

EDITORIAL

Chers adhérents et chers donateurs,

Nous venons de passer le cap du démarrage et notre premier document vous est parvenu. Avec 51 adhérents et donateurs dont 18 malades sur les 39 contactés par le corps médical nous avons pu agir concrètement et nous allons éditer régulièrement cette petite revue à votre attention, pour vous informer:

- de nos activités,
- des résultats de la recherche médicale,
- des problèmes rencontrés au cours de la maladie
- de nos liens avec les autres regroupements de malades, comme l'Alliance des Maladies Rares
- également de l'utilisation que nous faisons des fonds que vous nous remettez.

Néanmoins nous avons un besoin indispensable de votre apport. Vous seul savez les problèmes que vous avez rencontrés face à votre maladie ou à celle de l'un de vos proches. Nous pensons tous que nos problèmes sont les mêmes que pour les autres personnes concernées, pourtant nos situations sont toutes différentes et notre association a besoin de les maîtriser pour faire bouger, voire avancer, les choses.

Nous vous remercions de votre soutien et vous prions de croire à nos cordiales salutations.

Pour le Conseil d'Administration
La Présidente
Martine TOURON

NOS PRIORITES

- Rencontrer les malades hospitalisés ou leurs proches.
- Constituer un Fond de Recherche Médicale
- S'allier aux autres associations pour être plus efficace

La Vie de L'Association

Nos Activités passées

- **Réalisation de la brochure,**

Rédigée et validée par notre Conseil Scientifique, composé de spécialistes de nos maladies et présidé par le PR. Dominique VALLA, elle a pour objectif d'améliorer la reconnaissance de nos maladies rares et leur prise en charge, tant sur le plan médical qu'humain et social.

Editée en 2000 exemplaires, cette Brochure est destinée à être diffusée à des publics très différents : les malades et leurs proches, les centres hospitaliers spécialisés (consultation, hospitalisation), les professionnels traitant ces pathologies, les pouvoirs publics, les décideurs des crédits de recherche

- **Remise d'affiches**

Pour présenter l'association lors de la journée d'hépatologie, nous avons élaboré, avec l'aide de Mme MICHEL Béatrice, secrétaire du PR VALLA, une affiche qui, éditée en 100 exemplaires et financée par l'INSERM *, servira dans les différents centres d'hépatologie de France.

- **Participation à la Journée d'Hépatologie de l'Hôpital BEAUJON**, qui s'est tenue le 7 janvier 2006 au Palais des Congrès à Paris (porte Maillot)

Chaque année, le Professeur Dominique VALLA, Président de notre Conseil Scientifique, organise une journée consacrée à l'hépatologie et regroupant près de 500 médecins venant des horizons les plus divers.

Grâce à l'intervention de Monsieur VALLA, un stand était réservé à L'AMVF afin d'échanger et de se faire connaître. Nos brochures, remises à tous les participants, vont contribuer à l'amélioration du diagnostic de nos maladies rares mais aussi faciliter l'information et le dialogue avec les patients.

Ce fut l'occasion de tisser des liens avec l'association des transplantés du foie de BEAUJON.

Nos Travaux en cours

- **Elaboration d'un site Internet**

Le site, support indispensable à la vitalité de notre association, sera le reflet de la brochure, mais il reprendra également les revues et autres outils de l'association. Il permettra ainsi à chacun d'accéder aux informations et se veut également un lieu d'échanges.

Dès à présent l'adresse www.amvf.net est réservée et sera mise en service dans les tous prochains jours. Les apports et suggestions de chacun des membres permettront de le faire vivre et évoluer.

- **Visite, information et présentation de l'AMVF** dans les services spécialisés d'hépatologie.

Des rencontres avec le personnel soignant sont organisées. Ainsi les patients pourront par leur intermédiaire avoir connaissance que d'autres malades s'organisent et sont prêts à venir les soutenir, par une rencontre, un courrier ou un contact téléphonique, un mail.

- **Elaboration d'outils de suivi:**

Elodie V., membre fondateur de l'association, a proposé de s'impliquer dans l'association en créant deux bases de données, très utiles pour l'association, et lui servant également dans son cursus universitaire.

Ainsi nous disposerons :

- d'un fichier purement administratif qui nous aidera dans tous les actes courants de l'association.
- d'une information qualitative et totalement anonyme, destinée à évaluer les besoins et les attentes concrètes des membres (construite à partir du questionnaire inclus dans ce bulletin)

Nos Projets à venir

- **Rencontrer les malades hospitalisés et leurs proches :**

Parce que rien ne remplace l'échange avec des personnes ayant traversé les mêmes étapes, il apparaît comme prioritaire de rencontrer les personnes qui le souhaitent, soit si elles en formulent la demande directement, soit sur proposition de l'équipe médicale.

- **Participer avec l'Alliance des Maladies Rares :**

Nous venons d'adhérer à l'ALLIANCE DES MALADIES RARES (AMR) qui nous assistera :

- pour obtenir des subventions pour les programmes de recherches médicales,
- accéder aux médias,
- se rapprocher des autres alliances existantes en Europe : comme EURORDIS,
- connaître les maladies rares, l'avancée de la science, les traitements thérapeutiques.
- dans la formation des bénévoles

Nous allons les rencontrer prochainement pour mettre en place la formation de nos membres notamment pour la rencontre avec des malades, ce qui est un des objectifs prioritaires de l'AMVF.

N'oublions pas que l'union fait la force !

Plan Maladies Rares

Les associations de personnes atteintes de maladies rares dont l'Association Française contre les Myopathies l'AFM. (à l'origine du Téléthon) et l'Alliance Maladies Rares, l'AMR (qui regroupe 149 associations dont la nôtre) ont joué un rôle déterminant dans la mise en place d'un Plan Maladies Rares par l'Etat sur 5 ans. Il concerne 7000 maladies rares connues qui touchent près de 3 millions de personnes et vise à assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge de ces malades.

Très concrètement ce plan dispose de finances, 10,5 Millions d'Euros pour la recherche spécifique aux maladies rares en 2005 auxquels s'ajoutent près de 1,5 Million d'Euros apportés par l'AFM. Pour les 5 années du plan, c'est plus de 63 Millions d'Euros affectés à des projets précis de recherche, sélectionnés avec la participation des associations de malades.

L'excellence de l'organisation médicale et le haut niveau de recherche dans le domaine du groupe de maladies rares prises en charge sont dès lors reconnus par un LABEL, *centre de référence*, que le service du Professeur VALLA de l'hôpital BEAUJON vient de recevoir. L'Etat a mis en place, pour l'ensemble de ces centres, des financements d'environ 10 Millions d'Euros par an pour leur permettre d'assumer leurs missions. Enfin, ce plan met un accent particulier sur l'information à destination des professionnels de santé qui connaissent peu nos maladies et au grand public qui souvent les ignorent. Deux moyens d'information :

- Un site internet : www.orpha.net , où se trouve une base de données, disponible pour tous, référencant plus de 6000 maladies, les programmes de recherche, les consultations médicales spécialisées, les associations de malades (Nous venons de déposer notre demande de référencement), les centres de références etc...
- Un N° Azur 0810 63 19 20 (Prix d'un appel local) réalisé en collaboration avec ORPHANET, spécialisé dans l'écoute et l'orientation des malades.

Après un an d'activités de ce plan, le bilan met en avant les actions mises en place, les crédits de recherche débloqués et les centres de références labellisés pour améliorer la prise en charge des malades et de leurs proches en collaboration avec les associations.

Actualité médicale

- Une découverte majeure : La mutation V617F de JAK2.

Les syndromes myéloprolifératifs incluent la maladie de Vaquez, la thrombocytémie essentielle et la myélofibrose idiopathique. Ils sont liés à une anomalie de la régulation de la production des cellules sanguines à partir des cellules souches de la moelle osseuse. Ils entraînent une tendance, encore mal comprise, à la thrombose. Pour le territoire splanchnique (veine porte et veines hépatiques), ce risque est seulement de 1 à 5% ; d'autres facteurs doivent donc être associés. Cependant, en cas de thrombose de la veine porte et des veines hépatiques, un syndrome myéloprolifératif est présent dans respectivement 35% et 65% des cas.

Toute thrombose splanchnique doit faire rechercher un syndrome myéloprolifératif. **Le diagnostic, difficile**, implique des examens déplaisants, complexes, coûteux, et mal standardisés : biopsie médullaire ; aspiration des cellules souches de la moelle osseuse pour montrer que, en culture, elles produisent des globules rouges même sans l'érythropoïétine normalement indispensable (« colonies spontanées ») ; et détermination du nombre total de globule rouge (« masse sanguine »).

Au printemps 2005, il a été montré que **la plupart des syndromes myéloprolifératifs sont dus à une mutation du gène de la protéine JAK2**. Normalement, la production des cellules sanguines est régulée par un « facteur de croissance » spécifique (érythropoïétine pour les globules rouges, GCSF et GMCSF pour les globules blancs, thrombopoïétine pour les plaquettes). Ces facteurs de croissance sont libérés par différents tissus en fonction des besoins (par exemple érythropoïétine en cas d'anémie). Leur couplage aux récepteurs à la surface du précurseur active la protéine JAK2 dans celui-ci, mettant en branle la production des cellules manquantes. **La mutation V617F entraîne une activation permanente de JAK2, indépendante de l'ordre reçu du facteur de croissance**. Il en résulte une « myéloprolifération » inadaptée, permanente.

Les implications de cette découverte sont : (1) **une compréhension** des mécanismes conduisant au syndrome myéloprolifératif ; (2) **un test diagnostique** simple sur prise de sang. (3) **l'espoir solide d'un traitement** par un inhibiteur de JAK2. La mutation explique 100% des maladies de Vaquez, mais seulement 50% des autres syndromes. Le diagnostic de syndrome myéloprolifératif devrait donc bientôt pouvoir se faire par recherche de la mutation : positive, le diagnostic serait établi ; négative, il faudrait faire une biopsie médullaire. Recherche de « colonies spontanées » et « masse sanguine » deviendraient inutiles.

Il s'agit d'une mutation acquise au cours de la vie (mutation « somatique c'est à dire survenant «par hasard» au cours de la vie (sans que l'on sache actuellement pourquoi) et ne touchant que les précurseurs des cellules du sang. Il ne s'agit pas d'une mutation « germinale », transmise par le spermatozoïde paternel ou l'ovule maternel, qui affecterait toutes les cellules de l'organisme). **Cette mutation n'est pas transmissible à la descendance et n'affecte pas la fratrie.**

La Vie Quotidienne des malades

« Il faut une association ! »

interview de Marc MARZOUGUI instigateur de l'association

Amvf **Marc, l'AMVF existe depuis octobre 2005, elle se fait connaître, la première brochure est sortie, que ressentez-vous ?**

Marc Une grande émotion. Lorsque vous apprenez que vous êtes atteint d'une maladie rare du foie, vous vous sentez psychologiquement terriblement seul et sans horizon. Et aujourd'hui de savoir que des patients en traitement, des personnes sensibilisées à ces maladies, se fédèrent en Association pour accompagner et répondre aux préoccupations d'autres malades, je trouve cela extraordinaire. Cette Association va être un vecteur de support à la recherche médicale.

Amvf **Quels sont les conseils que vous donneriez suite à votre expérience personnelle ?**

Marc De ne pas se laisser dominer par la maladie, apprendre à la connaître, maîtriser son vocabulaire (dans quelques temps l'AMVF démarrera son site Internet qui aidera à cela.), avoir une relation de complicité avec le corps médical qui s'occupe de vous. Être rigoureux dans l'application du traitement. Il faut du temps pour arriver au bon dosage des médicaments. Au début il y a plus de bas que de hauts, puis la tendance s'inverse. La vie redevient presque normale, le traitement d'accompagnement en fait partie.

Amvf **Dans les périodes difficiles que recherchez-vous ?**

Marc Le réconfort et le vécu de malades sortis d'affaire. Le problème était que ces personnes avaient quitté l'environnement hospitalier et ne pouvaient être accessibles, d'où l'idée de l'Association.

Amvf **A court terme, quels sont vos projets concernant l'AMVF ?**

Marc Participer activement à la promotion de l'AMVF dans les milieux hospitaliers. Aller au devant des malades.

Amvf **Marc, bonne chance. Nous aurons l'occasion de refaire le point dans un autre n° de l'AMVF.**

A LIRE...dans notre AMVF n° 2

- BEAUJON, centre de référence pour nos maladies.
- Le point de nos activités, et en particulier nos rencontres avec les malades et leurs proches
- Les dernières nouvelles médicales et les premiers enseignements du questionnaire ci-joint

A bientôt