmes liés à l'hémophilie avec l'âge. Les seconds ont dialogué en toute simplicité avec les adhérents. Les échanges se sont poursuivis autour d'un apéritif dînatoire, notamment pour évoquer la sortie familiale organisée le 6 juin au parc Mosaïc d'Houplin-Ancoisne à l'occasion de la JMH. Constatant un manque d'implication des patients dans l'association, Joseph Heugebaert, secrétaire du comité, ne cache pas son désarroi : « Nos adhérents sont surtout des parents d'hémophiles, davantage que des hémophiles eux-mêmes », constate-t-il. Nous avons du mal à attirer les patients de moins de 25 ans. Parce qu'ils disposent des traitements depuis l'enfance et sont bien suivis médicalement, ils ne voient pas bien ce que l'AFH peut leur apporter. » Il est vrai que Nathalie Serpillon et Émilie Cappelle, qui viennent de rejoindre le conseil d'administration du comité, présidé par Patrick Noël, sont toutes deux mères d'un enfant hémophile. Aussi, lorsqu'une adhérente suggère de proposer aux parents qui en ont envie de s'inscrire ensemble à une course à pied sous les couleurs de l'AFH, il adhère à son argumentaire : « Quoi de mieux pour donner envie aux enfants de bouger ? »

Un gîte convivial et des animations de groupe pour délier les langues

Halles-sous-les-Côtes, Lorraine, le 26 avril

Une soixantaine d'adhérents étaient au rendez-vous fixé par le comité lorrain pour son assemblée générale. Leur point de ralliement : Halles-sous-les-Côtes, dans le nord de la Meuse. Émilie Graftiaux, secrétaire du comité, raconte : « Nous sommes arrivés dès le samedi soir et avons tous logé au même endroit, dans une ambiance "très gîte". Faire la vaisselle tous ensemble, cela crée des liens. Le lendemain, nous étions devenus un vrai groupe. » L'assemblée générale statutaire a eu lieu le dimanche matin, pendant que la quinzaine d'enfants présents faisaient de l'accrobranche. « Ensuite, poursuivit la jeune femme, nous avons expérimenté une technique d'animation de groupe vue au congrès de l'AFH en 2013 et qui consiste à faire tourner trois ambassadeurs porteurs d'une question chacun dans plusieurs groupes pour les aider à s'exprimer. J'ai fait le tour de ces groupes avec ma question : quel est l'impact sur vous et vos proches de l'hémophilie ? Chacun a donné son point de vue. Les sœurs et les filles d'hémophiles ont parfois eu des mots très durs, surtout les plus âgées, évoquant sans détour des générations condamnées ou des refus de maternité. Les plus jeunes d'entre elles ont plutôt parlé de peur. Les hémophiles ont exprimé des visions plus modérées de l'impact de la maladie sur leur vie. »

Pendant que les adultes assistaient à l'AG, les enfants ont joué aux acrobates dans les arbres.



Zoom sur...

L'éducation thérapeutique dans le Grand-Est

À Strasbourg, capitale de l'Alsace, à la fin de l'hiver pour les personnes Willebrand puis près de Gérardmer dans les Vosges au début du printemps pour les familles de jeunes enfants avec un trouble de la coagulation : dans l'Est, les comités régionaux de l'AFH ont mis l'accent sur l'éducation thérapeutique et la place nouvelle des patients et parents ressources. Leurs initiatives mettent en lumière le bénéfice des paroles échangées en groupes, entre personnes concernées par les mêmes problématiques.

Xonrupt-Longemer, les 28 et 29 mars 2015 : La place des pères

18 familles étaient réunies à Xonrupt-Longemer pour un grand week-end d'éducation thérapeutique. Lors de l'un des sept ateliers, animé par Gilles Gravisse, parent ressource, des pères ont évoqué sans fard les concessions faites à la maladie de leur enfant.

Quatre régions, sept ateliers et dix-huit familles

Dix-huit familles ont participé les 28 et 29 mars derniers au week-end d'éducation thérapeutique organisé à l'initiative du Centre de compétence multisite Grand Est, qui regroupe les CRTH de Besançon, Dijon, Nancy et Reims et dont les médecins coordinateurs sont respectivement le Dr Bertrand, le Dr Genre-Volot, le Dr Briquel et le Pr Nguyen. Le projet inter-régions, dans les cartons depuis longtemps, a pu voir le jour grâce aux démarches volontaires de Rémi Hurel, Jean-Marc Dien, Michel Sandoz, présidents des comités lorrain, champardennais et bourguignon. Le programme en a été conçu et préparé par les infirmières et les médecins des CRTH. Le principe : proposer aux parents et à leurs jeunes enfants des ateliers par public, soit sept au total : pour les enfants atteints de moins de 6 ans, pour les enfants plus âgés, pour les mères, pour les pères, pour les frères et sœurs non atteints, ainsi qu'un atelier qigong¹ et un atelier de marche nordique².

Un atelier spécialement destiné aux pères

En tant que parent ressource, Gilles Gravisse s'est vu confier la responsabilité du groupe des pères, qu'il a acceptée de bon cœur. « Le soir même, je me mettais au travail pour définir le thème et rechercher des documents. Si nous abordons régulièrement les maladies de la coagulation, la prise en charge, les femmes, les seniors, les enfants et les ados atteints, en ce qui concerne spécifiquement les pères, c'est le vide », rapporte-t-il. D'où l'idée d'interroger le rôle et la place du père dans la prise en charge de son enfant au cours d'un atelier de 1h30 100% masculin. « Il nous a semblé qu'en séparant les pères et les mères, les langues se délieraient mieux. Souvent, les mères évoquent leurs inquiétudes pour la santé de l'enfant alors que les pères tentent de se montrer plus confiants. Ils ont tendance à moins exprimer leurs émotions, qui sont pourtant bien là. »

Quand le partage donne du courage

Le jour J, ils étaient 17, dont cinq pères d'enfants de moins de trois ans, répartis en deux groupes de taille raisonnable. « Les discussions ont démarré facilement », témoigne Gilles Gravisse. Ils ont parlé des enfants

atteints bien sûr mais aussi du couple, de la fratrie... des activités pratiquées ensemble et de celles, sportives notamment, auxquelles ils ont dû pour certains, ou vont devoir pour d'autres, renoncer avant d'en inventer d'autres, plus appropriées. « Si certains ont exprimé leur frustration, l'apprentissage de la maladie avec le temps les a conduits à des adaptations jugées plus que satisfaisantes. Les témoignages des pères des plus grands ont donné du courage aux autres », souligne l'animatrice. Autre sujet d'échange : la (sur)protection de l'enfant atteint. « Le père surprotège tout autant que la mère. » Fiers, ils évoquent le rôle protecteur des frères et des sœurs. Beaucoup disent que la maladie a soudé le couple et la famille. À en croire Gilles Gravisse, le besoin des parents des plus jeunes de se rassurer en rencontrant des enfants atteints toujours plus grands est palpable.

L'atelier a été introduit par le Dr Pignon, qui s'est vite éclipsé pour laisser la discussion s'installer. Revenu pour entendre la restitution de chaque groupe et celle faite au groupe des femmes, il demeure en retrait, respectant en cela le souhait de l'animatrice de l'atelier. « Je n'étais pas là pour porter la bonne parole médicale mais seulement pour répondre aux questions techniques s'il y en avait, en étant présent et disponible pour cela. Car l'objectif et l'intérêt de la rencontre, c'étaient que les



Les participants ont pu être initiés au qigQong, une gymnastique traditionnelle chinoise et une science de la respiration.

Arrêt sur...

gens s'expriment et tentent de répondre entre eux à leurs interrogations », explique-t-il.

Dans d'autres pièces, les mamans³, les frères et sœurs⁴ et les enfants hémophiles répartis par tranches d'âges ont également participé à des ateliers dédiés⁵.

« Les infirmières du CRTH ont joué un rôle énorme dans la préparation et la gestion des ateliers pour les enfants », tient à souligner le Dr Pignon. Une autre manière de révéler la complémentarité des savoirs entre professionnels et personnes concernées par la maladie...

ETP Willebrand à Strasbourg : C'étaient les premières séances

Le CRTH de Strasbourg s'est adjoint les compétences d'Alain Legron, patient ressource et trésorier du comité Alsace, pour concevoir et animer trois séances d'ETP pour les malades Willebrand.

« C'est une première. On a un peu tâtonné, tout n'était pas parfait mais j'ai l'impression que notre programme tient bien la route », lance Alain Legron. Une trentaine de patients Willebrand ont répondu à l'appel du CRTH de Strasbourg et participé à l'une des trois séances d'éducation thérapeutique qui leur étaient destinées en février et en mars derniers. Deux groupes d'adultes et un groupe d'enfants ont été constitués. Sollicité par le CRTH, Alain Legron, patient ressource de l'AFH et lui-même atteint de la maladie de Willebrand, a bien voulu s'engager au côté du Dr Desprez, médecin responsable de la coordination du CRTH depuis 2014, pour élaborer le programme des séances et les coanimer. « J'ai donné mon avis en tant que patient sur les thèmes à aborder et insisté pour intégrer une partie avec des cas pratiques, qui permettent de mettre en application ses connaissances et d'améliorer sa vie quotidienne. Nos approches sont complémentaires. »

Chaque séance comportait donc deux parties : d'abord un exposé médical assuré par le Dr Desprez qui abordait la coagulation, notamment la fonction du facteur de Willebrand, avant de passer au crible les résultats d'une prise de sang afin d'expliquer l'utilité de chaque chiffre et examen biologique ; puis des mises en situation animées par Alain Legron sous la forme de jeux de rôles pour réfléchir en groupe aux bons gestes, partager conseils et astuces et « faire passer l'idée qu'il y a toujours quelque chose de simple à faire, dit

l'animateur. Chez les adultes, certains découvrent leur maladie assez tard et pensent qu'il est normal de saigner du nez ou d'avoir des hématomes tout le temps. Ils découvrent que des gestes simples permettent d'éviter ces désagréments. » Pour décrypter les traitements, quand et comment les prendre tout en expliquant l'utilité de chaque médicament, les organisateurs ont convié une pharmacienne. « Beaucoup de personnes connaissent leur cas personnel mais ignorent tout de la maladie et des hémorragies de leur voisin », témoigne Alain Legron. Ainsi, la séance contribue également à construire une vue globale de la maladie.

Dans le groupe des enfants, certains ont exprimé leur envie de faire du foot ou de la boxe. Plutôt que de leur dire que c'est impossible, Alain Legron a préféré donner des conseils pour limiter les risques. Grâce à la participation d'une jeune maman Willebrand, psychologue de métier, les filles qui le souhaitaient ont également pu s'isoler pour parler entre elles de questions intimes comme les règles ou l'accouchement. Bien sûr, trois heures sont insuffisantes pour passer en revue toutes les situations. « Peut-être devrions-nous allonger la séance, mais les gens auraient encore plus de mal à se libérer pour y assister », relève Alain Legron. La bonne communication dans les groupes ainsi que les retours très positifs des participants incitent à renouveler l'expérience.

Deux petites questions à...

Jean-François Duport, président du comité Centre



AFH Votre comité s'est fixé un cap pour 2015. Quel est-il?

JFD En 2015, un hémophile connaît sa pathologie et sait, à différents degrés, gérer sa maladie. Les parents d'enfants hémophiles savent réagir et sont amenés à être rigoureux dans la prise en charge de leurs enfants. Mais l'entourage, c'est-à-dire les grands-parents, la fratrie, les nourrices, les enseignants et les personnels scolaires, se trouve souvent démunis. Ils ont souvent des a priori vis-à-vis de la maladie et s'ils veulent bien faire, ils ne savent pas toujours s'y prendre. Certains paniquent. Notre rôle est d'aller vers eux pour les informer sur la maladie, son incidence sur le quotidien des enfants, les bons gestes et réflexes à adopter avec les enfants hémophiles dont

ils s'occupent. Et surtout de dédramatiser. J'ai à cœur que nos efforts portent sur ce second cercle.

AFH Concrètement, comment vous y prenez-vous?

JFD Notre journée détente du 7 juin s'adresse aux adhérents autant qu'à leur entourage. Elle représente une occasion conviviale, autour d'un pique-nique, de diffuser de l'information et de valoriser l'action quotidienne de ces personnes auprès des hémophiles et Willebrand. Par ailleurs, nous nous rapprochons des écoles d'infirmières de la région pour parler de la maladie telle qu'elle est vécue par nos adhérents. N'oublions pas que ces professionnelles aussi font partie du second cercle et que celles qui se forment aujourd'hui seront demain à nos côtés.

“ Nous devons toucher le second cercle ”

L'AFH reste mobilisée sur les conditions d'accès au don du sang

Le sujet de l'ouverture du don du sang aux hommes ayant eu des relations sexuelles avec des hommes (HSH) a fait récemment les gros titres, du fait d'un amendement au projet de loi santé et d'un arrêt de la Cour de justice de l'Union européenne. Dans un débat où l'enjeu sanitaire cède souvent le pas à des positions de principe généreuses pour les donateurs mais pas pour les bénéficiaires, l'AFH reste particulièrement vigilante et a obtenu d'être associée aux travaux du ministère de la Santé qui se dérouleront aux mois de juin et juillet prochain sur une éventuelle évolution du questionnaire du don du sang.

Plusieurs décisions récentes remettent à l'ordre du jour le sujet de l'accès au don du sang

Le débat sur l'ouverture du don du sang aux hommes ayant eu des relations sexuelles avec des hommes ou HSH a été particulièrement vif ce printemps.

Le 29 avril, la Cour de justice de l'Union européenne a rendu un arrêt sur le sujet, reconnaissant que l'exclusion permanente de cette catégorie de personnes pouvait être justifiée par un intérêt de santé publique¹. Mais il faut vérifier si deux conditions sont remplies : qu'il existe, pour les personnes concernées, un risque élevé de contracter des maladies infectieuses graves, et qu'il n'existe pas de techniques efficaces de détection ni de méthodes moins contraignantes. La Cour a ainsi reconnu cette évidence trop souvent écartée dans le débat et que l'AFH n'a de cesse de rappeler : la protection des bénéficiaires doit l'emporter sur toute autre considération.

Or, c'est sans tenir compte des enjeux de sécurité sanitaire et en se fondant exclusivement que sur des arguments de lutte contre les discriminations que l'Assemblée nationale a adopté, le 3 avril dernier, un amendement au projet de loi de santé établissant que « Nul ne peut être exclu du don du sang en raison de son orientation sexuelle », venant ainsi compléter l'article L. 1211-6-1 du code de la santé publique.

Ne pas se tromper de sujet : l'enjeu est et doit rester celui de la sécurité des malades

La réalité épidémiologique est pourtant bien documentée. Les études concluent que les HSH) représentent un risque 200 fois supérieur d'être contaminés par le VIH et de transmettre la maladie durant la fenêtre de contamination silencieuse, comme l'a rappelé le Comité consultatif national d'éthique, le mercredi 31 mars dernier, citant une étude publiée en 2010². Cette affirmation n'est pas discriminatoire, c'est une réalité scientifique.

En matière de santé publique, toute mesure portant sur l'évaluation d'un risque doit être examinée avec une grande rigueur scientifique. L'AFH refuse toute décision qui ne s'appuierait pas sur ce principe et qui pourrait augmenter les risques de contamination pour les malades bénéficiaires du don du sang.

Ce principe s'applique notamment au VIH, aux hépatites B et C, aux agents infectieux récemment découverts et à ceux jusqu'ici encore inconnus et donc indétectables. En effet, l'apparition de nouveaux agents pouvant se transmettre par transfusion sanguine n'est pas rare. Au cours des années récentes sont apparus, entre autres, des virus comme le virus du Nil occidental, l'hépatite E ou la maladie de Chagas.

Jusqu'à présent, plusieurs groupes de personnes étaient exclus en raison d'observations statistiques et épidémiologiques d'un risque accru d'infection. Les HSH en faisaient partie. Ils n'étaient pas les seuls³.

En aucun cas ces exclusions ne doivent être regardées comme discriminatoires. Il s'agit tout simplement de mesures de santé publique nécessaires à la réduction des risques de contamination des receveurs de produits sanguins. Cette dernière doit être la seule préoccupation des pouvoirs publics.

L'AFH porte la voix des receveurs de produits sanguins auprès du ministère de la Santé

L'AFH rappelle que le système actuel de sélection des donateurs a montré son efficacité puisque aucune contamination de receveur par le VIH n'a été constatée depuis 10 ans.

En conséquence, l'AFH sera la voix des malades bénéficiaires des traitements issus du don du sang auprès des autorités de santé pour exiger une sécurité transfusionnelle équivalente à celle que nous connaissons aujourd'hui. Elle a été associée et continuera de participer, dans un esprit constructif, à des réunions de travail au ministère de la Santé pour réfléchir à une évolution du questionnaire du don du sang qui préserve la sécurité des receveurs tout en supprimant le sentiment de discrimination que peuvent ressentir certaines personnes.

Jean-Christophe Bosq,

Animateur du groupe de travail « Santé publique »

Dorothee Pradines,

Rédactrice en chef et membre du groupe de travail « Santé publique »

Déclarer un effet indésirable

Qu'est-ce qu'un effet indésirable ? Pourquoi le déclarer ? Comment faire ?

L'AFH a créé un site non seulement pour répondre à toutes vos questions, mais aussi pour faciliter cette démarche : déclarer un effet indésirable, c'est important, et c'est très simple !

<http://declareruneffetindesirable.afh.asso.fr/>

1• CJUE, 29 avril 2015, Léger, C-528/13.

2• Le Vu S. et al. Incidence de l'infection par le VIH en France, 2003-2008. BEH 30 novembre 2010, 45-46:473-6

3• Ainsi, sont entre autres exclus du don du sang : les personnes qui ont séjourné dans les pays où la malaria est endémique ; les personnes hémophiles et leurs partenaires ; les individus ayant séjourné au Royaume-Uni entre 1980 et 1996, en raison du risque de transmission du nouveau variant de la maladie de Creutzfeldt-Jakob.



La thérapie génique à l'honneur au congrès de l'Organisation européenne de biologie moléculaire

L'EMBO (European Molecular Biology Organisation, ou Organisation européenne de biologie moléculaire) a organisé ce printemps un atelier portant sur les concepts et les outils modernes de manipulation de l'ADN¹. Pendant cinq jours, près de 300 scientifiques se sont réunis à Évry. Ils ont assisté à des conférences d'un haut niveau scientifique, présentées par des chercheurs en pointe dans leur domaine. Cet événement était coorganisé par l'université Évry-Val d'Essonne (UEVE) et le Généthon (le laboratoire de l'AFM-Téléthon), en partenariat avec l'EASCO (European Association for Scientific Career Orientation). Geneviève Piétu, animatrice du groupe de travail « Recherche » de l'AFH, y a assisté. Elle a tenu à faire connaître aux lecteurs de la revue les découvertes passionnantes qu'elle y a faites.

L'ADN dans le nouveau millénaire

Depuis la découverte de la structure de l'ADN en 1952, puis de la succession d'étapes (schéma 1) permettant, à partir des gènes², de synthétiser des protéines³, que de chemin parcouru !

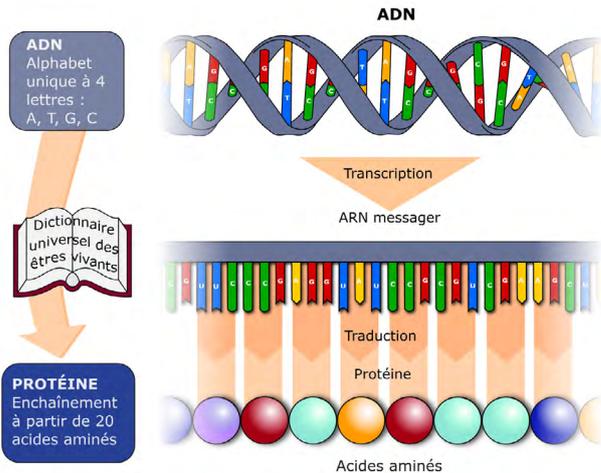


Schéma 1

Depuis de nombreuses années, on savait que le génome représentait l'ensemble du matériel génétique d'un individu, codé par son ADN, mais on ne savait pas le lire. C'est seulement dans les dernières décennies que les connaissances sur le génome se sont accélérées.

Au début des années 1990, le projet « Génome humain », qui consistait à le séquencer⁴, a mobilisé des équipes de recherche dans le monde entier. Il a fallu plus de 10 ans et 10 milliards de dollars pour obtenir la séquence du premier génome humain en 2003. Aujourd'hui, grâce à l'apparition de nouveaux outils (les séquenceurs de nouvelle génération) ce même travail peut être réalisé en quelques heures pour moins de 2000 dollars. Le plus grand des défis encore à relever reste d'analyser la grande quantité de données générées par le séquençage, puis de les stocker.

Cette connaissance du génome ouvre de nombreuses perspectives. Dans le domaine purement

médical bien sûr, pour développer la « médecine génomique », qui va permettre de mieux comprendre les maladies, d'étudier la diversité entre individus et, à terme, de développer des tests prédictifs afin de mettre en œuvre une médecine vraiment « personnalisée ».

Mais l'étude de l'ADN est aussi sortie de la sphère purement scientifique pour gagner les domaines sociaux et économiques. Par exemple, Google s'intéresse à l'ADN comme possible support de stockage de données, la police scientifique l'utilise dans de nombreuses applications et, de façon plus anecdotique, quelques entreprises se sont même lancées dans l'analyse comparative de l'ADN des couples !

Une régulation complexe de l'expression des gènes

Le génome humain comprend 22 000 gènes, le même nombre que celui du petit ver *Caenorhabditis elegans*. Celui de la souris en compte 32 000. Comment expliquer alors la différence de complexité entre ces différents organismes ?

C'est une régulation fine et complexe de l'expression des gènes qui va conduire à cette extraordinaire diversité de protéines chez l'homme. Cette régulation se fait à différents niveaux, par différents acteurs et notamment par une myriade d'ARNs⁵ : non codants, petits longs, circulaires, etc. Ainsi, de petits ARNs, les micro-ARN (miRNA), agissent pour moduler l'expression d'un gène dans différentes situations, dans un tissu donné. Leur activité peut être perturbée dans certaines maladies.

Par ailleurs, les scientifiques savaient depuis longtemps que seuls 2% du génome (les exons) sont codants. Le reste du génome (les introns) était appelé « ADN poubelle » (*junk DNA*). Mais, depuis environ 2 ans, les chercheurs étudient la partie non codante du génome. Aujourd'hui, on sait que les ARNs correspondants, les « large ARN non-codant intergénomiques », de longue taille, ont une utilité : ils sont capables de réguler l'expression des gènes en l'activant ou en la réprimant.

1• Le titre complet de l'atelier était « Modern DNA concepts and tools for safe gene transfer and modification ».

2• Le gène est l'unité d'information génétique constitué d'ADN. L'ADN est condensé dans le noyau de la cellule sous la forme d'un chromosome. Un gène détermine les divers caractères héréditaires d'un être vivant. Il est comme un livre, un plan architectural du vivant, qui oriente, qui dicte la construction des principaux constituants et bâtisseurs cellulaires que sont les protéines. L'ensemble des gènes forme le génome.

3• Une protéine est une molécule biologique composée d'une ou de plusieurs chaînes d'acides aminés liées entre elles par des liaisons peptidiques. Les acides aminés sont les « briques » élémentaires de fabrication du vivant. En général, on parle de protéine lorsque la chaîne contient au moins 50 acides aminés, et de peptide pour des assemblages de plus petite taille.

4• C'est-à-dire à déterminer l'enchaînement des nucléotides constituant l'ADN.

5• Si l'ADN, l'acide désoxyribonucléique, est le support de l'hérédité, c'est l'ARN, l'acide ribonucléique, qui est utilisé dans les cellules comme intermédiaire des gènes pour fabriquer les protéines dont elles ont besoin (voir schéma 1).

Actualités

Toutes ces régulations peuvent être modifiées dans certaines pathologies. Le nouveau défi, c'est maintenant de mieux les comprendre car ces acteurs biologiques récemment identifiés sont autant de cibles thérapeutiques potentielles.

L'utilisation de l'ADN en thérapie génique

Pour traiter une pathologie, la thérapie génique vise à ajouter au gène défectueux, dans la cellule, un gène fonctionnel, parfois appelé « gène médicament », ou bien à faire surexprimer une protéine dont l'activité aurait un impact thérapeutique (schéma 2). Toute la difficulté de cette approche est de parvenir à faire pénétrer le gène médicament dans les cellules ou les tissus d'un individu.

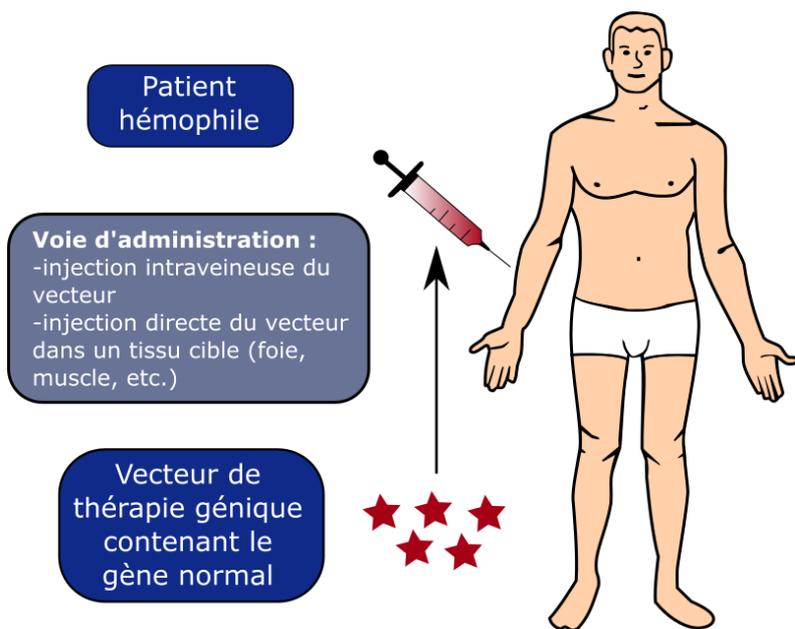


Schéma 2

Trois « acteurs » interviennent :

1. Le gène médicament. La taille du gène va déterminer la stratégie employée. La question se pose surtout si le gène est très grand. Dans ce cas, une possibilité est de choisir un vecteur capable de transporter une grande portion d'ADN. Sinon, on étudie celle de réduire sa taille en enlevant une partie du gène non nécessaire à sa fonction.

2. Les vecteurs. Ils servent à transporter le gène médicament jusqu'aux cellules. On utilise le plus souvent des virus modifiés génétiquement, sécurisés. Les vecteurs actuellement les plus utilisés sont des AAV (adeno-associated virus) et les lentivirus (des vecteurs rétroviraux). Chacun a ses avantages et ses inconvénients.

- Les AAV sont des virus qui n'entraînent pas de maladie chez l'homme mais beaucoup de personnes sont immunisées contre ces virus, rendant leur action inefficace pour la thérapie génique. Il existe plusieurs types d'AAV (AAV1, AAV2, etc., jusqu'à AAV11), chacun étant spécifique d'un type cellulaire.

La principale limite de ces vecteurs est qu'ils ne peuvent recevoir que des gènes de petite taille. Par exemple, le gène du FVIII ou celui de la dystrophine sont trop grands pour être insérés dans ce type de vecteur. D'autre part, lors des essais chez des patients hémophiles B, l'injection de

la construction (vecteur + gène médicament) a engendré une réponse immunitaire transitoire, qui n'avait pas été observée lors des études chez l'animal. Des études sont en cours pour tenter d'y remédier.

Une autre caractéristique importante est que les AAV ne vont pas s'intégrer dans l'ADN de la cellule. Le gène médicament pourra néanmoins s'exprimer longtemps après son transfert, permettant ainsi une correction à long terme. Ces vecteurs sont de plus en plus utilisés.

- Les vecteurs rétroviraux, quant à eux, rendent possible l'insertion de gènes de grande taille. De plus, ils peuvent être introduits dans des cellules qui se divisent peu, comme c'est le cas des neurones, ouvrant la voie à un traitement par thérapie génique des maladies neurodégénératives.

Ces vecteurs vont s'intégrer dans l'ADN de la cellule. Le risque est alors qu'ils s'insèrent n'importe où dans le génome et réactivent certains gènes, comme ceux du cancer. C'est ainsi que l'on a vu apparaître des cas de leucémies chez les premiers malades traités avec les vecteurs rétroviraux de première génération. Les vecteurs de nouvelle génération, les lentivirus, sont plus sûrs.

3. La cellule réceptrice. Lors de l'injection du vecteur dans l'organisme, certaines cellules sont plus faciles à atteindre que d'autres. Par exemple, les cellules du foie sont beaucoup plus faciles à cibler que celles du cerveau ou de l'ensemble des muscles (myopathies).

Nicolas Ferry, de l'ANSM⁶, a présenté les aspects réglementaires et éthiques rencontrés lors de l'utilisation de la thérapie génique. L'aspect « sécurité » des vecteurs est la préoccupation majeure et la plus étudiée, que ce soit par l'ANSM ou au niveau européen. Aujourd'hui, ces vecteurs sont bien connus et considérés comme sûrs. Néanmoins, quand ils sont utilisés à forte dose, il subsiste quelques questions concernant notamment la possibilité d'intégration non ciblée dans le génome ou leur tumorigénicité⁷ potentielle.

Les premières maladies soignées par la thérapie génique : point sur les essais précliniques ou cliniques en cours

Les premiers traitements par thérapie génique des maladies du système immunitaire (les « bébés bulles ») datent de la fin des années 1990, avec un vecteur rétroviral de première génération. Si ces traitements avaient démontré leur efficacité, ils ont engendré dans certains cas la survenue de leucémies. Dans les dix années suivantes, l'intérêt de la communauté scientifique pour la thérapie génique a alors diminué, entraînant une chute du nombre d'essais cliniques et du nombre de patients inclus. Toutefois la recherche a continué et ces dernières années ont vu apparaître une génération de vecteurs plus sûrs, des démonstrations de faisabilité réussies et des résultats prometteurs. Aujourd'hui, les grands laboratoires pharmaceutiques commencent à investir dans ces nouvelles thérapies.

En 2012, l'agence européenne du médicament (EMA) a approuvé pour la première fois un « gène médicament », le Glybera, développé par le laboratoire uniQure (Amsterdam) pour traiter une maladie du métabolisme des graisses. L'étude des risques liés à ce médicament est réévaluée chaque année par l'EMA.

⁶ Agence nationale de sécurité du médicament.

⁷ Capacité à générer une tumeur.

Actualités

Lors du congrès de l'EMBO, plusieurs présentations ont dressé le bilan d'essais précliniques ou cliniques pour le traitement de différentes maladies, exclusivement génétiques :

- Maladie de la rétine (l'amaurose de Leber) : 31 patients traités. Les résultats sont très satisfaisants (société Spark Therapeutics). Une vidéo nous a montré des patients capables de se déplacer sur un parcours en évitant des obstacles grâce à leur œil traité, ce dont ils étaient incapables avant traitement.
- Syndrome de Wiskott-Aldrich : 7 premiers patients traités. Les premiers effets du traitement, constatés sur les trois premières années de suivi, montrent une amélioration des signes cliniques.
- Myopathie de Duchenne (DMD) : une vidéo spectaculaire a présenté 4 chiens retrouvant leur capacité de mouvements après traitement par le gène d'une « minidystrophine ».
- Maladie de Parkinson : différentes études sont en cours pour apporter de la dopamine (absente dans le cerveau des patients) ou un facteur susceptible de protéger les neurones de la dégénérescence. Jusqu'à présent, le bénéfice clinique observé reste modeste mais il est difficile à évaluer dans des maladies à dégénérescence lente.
- Lysosomal Storage Disease (LSD) : apport du gène déficient dans les cellules du patient.
- Adréno-leucodystrophie : la thérapie génique est une alternative au traitement actuel, qui consiste en une greffe de moelle osseuse. Son intérêt est qu'il n'y a pas de risque de rejet. Quatre patients ont été traités, avec un recul de 5 à 8 ans.
- Hémophilie : une présentation a été faite par le laboratoire uniQure, sur ses études en préclinique sur l'hémophilie A et sur ses essais cliniques dans l'hémophilie B.

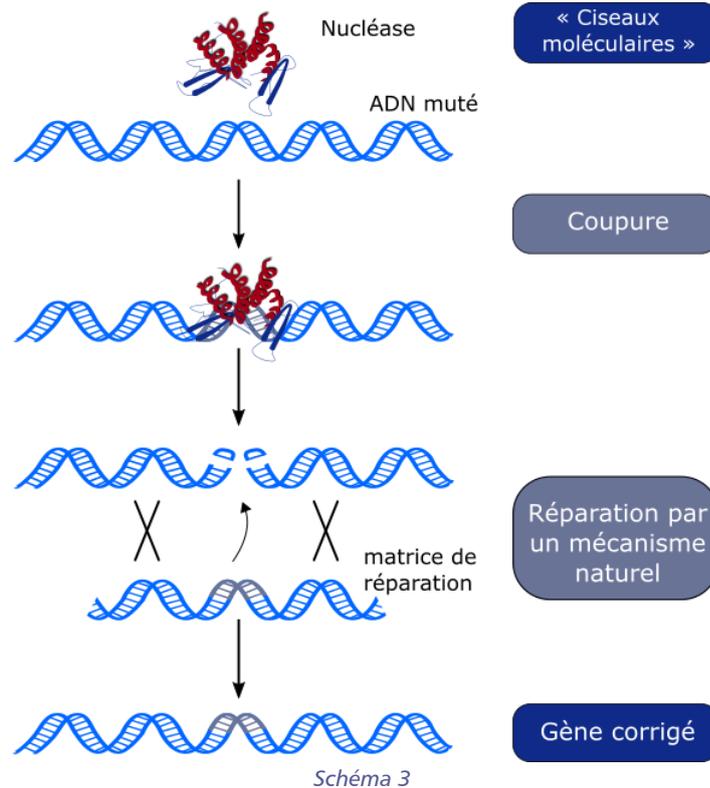
Il faut noter que pour être pleinement efficaces, dans de nombreuses études les doses de vecteurs injectées sont très élevées. Les effets potentiellement indésirables à long terme de ces produits ne sont pas connus.

Les nouveaux outils de modification du génome

Le principe est d'utiliser un outil biologique pour couper la portion d'ADN que l'on veut modifier. On apporte ensuite à la cellule la séquence d'ADN désirée, insérée dans un vecteur, et qui va servir de « matrice de réparation ». Puis, ce sont les mécanismes de réparation naturels de la cellule qui vont permettre d'introduire cette nouvelle séquence dans l'ADN coupé.

Cette manipulation va être effectuée grâce à une enzyme⁸ appelée « nucléase » qui a la propriété d'agir comme un « ciseau moléculaire » pour couper la séquence de l'ADN en un point très précis, par exemple là où il y a une mutation. Grâce à cet outil génétique, il devient possible – et même assez facile – de cibler n'importe quel gène dans une cellule pour le modifier : éteindre ou allumer l'expression d'un gène, le modifier, le réparer, l'enlever... tout est aujourd'hui envisageable. La figure 3 illustre le cas où l'on emploie cet

outil pour corriger la présence d'un gène muté et, ainsi, « réparer » l'anomalie.



Au cours de ces dernières années, on a vu arriver dans les laboratoires plusieurs générations de ces nucléases : les méganucléases, les ZFNs (Zinc-Finger Nucleases), les TALENs (Transcription-activator-Like Effector Nucleases), et très récemment le système CRISPR-Cas9 (Clustered Regulatory Interspaced Short Palindromic Repeats et CRISPR-Associated (Cas) genes).

Ces outils ont évolué dans leur capacité à cibler la région d'intérêt⁹ dans le génome afin de la couper de plus en plus précisément. En effet, le défi est de diminuer leur toxicité et d'augmenter leur spécificité pour atteindre précisément la séquence cible et la couper au bon endroit en limitant les coupures aléatoires dans l'ADN, qui pourraient s'avérer très dangereuses.

Ces techniques très prometteuses en sont encore à l'état expérimental mais des premières études ont été présentées. C'est la technique qu'utilise le laboratoire Sangamo dans la thérapie génique de l'hémophilie, pour laquelle des études précliniques sont en cours.

En conclusion, au cours de ces journées très denses en présentations, l'atelier a permis de faire le point non seulement sur les nouveautés dans la connaissance et la manipulation de notre génome mais aussi sur les perspectives ouvertes et très encourageantes de ces avancées scientifiques.

Geneviève Piétu,
Animatrice du groupe de travail « Recherche »

Retrouvez l'état des lieux de la recherche et tous les essais cliniques en cours sur le site internet : <http://afh.asso.fr/Etat-des-lieux-de-la-recherche-358>



8* Protéine qui joue un rôle de catalyseur biologique, c'est-à-dire de composé facilitant une réaction biochimique sans en modifier les produits.

9* Région du génome sur laquelle se trouve l'anomalie à corriger.

ALPES

Maison des associations
67, rue Saint-François-de-Sales
73000 Chambéry
PRÉSIDENT
Alain Cote
CONTACT
Williams Fosse
Tél. : 06 82 85 19 90
afh.alpes@laposte.net

ALSACE

5 rue du Milieu
67340 Lichtenberg
PRÉSIDENTE
Stéphane Fleurence
Tél. : 06 86 57 64 36
sfleur08@gmail.com
afh-alsace.e-monsite.com

AQUITAINE

8 route d'Herm
64170 Audéjos-Lacq
PRÉSIDENT
David Virenque
Tél. : 05 59 71 55 41
david.virenque123@orange.fr

AUVERGNE

2e impasse du Rassat
63000 Clermont-Ferrand
PRÉSIDENT
Christophe Besson
Tél. : 06 82 14 10 50
afh.auvergne@free.fr

**BOURGOGNE-
FRANCHE-COMTÉ**

1, avenue de la Gare
25680 Rougemont
PRÉSIDENT
Michel Sandoz
Tél. : 03 81 86 03 80 (domicile)
03 81 86 91 98 (bureau)
06 07 05 55 79
Fax : 03 81 86 01 73
sandozmiafh@wanadoo.fr

BRETAGNE

6 rue Marcel Pagnol
29200 Brest
PRÉSIDENT
Jean-Michel Bouchez
Tél. : 02 98 01 17 79
abhws@orange.fr

CENTRE

38, rue du Vieux-Bourg
45700 Villemandeur
PRÉSIDENT
Jean-François Duport
Tél. : 02 38 98 28 16
jean-francois.duport@wanadoo.fr

CHAMPAGNE-ARDENNE

15, rue René-Blondet
51100 Reims
PRÉSIDENT
Jean-Marc Dien
Tél. : 03 26 36 67 61
afh.champarden@laposte.net

ÎLE-DE-FRANCE

6, rue Alexandre-Cabanel
75739 Paris Cedex 15
PRÉSIDENT
Thomas Sannié
Tél. : 06 07 38 02 44
thomas.sannie@afh.asso.fr

LANGUEDOC-ROUSSILLON

(intérim assuré par le siège national)
Tél. : 01 45 67 77 67
info@afh.asso.fr

LIMOUSIN

16, rue Haroun-Tazieff
87350 Panazol
PRÉSIDENT
Guy Gabriel
Tél. : 05 55 70 16 13
guy.gabriel0684@orange.fr
www.sante-limousin.fr/public/associations-dusagers/les-associations-membres/association-francaise-des-hemophiles-comite-limousin-afh

LORRAINE

CTH de Lorraine
Laboratoire d'hémostase
CHU Brabois - rue du Morvan
54511 Vandœuvre-lès-Nancy
Cedex
PRÉSIDENT
Rémi Hurel
Tél. : 03 83 44 04 55
afh.lorraine@gmail.com

MIDI-PYRÉNÉES

22, avenue de Lespinet
31400 Toulouse
PRÉSIDENT
Francis Fort
Tél. : 05 61 53 95 05
afh.midipyrenees@numericable.fr
www.afh-midipyrenees.fr

NORD-PAS-DE-CALAIS

17 rue Jules Guesde
59217 Cattenières
PRÉSIDENT
Patrick Noël
Tél. : 06 26 38 66 73
patrick.noel42@wanadoo.fr
www.afhnordpasdecalsais.org

BASSE-NORMANDIE

8, rue Jean-Giono
14550 Blainville-sur-Orne
PRÉSIDENT
Christophe Hos
Tél. : 02 31 95 86 09
chos77@free.fr

HAUTE-NORMANDIE

10, rue Rembrandt
27950 Saint-Marcel
PRÉSIDENT
Michel du Laurent de La Barre
Tél. : 02 32 21 60 29
michel.delabarre@sfr.fr

**PAYS DE LA LOIRE
POITOU-CHARENTES**

CTH - CHU Hôtel-Dieu
Place Alexis-Ricordeau
44093 Nantes Cedex 1
PRÉSIDENT
Bernard Daviet
Tél. : 02 51 52 56 76
06 73 41 93 51
afh.plpc@afh-plpc.org
afhplpc.free.fr

PICARDIE

46, rue du Général-Leclerc
60250 Mouy
PRÉSIDENTE
Céline Huard Desboeufs
Tél. et fax : 03 44 70 17 29
afh.picardie@neuf.fr

PACA-CORSE

Hôpital Sainte-Marguerite
270, bd de Sainte-Marguerite
13274 Marseille Cedex 09
PRÉSIDENT
Jean-Christophe Bosq
Tél. : 09 61 04 82 64
comite@afhwpacacorse.com
www.afhwpacacorse.com

RHÔNE-ALPES

12, rue Paul-Bernascon
38230 Chavagneux
PRÉSIDENT
Francis Gress
Tél. : 04 72 46 31 91
06 13 09 05 92
afhrhone@yahoo.fr
www.afhrhonealpes.fr

Outre-mer

GUADELOUPE

chez Arnaud Schaeffer
Route de la Baie Olive-Cocoyer
97118 Saint-François
PRÉSIDENTE
Vanessa Placidoux Jean-Bart
Tél. : 06 90 59 36 84
hemophiles971@hotmail.fr

MARTINIQUE

33, résidence les Moubins
97228 Sainte-Luce
PRÉSIDENT
Justin Bonnialy
Tél. : 06 96 31 52 61
jmbonnialy@gmail.com

**NOUVELLE-CALÉDONIE
OCÉAN PACIFIQUE**

8, rue Higginson
98800 Nouméa
PRÉSIDENTE
Marie Pecou
Tél. : 00687 79 42 30
mlevasseur@netcourrier.com

RÉUNION

11, chemin des Avocats
97417 La Montagne
PRÉSIDENTE
Laurence Arlanda
Tél. : 06 92 64 99 54
hemophiledelareunion@yahoo.fr
hemophiledelareunion.hautetfort.com



**Association française
des hémophiles**

Reconnue d'utilité publique par décret du 15 mai 1968
Agréée par le ministère de la Santé par arrêtés du 18 décembre 2006
et du 29 septembre 2011

Siège national

Association française des hémophiles
6, rue Alexandre-Cabanel - 75739 Paris Cedex 15
Tél. : 01 45 67 77 67 - Fax : 01 45 67 85 44
E-mail : info@afh.asso.fr
Site Internet : www.afh.asso.fr

Directrice générale :

Marion Berthon-Elber

Chargée de mission « Éducation thérapeutique
du patient » :

Sophie Aycaguer

Chargée de communication et de collecte de fonds :

Claire Arcé

Secrétaire :

Patricia Canizares

Chargée de mission « Adhérents, bénévoles et comités »
et « Actions internationales » :

Stacy-Ann Lee-Leloup, intérim par Aurélien Baillot

Comptable :

Mariame Thiam

Conseil d'administration

Sont administrateurs les membres du bureau national,
et certains présidents des comités régionaux et chargés
de mission élus à la dernière assemblée générale.

Bureau

Président : Thomas Sannié
Secrétaire général, animateur groupe de travail

« Communication » :

Jean-Marc Dien

Trésorier, animateur groupe de travail

« Ressources humaines et finances » :

Emmanuel Piot

Animateur groupe de travail

« Adhérents, bénévoles et comités » :

Nicolas Giraud

Animatrice groupe de travail « Actions internationales » :

Abdou Ramane Diallo

Animateur groupe de travail

« Éducation thérapeutique du patient » :

Ludovic Robin

Animatrice groupe de travail « Recherche » :

Geneviève Piétu

Animateur groupe de travail « Santé publique » :

Jean-Christophe Bosq

Commissions

Commission « Jeunes parents » :

Intérim assuré par le siège national

Commission « Femmes » :

Yannick Collé et Maryse Dien

Commission « Jeunes adultes » :

Gaëtan Duport et Abdou Ramane Diallo

Commission « Kinésithérapie » :

Christian Fondanesche et Michel Raymond

Commission « Pathologies plaquettaires » :

Manuela Leurent

Commission « Seniors » :

Francis Fort

Commission « Willebrand » :

Misha Prout

Chargés de mission (en cours de désignation)

Formation :

Virginie Lanlo

Internet, informatique et information santé :

Jean-Michel Alcindor

Relations interassociatives :

Gaëtan Duport (CISS), Rémi Hurel (AMR),

Dorothee Pradines ((lim)Patients, chroniques

& associés), Olivia Romero-Lux (EHC)

Sous-groupes de travail :

Martin Briot (Hécros - Hémophilie et économie

de santé)

Présidents d'honneur

Jean-Louis Dubourdieu

Norbert Ferré

Francis Graëve (†)

Edmond-Luc Henry

Bruno de Langre

James Mauvillain

Dr Patrick Wallet

Membres d'honneur

Pr Daniel Alagille (†)

Pierre Desroche

Pr Pierre Izarn (†)

Jean-Pierre Lehoux (†)

René Régnier (†)

Pierre Roustan (†)

Anciens présidents

Henri Chaigneau (†), fondateur (1955-1970)

André Leroux (†) (1970-1988)

Bruno de Langre (1988-1992)

Patrick Wallet (1992-1996)

Edmond-Luc Henry (1996-2000)

Jean-Louis Dubourdieu (2000-2003)

Michel Mécrin (2003-2004)

Edmond-Luc Henry (2004-2005)

Norbert Ferré (2005-2012)