



VHL FRANCE

von Hippel-Lindau

news

Décembre 2012

EDITORIAL

C her(e)s Ami(e)s

Voici le dernier numéro de cette année 2012. Nous vous remercions de votre fidélité et de votre engagement auprès de l'association VHL France. Pour les derniers retardataires, n'oubliez pas de renouveler votre adhésion pour cette année.

J'ai repris une activité professionnelle à temps plein qui me laisse de moins en moins de temps à consacrer à l'association. Je souhaite laisser la place de Présidente et passer le relais. J'ai essayé de remplir cette mission au mieux durant ces 4 années en m'y consacrant à temps plein. Je vous remercie de la confiance que vous m'avez accordée et de votre soutien.

Une nouvelle dynamique est nécessaire pour accompagner les projets et avancer vers de nouveaux horizons. Il y a tant à faire que nous avons besoin de vous. Nous attendons vos candidatures et vos propositions.

Nous espérons vous voir nombreux et nombreuses pour notre Assemblée Générale qui aura lieu le 1er février 2013 dans les locaux de la Plateforme des Maladies Rares. Nous vous adresserons comme chaque année une invitation.

A très bientôt de vous rencontrer et continuez de prendre soin de vous et de vos proches.

Bonne lecture à tous

Edith Lassus
Présidente VHL France



MOBILISONS-NOUS

L'activité de VHL France repose pour le moment, sur les 6 personnes du bureau (voir liste et photo sur le site vhlfrance.org). Parmi elles, 4 sont professionnellement actives avec des responsabilités prenantes, l'activité de l'association vient s'ajouter à leur temps de travail.

Nous avons besoin de renforts,

Nous avons besoin de vous !

Vous avez un peu de temps, vous avez des compétences en :

- communication orale ou écrite
- organisation d'événements ou de manifestations
- informatique
- accompagnement psychologique ou écoute

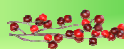
Faites nous le savoir

Nous avons besoin d'une personne pour assurer l'administration et la maintenance de notre site Internet.

Vous habitez en province ? Internet et les appels en vidéo permettent d'échanger !



**Nous vous souhaitons à tous de Joyeuses fêtes
et une Année 2013 riche en heureux événements**



Le 20 février 2012 : « Une journée rare contre les maladies rares »

Dans le cadre de la journée internationale de lutte contre les maladies rares, les élèves de 1^{ST2S} 2 du Lycée Quinet à Bourg en Bresse, se sont mobilisés toute la semaine afin de faire découvrir quelques maladies rares et de recueillir des dons pour faire évoluer la recherche.

Des interventions ont donc eu lieu dans les classes de 2nd 11 et 12, 1st2s 1 et terminales st2s.

D'autre part une vente de gâteaux pendant les récréations a permis d'offrir la somme de 253 euros à l'association VHL France (Alliance des familles atteintes de la maladie Von

Hippel-Lindau, maladie qui est une des prédispositions héréditaires au cancer les plus fréquentes).

Afin de rencontrer et remercier les élèves, et apporter quelques informations supplémentaires, Mme Edith LASSUS, Présidente de l'association s'est rendue au lycée.



"Nous vous rappelons l'importance de ne pas oublier de faire votre bilan annuel :

la surveillance est capitale dans la prise en charge de la maladie de von Hippel-Lindau.

Plus les lésions sont détectées précocement et plus le traitement chirurgical est adapté.

Alors armez-vous de courage et allez y !"

L'ALLIANCE MALADIES RARES

L'association Alliance Maladies Rares a été créée en février 2000. Elle rassemble aujourd'hui près de 200 associations. Elle représente environ 2000 pathologies rares et 2 millions de malades atteints de maladies orphelines.

Sa mission est de :

- faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès du public, des pouvoirs publics, des professionnels de santé et des médias.
- améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes ayant des pathologies rares en contribuant à un meilleur accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion.
- promouvoir la recherche en informant les associations sur les avancées, en faisant pression sur les pouvoirs publics pour obtenir des financements en stimulant l'industrie pharmaceutique.
- aider les associations à remplir leurs missions en mettant en place des réunions d'informations, des formations, des documents d'accompagnements, des conseils individualisés.
- être un porte-parole national en influant sur les politiques de santé et en étant un acteur incontournable du plan national maladies rares.

Plusieurs fois par an sont organisées des RIME (Réunion d'Information des MEmbres).

Chaque association y est conviée et c'est pour elle l'occasion de s'informer des dernières avancées médicales.

C'est aussi l'occasion pour les personnes présentes d'échanger et de partager leur propre expérience dans une ambiance très conviviale.

Cela permet de rompre le sentiment d'isolement que l'on peut parfois ressentir lorsque l'on est atteint d'une maladie rare. À plusieurs, on se sent plus fort.

C'est une chance pour notre association de faire partie de l'Alliance Maladies Rares.

RIME du 10/10/2012.

Les thèmes abordés ont été les suivants :

La loi du médicament du 29 Décembre 2011 relative au renforcement de la sécurité sanitaire du médicament et des produits de santé a intégré la notion de RTU (Recommandation Temporaire d'Utilisation). Ce

dispositif permet d'encadrer les prescriptions de médicaments en dehors du cadre de leur Autorisation de Mise sur le Marché (AMM). De nombreux médicaments sont prescrits hors AMM, surtout dans le cas des maladies rares où il n'existe pas d'alternative médicamenteuse.

Le Serious Game. Création d'une sorte de jeu vidéo permettant de reconnaître les symptômes de sa maladie de façon ludique.

Présentation de l'IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium), création d'un consortium international dédié à la recherche sur les maladies rares. Le but étant de regrouper les ressources et harmoniser les actions afin d'accélérer la recherche.

Introduction aux nouveaux outils du Web dans le domaine de la santé. Depuis une dizaine d'années, des nouvelles technologies ont transformé le Web. Les réseaux sociaux, les blogs, les communautés en ligne et les outils de micropublication comme Twitter sont apparus. Les associations ne connaissent pas toujours bien le fonctionnement des nouveaux outils sur le Web. De nombreuses réponses ont été apportées au cours de cette présentation.

Précédentes RIMES 2012

17/01/2012 :

Présentation du projet Fondation Maladies Rares, Présentation d'un logiciel de gestion pour les associations qui veulent s'équiper, Présentation du service « ScienSas » Scientific Seniors Association : mise en contact du réseau des chercheurs Inserm en retraite avec des associations de malades.

31/05/2012 :

Lancement de la Fondation Maladies Rares. Présidée par le Professeur GRUNFELD.

Site : fondationmaladiesrares.org

Action sur les malades isolés en province. Journée de rencontre organisée à Montpellier.

Point sur l'avancement de travaux de la commission éthique.

Nous étions présents :

- Aux RIME de l'AMR : 17 janvier, 31 mai et 10 octobre 2012
- A l'AG de l'AMR le 23 juin 2012
- Au 13ème Forum Orphanet (18.09.2012)
- À la Formation à la direction d'associations à l'EM Lyon

POUR ROMPRE L'ISOLEMENT : VHL ET RESEAUX SOCIAUX — RAPPEL

Deux forums de discussion gratuits sont à disposition des patients VHL et de leurs aidants :

vhl-fr@yahoogroupes.fr

Ce forum en langue française a été créé en 1999, plus de 250 personnes y sont inscrites.

Ce forum dédié au VHL, vous permet de partager vos expériences, y recueillir des informations... avec des francophones, résidant essentiellement en France, mais également en Suisse, Belgique, Canada, US...

<http://www.rareconnect.org/fr/community/von-hippel-lindau-vh>

Sur ce forum plus récent, une initiative d'Eurordis et NORD, vous pouvez échanger avec des personnes

concernées elles aussi par le VHL, dans une autre langue que la vôtre (allemand, anglais, espagnol et italien, pour le moment) et ainsi multiplier vos contacts. A l'aller comme au retour votre message est traduit par des professionnels dans la langue des participants. Vous pouvez lancer et suivre des conversations de façon internationale.

Dans les deux cas, s'inscrire est facile. Ces deux forums sont sécurisés : votre adresse email ne sera pas récupérée par des malveillants et des modérateurs veillent à la bonne déontologie des échanges.

Ils sont bien tranquilles depuis quelques temps. Pourquoi de pas les tester, les alimenter ?

DES PROBLEMES INTESTINAUX ?

Par Tina D.Gruner—Diététicienne diplômée—formatrice certifiée pour le diabète



Faisant partie des modératrices du groupe de discussion VHL sur Inspire, j'entends chez pas mal de personnes ayant le VHL, qu'ils rencontrent des problèmes de digestion : des ballonnements, des crampes, des douleurs abdominales, des diarrhées ou des diarrhées grasses.

Ces problèmes peuvent tout simplement être causés par un kyste pancréatique et seraient sûrement augmentés par une chirurgie pancréatique. Un(e) diététicien(ne) peut aider à retrouver un équilibre digestif. Laissez-moi vous expliquer.

Qu'est ce que le pancréas et où se trouve-t-il ?

Le pancréas se trouve dans la partie supérieure de l'abdomen derrière l'estomac, il est situé sous le foie et la vésicule biliaire. Il fait de 13 à 18 centimètres. Le foie et la vésicule biliaire sont reliés au pancréas par le canal biliaire (voir le schéma). Le pancréas a un long tube dans son travers intérieur que l'on appelle le canal pancréatique. Le canal pancréatique est relié au canal biliaire et apporte les produits fabriqués par ces deux organes au départ de l'intestin grêle (on l'appelle le duodénum).

Que fait le pancréas ?

Le pancréas contrôle la façon dont les cellules du corps sont alimentées 24h/24. Le pancréas est chargé de :
Fabriquer les produits chimiques et les enzymes pour dégrader la nourriture en nutriments qui peuvent être absorbés au travers des parois de l'intestin grêle et livrés aux cellules.
Produire les hormones qui contrôlent le sucre dans le sang.
Quand le taux de sucre dans le sang commence à être trop bas (entre les repas et pendant le sommeil), le pancréas fabrique une hormone appelée glucagon qui indique au foie de libérer le sucre stocké ou de fabriquer du sucre à partir de la graisse et des cellules musculaires.

Comment un kyste peut-il rompre cet équilibre ?

Lorsque les kystes sont bénins, ils peuvent bloquer une ou plusieurs des petites tubules du pancréas. Celles-ci acheminant l'insuline, le glucagon et les enzymes pancréatiques jusqu'à l'intestin. C'est un peu comme si on marchait sur le tuyau d'arrosage du jardin. Même si le pancréas continue à fabriquer ces hormones et enzymes, elles ne peuvent plus aller là où on en a besoin pour participer à la digestion. On parle d'insuffisance pancréatique lorsque le pancréas ne fabrique plus les enzymes de la digestion ou lorsque leur acheminement jusqu'à l'intestin

est bloqué. La résection de tout ou une partie du pancréas réduit la capacité qu'a le pancréas de fabriquer et de fournir ces enzymes. Si la nourriture n'est pas dégradée, les nutriments ne peuvent pas être apportés aux cellules. Cet état est appelé « malabsorption ». Le signe principal de la malabsorption est la perte de poids. Il devient alors important pour votre santé de retrouver un équilibre digestif.

Parmi les symptômes de malabsorption, on retrouve : la diarrhée, les ballonnements, les crampes, les douleurs abdominales, les selles grasses voire des déficits possibles en vitamines solubles (A, D, K et E). Un(e) diététicien(ne) diplômé(e) est en mesure de vous aider.

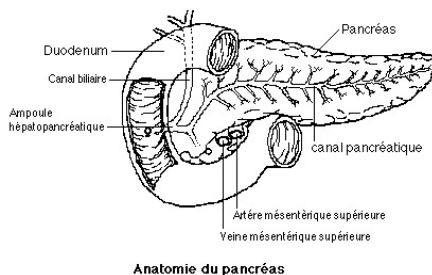
Comment peut-on rééquilibrer le système ?

Les enzymes digestifs peuvent être administrés par voie orale afin de retrouver un équilibre digestif. Le diététicien ou le nutritionniste vont vous interroger sur ce que vous mangez. Sur la base de ces informations, un complexe d'enzymes (lipase, amylase et protéase) vous sera prescrit.

Comme pour l'insuline, les enzymes doivent être pris lorsque vous mangez et en fonction de ce que vous mangez (cela remplace les enzymes naturels que votre corps ne peut plus produire) et cela permet la digestion de votre nourriture.

Recommandation générale en matière d'alimentation.

Les graisses sont les aliments les plus difficiles à digérer. Les personnes ayant une insuffisance pancréatique se portent mieux avec un régime pauvre en graisses, même si elles ont une prescription d'enzyme par voie orale.



Un régime pauvre en graisses contient 40-50 grammes de graisse ou moins par jour. Il faudra prendre plus d'enzymes, si votre repas contient une quantité de graisse supérieure à celle-ci.

La viande rouge, les plats cuisinés, le poulet ainsi que le fromage peuvent

contenir beaucoup de matières grasses. Enlevez la peau du poulet. N'achez que des découpes maigres et enfin bannissez les aliments frits.

Tous les produits laitiers contiennent jusqu'à 10 grammes de graisse par portion. Réduisez la taille des portions ou choisissez des produits allégés ou à 0%. Les noix et les avocats sont pauvres en graisses. Ces graisses sont bonnes pour le cœur et ne sont pas mauvaises sur un plan nutritif pour vous mais il vous faudra de l'aide pour les digérer. Rappelez-vous simplement de prendre une dose plus forte d'enzymes quand vous mangez de grandes quantités de ces aliments.

Les fruits et la plupart des légumes sont par nature sans graisse. Leurs vitamines et leurs fibres sont essentielles pour votre santé.

Manger hors de chez soi peut s'avérer délicat parce qu'il est plus difficile de calculer exactement la quantité de graisse absorbée pendant le repas. Un de nos patients VHL qui vit sans pancréas depuis presque 40 ans, travaillait comme guide de voyage à l'international et mangeait la nourriture locale. « J'évaluais la quantité de Créon dont j'avais besoin et je prenais de l'Immodium dans ma valise en cas d'urgence, mais j'ai appris à gérer assez bien. Manger les plats locaux fait partie du plaisir de voyager ». (Jackie H, PA)

Les diététiciens qui ont la plus grande expérience des insuffisances pancréatiques sont ceux qui travaillent sur les mucoviscidoses. Le VHL n'a pas de relation avec la mucoviscidose mais 75% des gens qui ont une fibrose kystique souffrent d'insuffisance pancréatique de ce fait.

Sur le site CFF.org (en France www.vaincrelamuco.org), vous trouverez la liste des centres de soin pour les mucoviscidoses. Appelez le centre le plus proche et demandez à parler à un diététicien qui travaille avec des adultes qui ont une mucoviscidose.

C'est parce que les graisses ne sont pas digérées que les vitamines liposolubles (solubles dans les graisses) ne sont pas absorbées. Demandez au diététicien des suppléments de vitamines hydrosolubles (solubles dans l'eau).

La chose la plus importante à savoir est que vous pouvez retrouver un équilibre et manger ce que vous voulez et vous sentir bien. Prenez le temps de trouver le bon professionnel qui saura vous aider. Un pas après l'autre. Vous pouvez y arriver !

Traduit de l'anglais par JJCRAMPE

NOVARTIS AIDE LES ASSOCIATIONS DE MALADES

Novartis s'engage dans la formation des responsables d'associations. Pour cette raison Myriam Laszlo, en charge de ce projet chez Novartis, a déjà organisé trois modules. Un quatrième est prévu fin novembre de cette année. La première de ces formations, en novembre 2011, à laquelle a participé notre présidente était consacrée à la gestion et l'animation d'une association. Le deuxième module, en avril 2012, était destiné à l'étude de la mise en œuvre d'un projet associatif. Notre présidente et Claire Blesbois, membre du bureau, ont participé à celui-ci. Cette réunion qui s'est tenue à l'EML (Ecole de Management de Lyon) était animée par des élèves de cette école. Un projet de manifestation lors de la "Journée Internationale des Maladies Rares" le 28 février 2013 fut envisagé en partenariat avec deux autres associations de malades : l'AMARAPE (Association contre les Maladies rares du péritoine) et l'APTED (Association des Patients porteurs de Tumeurs Endocrines Diverses). Malheureusement, par la suite, ce projet ne put aboutir. Le troisième module en juillet 2012 eut lieu à l'hôtel Novotel de Paris Montparnasse, seul Gilbert Geai, membre du bureau, y assista. Les principaux sujets concernèrent l'utilisation du Web dans une association, avec la prise en compte des nouveaux médias (Facebook, Tweeter) et un diagnostic pertinent de notre site Internet. Ensuite, Hervé Garrault de l'ADEMA (Association pour le développement du management associatif) proposa, après une analyse précise des besoins des associations présentes, une formation spécifique en management associatif à l'École des Mines de Paris. Novartis offre trois modules à choisir dans cette formation qui en comporte 17. Chaque module d'une valeur de 358,80 € TTC. Vous pouvez consulter le programme de formation de l'ADEMA à cette adresse : www.management-associatif.org

Novartis, dans le cadre de cette action de formation, propose aussi de s'impliquer dans un projet concret développé par des associations de malades. Nous tenons à remercier Novartis pour cette action de formation totalement prise en charge financièrement, aussi bien pour le transport que pour l'hébergement, ainsi que du très chaleureux accueil.

CARTE PERSONNELLE DE SOINS—13ème FORUM ORPHANET (18.09.12)

Orphanet est un portail de référence sur les maladies rares qui a pour but de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares (visitez le site : www.orphanet.fr)

Ce forum annuel, organisé avec l'appui de la Fondation Groupama pour la Santé, avait pour thème : « les avancées récentes dans le domaine des maladies rares » et notamment dans celui de l'information.

Dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2005-2008, la Direction Générale de la Santé a conçu, avec la collaboration étroite des professionnels de santé et des associations de malades, des cartes personnelles de soins et d'information, afin d'améliorer la coordination des soins, notamment en situation d'urgence, pour les porteurs de maladies rares.

Ces cartes sont confidentielles et soumises au secret médical, elles sont la propriété du malade, à qui il est conseillé de l'avoir sur lui en permanence.

Elles comportent plusieurs parties :

- Information succincte sur la maladie
- Recommandations sur la conduite à tenir en cas d'urgence
- Nom, prénom, adresse/téléphone, photo du titulaire de la carte
- Coordonnées (nom, prénom, adresse, téléphone) des personnes de l'entourage à contacter en cas d'urgence,
- Informations médicales personnelles (état d'avancée de la maladie, traitement, interventions déjà subies, contre-

indications, antécédents pathologiques, dernière surveillance etc..)

- Nom et coordonnées du médecin responsable de la prise en charge de la maladie,
- Nom du médecin traitant et autre professionnel de santé intervenant...
- Pour complément d'informations sur la maladie : Coordonnées d'ORPHANET, de l'Association, du Centre de Référence.

Cette liste, non exhaustive est conforme au specimen des cartes déjà en place et peut bien entendu être modifiée ou complétée.

A la fin du premier Plan Maladies Rares, 22 cartes de soins et d'urgence étaient mises en place. La liste des maladies concernées se trouve sur le site Orphanet.

Question : la mise en place d'une telle carte pourrait être un projet de l'association en accord avec le centre PREDIR de Stéphane RICHARD et sous son contrôle.

Donnez-nous votre avis, écrivez nous par courriel, soit au secrétariat de l'association :

ednahubert@yahoo.fr, soit à contact@vhlfrance.org.

VHL France remercie vivement :

- Les membres du Rotary Club de Souillac en Quercy pour le versement de la somme de 2 000 euros au profit de VHL France,
- L'Orchestre des Hospices Civils de Lyon pour leur concert qui a eu lieu le 20 juin 2012 à Lyon, au profit d'associations de soutien aux malades dont VHL France. 100 euros ont été reversés à VHL France.
- Frédérique Dechanoz pour l'organisation de baptêmes de 4/4 au profit de l'association VHL France, dans le cadre de la manifestation « Europa Truck Trial ».
- Le Lycée Quinet à Bourg en Bresse (voir article page 1).
- La Famille de Loïc Ballery qui a collecté la somme de 1 674 euros au profit de VHL France, lors des obsèques d'un de leurs proches. Nous adressons à cette famille l'expression de nos plus sincères condoléances.

Association VHL France - Adhérente à l'AMR - 60, chemin des Fontaines—ECHARVINES - 74290 TALLOIRES - Tél/fax : 04 50 64 15 65

Site : <http://vhlfrance.org/fr> - E-mail : info-fr@vhl.org

Lassus.edith@orange.fr (Présidente et Coordinatrice scientifique) - jean-joseph.crampe457@orange.fr (vice président) - Irène Demars : ednahubert@yahoo.fr (secrétaire)
Gil.BRUNET@wanadoo.fr (forum internet et responsable communication) - gilbert.geai@gmail.com (trésorier) - claireblesbois@gmail.com