

Hémophilie

et maladie de Willebrand

Revue trimestrielle de l'Association française des hémophiles



Juin 2013 N° 201

Prix au numéro : 6 euros

International

La FMH fête
ses 50 ans
de progrès

Congrès national
de l'AFH
On a tous quelque
chose en nous de
Normandie...

ETP :
pari gagné
avec 21 Patients et
Parents ressources
formés !

Actualités

Concours de nouvelles :
Jadis et demain

BD
Les aventures
d'Alexandre

Au quotidien

Tous ensemble pour que la recherche avance !



Tous ensemble pour que la recherche avance !

La revue reprend sa pagination habituelle après deux numéros exceptionnels¹. Pour autant, ce numéro 201 met en avant un engagement annoncé, mais qui est, lui aussi, exceptionnel pour notre association : la recherche. Ce numéro, dans son dossier central², vous présente simplement les enjeux de la recherche. C'est une première étape. Avant la fin du mois de juillet, un état des lieux de la recherche concernant les troubles rares de la coagulation sera mis en ligne sur le site Internet de l'AFH³. Ce sera la seconde étape.

La troisième consistera à faire un choix : déterminer si, oui ou non, l'AFH est prête à s'engager pour trouver les financements nécessaires au développement de la recherche. Ne nous trompons pas, cet engagement, demandé par une majorité importante d'entre vous, doit nous faire prendre conscience collectivement et individuellement de notre rôle au sein et aux côtés de l'association. Que nous soyons atteints d'un trouble rare de la coagulation ou proches de personnes concernées, nous aurons certainement à nous poser la question : « Que puis-je faire, de mon côté, pour faire gagner le pari du développement de la recherche dans le domaine des troubles rares de la coagulation ? Quel peut être mon rôle ? »

Dans ces temps difficiles, les valeurs de l'AFH de solidarité, d'écoute et du travail ensemble prennent tout leur sens. L'AFH, c'est chacun de nous. C'est tout cela, mais ce n'est rien d'autre que cela. Si nous répondons définitivement par l'affirmative, si nous décidons ensemble que l'AFH doit s'engager pour financer la recherche, nous devons mobiliser nos forces pour solliciter des dons du public. La question sera alors : « Suis-je prêt pour moi, pour mon fils, ma fille, mon frère, ma sœur, mon petit-fils... à m'engager et à m'investir ? »

Bien entendu, l'AFH vous guidera et vous donnera les outils, mais il faudra de l'enthousiasme, il faudra de l'huile de coude, il faudra donner envie, dépasser nos limites et nos craintes. Serez-vous prêts à vous engager ? Serons-nous collectivement prêts à nous mobiliser ?

L'AFH a besoin de vous, car nous devons montrer à la communauté nationale, aux pouvoirs publics et aux personnes atteintes, que nous sommes présents, tenaces et solidaires. Nous avons besoin tous ensemble de rappeler que nous n'avons jamais renoncé. Nous avons besoin tous ensemble de montrer que l'impossible, pour nous, n'existe pas.

Alors, êtes-vous prêts ?

Au nom du conseil d'administration de l'AFH, je vous laisse à cette réflexion et vous souhaite à toutes et à tous un très bel été.

Thomas Sannié
Président de l'AFH
Paris, le 27 juin 2013

Directeur de publication : Thomas Sannié • **Rédactrice en chef** : Marion Berthon-Elber
Comité de rédaction : Marion Berthon-Elber, Jean-Marc Dien, Norbert Ferré, Dorothée Pradines, Thomas Sannié • **Ont participé à ce numéro** : Sophie Ayçaguer, Bérengère Blaize, Dr Annie Borel-Derlon, Jean-Christophe Bosq, Catherine Costa, Jean-Marc Costa, Michel du Laurent de La Barre, Sarah Ford, Francis Fort, Benoît Goniak, Geneviève Piétu, Nadège Pradines, Dr Chantal Rothschild • **Conception graphique et mise en page** : Bérengère Blaize • **Révision** : Thierry Klajman et Marianne Garcia
Photogravure et impression : Impact Imprimerie • **Photos** : tous droits réservés. Tirage : 2 600 exemplaires - ISSN : 1632-8515 - Dépôt légal : juin 2013.

sommaire

Actualités

- 3 **Actions et agenda**
- Congrès national de l'AFH : on a tous quelque chose en nous de Normandie...
- 4 **ETP : pari gagné avec 21 Patients et Parents ressources formés !**



- 6 **International**
- La FMH fête ses 50 ans de progrès

Science et médecine

- 9 **Dossier**
- Tous ensemble pour que la recherche avance !
- Une JMh placée sous le signe de la recherche
- 12 • Modes de transmission : ne pas culpabiliser
- 13 • La génétique appliquée à l'hémophilie
- 14 • Diagnostic de l'enfant à naître : du rêve à la réalité
- 15 • La prophylaxie en hémophilie
- 16 • Thérapie génique : guérir demain ?
- 17 • Recherches dans le domaine de la maladie de Willebrand
- 18 • La recherche fondamentale
- 19 • La recherche clinique
- 20 • L'AFH s'engage à soutenir la recherche



Au quotidien

- 21 **Arrêt sur...**
- Concours de nouvelles : Jadis et demain
- 23 **Bande dessinée**
- 24 **Contacts de l'AFH**



 Encart central : bulletin d'adhésion

L'AFH remercie les laboratoires Baxter, Bayer Pharma, CSL Behring, Ipsen, LFB Biomédicaments, Novo Nordisk, Octapharma, Pfizer et Sobi pour leur soutien continu.

1 • Lire les revues n° 200 (1) et n° 200 (2).
2 • Lire le dossier pages 9 à 20.
3 • www.afh.asso.fr

Congrès national de l'AFH On a tous quelque chose en nous de Normandie...

Du 24 au 26 mai, c'est dans une ambiance chaleureuse mais par un froid quasi automnal que l'AFH a tenu son Congrès national 2013, à l'invitation du comité Haute-Normandie. Grande première : l'association organisait en pré-congrès des ateliers multidisciplinaires à destination des patients et de leur entourage.

Chaque année, le Congrès national de l'AFH est organisé dans une région différente. C'est ainsi que le comité haut-normand s'est porté candidat il y a deux ans à l'organisation du Congrès national 2013, offrant d'accueillir adhérents et sympathisants de l'AFH du 24 au 26 mai sur le site de l'Institut national des sciences appliquées (INSA) de Saint-Etienne-du-Rouvray, commune de l'agglomération rouennaise.

Vendredi, un premier pré-congrès

Le 24 mai, la région Haute-Normandie a su une fois de plus confirmer sa réputation : c'est sous une météo aux couleurs de l'automne, à la fois pluvieuse, glaciale et grise que les bénévoles du comité ont accueilli les premiers congressistes en gare de Rouen. Pris en charge dès 14h par nos deux chauffeurs bénévoles Yann et Ali, c'est dans un va-et-vient incessant en minibus que les congressistes arriveront jusqu'à 21h30.

Outre l'accueil normand bienveillant, les animations pittoresques et les repas fins et gourmands, ils ont pu assister pour la première fois dès le vendredi après-midi aux ateliers multidisciplinaires¹ suivants :

- ▶ Agir pour la recherche : quels enjeux pour l'AFH et les patients ?
- ▶ L'hémophilie : quel est le risque des économies de santé ?
- ▶ Etre représentant des usagers dans sa région : pourquoi et comment faire ?
- ▶ Etre solidaire avec les hémophiles du monde entier : comment pouvons-nous agir ?

Puis vint l'heure pour les commissions de l'AFH de se réunir : l'occasion pour ces dernières de dresser le bilan de leurs travaux de l'année, de faire la connaissance de nouveaux membres et de mettre en place les actions à venir.

Samedi, un congrès riche et captivant

Le samedi 25 mai s'est montré sous un tout autre ciel. Après un repas buffet et une bonne nuit, tout le monde était prêt à attaquer une journée riche en sessions et en ateliers.

Les sessions ont débuté dans le grand amphithéâtre de l'INSA par l'intervention du Pr Claude Négrier sur la thérapie génique et les facteurs à longue durée de vie. Après la pause-café, le Dr Matthieu Godin, du CHU de Rouen, a présenté ses travaux sur la terminologie et l'imagerie en pathologie cardiaque, qui furent suivis par l'intervention du Pr Jenny Goudemand sur les pathologies cardiovasculaires chez les hémophiles âgés. Après une matinée dense en informations, l'après-midi était consacrée au thème « Femmes et hémophilie : une attention à chaque âge ». Le Dr Roselyne D'Oiron a abordé les risques hémorragiques et le diagnostic génétique des femmes conductrices. Le Dr Sandrine Meunier, quant à elle, est intervenue sur le désir d'enfant, la grossesse et l'accouchement chez les femmes conductrices. Un peu plus tard dans l'après-midi, le Dr Marc Trossaert a présenté le thème des femmes et la maladie de Willebrand : une attention à tout âge. Après une après-midi consacrée aux femmes, la commission « Femmes » de l'AFH a conclu avec la présentation de ses missions, projets et actions².

Parallèlement à ces sessions, deux ateliers en santé ont été organisés, le premier sur l'éducation thérapeutique : « Patient ressource, Patient sentinelle : du nouveau dans l'éducation des patients » ; et le second sous forme d'une table ronde, sur la sécurité transfusionnelle et l'autosuffisance.

1 • Avec le soutien de Brothier, LFB Biomédicaments, Novo Nordisk et Pfizer.
2 • Retrouvez l'intégralité des interventions des sessions principales et des débats des ateliers du vendredi et du samedi sur le site Internet de l'AFH : www.afh.asso.fr
3 • En présence de Baxter, Bayer Pharma, CSL Behring, Octapharma et Sobi.
4 • Un article sera consacré à ces prix dans le numéro de septembre de la revue Hémophilie et maladie de Willebrand.



« Je suis parfait, sauf pour mon facteur Willebrand » : tel était le tee-shirt qu'arboraient et distribuaient les membres de la commission « Willebrand » sur leur stand.

Pendant les temps de pause, les congressistes étaient accueillis sur différents stands par l'industrie pharmaceutique³, les commissions « Willebrand » et « Femmes », sans oublier les salariées de l'AFH pour l'animation du stand officiel de l'association.

Pendant que les parents profitaient en toute quiétude de la richesse des échanges, 29 jeunes enfants et adolescents (âgés de 3 à 16 ans) ont profité d'une visite guidée du site de Biotropica qui leur a permis de découvrir les oiseaux, les crocodiles et autres animaux. Cette journée fut encadrée par six bénévoles dont une infirmière en pédiatrie du Centre de traitement de l'hémophilie (CTH) de Rouen, une infirmière bénévole, Géraldine, Lucie, Charlotte et Blandine, la coordinatrice.

Pour clôturer cette journée, le comité Haute-Normandie de l'AFH a invité tous les participants à rejoindre le Hangar 10 pour le dîner de gala. Au programme : danses et chants folkloriques, camembert et vue sur la Seine ! Cette soirée fut ponctuée de moments forts en émotion tels que la remise du prix Jean-Pierre Lehoux décerné à titre posthume à Giovanni Vescovi, en présence de son épouse, et du prix du bénévole de l'année décerné à Philippe Liédet et confié à son président de comité en son absence⁴.

Dimanche, place à l'assemblée générale

Le dimanche matin, venait le moment de l'assemblée générale qui a permis un échange avec les adhérents sur le Congrès lui-même et sur les activités 2012 de l'AFH. Les rapports financier et d'activité ont été approuvés par 94 % des votants. Puis le conseil d'administration s'est réuni et deux nouveaux élus ont été accueillis : David Virenque pour l'Aquitaine et Philippe Dutertre pour la Bretagne. Enfin, le conseil d'administration a renouvelé sa confiance au bureau et à son président Thomas Sannié.

C'est sous un timide soleil que pendant ce temps, 70 personnes ont pu visiter Rouen. Pour ceux qui pouvaient marcher librement, c'est encadrés de trois jeunes guides bénévoles de l'École supérieure de tourisme de Rouen qu'ils ont pu se promener autour du Gros-Horloge, de la cathédrale et de la place du Vieux-Marché. Pour une quinzaine de personnes à mobilité réduite, le comité a proposé un tout autre programme : rejoindre Rouen en minibus pour une visite d'une heure de la ville, installés dans un petit train. Les enfants et les adolescents ont eu droit pour leur part à une visite adaptée, animée par Mathieu.

Michel du Laurent de La Barre
Président du comité Haute-Normandie

Nous remercions les médecins intervenants pour leur soutien et pour la qualité du programme qu'ils ont offert, ainsi que la direction du CHU de Rouen qui a mobilisé toutes ses équipes durant ce week-end, et tous nos partenaires. Nous remercions également chaleureusement le Dr Jeanne-Yvonne Borg et l'ensemble de ses collaborateurs du CTH de Rouen pour l'aide apportée à la prise en charge des soins des patients hémophiles. Nous n'oublions pas toutes les familles des patients hémophiles du comité Haute-Normandie pour leur mobilisation sans faille et leur disponibilité pendant ces trois jours. Notre équipe de bénévoles a su créer une harmonie pendant ce congrès, et les témoignages que nous avons reçus de la part des congressistes nous touchent particulièrement.

Education thérapeutique du patient Pari gagné avec 21 Patients et Parents ressources formés !



Fin septembre 2009, l'AFH remportait haut la main l'appel à projets de la Direction générale de la santé (DGS)¹ qui portait sur la contribution des associations de patients à la mise en œuvre de l'éducation thérapeutique. Ce financement a permis à l'association de former des Patients et des Parents ressources pour intervenir aux côtés des soignants dans les ateliers des programmes d'éducation thérapeutique ; en contrepartie, l'AFH s'engageait à former une vingtaine de patients ou de parents. C'est aujourd'hui chose faite grâce à la mobilisation de tous.

Formation Patient-Parent ressource du 1^{er} juin 2013.

■ L'éducation thérapeutique, qu'est-ce que c'est déjà ?

Les programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP), anciennement appelés « stages d'autotraitement », aident les patients hémophiles à prendre soin d'eux-mêmes (ils s'adressent également aux parents d'enfants hémophiles). Les participants vont certes – s'ils le désirent – apprendre à s'autoperfuser, mais également y acquérir toutes sortes de compétences pour mieux faire face aux enjeux quotidiens de la maladie. L'éducation thérapeutique est fortement encouragée par les autorités sanitaires françaises (mise en place votée au Parlement et au Sénat). Il s'agit là d'ailleurs d'une spécificité française. De ce fait, beaucoup de professionnels de santé et autres acteurs se mobilisent pour que tous ceux qui en ont besoin puissent en bénéficier. Mais le cadre législatif a quelques contraintes : ne devient pas éducateur qui veut... Il est recommandé de se former 40 heures à l'ETP pour y acquérir de nouvelles compétences relationnelles avec les patients ou les parents (d'une relation paternaliste/autoritaire entre soignants et patients, on passe à un partenariat) et des compétences pédagogiques (fini les cours magistraux, fini les : « C'est comme cela qu'il faut faire »). Une révolution est en marche dans la santé... et nombreux au sein des centres de traitement de l'hémophilie (CTH) sont les soignants qui se forment.

■ Des Patients et des Parents ressources, pour quoi faire ?

Parce que la parole d'un « pair » est toujours mieux entendue que celle d'un soignant, parce que lorsqu'on participe à des séances éducatives on comprend mieux les explications d'un soignant à partir de ce qui a été appliqué dans la « vraie vie » par d'autres comme soi, la légitimité de patients ou de parents dits « ressources » a été reconnue par la com-

munauté des professionnels de santé en hémophilie pour intervenir à leurs côtés². Mais, tout comme les soignants se forment, les Patients et les Parents ressources se devaient de se former pendant 40 heures.

■ 11 Patients ressources et 10 Parents ressources formés pour 15 régions et 19 CTH

Le financement reçu grâce à l'appel à projets que l'AFH a remporté a permis de former successivement 6 Patients et 4 Parents ressources en 2011, puis 5 Patients et 6 Parents ressources en 2013, soit au total 21 Patients et Parents ressources. L'appel à candidatures de futurs « Patients ou Parents ressources » lancé par l'AFH et relayé par ses comités régionaux et les CTH a fonctionné, et ce sont d'ores et déjà plusieurs binômes patient/parent et professionnel de santé qui sont opérationnels dans les programmes éducatifs mis en place dans les régions. Une première journée de bilan de l'action Patient-Parent ressource a eu lieu le 31 mai 2013 avec les acteurs impliqués en hémophilie et avec les différents partenaires sans qui ce projet et ces formations n'auraient pu voir le jour, à savoir la Direction générale de la santé, le Laboratoire de pédagogie de la santé de l'Université Paris 13, Format santé (organisme de formation agréé en ETP), le CRMH, le CRMW, la COMETH, le GRIKH et FIDEL'HEM. Une journée d'échanges de pratiques a réuni le lendemain (1^{er} juin 2013) les Patients ressources et les Parents ressources. Les comptes rendus de ces journées seront exposés dans le numéro de septembre de la revue *Hémophilie et maladie de Willebrand*.

Sophie Ayçaguer

Chargée de mission « Education thérapeutique du patient »



« J'ai le grand plaisir de rejoindre l'équipe salariée de l'AFH en tant que chargée de mission ETP à temps partiel (1/5). Médecin, je me suis formée à l'ETP au Laboratoire de pédagogie de la santé en 2005-2006 (master professionnel) et ai fait mon mémoire sur la contribution des associations de patients en ETP avec l'AFH comme modèle. D'une belle rencontre naquit le début de ma collaboration avec l'AFH et d'une formidable aventure déjà jalonnée par de nombreuses actions : validation du concept du Patient ressource par les différents acteurs impliqués en hémophilie, premières formations des Patients-Parents ressources, rédaction des premières recommandations en ETP avec les différentes sociétés savantes de l'hémophilie et les représentants de l'AFH, pour ne citer que les principales ! Je travaille par ailleurs à 3/5 à eduSanté, société spécialisée en éducation du patient, qui forme des soignants à l'ETP (et depuis peu... des patients à intervenir aux côtés des soignants dans les séances éducatives) et qui conçoit des programmes éducatifs pour diverses maladies chroniques. Un travail qui s'inscrit en parfaite complémentarité avec mon travail à l'AFH. »

Sophie Ayçaguer

Chargée de mission « Education thérapeutique du patient »

1 • Appel à projets 2010 de la DGS avec le concours de la HAS et de l'INPES : « Conditions et modalités d'intervention de patients dans la mise en œuvre de programmes d'éducation thérapeutique »

2 • Lire les revues n°177 pages 21 à 23 et n°200 (2) pages 34 et 35.

C'est avec une grande satisfaction que nous accueillons aujourd'hui une nouvelle salariée qui vient grossir les équipes de l'AFH. Après une collaboration de plusieurs années aux programmes d'éducation thérapeutique de l'AFH, Sophie Ayçaguer nous rejoint cette année officiellement en qualité de Chargée de mission « Education thérapeutique du patient ».

Parmi ses principales missions : le montage de stages d'ETP, la participation aux formations des Patients et Parents ressources, la contribution à la rédaction de bonnes pratiques professionnelles en matière d'ETP, la rédaction de brochures et d'outils éducatifs, la coordination du projet Patient sentinelle et la coanimation du groupe de travail ETP de l'AFH. C'est avec plaisir que nous lui souhaitons une grande réussite dans ses missions.

Marion Berthon-Elber
Directrice générale

Semaine nautique à Marseille

Du 11 au 17 août 2013



Chaque année, le comité PACA-Corse de l'AFH organise un stage d'activités nautiques à Marseille, en partenariat avec le Centre municipal de voile (CMV), pour les enfants et les adolescents atteints d'hémophilie ou de la maladie de Willebrand.

Ce stage est l'occasion pour ces jeunes de pratiquer diverses activités sportives, dans des conditions optimales de sécurité, tout en créant des liens amicaux et en développant leur autonomie, démarche indispensable pour accompagner une éducation thérapeutique efficace. Loin de renvoyer les jeunes à leur pathologie, il s'agit avant tout de valoriser l'image qu'ils se font d'eux-mêmes, de s'encourager et se fortifier mutuellement.

Le stage est proposé aux hémophiles et malades de Willebrand de 10 à 18 ans, garçons ou filles, avec une capacité d'accueil d'une douzaine d'enfants.

En 2013, la semaine nautique se déroulera du 11 au 17 août, à Marseille.

Les activités se déroulent au Centre municipal de voile de Marseille, sous la responsabilité de ses moniteurs, et couvrent des activités de découverte telles que le *paddle**, l'*optimist*, la planche à voile, etc. Une infirmière veille sur place au suivi médical en relation avec l'équipe du Pr Hervé Chambost, coordonnateur du centre de traitement de l'hémophilie de Marseille, et le Dr Francis Sicardi, médecin-conseil et président d'honneur du comité PACA-Corse. L'hébergement et la surveillance des enfants en dehors des heures de pratique sportive sont assurés par des adultes titulaires du BAFA.

* Sport nautique qui se pratique debout sur une planche de surf et à l'aide d'une pagaie.

Jean-Christophe Bosq
Président du comité PACA-Corse

Tarifs du stage :

- ▶ Enfants hémophiles ou atteints de la maladie de Willebrand :
1 enfant : 160 €
2 enfants : 230 €
- ▶ Autres enfants (si places disponibles) : 250 €

Pour tout renseignement ou pour retirer vos dossiers d'inscription, nous vous invitons à contacter le comité PACA-Corse de l'AFH (date limite d'inscription le 11 juillet) :

AFHW – Comité PACA-Corse
Hôpital Sainte-Marguerite – 270, boulevard de Sainte-Marguerite
13274 MARSEILLE Cedex 09
Tél. : 09 61 04 82 64 – E-mail : comite@afhwpacacorse.com

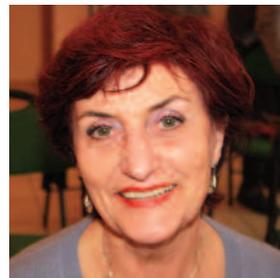
Adieu Françoise

Françoise Barbe nous a quittés au mois de mai et le comité Midi-Pyrénées de l'AFH est profondément affligé par sa disparition. Après de nombreuses années d'engagement au sein de notre comité, ses qualités relationnelles étaient appréciées de tous. Lors de mon arrivée en Midi-Pyrénées en 2003, alors qu'elle était présidente, elle a su m'accueillir, m'intégrer au comité et me présenter à notre communauté.

Membre de notre conseil d'administration, responsable régionale de la commission « Femmes » depuis sa création, elle s'était engagée aux côtés des hémophiles et des femmes avec empathie. Courageuse face aux épreuves, toujours de bonne humeur, elle était connue pour sa convivialité et sa courtoisie chaleureuse.

Le nombre de témoignages reçus de nos adhérents atteste de l'attention qu'elle portait à chacun. Le comité exprime auprès de sa famille toute la reconnaissance que nous lui portons, notre estime, notre amitié, notre affection.

Par ces quelques mots, je voulais rendre hommage à Françoise : « Merci au nom de tous pour tout ce que tu nous as apporté, tu resteras dans nos cœurs et continueras à nous accompagner. »



Francis Fort
Président du comité Midi-Pyrénées

agenda

National

Conseil d'administration
Samedi 21 septembre à Paris.
Samedi 14 décembre à Paris.

Colonie de vacances
Du 13 au 27 juillet à Préfailles.

Commission « Femmes »
Dimanche 22 septembre : réunion à Paris.
Dimanche 6 octobre : réunion.
Samedi 12 et dimanche 13 octobre : journée d'information à Toulouse.

Commission « Seniors »
Samedi 28 septembre : journée d'information à Toulouse.

Congrès national 2014
Du vendredi 27 au dimanche 29 juin 2014 à Pau.

Régional

Comité Bourgogne-Franche-Comté
Dimanche 20 octobre : AG*.

Comité Ile-de-France
Samedi 21 septembre : intervention de la commission « Femmes » à Paris.

Comité PACA-Corse
Du dimanche 11 au samedi 17 août : semaine nautique à Marseille.
Dimanche 20 octobre : AG*.

Comité Pays de la Loire-Poitou-Charentes
Samedi 14 et dimanche 15 septembre : congrès médical et AG* à Piriac-sur-Mer.
Samedi 19 octobre : CA**.
Du 15 au 17 novembre : Stage d'ETP à l'Ile-de-Noirmoutier.

*AG = Assemblée générale
**CA = Conseil d'administration

International

Congrès européen de l'hémophilie
Du 4 au 6 octobre à Bucarest, Roumanie.

Congrès mondial de l'hémophilie 2014
Du 11 au 15 mai 2014 à Melbourne, Australie.

La FMH fête ses 50 ans de progrès

Depuis 50 ans, la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH) est au premier plan de l'amélioration et de l'accès continu aux soins des personnes atteintes de troubles rares de la coagulation tels que l'hémophilie, la maladie de Willebrand, et les troubles rares plaquettaires héréditaires.

Le 25 juin 1963, la FMH voyait le jour à Copenhague (Danemark). En collaboration avec les responsables d'un grand nombre d'associations nationales de patients, Frank Schnabel, fondateur de la FMH, a convoqué une conférence mondiale à laquelle les représentants de 12 pays (la France, l'Argentine, l'Australie, la Belgique, le Canada, le Danemark, l'Allemagne, le Japon, les Pays-Bas, la Suède, le Royaume-Uni et les Etats-Unis) ont participé.

Les années 60 : les débuts



1965, premier Congrès mondial de l'hémophilie à Paris.

Lors de cette conférence, Frank Schnabel a été élu président par intérim, et Henri Chaigneau (France) et John Walsh (USA) ont été élus vice-présidents par intérim. Le 25 juin 1963, les Drs Cecil Harris (Canada), E. Neumark (Grande-Bretagne) et Knut-Eric Sjolin (Danemark) ont également été élus pour assurer l'intérim du secrétariat médical. Sir Weldon Dalrymple-Champneys (Royaume-Uni), le Pr Kenneth Brinkhous (USA) et le Pr Jean-Pierre Soulier (France) ont pour leur part été nommés membres du bureau du Conseil scientifique et médical.

L'AFH a joué un rôle significatif dans la création de la FMH avec l'élection d'Henri Chaigneau qui poursuit son rôle essentiel au sein de la FMH en tant que premier président élu en 1964.

Au cours des années suivantes, la FMH s'est renforcée très rapidement avec la mise en place d'un congrès mondial de façon régulière et la création un réseau mondial de professionnels de santé, d'associations nationales de patients et de familles.

La FMH a atteint un tournant en 1969, lorsque l'Organisation mondiale de la Santé (OMS) reconnut la réputation internationale grandissante de la FMH et établit des relations officielles. Henri Chaigneau, vice-président de la FMH à l'époque, le Pr Jean-Pierre Soulier, le Dr Z.S. Hantchef (Suisse) et le Dr François Josso (France) contribuèrent à la réalisation de cette reconnaissance.

Les années 1970 : la FMH se développe au niveau mondial

Dans les années 1970, les personnes atteintes d'hémophilie dans les pays développés ont été témoins de changements radicaux qui ont révolutionné le traitement de l'hémophilie.

En 1972, la FMH a lancé son premier programme, le programme du Centre international de formation en hémophilie (IHTC), qui proposait des formations aux professionnels de santé des pays en voie de développement. « Ces centres seront [...] des sources d'inspiration pour beaucoup d'entre nous, et des sources de leadership pour nous tous », a déclaré le Dr Tony Britten, président-fondateur du programme IHTC.

Mais, comme l'a écrit Britten dans une rétrospective du 25^e anniversaire de la FMH : « Les nuages ont commencé à se rassembler dans les années 70 [...] Des rapports faisant état de dommages au foie et même de décès ont provoqué la mise en place en urgence de recherches. Nous avons pensé que faire des tests de dépistage de l'hépatite B serait la réponse, mais ensuite nous avons pris connaissance de l'existence des hépatites non-A, non-B. Le traitement par concentrés n'était, de toute évidence, plus sans danger. »

Rendez-vous à Melbourne du 11 au 15 mai 2014 pour le Congrès de la FMH

Le prochain Congrès mondial de l'hémophilie se tiendra à Melbourne, du 11 au 15 mai 2014. Le programme reflétera à la fois les dernières avancées en matière de recherche, et abordera aussi les questions-clés dans le domaine de l'hémophilie et des troubles rares de la coagulation. Le Congrès pourrait également être pour vous l'occasion rare de visiter et de découvrir quelques-uns des nombreux trésors de l'Australie.

► Pour plus d'informations, nous vous invitons à vous rendre sur le site Internet de la FMH : www.wfh.org/congress/en/

Les années 1980 : la tragédie frappe la communauté hémophile

Dans les années 1980, le sida contracté à partir des produits contaminés par le VIH a balayé la communauté hémophile. Dans le monde, des dizaines de milliers de personnes atteintes d'hémophilie ont contracté le VIH et des hépatites par voie transfusionnelle.

La FMH créa le Centre mondial de l'hémophilie et du sida, dirigé par les Drs Carol Kasper et Shelby Dietrich, et



Le Dr Carol Kasper avec un jeune garçon hémophile.

travailla avec le Dr Bruce Evatt des Centres américains pour le contrôle des maladies afin de fournir des informations aux patients du monde entier.

Parmi les nombreuses victimes, Frank Schnabel, qui fut emporté en 1987. Jusqu'à sa mort, il réaffirma sa vision avec les mots suivants : « Nous allons sortir victorieux. »

« Après avoir assisté à ce qui s'est passé dans les années 80, nous ferons tout notre possible pour nous assurer que cela ne se reproduise pas », a déclaré David Page, président du Comité de sécurité, d'approvisionnement et de la disponibilité de sang de la FMH depuis 2001.

Les années 1990 : une décennie de changement

En 1988, un homme d'affaires américain membre du Comité exécutif de la FMH, Charles Carman, est élu président de la FMH.

Cinquante-quatre experts du traitement et de la recherche en hémophilie ainsi que les dirigeants des associations nationales des hémophiles se sont réunis à Paris en avril 1990 pour élaborer un programme de travail pour les 10 années suivantes. Coordonné par les Drs Peter Levine et Peter Jones et par Declan Murphy, directeur exécutif de la FMH, le groupe identifia les questions et les inquiétudes principales affectant la prise en charge mondiale des personnes atteintes d'hémophilie. Le programme fut lancé en 1992. Malheureusement,



Brian O'Mahony lors d'une opération d'accès aux soins au Chili.

Charles Carman ne vit pas le fruit de son travail ; il démissionna en 1993, et décéda quelques années plus tard en 1995.

En 1994, Brian O'Mahony (Irlande), est élu président de la FMH. Au cours de son mandat, la FMH a considérablement élargi ses programmes de développement et a lancé une série de programmes ciblant les pays en voie de développement pour l'amélioration continue du traitement de l'hémophilie.

Les années 2000 : combler l'écart

Dans les années 2000, la FMH met en place le programme GAP (Alliance mondiale pour le progrès), qui a identifié plus de 50 000 patients atteints de troubles de coagulation en une dizaine d'années.

En 2004, à la fin du dernier mandat de Brian O'Mahony, Mark Skinner, avocat (Etats-Unis), est élu président de la FMH. Sous sa présidence, la FMH a adopté une nouvelle vision stratégique du « Traitement pour tous » : garantir le diagnostic, le traitement et la prise en charge de toutes les personnes atteintes de troubles hémorragiques, peu importe où ils vivent. Assurer le « Traitement pour tous » signifie aussi étendre les actions aux autres troubles héréditaires de la coagulation, comme la maladie de Willebrand, les déficits en facteurs rares, les troubles plaquettaires héréditaires, mais aussi aux femmes atteintes de troubles hémorragiques. La vision de la FMH est de garantir une approche pluridisciplinaire des soins.

Les années 2010 : l'avenir pour les troubles rares de la coagulation



Alain Weill, président de la FMH, s'adresse aux médias lors d'une visite en Algérie.

La vision de la FMH est de garantir une approche pluridisciplinaire des soins.

Lors du Congrès mondial de l'hémophilie 2012 à Paris¹, Alain Weill, alors administrateur de l'AFH, est élu nouveau président de la FMH. Le Congrès mondial 2012 a réuni à Paris un nombre record de représentants de la communauté mondiale des troubles de

¹ Lire le numéro spécial 200 (1) de la revue consacré au Congrès mondial de l'hémophilie 2012.

Ce congrès était particulièrement significatif pour la FMH, car il coïncidait avec le début des festivités organisées pour son 50^e anniversaire et avec le lancement de la campagne « *Close the Gap* ».

« Pour l'avenir, nous allons continuer à faire avancer la vision du "Traitement pour tous" – avec une attention particulière à la prochaine décennie du développement mondial », a déclaré Alain Weill, président de la FMH. « Pour l'inspiration, il suffit de regarder ce que les bénévoles dévoués, les professionnels de santé et les chercheurs ont accompli depuis la création de la FMH en 1963. Comme la prochaine génération de traitements et de soins est devant nous, la FMH continuera à soutenir ceux qui travaillent ensemble pour améliorer les soins dans le monde entier. Nous allons leur offrir des occasions de se réunir et d'échanger des idées lors de nombreuses réunions, forums, ateliers et congrès. »

Le 50^e anniversaire de la FMH

En l'honneur du 50^e anniversaire de la FMH, la communauté mondiale des troubles de la coagulation se penche sur ses nombreuses réalisations ; c'est aussi l'occasion d'évaluer tout ce qui reste encore à accomplir. La grande majorité des personnes atteintes de troubles héréditaires de la coagulation qui vivent dans les pays en voie de développement n'ont pas accès à des soins appropriés ; 75 % des personnes avec un trouble de la coagulation dans le monde reçoivent encore un traitement très inadéquat ou pas de traitement du tout.

La FMH travaille pour réduire l'écart de soins entre ceux qui reçoivent un traitement approprié et ceux qui n'en ont pas à travers une série de programmes qui visent à élaborer des soins durables à travers le monde. La FMH sauve et améliore des vies par :

- ▶ la formation d'experts dans le domaine du diagnostic et de la prise en charge des patients ;
- ▶ le plaidoyer pour un approvisionnement adéquat en traitements sûrs ;
- ▶ l'éducation et l'autonomie des personnes atteintes de troubles hémorragiques pour les aider à vivre en meilleure santé et plus longtemps.

A l'heure de son 50^e anniversaire, la FMH revient donc sur ses nombreuses réalisations et sur les enseignements qu'elle en a tirés.

Pour commémorer cet anniversaire, la FMH a lancé une émission web le 25 juin dernier, jour anniversaire de sa création. Cette émission diffusée sur Internet présente des interviews des anciens présidents de la FMH (Brian O'Mahony de 1994 à 2004 ; Mark Skinner, de 2004 à 2012) et d'Alain Weill, actuel président de la FMH, qui parlent de leur expérience personnelle, mettent en évidence les réalisations importantes des 50 dernières années et explorent leur vision de l'avenir pour notre communauté.

Il existe de nombreuses façons de s'impliquer et d'en apprendre plus sur le 50^e anniversaire de la FMH :

- ▶ une série de vidéos est disponible sur le site Internet de la FMH³ ;
- ▶ l'information pour l'anniversaire de la campagne « *Close the Gap* » est distribuée avec chaque numéro de la revue *Le monde de l'hémophilie* ;
- ▶ des articles commémoratifs sont publiés dans *Hémophilie*, journal officiel de la FMH ;
- ▶ une lettre électronique, la FMH 50 eNews, est diffusée chaque mois.

Pour plus d'informations, nous vous invitons à visiter le site Internet : www.wfh.org/50

Nous vous encourageons également à en apprendre davantage sur la campagne « *Close the Gap* » de la FMH. Avec votre aide, notre quête d'amélioration et de maintien des soins ne sera pas limitée par la géographie, le patrimoine économique national ou l'infrastructure de soins existante. Nous nous efforcerons d'atteindre ceux qui vivent dans des pays où l'écart est plus grand. La FMH bénéficie du généreux soutien de l'Association française des hémophiles pour la campagne « *Close the Gap* ». Pour plus d'informations sur cette campagne, visitez le lien suivant : www.wfh.org/CloseTheGap.

Joignez-vous à la FMH et à la communauté mondiale des troubles de la coagulation en célébrant avec nous les 50 ans de progrès du « Traitement pour tous » !

Sarah Ford

Responsable de la communication de la FMH

L'AFH fête le 50^e anniversaire de la FMH



Tous ensemble pour que la recherche avance !

Une Journée mondiale de l'hémophilie placée sous le signe de la recherche

La Journée mondiale de l'hémophilie 2013 a été pour l'AFH l'occasion de lancer sa campagne de sensibilisation sur la recherche dans le domaine des troubles rares de la coagulation. Comme chaque année, nous avons pu compter sur le soutien de bénévoles venus de toute la France et de nos partenaires¹ pour faire de cet événement une réussite. Merci à tous !

La recherche, un défi exemplaire



Les équipes de l'AFH et le président de la Fédération mondiale de l'hémophilie dans le village d'exposition.

Ces vingt dernières années, l'AFH s'est particulièrement engagée dans l'évolution de la prise en charge thérapeutique des patients, tant avec le développement de l'éducation thérapeutique du patient et de la prophylaxie qu'avec l'apparition des médicaments recombinants². Aujourd'hui, l'association se lance un nouveau défi et engage les patients aux côtés des soignants et des chercheurs dans la fascinante mais non moins longue voie de la recherche.

Faire de l'AFH un acteur associatif essentiel de la recherche en hémophilie et maladie de Willebrand est un défi important. Ce défi est **exemplaire** vis-à-vis de la société, car, une fois de plus, nous prouverons que nous sommes debout et que nous agissons pour changer nos vies. Ce défi est **mobilisateur** pour tous les bénévoles et les personnes concernées par les troubles rares de la coagulation. Ce défi est aussi un **moment unique** pour unir chercheurs et patients autour d'une même cause : guérir une pathologie. Ce défi est aussi **profondément humain**, car il est humain d'envisager d'atteindre de nouvelles frontières, de dire que l'impossible, ce n'est pas pour nous. Et enfin, ce défi est **garant de l'avenir** pour construire des centres de traitement attractifs qui intègrent chercheurs, cliniciens, infirmiers, kinésithérapeutes, psychologues et Patients ressources³ pour offrir les meilleurs soins à tous les patients et à leurs proches.

La recherche, à la rencontre du grand public

C'est sur le parvis de la gare Montparnasse à Paris, du 13 au 17 avril, que l'AFH a saisi l'opportunité de faire entendre pour la première fois ses ambitions en matière de recherche sous le haut patronage du ministère des Affaires sociales et de la Santé et avec le soutien du Conseil régional d'Ile-de-France. « Tous ensemble pour que la recherche avance », tel était le thème qui a réuni et mobilisé plus de 1 000 personnes – grand public, patients, familles, professionnels de la santé et institutions – en cette Journée mondiale de l'hémophilie (JMH) aux accents d'innovation et d'espoir.

A cette occasion, l'AFH avait installé un village d'exposition de plus de 400 m² composé de 4 tentes dédiées aux mondes associatif et médical et proposant des activités ludiques pour les enfants et les adolescents.

De nombreuses animations attendaient également les visiteurs : durant ces 5 jours, les visiteurs et les passants ont pu applaudir les performances de deux échassiers et participer aux cours et exhibitions quotidiennes de Taïchi et de Qi gong de la Fédération française d'arts énergétiques et martiaux chinois. Patients, familles, acteurs de l'hémophilie, curieux, badauds : plus de 5 000 dépliants d'information et ballons aux couleurs de la JMH ont ainsi été distribués aux abords de la gare Montparnasse.

La recherche entre conférence scientifique et exposition



La conférence scientifique du 13 juillet.

Samedi 13 avril, de nombreuses personnes concernées ou non par les troubles rares de la coagulation étaient réunies sous la tente principale pour assister à la conférence scientifique organisée par l'AFH pour le lancement de cette semaine consacrée à la recherche. Catherine Costa a ouvert cette conférence avec une présentation de la génétique appliquée à l'hémophilie, puis Jean-Marc Costa a partagé ses travaux sur le diagnostic de l'enfant à naître dans le sang maternel. Le Pr Négrier a ensuite abordé l'histoire de la prise en charge et les perspectives en termes de traitement pour les hémophiles. Pour finir, Geneviève Piétu, animatrice du groupe de travail « Recherche » de l'AFH, nous a présenté la dynamique de l'association en matière de recherche⁴.

Médecins, généticiens, infirmiers, kinésithérapeutes, patients et parents ont également travaillé conjointement à la réalisation de

24 tableaux autour de la recherche qui ont été présentés du 13 au 17 avril à l'occasion d'une exposition scientifique. Le grand public a alors pu prendre connaissance des efforts qui ont été menés dans le domaine des troubles rares de la coagulation des origines de la prise



Une grande exposition scientifique sur la recherche était présentée à Paris sur la place Montparnasse.

en charge jusqu'aux travaux de recherche actuels à travers des tableaux sur les différentes pathologies, sur l'association, ses comités et groupes de travail, sur l'histoire des traitements et du suivi des patients, sur les événements indésirables, sur l'éducation thérapeutique du patient, sur la kinésithérapie et l'activité physique, sur la Fédération mondiale de l'hémophilie, et bien d'autres encore⁵.

Retrouvez plus particulièrement les tableaux sur les modes de transmission, la génétique, le diagnostic, la prophylaxie, la thérapie génique, les recherches dans le domaine de la maladie de Willebrand, la recherche fondamentale, la recherche clinique et l'engagement de l'AFH en matière de recherche dans les pages 12 à 20 de ce dossier spécial.

Nous remercions tous nos bénévoles et tous nos partenaires d'avoir porté cet événement et d'avoir fait de cette Journée mondiale de l'hémophilie une semaine remplie d'espoir pour le lancement officiel de l'engagement de l'AFH pour la recherche ; plus que jamais, nous sommes « Tous ensemble pour que la recherche avance ».

Marion Berthon-Elber
Directrice générale

Béregère Blaize
Chargée de communication

1 • Avec le soutien Or : Baxter et CSL Behring. Avec le soutien Argent : LFB Biomédicaments, Novo Nordisk, Pfizer et Sobi.
2 • Médicaments antihémophiliques issus du génie génétique.
3 • Lire l'article page 4.
4 • Retrouvez toutes les interventions sur le site Internet de l'AFH : www.afh.asso.fr
5 • Et retrouvez l'intégralité des tableaux sur le site Internet de l'AFH : www.afh.asso.fr

Les actions régionales

MARTINIQUE
Stand d'information.

BRETAGNE

BASSE-NORMANDIE
Invitation des adhérents à la JMH parisienne.

HAUTE-NORMANDIE

NORD-PAS-DE-CALAIS
Journée conviviale dans la région de Saint-Omer et stand d'information à la mairie de Marcq-en-Barœul et au Centre relais santé de Wasquehal.

NATIONAL-IDF
Village d'exposition sur la recherche sur la place Montparnasse⁷.

CENTRE
Sensibilisation auprès des sapeurs-pompiers du Loiret.

LIMOUSIN

PAYS DE LA LOIRE-POITOU-CHARENTES
Visite d'une école d'équitation et du musée des blindés.

AQUITAINE

COMITES AQUITAINE, AUVERGNE, LIMOUSIN, MIDI-PYRÉNÉES :
Conférence médicale et visite du parc Vulcania en Auvergne⁶.

MIDI-PYRÉNÉES

4 comités se réunissent pour fêter la JMH

Sur invitation des comités Aquitaine, Midi-Pyrénées, Limousin et Auvergne de l'AFH, patients, familles de patients et médecins des centres de traitement de l'hémophilie se sont réunis au parc Vulcania de Clermont-Ferrand pour un week-end alliant sérieux et amusement avec interventions médicales le samedi et attractions le dimanche. Au total, cet événement a accueilli plus de 140 personnes toutes enchantées par cette rencontre et impatientes de se retrouver l'année prochaine pour la JMH 2014.

Béregère Blaize
Chargée de communication





LORRAINE
Stand d'information pendant la rencontre sportive entre les clubs de handball de Nancy et d'Angers.

PICARDIE



CHAMPAGNE-ARDENNE
Stand d'information à Charleville-Mézières.



ALSACE
Vide-grenier à Lichtenberg au profit de l'association.

BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ
Intervention dans une émission de radio régionale.

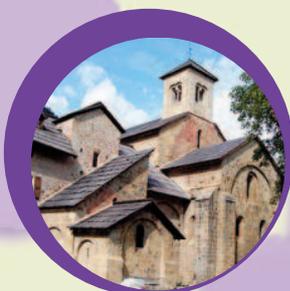


RHONE-ALPES
Exposition et stand d'information à l'université Claude Bernard Lyon 1.

AUVERGNE



LANGUEDOC-ROUSSILLON



PACA-CORSE
Conférence médicale et journée conviviale à Embrun dans un village de vacances.

Du karting pour la commission « Jeunes adultes »

Réunie en Ile-de-France les 20 et 21 avril, à l'occasion de la JMH, la commission « Jeunes adultes » a accueilli nouveaux venus et habitués lors d'un dîner et d'une soirée à Paris, avant de se lancer sur la piste du Racing kart de Corneilles, sous un beau soleil : de très bons moments, occasions d'échanges riches et d'excellents souvenirs partagés !

Dorothee Pradines

Responsable de la commission « Jeunes adultes »



6 • Lire l'encart ci-contre.
7 • Lire l'article page 9.



REUNION
Conférence médicale et après-midi convivial au CTH de l'Ile-de-la-Réunion.

Modes de transmission : ne pas culpabiliser

Chromosomes sexuels

L'être humain possède 46 chromosomes, regroupés en 23 paires. La 23^e paire est constituée des chromosomes dits sexuels XY pour les garçons et XX pour les femmes.



Transmission

« simple et pas si simple »

L'hémophilie est une maladie liée au chromosome X, ce qui pourrait signifier que seuls les garçons sont atteints de la maladie ; les femmes seraient épargnées.

Les femmes sont considérées comme conductrices ou transmettrices de la maladie. Mais c'est à la fois vrai et faux et surtout imprécis.

La transmission se fait par le transfert du chromosome X malade à la génération suivante. On stigmatise souvent les femmes d'être responsables et de transmettre la maladie. Mais les hommes également sont au même titre qu'elles au cœur de cette transmission.

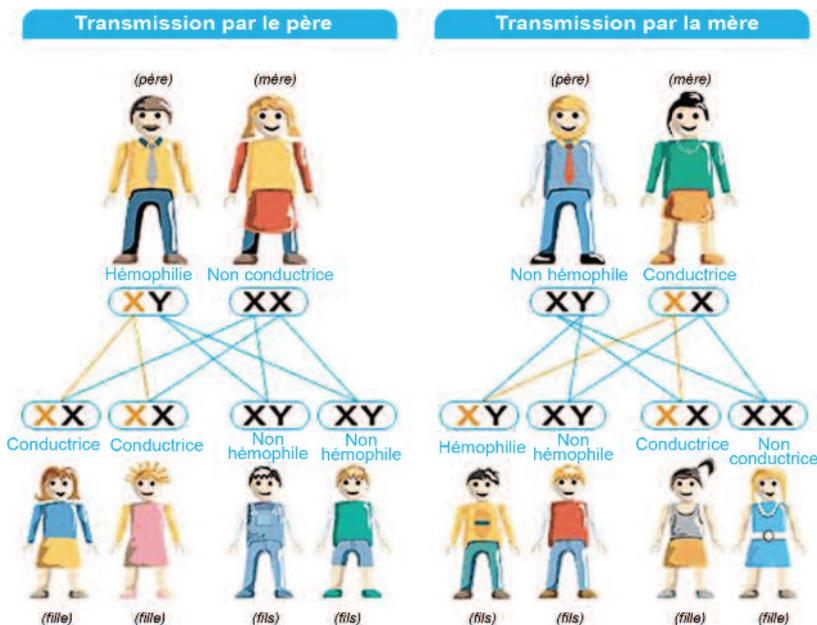
Ainsi, un hémophile va transmettre son X malade à sa fille : il est donc transmetteur et sa fille est conductrice obligatoire de la maladie. Cette fille d'hémophile à l'âge adulte pourra transmettre un chromosome X sain à sa fille ou à son fils. Elle ne transmettra donc pas la maladie. Mais elle pourra aussi transmettre le chromosome X malade à sa fille qui deviendra à son tour conductrice potentielle ou à son fils qui sera atteint de la maladie. A l'inverse, un patient hémophile va transmettre son Y à son fils sans conséquence.

Les hommes et les femmes sont donc transmetteurs de la maladie. Mais la transmission peut aussi s'interrompre si le chromosome muté n'est pas transmis à la génération suivante.

Femmes hémophiles

Les femmes aussi peuvent être hémophiles bien que ces situations soient rares. Il en existe 3 :

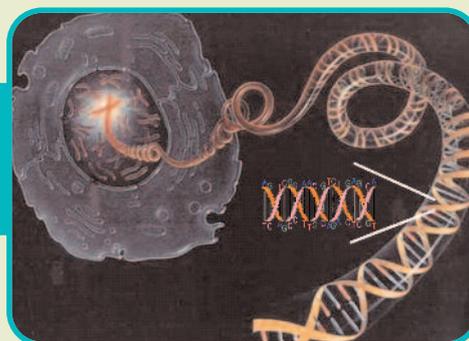
- les femmes porteuses d'un syndrome de Turner ; ces patientes ne possèdent qu'un seul chromosome X qui est malheureusement malade ;
- certaines femmes conductrices possèdent ce que l'on appelle un biais complet d'inactivation. D'une façon physiologique, sur les 2 chromosomes X, un seul est actif et l'autre est au repos, ceci afin de respecter l'équilibre de dose avec les hommes qui ne possèdent qu'un X. Chez ces patientes le X actif est le X malade.
- enfin, dernière situation, les filles issues d'un mariage entre un hémophile et une conductrice peuvent avoir hérité de chacun de leurs parents un chromosome X malade.



Aujourd'hui, il faut donc cesser de culpabiliser les mères d'être responsables de la transmission de la maladie.

La génétique appliquée à l'hémophilie

L'hémophilie est une maladie dite maladie génétique car elle est la conséquence d'une mutation affectant un gène indispensable à la coagulation.

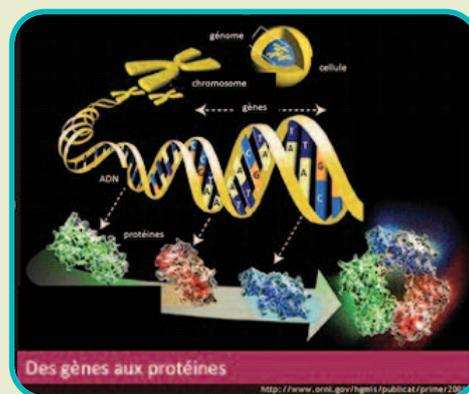


Et pourtant il s'agit d'une simple petite faute d'orthographe dans un livre. Chaque hémophile est porteur d'une faute différente.

A quoi sert la génétique ?

Comprendre l'hémophilie : La connaissance de la génétique permet de mieux comprendre les mécanismes d'interactions des différents facteurs de la coagulation entre eux, pour identifier des moyens de correction et des nouveaux traitements avec l'espoir de la thérapie génique. Un jour viendra où l'on pourra réparer un gène défectueux...

Des équipes de recherche travaillent sur la correction de certains types de mutation.



Pour les patients et leur famille : Le diagnostic de la maladie ? Pourquoi je saigne ?

Pour l'hémophile, la connaissance de la mutation responsable de sa maladie n'apporte pas vraiment d'aide au diagnostic mais on sait cependant que certaines mutations sont associées plus fréquemment à l'apparition d'inhibiteurs. Ces données sont rapportées dans les bases de données internationales et toutes ces connaissances constituent un apport extraordinaire pour la compréhension du mécanisme d'apparition des inhibiteurs avec l'idée de pouvoir les prévenir.

Pour sa famille, l'intérêt majeur de l'identification de la mutation causale est de permettre le diagnostic chez les femmes de la famille. En effet, les sœurs, les tantes, les cousines sont-elles conductrices ?

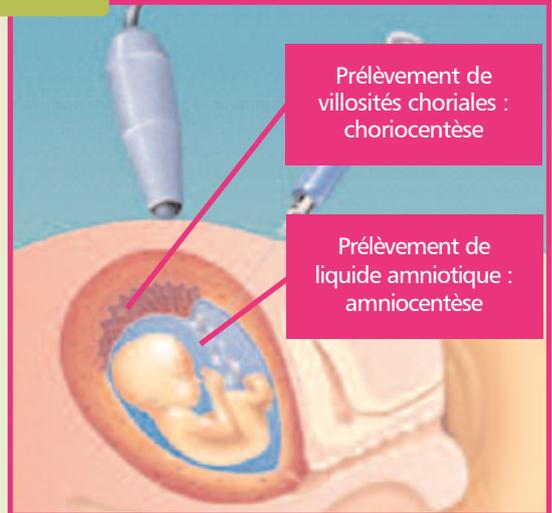
La recherche chez ces patientes de la mutation causale permet de faire le diagnostic des conductrices sans ambiguïté et de rassurer celles qui ne le sont pas. C'est ce que l'on appelle le conseil génétique. Ces actes sont encadrés par les lois de bioéthique et ne sont réalisés que par des praticiens agréés.

Diagnostic de l'enfant à naître dans le sang maternel : **du rêve à la réalité**

Actes invasifs

Chaque année en France, environ 60 000 femmes enceintes* ont recours à un prélèvement dit « ovulaire » afin de savoir si leur fœtus est atteint d'une maladie génétique ou d'une anomalie chromosomique. Ces prélèvements sont des actes invasifs (choriocentèse et amniocentèse) dont l'objectif est de recueillir des villosités chorales (le futur placenta) ou du liquide amniotique à partir desquels les cellules fœtales qu'ils contiennent pourront être analysées. Ces gestes ne sont pas dénués de risques car ils nécessitent de passer une aiguille à travers l'abdomen de la mère puis l'utérus. En plus des risques d'infection ou d'hémorragie, ils favorisent la prématurité ou les fausses couches (environ 1%). C'est notamment ce risque de perte fœtale qui a incité depuis longtemps à la recherche de tests génétiques non invasifs, donc sans risques pour le fœtus.

* Données de l'Agence de la biomédecine, 2010.



Prélèvement de villosités chorales : choriocentèse

Prélèvement de liquide amniotique : amniocentèse

Cellules fœtales

Dès 1969, il a été démontré que des cellules fœtales sont présentes en dehors de la cavité utérine et notamment dans la circulation sanguine maternelle ; toutefois ces cellules sont rares (environ 1 par ml de sang), difficiles à isoler et à analyser et ne permettent toujours pas l'obtention d'un résultat fiable pour être utile dans la prise en charge des femmes enceintes.



ADN fœtal plasmatique

Cellules fœtales

ADN fœtal

En revanche, à peine quinze ans après sa découverte, l'analyse de l'ADN fœtal circulant dans le plasma maternel (fraction non cellulaire du sang) fait partie intégrante des outils du diagnostic prénatal. Cet ADN fœtal émane pour l'essentiel des cellules placentaires et peut être détecté dès la 5^e semaine de grossesse. La première démonstration et application de cette découverte majeure fut la détermination du sexe du fœtus très tôt en début de grossesse, avant même que l'échographie soit en mesure de le faire. Cette détermination est fondée sur la détection dans le sang maternel de fragments d'ADN dérivés du chromosome Y (absent du génome maternel) qui signe le sexe masculin d'un fœtus lorsqu'ils sont présents dans le sang d'une femme enceinte. Cette possibilité nouvelle a radicalement modifié la prise en charge des femmes enceintes conductrices de maladies génétiques qui affectent les garçons et non les filles (myopathie de Duchenne, hémophilie et autres) en évitant le recours dommageable à un geste invasif en cas de fœtus de sexe féminin, puisque ceux-ci sont indemnes de la maladie.

Analyse de l'ADN fœtal plasmatique

Détermination du sexe fœtal
Recherche de séquences dérivées du chromosome Y (gène SRY)

Maladies génétiques liées à l'X
- Éviter un geste invasif chez les conductrices qui portent un fœtus de sexe féminin (ne présentant pas de risque de maladie)

Hyperplasie congénitale des surrénales
- Éviter le recours à un traitement corticoïde chez les patientes qui portent un fœtus de sexe masculin (traitement inutile)

Ambiguïtés sexuelles échographiques, discordances caryotypes / échographie

Les progrès technologiques récents ont permis d'étendre cette approche non invasive de l'étude des caractéristiques génétiques d'un fœtus à la détermination de groupes sanguins (rhésus D et Kell) dans le cadre d'incompatibilités fœto-maternelles ou de certaines maladies génétiques (achondroplasie).

La prophylaxie en hémophilie

Contexte

La prévention des saignements et plus particulièrement des hémarthroses chez les hémophiles sévères peut se faire grâce à une approche thérapeutique appelée « prophylaxie ». Elle consiste en l'administration régulière et systématique du facteur de coagulation manquant, afin de prévenir l'apparition de saignements. La prophylaxie initiée tôt dans la vie permet à un grand nombre d'adolescents, de jeunes adultes et d'adultes de vivre avec peu ou pas de dommages articulaires. Sans prophylaxie, les articulations des patients peuvent très rapidement se détériorer entraînant des handicaps irréversibles.

Il faut savoir qu'il suffit de trois hémarthroses non suffisamment traitées pour que les effets des saignements sur les articulations soient visibles à la radiographie. La prophylaxie est donc le traitement dit « standard » pour soigner les patients atteints de formes sévères de troubles rares de la coagulation.

- La prophylaxie « primaire » est débutée chez le jeune enfant souvent avant l'âge de 2 ans, au moment des toutes premières hémarthroses.
- La prophylaxie « secondaire » est mise en place plus tardivement, le plus souvent après l'âge de 2 ans et après des hémarthroses répétées. Elle a pour but de stopper l'évolution des lésions articulaires. Elle peut être continuée tout au long de la vie des patients et est associée à un programme d'éducation thérapeutique du patient.

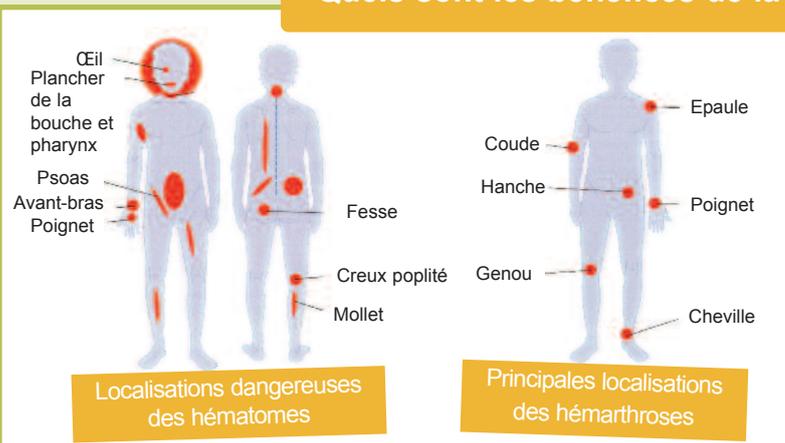
Une aide à la réalisation de la prophylaxie chez le jeune enfant



Le traitement se fait par des injections intraveineuses. La prophylaxie nécessite d'avoir des veines d'accès facile et de bonne qualité. Si tel n'est pas le cas, une chambre à cathéter implantable (dispositif d'accès veineux de longue durée, placé directement sous la peau) peut être utilisée.

En maintenant des taux résiduels de facteur VIII ou IX dans le sang par des injections régulières, l'hémophile sévère devient en quelque sorte un hémophile modéré, une situation où les hémarthroses spontanées sont rares.

Quels sont les bénéfices de la prophylaxie ?



D'abord, chez l'enfant, l'efficacité de la prophylaxie dite « primaire » pour éviter les lésions articulaires est bien démontrée. A tous les âges, la prophylaxie améliore la qualité de vie des personnes atteintes de troubles sévères de la coagulation et favorise l'intégration et la réussite scolaires et, plus tard, l'insertion professionnelle. Elle permet la pratique de l'activité physique et un meilleur développement de la masse musculaire, ce qui exerce, en soi, un effet protecteur contre les lésions des articulations et des muscles.

Lassitude face à la prophylaxie

Dans le cadre d'une pathologie chronique pour laquelle le traitement se fait à domicile, au début avec l'aide d'une infirmière, puis des parents pour l'enfant, et enfin par le patient lui-même, la prophylaxie a permis une plus grande autonomie dans la prise en charge thérapeutique, et donc des saignements traités plus tôt. Cette prophylaxie de longue durée s'accompagne d'un risque important d'écarts aux traitements recommandés par lassitude, et ce, quel que soit l'âge, d'autant qu'il ne s'agissait pas jusque-là du traitement habituel.

Quel que soit l'âge, certains épisodes de lassitude, voire de découragement vis-à-vis du traitement apparaissent. C'est là que l'éducation thérapeutique du patient peut jouer tout son rôle avec un soutien psychologique indispensable dans toute maladie chronique.

Vers une personnalisation de la prophylaxie ?

Le régime de prophylaxie peut varier au cours de la vie : plus intensif quand une articulation saigne, adapté à la saison sportive pendant l'adolescence, allégé chez le sujet âgé. Elle nécessite une gestion proactive de ces changements (relation de confiance entre le patient et le personnel médical) et des contacts réguliers avec l'équipe du centre de traitement de l'hémophilie pour évaluer le résultat et surtout la possibilité de réviser ce choix. Le choix d'une prophylaxie personnalisée doit se faire en collaboration entre le patient et son centre de traitement.

Thérapie génique : guérir demain ?

Des années de recherche

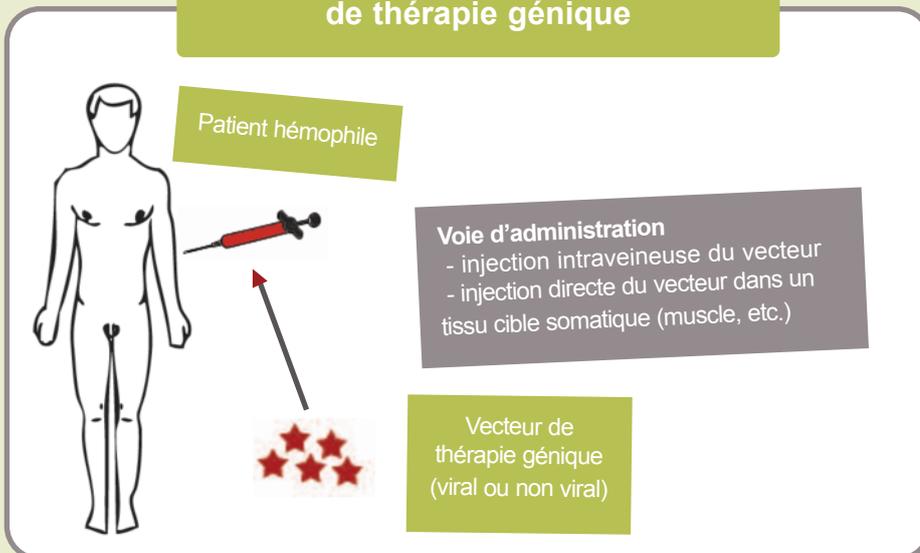
La possibilité théorique de soigner l'hémophilie par thérapie génique grâce à l'introduction d'exemplaires normaux des gènes des facteurs VIII ou IX a été rendue possible à la suite du clonage de ces gènes dans la première moitié des années 1980.

A la suite de résultats encourageants obtenus dans différents modèles animaux (souris et chiens hémophiles notamment), plusieurs essais cliniques de thérapie génique ont été initiés chez l'homme dans la dernière décennie, quasi exclusivement aux Etats-Unis. Ces essais cliniques ont essentiellement cherché à montrer la sécurité d'administration du procédé de thérapie génique, même si l'espoir secret de chacun était de voir une correction partielle du taux plasmatique circulant du facteur déficient.

Dans le même temps, certains industriels ont entamé des programmes ambitieux de recherche visant à élaborer des molécules recombinantes ayant des propriétés nouvelles par rapport aux molécules sauvages naturelles. Ainsi, des molécules légèrement modifiées ont été construites, ayant une demi-vie allongée ou une activité biologique augmentée.



Approche in vivo directe de thérapie génique



Une première preuve d'efficacité à long terme

En 2011, une équipe anglo-américaine rendait publiques ses recherches sur la thérapie génique : 6 patients atteints d'hémophilie B sévère ayant reçu une injection véhiculant un gène normal de facteur IX ont pu se passer pendant plusieurs mois d'administration de produit antihémophilique.

Une très grande avancée dans le domaine de la thérapie génique, qui a suscité de grands espoirs pour la communauté hémophile.

Encore un peu de patience...

L'hémophilie est considérée, en théorie, comme une bonne candidate pour les procédés de thérapie génique. Il s'agit d'une maladie mono-factorielle (due à un seul facteur de coagulation), dont les gènes sont connus et clonés, et de nombreuses cellules, après modification génétique, peuvent acquérir la capacité de produire ces facteurs de coagulation. De plus, des taux plasmatiques encore relativement faibles de la protéine de coagulation (1 à 5 %) peuvent avoir des effets thérapeutiques bénéfiques très importants. C'est d'ailleurs ce concept qui a prélué au développement des traitements prophylactiques. La thérapie génique, en corrigeant quasi définitivement le défaut originel de l'hémophilie, pourrait se substituer avantagusement au traitement prophylactique, qui nécessite plusieurs injections par semaine.

Toutefois, il convient de ne pas s'enthousiasmer trop vite puisque des questions demeurent, même si les résultats favorables de cet essai de thérapie génique marqueront l'histoire du traitement de cette maladie.

En résumé, si l'espoir est de mise, un peu de patience l'est également pour permettre une évaluation complète de ces procédés et une disponibilité éventuelle à plus grande échelle.

Recherches dans le domaine de la maladie de Willebrand

Création de bases de données des différentes mutations



Le but de ces bases de données est de répertorier pour chaque patient la mutation responsable de la maladie. Ceci permet de faire un « catalogue » des différentes mutations et de faire la corrélation entre génotype¹/phénotype², c'est-à-dire entre la présence d'une mutation et ses conséquences physiologiques (par exemple, fréquence des saignements ou apparition d'inhibiteurs). Le catalogue de ces mutations est ensuite reporté dans une base de données.

Etude des mécanismes des pathologies

Une des approches est de reproduire les mutations du facteur Willebrand observées chez les malades sur des protéines recombinantes. Les protéines mutantes obtenues sont ensuite caractérisées sur le plan phénotypique par toute une batterie de tests fonctionnels (multimères³, tests de liaison au collagène, au facteur VIII, aux plaquettes...). Ces études permettent de mieux comprendre les relations entre la structure et la fonction du facteur Willebrand.

Création de modèle expérimental de souris Willebrand

Ces souris ont une maladie de Willebrand et ce dans ses différents types. Elles sont un outil pour permettre des études de recherche fondamentale.

Recherche clinique pour le traitement des malades par du facteur Willebrand recombinant

Les essais cliniques actuels portent sur l'utilisation de facteur Willebrand recombinant chez les patients atteints de maladie de Willebrand traités jusqu'à présent par du facteur Willebrand plasmatique. Ces nouveaux médicaments ne seront pas disponibles pour les patients avant plusieurs années.

Prise en charge obstétricale de la maladie de Willebrand

La grossesse entraîne une augmentation progressive de FVIII et de facteur Willebrand (FVW), ce qui explique que la majorité des femmes atteintes de maladie de Willebrand (MW) ne saignent pas au cours du travail ou de l'accouchement.

Une étude a été menée rétrospectivement sur une période de 21 ans sur le déroulement et l'issue des grossesses de 76 femmes atteintes de différents types de maladie de Willebrand.

Sur 131 grossesses, 5 grossesses ont été compliquées par une hémorragie vaginale survenant lors du premier trimestre. La grossesse s'est terminée par un accouchement spontané par voie basse chez 67,8 % des femmes et par une césarienne pour les autres. Un traitement de substitution a été utilisé chez 45 % des femmes ayant accouché par voie basse et chez 64 % de celles ayant eu une césarienne.

Les suites ont été normales dans 84 % des cas. Aucune complication néonatale n'a été observée chez les 133 bébés.

Les auteurs concluent qu'une équipe multidisciplinaire (obstétricien, hématologue, anesthésiste et néonatalogiste) et une surveillance des paramètres hématologiques pendant la grossesse sont essentielles pour une prise en charge optimale des grossesses chez les femmes atteintes de la maladie de Willebrand.



1• Le génotype est l'ensemble des caractères génétiques d'un être vivant. C'est en quelque sorte la carte d'identité génétique d'un individu.

2• Le phénotype désigne les signes cliniques hémorragiques différents selon le type de maladie de Willebrand.

3• Complexe composé de plusieurs monomères (ou molécules simples).

La recherche **fondamentale**

Définition

Les études de recherche fondamentale portent sur le fonctionnement tant normal que pathologique des systèmes vivants. Elles visent avant tout à améliorer notre connaissance des systèmes biologiques par la découverte de nouveaux concepts et à établir les fondements scientifiques sans lesquels rien n'est possible.



A quoi sert-elle ?

La recherche fondamentale n'a pas pour objectif de soigner directement des malades mais elle est cependant indispensable pour améliorer notre compréhension des phénomènes biologiques, la mise en place d'hypothèses ou de modèles explicatifs visant à terme la mise au point de nouveaux traitements. Elle est un préalable indispensable à la recherche clinique.

Recherche fondamentale	Application des connaissances	Exploitation des connaissances
Développement de connaissances Analyse des phénomènes naturels Résultat : théories explicatives	Identification des applications possibles d'une recherche fondamentale Résultat : nouveau modèle de médicament	Développement expérimental Mise en œuvre technique des procédés de fabrication Résultat : production du médicament

Quels sont les acteurs de la recherche fondamentale ?

La recherche fondamentale en France est assurée principalement par les organismes institutionnels que sont l'Inserm, le CNRS et les laboratoires universitaires. Leurs activités sont financées en grande partie par l'Etat.

Stratégies de recherche fondamentale dans le domaine des maladies rares de la coagulation

Elles comprennent 2 grands axes :

- La recherche pour améliorer les traitements déjà existants :
 - recherche de molécules moins immunogènes pour les malades ayant développé un inhibiteur
 - poursuite des recherches visant à allonger la demi-vie des facteurs de coagulation injectés
- La recherche pour aller vers la guérison :
 - thérapie génique



Thérapie génique

La thérapie génique est la voie de recherche la plus appropriée pour guérir ces pathologies*. Il s'agit d'introduire une copie saine du gène dans les cellules du patient afin d'apporter au malade, de façon continue dans le temps, la protéine manquante. Même si des difficultés techniques entravent le passage du concept vers la thérapie, d'énormes progrès ont été réalisés dans ce domaine. Les résultats récents obtenus pour des hémophiles B permettent d'apporter un espoir très concret pour ces patients.

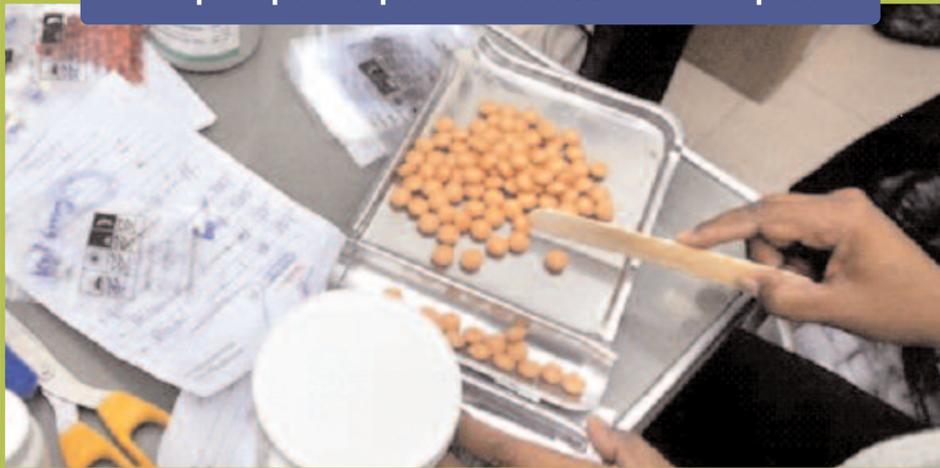
* Lire l'article page 16.

La recherche **clinique**

Définition

La recherche clinique permet d'évaluer l'efficacité et la sécurité d'un candidat médicament. Elle fait suite à la recherche fondamentale et se déroule lors d'essais cliniques. Strictement encadrée par la loi, la recherche clinique est une étape décisive dans le développement de nouveaux médicaments.

Pourquoi participer à des essais cliniques ?



En participant à des essais cliniques, nous contribuons à élaborer de nouveaux médicaments permettant d'optimiser les traitements existants ou de guérir des pathologies jusque-là incurables. Participer à un essai clinique est un geste d'intérêt collectif qui doit être mené dans le respect du consentement et de la sécurité du patient.

Déroulement d'un essai clinique

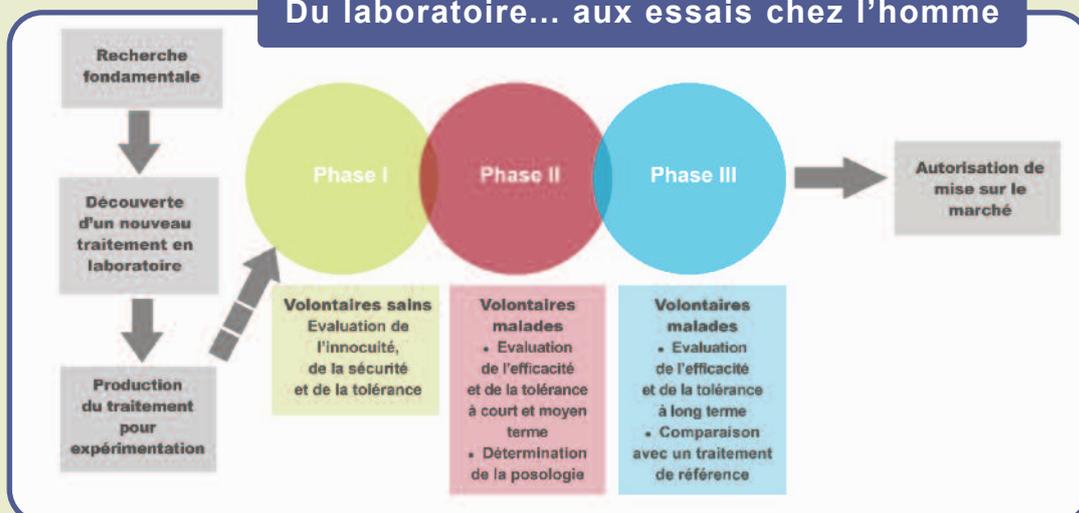
La participation à un essai clinique se fait sur la base du volontariat. Il nécessite l'implication de sujets sains et de patients.

Les trois phases de développement d'un médicament permettent de répondre à une série de questions concernant la tolérance, l'efficacité, la dose à administrer, les effets secondaires...

Recherches cliniques en cours dans le domaine des maladies rares de la coagulation

- Facteurs de coagulation à durée de vie longue pour les hémophiles : des molécules thérapeutiques ont été obtenues récemment en modifiant les protéines (mutation d'acides aminés, ajout de groupements chimiques...). L'objectif est de prolonger leur demi-vie. Pour le FIX, les premières phases des essais cliniques ont montré une augmentation de la demi-vie d'environ 2 à 5 fois.
- Facteur Willebrand recombinant : les essais cliniques actuels portent sur l'utilisation de facteur Willebrand recombinant chez les patients atteints de maladie de Willebrand traités jusqu'à présent par du facteur Willebrand plasmatique¹.
- Thérapie génique : des premiers essais ont commencé sur un petit nombre de patients².

Du laboratoire... aux essais chez l'homme



1• Lire l'article page 17.
 2• Lire l'article page 16.

L'AFH s'engage à soutenir la recherche

Aujourd'hui, l'AFH décide de prendre son destin en main pour vaincre l'hémophilie, la maladie de Willebrand et les autres troubles rares de la coagulation.



Notre mission

Faire de l'AFH un acteur incontournable de la recherche et réunir les meilleurs chercheurs autour de cette ambition.

Notre objectif

Apporter un soutien fort aux chercheurs pour améliorer l'état de santé et la qualité de vie de toutes les personnes atteintes de troubles héréditaires de la coagulation et, à terme, trouver un remède définitif à ces maladies.

Nos axes d'action

- Etablir une veille en matière de recherche dans le domaine des maladies rares de la coagulation.
- Créer des rencontres malades-chercheurs au niveau national et en régions permettant de faire émerger les demandes des malades.
- Déterminer les orientations futures de l'AFH en matière de recherche et les stratégies à mettre en place, en liaison étroite avec la communauté scientifique.
- Etablir les conditions financières d'un investissement de l'AFH dans la recherche : étudier les modalités de mise en œuvre d'une collecte de fonds, établir des partenariats publics ou privés, créer un événement de portée nationale pour fonder les bases d'un financement sur le long terme.



Grandes orientations

Durant ces dernières années, les grandes orientations en matière de recherche fondamentale ou clinique, dans le domaine des maladies rares de la coagulation suivent essentiellement deux grands axes :

- le premier vise à améliorer les traitements existants
- le deuxième vise la guérison de la maladie

Pourquoi un tel projet ?

Un tel projet est nécessaire car il est :

- **exemplaire** vis-à-vis de la société : les personnes concernées agissent pour changer leur vie ;
- **unique** pour réunir chercheurs et patients autour d'une même cause : guérir une pathologie ;
- **profondément humain** d'envisager d'atteindre de nouvelles frontières et opportunités, de bâtir ensemble un nouveau demain, de dire que l'impossible ce n'est pas pour nous.

Concours de nouvelles : *Jadis et demain*

Cette année, la Journée mondiale de l'hémophilie avait pour thème « Tous ensemble pour que la recherche avance »¹. La recherche a permis, au fil des années, une amélioration constante de l'efficacité et de la sécurité des traitements, bouleversant ainsi le quotidien des hémophiles. Ceux de jadis ne vivaient pas de la même manière que vivront ceux de demain ! C'était donc l'occasion pour la commission « Jeunes adultes » de l'AFH de proposer ce concours de nouvelles « Jadis et demain ». L'heure est venue d'annoncer le palmarès. Nous remercions et félicitons tous les participants : la variété des textes, de leurs façons d'aborder le saignement, le dialogue entre générations, les liens de sang entre les protagonistes, ont éveillé chez les membres du jury un grand intérêt.

Nous saluons la nouvelle victorieuse, *L'Impudent, le Héros et l'Hémophile*, par **Benoît Goniak**, un conte imagé et bien conduit qui nous dit qu'être différent peut se révéler une force, que l'on tire enseignement de la douleur. La maladie n'y est pas un mérite, elle est un élément de la vie avec lequel on peut composer pour se dépasser. Un beau message pour les hémophiles.

Nous saluons également les nouvelles qui ont reçu les 2^e et 3^e prix : *La Défaite*, par **Alexandre Santos**, et *Astre bleu*, par **Eve Bonfanti**, que vous pouvez retrouver sur le site Internet de la commission².

Nadège et Dorothee Pradines
Coresponsables de la commission « Jeunes adultes »

Marion Berthon-Elber
Directrice générale

L'Impudent, le Héros et l'Hémophile

“

Au cœur même des montagnes vivait un maître d'armes sans égal. Mille poèmes relaient chacune de ses victoires, mille chansons glorifiaient sa maîtrise de l'épée. Batila était une légende, mais il n'en avait jamais tiré la moindre arrogance. Alors qu'il aurait pu vivre dans un palais, il s'était installé dans une vallée isolée et y avait construit une humble maison en bois. Batila traversait son centième hiver lorsqu'il sentit qu'il rejoindrait bientôt ses ancêtres. Allongé sur son lit de paille, il posa les yeux sur Joyeuse, sa majestueuse épée ; celle-ci était désormais fixée au mur, soigneusement rangée dans son fourreau. Batila, l'illustre guerrier, s'aperçut qu'il ne serait pas juste d'abandonner sa fidèle lame après sa mort.

Le vieil homme se redressa et, chancelant, gagna le village le plus proche. De là, il engagea des messagers pour qu'ils retrouvent ses fils. L'âme soulagée et le cœur léger, Batila regagna sa cabane et s'allongea sur son lit, méditant sur la manière dont il allait départager ses trois fils.

*

Moins d'une semaine s'était écoulée lorsqu'un somptueux carrosse tiré par huit grands chevaux s'immobilisa devant le cabanon. Le cocher ouvrit la porte du véhicule et aida son maître à en descendre. Eldonrion, fils aîné du grand Batila, était richement vêtu : de ses bottes à sa coiffe, le moindre de ses vêtements était cousu dans les tissus les plus chers, brodé de fils d'or, serti de pierres précieuses. Son visage était élégamment maquillé, ses longs cheveux noirs étaient soigneusement coiffés.

Eldonrion aimait étaler sa fortune.

— Père ? appela-t-il sèchement. Père, je suis ici !



1 • Lire le dossier pages 9 à 20.

2 • http://afh.serenity-ff.com/afhjeunesadultes/articles_divers_p3.php

Arrêt sur...

Après quelques instants de silence, Eldonrion se mit prudemment en marche. Ses chausses de cuir s'enfonçaient profondément dans la boue glaciale de la forêt. Le visage du jeune homme s'assombrit à mesure qu'il approchait de la cabane. L'expérience ne le transportait pas de bonheur.

Arrivé sur le pas de la maisonnette, Eldonrion inspira profondément pour se calmer et poussa la porte branlante. A aucun moment il ne vit le seau en équilibre au-dessus de sa tête. Celui-ci bascula alors que l'homme franchissait le seuil. Eldonrion, inondé d'eau glacée, hurla et bondit en arrière. Il se prit les pieds dans ses longs vêtements et s'étala de tout son long dans la boue. Le jeune homme se releva aussi vite qu'il le put, en proie à la panique. Le souffle court, trempé jusqu'aux os, il s'aperçut que son père se trouvait à quelques pas de lui.

— Tu as encore beaucoup à apprendre, mon garçon.

Sans un mot de plus, Batila ramassa le seau, retourna dans le cabanon et ferma la porte derrière lui.

*

Au crépuscule suivant, un cavalier solitaire apparut. Batila reconnut aussitôt son deuxième fils, Auvican. Celui-ci mit pied à terre et, la démarche sûre, se dirigea vers la petite maison.

Batila sentit sa poitrine se gonfler d'orgueil. Auvican avait hérité de l'instinct, de la grâce et de l'équilibre de son père ; ces trois qualités avaient fait de lui un puissant guerrier.

Auvican parvint devant la porte et la poussa sans hésiter. Le guerrier sentit davantage qu'il ne vit le seau tomber. Il plongea en avant, se réceptionna d'une roulade féline. Dans le même mouvement, il dégaina deux couteaux de sa tunique et les lança à l'aveugle. Les lames suivirent une trajectoire parfaite, fendirent les airs et découpèrent le seau en plein vol.

L'eau éclaboussa le plancher poussiéreux. Auvican n'en reçut pas la moindre goutte.

Le jeune guerrier se tourna vers son père. Il abaissa la tête en signe de respect.

— Bonjour, Père.

— Bonjour, Auvican.

— Je suis désolé d'avoir échoué. Je vais vous aider à nettoyer.

— Ne sois pas désolé, mon fils. Tu m'as impressionné.

Une étincelle de fierté passa dans les yeux du jeune guerrier, rapidement éteinte par son humilité naturelle.

Auvican aida son père à éponger le sol et passa la nuit en sa compagnie. Le lendemain, il quitta le cabanon.

*

Jerestin atteignit le cabanon deux mois plus tard. A raison de deux heures par jour, il avait parcouru près de cinq cents kilomètres. Malgré la distance, il avait été contraint de voyager à pied : chevaucher provoquait chez lui de sourdes douleurs dans le dos, les fesses et les cuisses. Sa peau se couvrait d'hématomes et ses articulations allaient jusqu'à se bloquer complètement.

Très jeune, sa mère lui avait expliqué que pour vivre confortablement, il devrait éviter les combats et les sports violents. Jerestin avait ainsi été condamné à une existence paisible : nul duel, nulle bataille, nulle destinée héroïque pour le jeune hémophile. Au lieu de cela, il avait appris à rester calme lorsqu'il se blessait ou, plus rarement, lorsqu'un saignement débutait sans raison apparente.

Appuyé sur son bâton, Jerestin s'arrêta sur le seuil de la maison et respira profondément. Il allait pousser la porte lorsqu'il s'interrompit, hésitant. Elle était entrouverte. Jerestin réfléchit un instant, puis un large sourire illumina son visage. Son père avait toujours aimé mettre ses fils à l'épreuve.

Le jeune homme fit passer son bâton de marche par l'entrebâillement et, lentement, le fit remonter du sol au plafond. Sur la tranche supérieure de la porte, il heurta un objet. Jerestin se mit sur la pointe des pieds, retira le seau de son équilibre précaire et pénétra dans la cabane.

Batila était allongé sur un lit étroit, son épée dans les mains. Jerestin s'approcha, le cœur serré. Son père respirait difficilement.

Il ouvrit les yeux lorsque son fils s'agenouilla à ses côtés.

— Bienvenue, Jerestin, murmura-t-il dans un souffle. As-tu fait bon voyage ?

— Bonjour, Père. La route a été agréable. Je n'ai pas souffert.

— C'est une bonne chose. Je suis ravi que tu sois entré sans embûche. Sais-tu pourquoi tu es ici ?

— Le message m'a dit que vous ne souhaitiez pas que votre épée reste ici après votre mort.

— Parfait. Prends-la, mon fils. Elle est à toi.

Jerestin parut sincèrement surpris.

— A moi ? Donnez-la à Auvican, il a le courage d'un lion !

— Ton frère ne connaît pas le courage, Jerestin, puisqu'il ne connaît pas la peur. Tu mérites mon héritage bien davantage que tes frères. Tu as peur de la moindre chute, de la moindre blessure, mais cela ne t'a jamais empêché de faire ce qui est juste. Là réside le vrai courage. Tu ne t'es jamais apitoyé sur ta différence ; mieux que cela, tu l'as cultivée pour en faire ta plus grande force. Tu as enduré les railleries et les provocations des hommes, ainsi que l'inquiétude et la pitié des femmes. A bien des égards, tu es un héros, Jerestin. Jadis, on te disait faible ; je veux que demain, tout le monde sache que je te considérais comme mon digne héritier.

Sous le regard embué de son fils, le vieil homme ferma les yeux. Il ne les rouvrit jamais.

De retour chez lui, Jerestin accrocha Joyeuse à son propre mur.

Encore aujourd'hui, lorsqu'il la regarde, il oublie ses faiblesses et devient ce qu'il a toujours été : un homme ordinaire, différent, héroïque.



Benoît Goniak

J'AVAIS 12 ANS.
C'ÉTAIT LA PREMIÈRE FOIS QUE MES PARENTS
ME LAISSAIENT PARTIR UNE SEMAINE
DANS UN CENTRE DE VACANCES.

PASSE UNE BONNE SEMAINE, MON GRAND.

C'ÉTAIT UN CENTRE
DE VACANCES POUR
LES ENFANTS CONCERNÉS
PAR L'HÉMOPHILIE OU
LA MALADIE DE
VILLEBRAND.

MA MÈRE ÉTAIT
SUPER STRESSÉE.
ET MOI AUSSI,
UN PEU.

BIENVENUE
À TOUS !

SALUT !

C'EST LA PREMIÈRE FOIS
QUE TU VIENS ?
JE M'APPELLE BERNARD.

MOI
C'EST ALEXANDRE.
SALUT.

MOI, CE N'EST PAS
LA PREMIÈRE FOIS QUE JE VIENS.
TU VAS APPRENDRE
BEAUCOUP DE CHOSES ICI.

Ouais, c'est
ce que ma mère
ma dit.

AH, AH !
TOUTES
LES MÈRES
SONT PAREILLES !
PAS VRAI ?

MAIS
ELLE A RAISON.
ICI, TU VAS
APPRENDRE
À OCCUPER
DE TOI.

Ouais ! A LA PISCINE !

JE CROIS QUE
CE SONT
TES CAMARADES
DE CHAMBRE !

► Retrouvez la suite des aventures d'Alexandre* dans le prochain numéro de la revue et sur le site Internet de l'AFH (www.afh.asso.fr) !

* Avec le soutien d'Octapharma.

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

Maison des associations
1A, place des Orphelins
67000 Strasbourg
PRÉSIDENTE
Cathy Bronner
Tél. : 06 83 70 58 40
afh-alsace.cbronner@orange.fr

AQUITAINE

Le Bourg
24350 Montagnier
PRÉSIDENT
Roland Nardou
Tél. et fax : 05 53 91 64 73
roland-nardou@wanadoo.fr

AUVERGNE

2^e 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 (portable)
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
Fax : 02 98 03 76 47
afh.bretagne@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
www.afh-comitecentre.fr

CHAMPAGNE-ARDENNE

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

ILE-DE-FRANCE

6, rue Alexandre-Cabanel
75739 Paris CEDEX 15
PRÉSIDENT
Thomas Sannié
Tél. : 01 45 67 57 30
06 07 38 02 44 (portable)
thomas.sannie@afh.asso.fr

LANGUEDOC-ROUSSILLON

7, rue Castel-Moton
34000 Montpellier
(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

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

NORD-PAS-DE-CALAIS

5, rue de la Gare-Prolongée
62220 Carvin
PRÉSIDENTE
Audrey Ledru
Tél. : 03 21 37 21 16
audreyledru@hotmail.fr

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 (portable)
afh.plpc@afh-plpc.org

PICARDIE

46, rue du Général-Leclerc
60250 Mouy
PRÉSIDENTE
Céline Huard
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 (portable)
afhrhone@yahoo.fr
www.afhrhonealpes.fr

Départements d'outre-mer

MARTINIQUE

BP 7040
97271 Schœlcher CEDEX
PRÉSIDENT
Dr Serge Pierre-Louis
Tél. : 05 96 55 24 45
cr.martinique.afh@gmail.com

RÉUNION

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



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 « Education thérapeutique du patient » :

Sophie Ayaçguer

Chargée de communication et assistante de direction :

Bérengère Blaize

Chargée de mission « Adhérents, bénévoles et comités » et

« Actions internationales » :

Stacy-Ann Lee

Secrétaire comptable :

Sandrine Quéré

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 » :

Michel du Laurent de La Barre

Animatrice groupe de travail

« Actions internationales » : Nadège Pradines

Animateur groupe de travail

« Education thérapeutique du patient » :

Ludovic Robin

Animatrice groupe de travail

« Recherche » : Geneviève Piéту

Animateur groupe de travail

« Santé publique » : Jean-Christophe Bosq

Chargés de mission

Commission « Famille » :

Cathy Bronner

Commission « Femmes » :

Yannick Collé et Maryse Dien

Commission « Jeunes adultes » :

Dorothee Pradines

Commission « Kinésithérapie » :

Christian Fondanesche et Michel Raymond

Commission « Seniors » :

Francis Fort

Commission « Willebrand » :

Misha Prout

Internet, informatique et information santé :

Jean-Michel Alcindor

Questions juridiques :

Jean Rivet

Relations interassociatives :

Gaétan Duport (CISS), Rémi Hurel (AMR) et

Dorothee Pradines ([im]Patients, chroniques & associés)

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 (†)

Membres associés au conseil d'administration

Dr Anne-Marie Berthier

Dr Michel Duhamel

Jean Luga (†)

Pr Claude Négrier

Dr Francis Sicardi

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