

Procès verbal de l'Assemblée Générale du samedi 4 juin 2016
Au centre International de Séjour Maurice Ravel
6 avenue Maurice Ravel
75012 PARIS

Elisabeth Martin, présidente de l'association ouvre la séance à 10 heures.

Désignation secrétaire de séance : Marie France Venet.

Le mot de bienvenue.

Présentation de la journée et des intervenants.

En raison des grèves ou de contraintes personnelles quelques personnes n'ont pas pu être présentes et se sont excusées et ont donné pouvoir :

Francis Kadycz secrétaire.

Sandra Dehay. Trésorière.

Frédéric Tetaz.

Clément Clavaud-Paul, secrétaire adjoint.

Jacqueline Giron.

Andrée Ogereau.

Bilan moral

5 nouveaux patients de différents âges qui ont pris contact par internet ou par téléphone dans le but d'être orientés en vue d'un diagnostic plus affiné. Ces personnes n'ont pas souhaité devenir membre de l'association pour l'instant.

OSCAR Filière Maladies Rares

Petit rappel :

23 filières de santé Maladies Rares ont été labellisées dans le cadre du deuxième Plan Maladies Rares et organisées thématiquement.(2014)

OSCAR est la filière du réseau national des acteurs des maladies rares de l'os et du cartilage chez l'enfant et l'adulte.

Les acteurs :

51 centres de soins. 18 associations de patients (dont notre association). 30 équipes de recherche. 14 laboratoires de diagnostics. 1 équipe projet dédiée à la filière.

9 sociétés savantes.

Implication dans OSCAR (Elisabeth nous représente)

Missions de la filière OSCAR :

- Diminuer l'errance diagnostic et thérapeutique.
- Faciliter l'orientation des patients dans le parcours de soin,
- Renforcer le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge, l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche et le secteur médico-social.
-

Concrètement :

1 Le parcours patient

2 La recherche

3 la formation et l'information

Communiquer :

Le label Oscar permet d'identifier les acteurs de la filière, en particulier les professionnels de santé.

Elisabeth est allée faire une présentation de la maladie et de l'association auprès d'étudiants en 5^{ème} année de médecine qui ont choisi l'option maladies osseuses rares à Paris Descartes.

BLOG OSCAR : <http://blog.filiere-oscar.fr/>

Evènements auquel nous avons participé.

Journée des associations 29 février 2016.

2ème Rencontre annuelle Mercredi 6 avril 2016.

Ainsi qu'aux réunions en conférence téléphonique. Une tous les quinze jours le vendredi matin de 8.30 à 9.30. Elisabeth fait partie du comité de direction en qualité de suppléante représentante des associations.

Gouvernance : Pr Valérie Cormier Daire, animatrice de la filière. Anne Deglaire, chef de projet. Bénédicte Alliot Association Ostéogénèse Imparfaites. Roland Chapurlat, Jean Pierre Salles.

Deux discussions :

Leucémie

Il y a été évoqué durant la rencontre à Londres avec l'association anglaise du 2/10/15 un risque possible de leucémie pour les patients d'Ollier.

Les mutations IDH1 et IDH2 sont présentes toutes les deux quand on a Ollier et Maffucci

Selon Sabine, une prise de sang ne permet pas de dépister une leucémie, seuls des symptômes tels que teint pâle et fièvre peuvent alerter.

Risque hémorragique

- Clément un jeune patient de 19 ans présente en plus de sa maladie d'Ollier un syndrome d'ecchymoses multiples avec d'énormes hématomes et de forts saignements. La maladie est liée aux gènes 2 et 5 et a été transmise par sa mère. La maladie n'a été décelée chez la mère qu'à cause d'un incident.

- On évoque également une déficience des facteurs 11 et 12, responsables d'un risque hémorragique élevé (forme d'hémophilie). Chez certains patients, il semble que la prise de sang standard mette en avant un problème qui ne semble pas important pour les médecins. L'anomalie apparaît sur chaque bilan préopératoire pour Charlotte, la fille de Sabine, qui a eu 42 opérations et personne n'a jamais pris en considération ce paramètre.

Une consultation d'hématologie à faire quand il y a eu des manifestations de saignement est souhaitable ?

Docteur Finidori reconnaît que les zones chondromateuses sont extrêmement vascularisées, ce qui donne des complications dans la chirurgie de la main, avec risque d'ablation après enlèvement des chondromes. Il précise qu'un bilan complet d'hématologie est systématique pour tous les patients. Le dépistage est centré sur les risques hémorragiques avant chaque opération, mais un petit déficit n'est pas forcément remarqué.

Docteur Finidori dit qu'il n'a jamais rencontré d'accident hémorragique local non lié à l'intervention.

- Rester attentif pour les menstruations des jeunes filles.
- risque d'hémorragie accru / signes hémorragiques qu'on retrouve chez différents patients à creuser

→ Il faut donc demander des investigations profondes après une prise de sang dans le but d'une opération, le risque de complication étant important.

Dr Pejin propose de rechercher dans les patients opérés ayant eu une forte hémorragie. Selon elle il faut se pencher sur une composante d'hémostase, contrôler les facteurs. Les patients sont sujets à de forts saignements en général. Evidemment si les médecins sont prévenus avant, ils peuvent prévoir des drains. Il y a beaucoup d'éléments encore inconnus pour le moment.

Interventions des professionnels de santé

Le point sur la prise en charge orthopédique des enfants

Docteur Finidori, Hôpital Necker

Le docteur présente l'équipe des médecins pédiatriques de l'hôpital Necker.

Il n'y a pas de révolution profonde au niveau chirurgical, mais tout de même quelques avancées. Il présente Docteur Zaga Pejin comme une experte dans l'allongement des membres et fait l'historique de l'évolution des techniques opératoires orthopédiques.

Les déviations axiales et différences de longueur sont typiques d'Ollier. Les déviations étaient soignées par ostéotomie. Mais les facteurs de trouble de croissance persistaient, il fallait donc recommencer souvent. On a progressivement évolué vers l'ostéosynthèse centromédullaire (protection métallique à l'intérieur de l'os, avec broche télescopique) qui offre une bonne protection des déformations axiales et des fractures. Cette nouvelle technique a constitué un premier progrès. On peut aussi freiner la croissance, mais cela doit se faire au bon moment (pas trop tôt ni trop tard) c'est l'épiphysiodèse. Conséquence possible : perte de taille.

On peut également allonger les membres, ce qui a été très fréquent : c'était facile, et souvent demandé. On a commencé par des fixateurs externes (clou télescopique). L'allongement avec fixateurs externes permet une correction axiale.

Docteur Zaga Pejin, Hôpital Necker

Le docteur présente une nouveauté technique opératoire.

Les allongements sur fixateurs présentent un dispositif extérieur, visible, avec des complications (infections) s'accompagnent de nombreux problèmes.

Les clous (allongements sur ostéosynthèse centromédullaires) n'étaient pas précis à la base

et ne permettaient pas de correction axiale.

Depuis quelques années, 3 ou 4 ans, est apparu le clou « **Precise** » doté d'un système magnétique, permettant d'allonger un membre. Il permet également des corrections axiales, une précision de l'allongement, avec possibilité de raccourcissement. Le système magnétique est placé sur la cuisse, on programme l'allongement en 2 fois. Il peut aussi se rétracter. On a commencé à utiliser ce clou depuis 1 an avec des résultats très encourageants. Il n'y a aucun soin particulier, il faut seulement marcher avec des béquilles car il ne faut pas exercer de pression de plus de 30 kilos. La convalescence est très rapide. Le confort est donc très important pour les patients, moins de douleurs et plus de mobilité qu'avec un fixateur externe. Ce clou peut rester implanté pendant 1 an. Le choix du dispositif se fait au cas par cas, et ce système n'est pas possible pour tous les patients. Il y a une jeune patiente d'Ollier qui bénéficie actuellement de ce système et les zones où le clou a été fixé ne sont pas forcément saines, mais le clou tient. A l'intérieur du clou il y a un moteur, il coûte environ 10 000 euros. L'aspect financier constitue donc un problème potentiel. Le dispositif est récent, précurseur, cher. Une équipe chirurgicale à Vienne est très avancée sur les allongements. Les hôpitaux doivent négocier chaque année le prix, constituer un dossier pour chaque patient.

On constate que des patients viennent de beaucoup de pays, mais pas de tous (pas d'Allemand ni d'Anglo-saxons). L'hôpital Necker va transmettre son expérience, mais différents hôpitaux en France sont déjà en train de pratiquer des allongements avec des clous nouvelle génération. Le système a été posé sur membre inférieur et peut être utilisé sur membre supérieur, car il existe toute une gamme de modèles avec différents diamètres.

Dr Geneviève Baujat

Le Docteur Baujat présente les différents organismes.

- Centre de référence Maladies Osseuses Constitutionnelles depuis 2004
 - La filière OSCAR
 - bientôt on espère constituer un ERN BOND au niveau européen : on est encore dans la phase d'appel d'offre européen.
- On espère avoir 10 centres de 8 pays différents avec un équilibre est-ouest.

ERN (European Reference Network) = centralisé sur le patient : mobilité des patients car actuellement il n'est pas évident de venir se faire soigner dans un autre pays. L'objectif des ERN est de pouvoir homogénéiser les pratiques au niveau des diagnostics (possibilité de téléconférence) regrouper les connaissances, développer des outils communs, rendre les pratiques rationnelles, homogénéiser aussi la prise en charge.

Les bonnes pratiques médicales doivent être diffusées, tout comme la prise en charge.

Les histoires naturelles sont actuellement un vrai challenge, d'où le besoin de registres.

Ensuite il faut travailler sur des outils thérapeutiques nouveaux, ne pas oublier de garder en vue cet objectif, et la traduction thérapeutique n'est pas toujours assez boostée.

Il faut encore déterminer comment permettre la mobilité des patients. Il va falloir établir des priorités selon les maladies, échanger les savoir-faire.

C'est un modèle qui n'a pas encore été développé.

Il existe pour l'instant 133 centres de références labellisés en France, avec des missions précises, 14 centres de compétences, un par région, au départ avec une grande inégalité mais avec depuis 10 ans une professionnalisation. Les moyens manquent, le but est de faire que les cas compliqués viennent dans les centres de référence, et que le suivi se fasse avec le centre de compétence.

La filière OSCAR créée en août 2014 par Valérie Cormier-Daire, OSCAR a une fonction de communication. Mission : parcours du patient, lien avec la recherche, et puis formation et information. Elle organise des ateliers, des événements. Il y a 6 groupes de travail avec des objectifs raisonnables. Cela permet d'échanger.

Il n'y avait pas de communication avec les centres de référence, par manque de temps et d'argent.

Les données valent de l'argent (industrie pharmaceutique, recherche qui peut alors développer des projets). Pour développer un médicament, on peut contacter un médecin qui a une liste de patients, on propose alors une collaboration, mais ce n'est pas toujours ainsi que ça se passe.

Base de données : simple, pas exhaustif on remplit au fur et à mesure / service par service

Registre : exhaustif, transversal, très coûteux.

Prévalence

Incidence

Si on fait une étude, il faut être prudent dans la distribution de registres, car on n'est pas forcément au courant des différentes études dans les différents pays. Savoir combien de patients existent permet de fixer un prix de médicaments pour l'industrie pharmaceutique.

Questions

- Recherche au niveau du cannabis qui a une influence au niveau cancéreux : permettrait de contenir les effets de propagation. Dr Baujat reconnaît que c'est une aide potentielle sur la douleur, mais au niveau thérapeutique on ne sait pas.

- Une personne atteinte d'Ollier ne devrait pas pouvoir la transmettre.

Un cas de doute avec un frère et une sœur.

Pas de transmission verticale, mutation en mosaïque dans certains tissus. Pour qu'une maladie soit transmissible, il faut qu'il y ait des cellules de reproduction portant la mosaïque. Mais par définition, si toutes les cellules ont la mutation, ce n'est pas viable.

On peut imaginer dans une famille que 2 personnes aient des formes différentes d'enchondromatose rare. On observe aussi des erreurs de diagnostic ou de nomination car le chirurgien orthopédiste Louis Léopold Ollier a également décrit les exostoses multiples.

Docteur Mandonnet

Le docteur présente les derniers résultats sur l'étude préliminaire « dépistage gliomes ».

Résultats pour les adultes.

12 patients dépistés sur 3 centres Lariboisière, Montpellier et en Italie à Brescia.

Sur ces 12 patients, un patient avait une lésion qui pourrait ressembler à un petit gliome. Cela correspond proportionnellement aux données dans la littérature. 3 patients avaient un chondrome de la base du crâne. Dans la plupart des cas ces derniers n'évolueront pas, mais on doit les surveiller et les suivre afin de les opérer à temps si on note une évolution en chondrosarcomes.

Ces données justifient de faire cet examen qui permet d'initier un suivi des ces patients, même si aucun d'eux n'a été opéré.

Dans cette série, il ne s'agit pas d'enfants.

Le scanner pose un problème dans ce dépistage, il est irradiant, et la répétition n'est pas souhaitable.

On y voit bien l'os, mais pas bien le cerveau.

Chez certains patients chez qui on a fait une IRM, on peut faire un scanner pour préciser l'atteinte.

L'injection d'un produit de contraste pour l'IRM dépistage gliomes n'est pas nécessaire.

25% des patients ayant participé à l'étude présentent un chondrome, il est non évolutif.

Un patient opéré d'un chondrosarcome du crâne ne présente pas forcément de risque de gliome accru, mais une IRM est justifiée.

→ Dans le guide des bonnes pratiques, il faut donc ajouter la recommandation de suivi et de dépistage des chondromes à la base du crâne

Projets de notre association

Amélioration et modernisation du site

- Dans le guide des bonnes pratiques, il faut ajouter la recommandation de suivi et de dépistage des chondromes à la base du crâne
 - ajouter le bilan hématologique complet le plus poussé possible avant chaque opération
 - il faut simplifier et synthétiser les questions
 - proposition de présenter sous forme de dépliants afin d'informer également le personnel soignant, mais le document doit être validé par un médecin (Finidori ?)
 - lien avec problèmes dentaires et d'orthodontie
 - revoir la foire aux questions (FAQ) et faire valider par Dr Finidori et Dr Baujat.
 - On peut revoir le look du site ainsi que le logo
 - On peut reconstituer un dossier pour solliciter Orange à nouveau.
 - Il faut que chacun d'entre nous dise ce qu'il veut voir apparaître sur le site pour redonner un petit coup de jeune au site.
 - ajouter le tutoriel de Finidori et d'autres vidéos
 - rendre le forum plus accessible
- on peut s'inspirer du site internet de l'association Hypophosphatasie Europe qui possède un blog et des rubriques bien synthétisées

- Il faut revoir l'accessibilité aux informations sur le site, notamment pour le paiement. Est-il possible d'inclure la possibilité de paiement en ligne pour faire un don ou du moins les coordonnées IBAN et SWIFT pour faciliter le paiement. Il faut s'informer auprès de l'organisme bancaire.

Un symposium européen ?

Ce serait possible à l'Image mais seulement en semaine.

But : réunir des professionnels des pays d'Europe pour faire le point sur la prise en charge, mais ouvert aussi aux adhérents. Faire se rencontrer des professionnels et définir des actions, harmoniser. On a des contacts en Angleterre et en Italie.

Il faudrait faire intervenir aussi du personnel autre que des médecins, par exemple des kinésithérapeutes, rhumatologues, hématologues.

On se demande si l'initiative ne devrait pas plutôt venir du corps médical. Pour que les médecins se déplacent, il faut trouver quelle compensation leur donner. Il faut se renseigner pour savoir si MOC ou OSCAR nous soutiennent.

Elisabeth va voir comment se passe le symposium de l'Association Hypophosphatasie Europe.

Divers

L'association anglaise

L'année dernière avait été voté un budget de 10 000 euros pour un éventuel projet de recherche. Charlotte a contacté Elisabeth. Elle désire contacter le Dr Flanagan et le Dr Ashley et voudraient organiser une réunion. Elle demande le financement de la part de notre association pour faire venir des médecins français. Mais cela ne correspond pas au budget qui a été voté.

La Rapamicine

Vascapa : Association des anomalies vasculaires rares en Belgique.

C'est une molécule qui pourrait avoir un effet sur les angiomes, mais pas dans le cas de Maffucci et la question est de savoir si le médicament a déjà été testé sur des patients atteints.

On veut essayer de relancer le Dr Anne Domp Martin qui semble connaître le syndrome de Maffucci mais qui n'est pas venue à l'AG d'aujourd'hui en raison des grèves.

Sabine et Yves vont aller à l'Assemblée Générale en Angleterre pour représenter l'Association en octobre.

L'association peut aider les patients à faire passer un caryotype moléculaire.

L'association italienne veut constituer un registre de patients Ollier-Maffucci pour pouvoir proposer aux patients recensés le dépistage gliome. On peut envisager de participer à ce registre.

Relancer le Dr Boon

Make a wish

Possibilité de faire se réaliser le vœu d'un enfant malade. Cela permet de transformer la maladie en quelque chose de positif.

Baies de Goji connues pour stimuler la longévité, avec des propriétés anticancéreuses reconnues.

Biokiné avec des points de pression légers qui travaille sur la circulation de l'énergie.

Ordre du jour

Bilan financier

Petite amélioration des adhésions, une soixantaine de personnes connues, 36 adhérents
Légère diminution des dons (Association VIVA Reims , Association Tradfolk de La Roche-sur-Yon, ...)

Un peu moins de charges qu'en 2014.

Les frais de déplacements restent stables.

Augmentation des frais postaux (envoi de plaquettes et quelques frais publicitaires)

Excédant de 963,32 euros.

Approbation des comptes et vote

Les comptes 2015 sont votés à l'unanimité.

Budget prévisionnel pour 2016 et vote

On revote 10 000 euros pour la recherche, quelle qu'elle soit, sans se limiter pour autant au Royaume-Uni, à condition d'avoir une proposition concrète.

On prend en compte le symposium et la création d'un nouveau site internet.

Le budget prévisionnel est voté et approuvé.

Prochaine AG le 13 mai 2017.

Elections renouvellement C.A. et bureau repoussés à plus tard Clôture à 16h30 en raison des grèves et de la distance pour certains participants.