



ASSOCIATIONS DE PATIENTS

MALADIES RARES
IMMUNO-HÉMATOLOGIQUES

À DESTINATION DES PATIENTS
ATTEINTS DE MALADIES RARES



PRÉSENTATION

La filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques (MaRIH)

Les Filières de Santé Maladies Rares « FSMR » ont été créées suite à l'appel à projet du Ministère de la Santé lancé durant l'été 2013 (deuxième plan national maladies rares 2011-2016). Le principal objectif de ces FSMR est d'animer et de coordonner les actions entre les différents acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares. Ce regroupement permet de nombreuses actions transversales entre diverses pathologies très similaires sur leur prise en charge.

Parmi les 23 filières, la filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques (MaRIH) regroupe les acteurs impliqués dans la prise en charge de ces pathologies et rassemble ainsi 12 centres de référence maladies rares (regroupant 220 services hospitaliers), 101 laboratoires de diagnostic et/ ou de recherche et 14 associations de patients. Elle est également en partenariat avec 8 sociétés savantes.

Les associations de patients

Les associations de patients ont pour but principal d'apporter un soutien collectif et d'améliorer le bien-être des malades. Elles mettent en oeuvre un grand nombre d'actions au service de leurs adhérents mais également de leurs proches tout en prenant en compte les professionnels de santé et les institutions. Les patients peuvent donc bénéficier d'un accès facilité à l'information mais aussi du partage d'expérience, de l'entraide, de l'avancée dans la prise en charge des malades, la participation aux débats publics et bien plus encore.

Les équipes des associations de patients se composent essentiellement de bénévoles mais aussi parfois de quelques salariés qui se tiennent ensemble à disposition des malades et de leurs proches.

Ce livret a pour but de faire découvrir les associations de patients aux personnes atteintes d'une des maladies rares présentes au sein de la filière MaRIH, mais également de connaître celle qui correspond le mieux à la pathologie diagnostiquée. Grâce à ce support, les patients pourront prendre directement contact avec l'association de patients répondant à leurs besoins.

***Tous ensemble au service des patients pour mieux
vivre la maladie !***

SOMMAIRE

- 01 Amyloses primitives et des autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales**
- **AFCA** 05-06
Association française contre l'amylose
- 02 Angioedèmes à kinines**
- **AMSAO** 07-08
Association de patients atteints d'angioedèmes à kinines
- 03 Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles**
- **HPN - APLASIE MÉDULLAIRE FRANCE** 9-10
Association de patients atteints d'hémoglobinurie paroxystique nocturne et d'aplasie médullaire idiopatique
 - **AFMBD** 11-12
Association de patients atteints d'anémie de Blackfan-Diamond
 - **AFMF** 13-14
Association de patients atteints de la maladie de Fanconi
- 04 Cytopénies auto-immunes**
- **AMAPTI** 15-16
Association de patients atteints de Purpura Thrombopénique Immunologique (PTI)
 - **O'CYTO** 17-18
Association de patients atteints de cytopénies auto-immunes
- 05 Déficits immunitaires héréditaires & Neutropénies chroniques**
- **IRIS** 19-20
Association de patients atteints de déficits immunitaires primitifs

06 Lymphohistiocytoses familiales

- **LHF Espoir** 21-22
Association de patients atteints de lymphohistiocytoses familiales

07 Histiocytoses

- **HISTIOCYTOSE FRANCE** 23-24
Association de patients atteints d'histiocytoses

08 Maladie de Castleman

- **APAMC** 25-26
Association de patients atteints de la maladie de Castleman

09 Mastocytoses

- **ASSOMAST** 27-28
Association de patients atteints de mastocytoses
et de syndromes d'activation mastocytaires

10 Microangiopathies thrombotiques

- **ADAMTS13** 29-30
Association de patients atteints de microangiopathies
thrombotiques (PTT)

11 Syndromes hyperéosinophiliques

- **APIMEO**
Association de patients atteints de maladies à éosinophiles
..... 31-32



POUR LES PATIENTS ATTEINTS D'AMYLOSE

L'association

Contexte

L'Association Française Contre l'Amylose (AFCA) est une association loi de 1901. L'association a été créée en 1994 et a été reconnue association d'intérêt général en 2014. Elle prend en compte toutes les formes d'amylose et compte aujourd'hui 700 membres. L'AFCA comprend également un Conseil Scientifique réunissant des experts de toutes les formes de la maladie faisant partis de 4 centres de référence des 4 filières de santé maladies rares (Filnemus, Cardiogen, MaRIH, FAI2r).

Nos missions

Les principales missions et moyens de l'AFCA :

- **Briser la solitude** face à la maladie;
- **Permettre des diagnostics plus rapides**, améliorer la prise en charge médicale et sociale;
- **Avancer plus vite** vers les traitements;
- **Constituer des groupes** représentatifs afin d'avoir plus de poids dans le débat public;
- Une **équipe de bénévoles** formée à l'écoute;
- Une **assistante sociale** et une psychologue dédiée à soutenir les patients, en lien avec les équipes des centres de référence;

- Une **journée annuelle d'information** et d'échange pour les patients et les familles.

Il existe aujourd'hui différentes formes d'amyloses. Il s'agit d'un ensemble de Maladies différentes complexes et rares. On compte parmi elles :

- L'amylose AL
- L'amylose à Transthyrétine héréditaire
- L'amylose à transthyrétine sauvage
- L'amylose AA

Chacune de ces formes est prise en charge dans un centre de référence différent et recouvre des réalités différentes pour les patients.

La maladie

Tout au long de notre vie, les cellules du corps se renouvellent grâce à leur ADN qui est comme le programme d'un ordinateur et qui code pour la fabrication de molécules appelées protéines indispensables au bon fonctionnement de notre organisme. En effet, les protéines fournissent la structure et la fonction de presque tous les processus biologiques de la vie.

Une fois les protéines fabriquées par nos cellules, elles adoptent naturellement une forme particulière. Lorsqu'elles sont correctement repliées, notre corps fonctionne bien et nous sommes en bonne santé. Mais si elles se plient mal (on appelle ça un défaut de repliement), cela peut nuire au bon fonctionnement de notre corps. Lorsqu'une protéine

se replie mal, on parle de protéine amyloïde. Ces protéines peuvent être présentes à l'état normal (comme dans l'amylose à transthyrétine) ou sécrétées de façon anormale (comme dans l'amylose à chaînes légères ou l'amylose inflammatoire). Lorsque ces protéines amyloïdes s'accumulent, elles se collent les unes aux autres et prennent la forme de fibrilles rigides linéaires, comme un fil de scoubidou tressé, on parle de fibrilles amyloïdes.

Ces fibrilles rigides s'accumulent dans les organes, forment des plaques amyloïdes et empêchent leur fonctionnement normal. Ces fibrilles sont très solides et sont difficiles à briser. Lorsque des organes sont infiltrés par ces plaques, on parle d'amylose. Ainsi, l'amylose est une maladie liée au repliement anormal des protéines dans le corps.

La grande diversité de l'amylose :

À ce jour, plus de vingt-cinq protéines ont été identifiées comme pouvant conduire à une amylose. Ces protéines sont alors appelées « précurseurs » de l'amylose. Les différents types d'amylose peuvent être classés en fonction du nom de la protéine précurseur.

Une nomenclature simple a été mise en place. Elle consiste à utiliser la lettre "A", pour amylose, suivie de l'abréviation du nom de la protéine précurseur. Par exemple, pour l'amylose ATTR : la lettre "A" + l'abréviation du nom de la protéine, ici la TransThyRétine (TTR). Les traitements proposés aux patients varient grandement en fonction de l'amylose identifiée. Les symptômes et les organes touchés dépendent du type d'amylose. La prise en charge est donc différente pour chaque patient.

Type d' Amylose		Précurseur		Noms Usuels
Amyloses acquises	Amylose AA	A pour SÉRum Amyloïde A		Amylose AA
	Amylose AL	L pour "Light Chain", terme anglais qui désigne les chaînes légères de la protéine en cause		Amylose AL
Amyloses héréditaires	Amylose à transthyrétine (ATTR)	Sauvage ou sénile (ATTR wt)	Transthyrétine non mutée (sauvage)	Amylose TTR sauvage - Amylose sénile
		HÉRÉDITAIRE (hATTR)	Transthyrétine mutée	Atteinte majoritairement cardiaques : hATTR CM (CM = cardiomyopathie) Atteintes majoritairement neurologiques : hATTR PN (PN = polyneuropathie) ou neuropathie amyloïde familiale ou héréditaire : NAH ou NAF Atteintes mixtes
	Autres protéines mutées		Nombreuses protéines possibles	

Contact

ASSOCIATION FRANÇAISE
CONTRE L'AMYLOSE
66 rue Saint-Jacques - 13006 MARSEILLE

www.amylose.asso.fr

Mail : contact@amylose.asso.fr

Tel : 04 91 81 17 16

Facebook : AssociationAmylose

Instagram : [asso_francaise_contre_lamylose](https://www.instagram.com/asso_francaise_contre_lamylose)

X : [AfcaContact](https://twitter.com/AfcaContact)





POUR LES PATIENTS ATTEINTS D'ANGIOËDÈMES À KININES

L'association

Contexte

L'association AMSAO (Association des Malades Souffrant d'Angio-œdèmes) a été créée en 1997. Elle concerne les patients qui présentent des angioœdèmes bradykiniques. Fondée au départ par plusieurs membres d'une même famille atteints de cette maladie, elle s'est développée avec l'aide de bénévoles et de médecins, et elle est aujourd'hui en contact avec plus de 300 familles.

L'association AMSAO est un équilibre entre 4 pôles :

- Les patients, les milieux médicaux, l'industrie pharmaceutique et les autorités de santé.

Nos missions

- **Inform**er les patients sur cette maladie complexe et multifactorielle dont les connaissances sont en constante évolution;

- **Faire rencontrer** pour encourager un partage d'expériences;

- **Faire des veilles** et se tenir au courant des dernières nouvelles du monde médical, des progrès et du développement de nouveaux médicaments.

Nos actions

L'association organise environ 2 réunions par an en présence des médecins spécialistes, notamment ceux du centre de référence CREAK, et diffuse régulièrement à ses membres les informations importantes relatives à l'évolution des connaissances sur cette maladie ainsi que sur les nouveaux traitements.

La maladie

Les angioœdèmes à bradykinine, maladie héréditaire rare (prévalence 1/30000, 1500 personnes en France) sont dus à un déficit d'une protéine du sang appelée C1 inhibiteur. Cette protéine régule la production de bradykinine, qui elle-même contrôle la perméabilité capillaire. Une insuffisance, ou une non-fonctionnalité de cette protéine conduit à l'apparition d'œdèmes dans les parties molles du corps.

C'est une maladie complexe, multifactorielle, qui peut s'exprimer de manière très différente suivant les patients, y compris dans une même famille.

Les symptômes

Les angioœdèmes à bradykinine se caractérisent par des crises imprévisibles et récurrentes de gonflement localisé de la peau et des muqueuses. Ils durent en général entre





2 et 5 jours. Les crises surviennent spontanément, sans raison apparente, mais certains événements peuvent les déclencher : la prise de certains médicaments contre-indiqués (IEC, pilule contraceptive), une intervention chirurgicale, des soins dentaires, une infection, un traumatisme local, le stress, la fatigue, les menstruations, la grossesse.....

Les oedèmes peuvent toucher toutes les parties du corps :

- Le visage, la langue, le larynx, à traiter en urgence car il y a un risque d'asphyxie.
- Le ventre ou le système digestif (estomac, intestins.....). Ces crises conduisent à douleurs intenses, des vomissements, et une faiblesse extrême nécessitant un alitement en l'absence de traitements..
- les membres (mains, pieds,...), les parties génitales...

Ces oedemes se développent relativement lentement, et disparaissent spontanément et totalement après quelques jours (2 à 5)

Les traitements

Plusieurs traitements très efficaces sont maintenant disponibles, et permettent aux patients de vivre au mieux avec leur maladie.

- Deux traitements en cas de crises:

- l'icatibant (qui bloque la bradykinine) peut s'administrer facilement en injection

sous cutanée.

- Le concentré de C1-inhibiteur (qui apporte la protéine absente) doit être injecté en intra veineux.

Ces traitements doivent être prescrits à tous les patients qui doivent en disposer à leur domicile, pour prévenir les risques relatifs aux oedemes laryngés.

- Deux nouveaux traitements en prophylaxie:

- Lanadelumab: une injection sous-cutanée une ou deux fois par mois

- Orladeyo: prise quotidienne d'un comprimé

Ces traitement au long court sont des anti-kallicréines, et empêchent les excès de bradykinine à l'origine des oedemes.

D'autres traitement sont en cours de développement, et devraient être disponible dans quelques années. Les anciens traitements (stéroïdes, certains contraceptifs,.....) sont progressivement abandonnés, notamment dans le cas d'événements indésirables sévères. Les antihistaminiques, les corticoïdes et l'adrénaline ne sont d'aucune efficacité dans le cas des angioedèmes à bradykinine. Seuls des traitements spécifiques doivent être administrés.

Contact

ASSOCIATION DES MALADES
SOUFFRANT D'ANGIOEDÈMES
9 rue du Strengfeld 67450 MUNDOLSHEIM

www.amsao.fr/

Mail : agneslallouette@gmail.com

Tel : 03 88 81 89 71



Facebook : AMSAO - Association des Malades Souffrant d'Angio-Oedème



POUR LES PATIENTS ATTEINTS D'HÉMOGLOBINURIE PAROXYSTIQUE NOCTURNE ET D'APLASIE MÉDULLAIRE IDIOPATHIQUE

L'association

Contexte

Association HPN France / Aplasie Médullaire est une association loi 1901, créée en 2004 par des patients, leurs familles et des professionnels de santé.

Composée uniquement de bénévoles, elle est dédiée à l'Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne et à l'Aplasie Médullaire Idiopathique.

Nos missions

- **Aider** la recherche sur les maladies rares du sang en récoltant des fonds, Informer les patients et leur famille sur leurs maladies et traitements;
- **Sensibiliser** le grand public sur le don du sang, de plaquettes et de moelle osseuse;
- **Mettre en relation** les patients et leur entourage par son forum de discussion, ses déjeuners et ses journées patients;
- **Réconforter et soutenir** les patients et leur famille au quotidien.



La maladie

L'Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne (HPN) est une maladie rare, encore sous-diagnostiquée aujourd'hui. Il s'agit d'une maladie génétique, acquise durant la vie, donc non héréditaire. Elle touche principalement de jeunes adultes, aussi bien homme que femme. Plus rarement, elle peut apparaître chez des enfants ou des personnes âgées. L'HPN se caractérise par une destruction chronique des globules rouges appelée hémolyse.

Les principaux symptômes sont l'anémie, la fatigue, des urines foncées le matin et parfois des douleurs à l'abdomen ou au thorax, des difficultés à avaler, une dysfonction érectile... La fatigue est un des symptômes les plus invalidants car elle est souvent très intense au point de limiter la réalisation des activités quotidiennes des patients, de ralentir leur vie sociale et de provoquer des épisodes de somnolence dans la journée.

Mais le risque majeur pour des personnes atteintes d'HPN est la survenue de thromboses (caillots de sang) dont la formation silencieuse, entraîne un risque vital. Aujourd'hui il existe des traitements permettant de diminuer ces symptômes et donc de limiter le risque de thromboses : les inhibiteurs du complément (Eculizumab). Dans certains cas très rares, la greffe de moelle osseuse peut être envisagée.

L'Aplasia Médullaire Idiopathique (AMI)

est une maladie rare, dont l'incidence est de moins de 10 cas par million et par an. Elle se caractérise par une incapacité de la moelle osseuse à produire normalement les cellules sanguines (globules rouges, globules blancs et plaquettes) et donc à remplacer progressivement les cellules

circulantes destinées à mourir. En fonction des types de cellules touchées, les symptômes et les risques sont différents :

- s'il s'agit des globules rouges, l'aplasie entraîne une anémie;
- s'il s'agit des globules blancs, le déficit entraîne une baisse de l'immunité et provoque ainsi des infections à répétition;
- s'il s'agit des plaquettes, cela provoque des troubles de la coagulation et par conséquent des hémorragies.

Sans traitement, l'aplasie médullaire est grave, mais la sévérité des symptômes varie d'un patient à l'autre. Il existe deux traitements de fond, les immunosuppresseurs et la greffe de moelle osseuse, proposés en fonction de la gravité de l'aplasie. La transfusion est le traitement de support le plus courant, elle permet de palier le manque des cellules sanguines. Des facteurs de croissance peuvent également permettre de stimuler le renouvellement de la moelle osseuse.

Contact

Hôpital Saint-Louis Service
Hématologie - Greffe de moelle T3
1, avenue Claude Vellefaux
75475 Paris CEDEX 10

www.hpnfrance.com

Mail : contact@hpnfrance.com

Linkedin : [association-hpn-france-aplasie-medullaire](https://www.linkedin.com/company/association-hpn-france-aplasie-medullaire)

Facebook : [HPNFranceAplasiaMedullaire](https://www.facebook.com/HPNFranceAplasiaMedullaire)

X : [HPNFranceAM](https://twitter.com/HPNFranceAM) / Bluesky : [HPNFrance-ami](https://bsky.app/profile/HPNFrance-ami)

Instagram : [hpn_am.fr](https://www.instagram.com/hpn_am.fr)

Tiktok : [hpn.aplasiemedullaire_fr](https://www.tiktok.com/@hpn.aplasiemedullaire_fr)

www.forum.hpnfrance.com





POUR LES PATIENTS ATTEINTS D'ANÉMIE DE BLACKFAN-DIAMOND

L'association

Contexte

L'AFMBD a été créée en 1996. Elle regroupe les patients français, Suisses, Belges et leurs familles.

Nos missions

Les missions de l'association sont d'abord humaines dans le sens où elles proposent un cadre d'informations, d'échanges et de soutien moral. Elles sont également éducatives à travers des séjours proposés aux enfants et aux jeunes adultes afin de les aider à vivre le plus simplement possible malgré la maladie. Pour finir elles sont également axées sur le médical et la recherche, tant pour aider celle-ci à avancer que pour tenir informées les familles des derniers actualités sur la maladie.

Nos objectifs

- **Favoriser** la recherche médicale, tant fondamentale que clinique, sur cette maladie ou tout autre s'y apparentant ;
- **Proposer** aux familles et aux malades concernés un cadre d'information, de réunions et d'échanges ;
- **Organiser** des séjours à caractère éducatif pour les mineurs et des séjours pour les adultes porteurs de la maladie ;
- Financer des appels à projets de recherche



La maladie

L'anémie de Blackfan-Diamond (ABD) ou érythroblastopénie congénitale, est une anémie rare, d'origine constitutionnelle, dont le diagnostic est en général fait dans les premiers mois de vie. Elle est caractérisée par une incapacité, pour la moelle osseuse, à produire des globules rouges. Les cellules souches hématopoïétiques (CSH), présentes dans la moelle osseuse, sont normalement capables de se multiplier et de se différencier permettant ainsi la production des trois principaux types de cellules sanguines : les globules blancs, qui assurent nos défenses contre toute forme d'infection, les plaquettes, qui permettent la coagulation du sang en cas d'hémorragie, et les globules rouges, en charge du transport de l'oxygène, capté au niveau des poumons et délivré à tous les tissus de l'organisme.

Les symptômes

En pratique, le tableau clinique est dominé par une anémie qui peut, au diagnostic, être très profonde. De manière associée à l'atteinte hématologique, les enfants atteints peuvent présenter des malformations congénitales de sévérité variable touchant principalement les membres (pouces en particulier) ou la face (fentes labio-palatines) et, plus rarement, des organes comme les reins, les organes génitaux externes ou le cœur.

La prévalence de la maladie est la même pour les deux sexes. En France, la population de patients est estimée à 300 cas. L'incidence annuelle est estimée à 2 à 7 cas pour un million de naissances.

Traitements

Transfusions sanguines: elles constituent le traitement initial (première année de vie) et sont la seule option en cas de résistance à la cortisone. Les patients sont transfusés en moyenne toutes les 4 semaines avec un rythme qui doit prendre en compte la qualité de vie. Elles imposent la mise en place d'un traitement chélateur du fer afin d'éviter les complications toxiques de l'accumulation du fer dans les organes (hémochromatose);

Corticothérapie: elle est évaluée chez les enfants ayant dépassé l'âge d'un an. La posologie de départ est de 2 mg/

kg/j. Le taux de réponse initial est de l'ordre de 70 à 80% avec une montée des réticulocytes entre le 7ème et le 10ème jour. Par la suite, les doses de cortisone sont progressivement diminuées jusqu'à identification de la posologie minimale permettant une production de globules rouges normale ou au moins satisfaisante. Certains patients sont dépendants de posologies trop élevées, ne pouvant être poursuivies sur le long terme ; ils doivent alors revenir aux transfusions. Au total environ 60% des patients restent sous corticoïdes;

Greffe de moelle osseuse: l'ABD est une pathologie de la CSH et peut donc être guérie par une allogreffe de moelle. Le consensus international actuel est de proposer une greffe chez les enfants dépendants des transfusions et ayant un donneur HLA-identique dans leur fratrie (il faudra bien sûr exclure la maladie chez le donneur). Peuvent être utilisés la moelle osseuse ou un sang de cordon familial. Dans ces conditions, et en particulier si la greffe est faite chez le petit enfant (avant 5 ans), les résultats sont très bons même s'il existe un risque de séquelles avec au premier plan la stérilité. Les greffes non familiales sont plus difficiles et indiquées en cas de complication hématologique.

Contact

AFMBD
21 rue Alfred Kastler 67114 ESCHAU

www.afmbd.org
Mail : president@afmbd.org
info@afmbd.org
Tel : 06 77 04 46 75



Facebook : Association Francophone
de l'Anémie de Blackfan-Diamond - AFMBD



POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE LA MALADIE DE FANCONI

L'association

Contexte

L'AFMF est une association loi 1901 à but non lucratif reconnue d'intérêt général. Elle a été fondée en 1990 par des familles directement concernées par la maladie de Fanconi. Depuis sa création, elle agit pour les familles et avec les familles, pour leur permettre de vivre le mieux possible avec cette maladie génétique très rare.

Nos missions

Conformément à ses statuts, l'association a pour but de :

- proposer aux malades et aux familles concernées un **cadre d'information**, de soutien, de réunions et d'échanges;

- **favoriser la recherche médicale** sur la maladie de Fanconi, tant fondamentale que clinique;

- mettre en œuvre tous les moyens et actions destinés à **lutter contre cette maladie**.

Nos actions

- **Publications régulières** : fiches médicales de recommandations, newsletters bimestrielles, bulletins annuels, guide complet sur la maladie à l'usage des familles et des médecins (actualisé tous les 4-5 ans), actualités de notre site internet, vidéos de présentation de la maladie, groupe de discussion Facebook, témoignages écrits, albums illustrés pour les jeunes, etc. Ces

ressources multiples sont destinées à mieux connaître la maladie de Fanconi et ne pas rester seul sans information;

- **Événements récurrents**, pour permettre aux familles de se rencontrer et d'échanger, en présence de médecins spécialistes, mais aussi pour collecter des fonds destinés à financer nos missions : rencontre annuelle des familles, en présentiel et/ou à distance, participation à la « Course des Héros », participation aux « Boucles du Cœur » organisée par les magasins Carrefour, événements divers en régions à l'initiative des familles (tombolas, spectacles, rencontres sportives, concerts, etc.);

- **Financement de projets** de recherche médicale sur la maladie de Fanconi : grâce aux fonds collectés, l'AFMF soutient régulièrement des projets scientifiques ambitieux;

- **Soutien spécialisé** : une écoute téléphonique assurée par plusieurs membres formés, et une aide psychologique ponctuelle prise en charge par l'association, réalisée (à distance) par une psychologue clinicienne.

Toutes ces actions créent un environnement positif, dynamique et soutenant pour tous les malades et leurs familles concernées ainsi que leur entourage. Elles facilitent également la compréhension et la gestion quotidienne de cette maladie grave et complexe.

La maladie

La **maladie (ou anémie) de Fanconi** est une affection génétique rare de la réparation de l'ADN, avec une prévalence estimée à 1/300.000 naissances, soit environ 250 malades en France. Elle est caractérisée par un ensemble de malformations congénitales variables, une insuffisance de la moelle osseuse et un risque élevé de leucémie aiguë et de cancers. Il existe une très grande hétérogénéité des signes cliniques qui peuvent être très variables d'un individu à un autre et ceci est également vrai au sein d'une même fratrie. La grande diversité des atteintes (22 gènes différents identifiés à ce jour) rend le diagnostic difficile : il est rarement fait à un stade précoce, et est souvent posé en raison des malformations ou au stade d'apparition d'une aplasie médullaire. Le suivi médical complexe est particulièrement lourd à gérer pour les familles.



La **greffe de moelle osseuse**, provenant de la fratrie ou extra-familiale, et celle de **sang de cordon ombilical**, restent à ce jour le meilleur traitement de la défaillance hématologique. De nouvelles méthodes, comme des greffes haplo-identiques (moelle osseuse de la mère ou du père) et des thérapies géniques, se développent aussi de nos jours. La France dispose d'excellents spécialistes, grâce à ses Centres de Références situés à Paris (Hôpital Robert Debré pour la pédiatrie, Hôpital Saint-Louis pour le secteur adulte).

L'espérance de vie des patients a fortement progressé grâce à la recherche médicale et à une meilleure compréhension des dysfonctionnements causés par la maladie.



Contact

AFMF-8 voie de l'Aulne
91370 Verrières le Buisson

www.fanconi.com

Mail : contact.afmf@gmail.com

Facebook : Association française de la maladie de fanconi

Vous pouvez aussi appeler directement

des parents, membres de l'AFMF formés à l'écoute :

Marie-Pierre Bichet : 06 83 26 11 95

Justine Le Breton : 06 75 30 03 73

Nadine Ouabdesselam : 06 84 52 86 38





AMAPTI

Tous unis pour avancer

POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE PURPURA THROMBOPÉNIQUE IMMUNOLOGIQUE

L'association

Créée en 2013, l'association AMAPTI aide les malades atteints de PTI.

Contexte

En 2013, contrairement à d'autres pays et bien qu'il y ait de nombreuses associations soutenant les patients atteints de maladies auto-immunes, il n'y avait pas d'association de malades spécifique aux personnes atteintes de PTI en France. En octobre 2013, l'association est créée. Elle est composée uniquement de bénévoles.

Nos missions

- **Favoriser les échanges** et le partage d'expérience entre les patients atteints de cette maladie;
- **Faire connaître** les résultats et les possibilités des différents traitements auprès des personnes concernées par la maladie, de la population et des organismes sociaux;
- **Mettre en œuvre** toutes actions contribuant à aider les patients atteints d'un Purpura Thrombopénique Immunologique (PTI). Offrir soutien, compréhension, partage, espace de dialogue aux patients et autres personnes concernées par la maladie.

Notre vision

AMAPTI génère un mouvement de solidarité entre malades, quelque soit leur état de santé en mettant en évidence l'importance du facteur non médical dans la maladie, tout en impliquant milieux médicaux et laboratoires pharmaceutiques.

Nos objectifs

- **Développer** un mouvement de solidarité entre malades en facilitant les échanges;
- **Être une force de proposition** en matière de soutien aux personnes atteintes de PTI.



La maladie

Le purpura thrombopénique immunologique ?

Le purpura thrombopénique immunologique ou « PTI » une maladie bénigne du sang, ce n'est donc ni une leucémie ni un cancer.

Il se traduit par une baisse anormale du taux de plaquettes. Il s'agit d'une maladie auto-immune au cours de laquelle le système immunitaire du patient fonctionne de manière trop importante. Nous fabriquons tous des anticorps qui nous permettent de nous défendre contre les infections.

Au cours du PTI, un dérèglement du système immunitaire aboutit à la production d'anticorps dirigés contre les propres plaquettes du malade et qui entraînent leur destruction. Les plaquettes, qui sont avec les globules rouges et les globules blancs un des composants essentiels du sang, jouent un rôle très important dans la coagulation du sang.

Leur rôle est donc d'éviter la survenue d'hémorragie.

Le taux de plaquettes est normalement compris chez l'adulte entre 150.000 et 400.000/mm³. Au cours du PTI, le taux de plaquettes peut baisser (la baisse des plaquettes s'appelle une « thrombopénie »), de façon plus ou moins rapide et plus ou moins importante jusqu'à moins de 10.000/mm³, exposant ainsi le patient à la survenue d'hémorragie.

Combien de personnes en sont atteintes et qui peut être atteint ?

Il s'agit d'une maladie orpheline dont l'incidence est estimée entre 5 et 10 pour 100 000 habitants et par an. Chaque année, environ 4000 patients sont hospitalisés en France pour un PTI et il s'agit d'enfant pour 300 à 500 d'entre eux. La maladie peut toucher toutes les tranches d'âge. Il existe une nette prédominance féminine lorsque la maladie atteint un adulte jeune (3 femmes pour un homme) mais après l'âge de 50 ans, il existe au contraire une légère prédominance masculine.

A quoi est-elle due ?

Il s'agit d'une maladie auto-immune. La cause de l'apparition des anticorps anti plaquettes est inconnue. Elle peut parfois être favorisée par la survenue d'une infection virale mais l'évolution est alors souvent rapidement favorable une fois le virus éliminé. Elle peut également être associée à d'autres maladies auto-immunes comme le lupus ou le syndrome de Gougerot Sjögren.

Est-elle contagieuse ?

Non, ce n'est pas une maladie infectieuse, en revanche certaines infections virales ou bactériennes peuvent s'accompagner transitoirement d'un PTI.

Contact

33, Avenue Elléon La Valbarelle Heckel
13011 MARSEILLE

www.ampti.org
www.ampti.blogspot.fr/

Mail : ampti@orange.fr
Tel : 09.77.73.34.42

Facebook : [association.AMPTI](https://www.facebook.com/association.AMPTI)





POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE CYTOPÉNIES AUTO-IMMUNES

L'association

Contexte

O'CYTO est une association pour les patients, enfants & adultes et leurs familles créée en 2014. Son objectif est d'entretenir autour d'elle un espace d'échange, de partage, où chacun peut s'exprimer et trouver l'aide dont il a besoin. O'CYTO met à disposition des patients des informations pratiques et utiles à la vie de tous les jours. En lien étroit avec les médecins, sa mission est d'aider à comprendre la maladie et de favoriser la recherche médicale.

Nos missions

Soutenir les familles :

- Informer et éduquer le public en éditant des brochures permettant de mieux vivre au quotidien ;
- Connaître les traitements existants, leur adéquation à la situation, les alternatives possibles, leurs conséquences dans la vie quotidienne (croissance de l'enfant, ...) ainsi que les protocoles de traitement ;
- Informer sur l'état de la recherche sur ces maladies : diagnostic, traitement, gène responsable découvert, essai de thérapie génique...
- Mieux vivre les aléas de sa santé : hospitalisations, traitements difficiles, attente, isolement, déséquilibres générés en famille, en professionnel la vie, dans l'éducation...

Représenter les patients :

- Avec les pouvoirs publics pour les sensibiliser aux difficultés rencontrées par les patients et aux spécificités de leur prise en charge ;
- Avec le corps médical et les équipes soignantes pour une meilleure qualité de soins ;
- Avec le grand public pour sensibiliser au « don de soi » (plasma, sang, moelle osseuse, etc.) ;
- Avec les laboratoires et prestataires pour se tenir au courant de la qualité des traitements, de leur variété et de leur évolution ;
- Des leaders d'opinion, mécènes, sponsors pour récolter les fonds nécessaires à nos opérations ou à la recherche, et pour faire connaître les cytopénies auto-immunes.

Soutenir la recherche :

- Soutenir financièrement la recherche en collectant des fonds autant que possible ;
- Soutenir moralement la recherche lorsque des essais concernant nos pathologies sont initiés ou à venir ;
- Exprimer notre gratitude et remercier les chercheurs.

Nos actions

- **Des rencontres régulières** une fois tous les trimestres;
- **Des journées patients** qui permettent de rencontrer les médecins (hors hôpital);
- **Des participations** à des frais pour la traduction d'articles médicaux.

Parce que la santé n'a pas de prix, sauf celui de la recherche...Vous aussi aidez l'association O'Cyto...

La maladie

Une cytopénie auto-immune est une maladie rare. Cette maladie est connue sous l'acronyme de PTI (Purpura Thrombopénique Immunologique) quand elle touche les plaquettes, sous l'acronyme d'AHAI (Anémie Hémolytique Auto Immune) quand elle touche les globules rouges et sous le nom de Syndrome d'Evans quand elle touche les deux.

Elle handicape la vie de milliers de personnes en France, quelques centaines de milliers dans le monde : des enfants, des adolescents, des femmes, des hommes. Maladies orphelines, les cytopénies auto-immunes ne bénéficient pas d'une couverture médiatique forte.



Contact

33 Avenue de Cajus,
33450 SAINT LOUBES

www.o-cyto.org
Mail : contact@o-cyto.org
Tel : 06 87 73 82 48

Facebook : O'Cyto O'Cyto
X : O_Cyto
Youtube : Association O'CYTO





POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS

L'association

Contexte

Depuis plus de plus de 20 ans, l'association IRIS accompagne et représente les patients atteints de Déficits Immunitaires Primitifs (DIP) et leur famille.

Nos missions

- **Améliorer le diagnostic et la prise en charge** : C'est au coeur de l'action d'IRIS : assurer un diagnostic précoce, lutter contre l'errance médicale que connaissent notamment les patients adultes et assurer à tous les patients une prise en charge optimale. C'est pourquoi IRIS a créé des vidéos concernant les « 10 Signes Cliniques d'Alerte d'un DIP » chez l'enfant et l'adulte, afin de sensibiliser les jeunes médecins, mais aussi les médecins de spécialité à l'existence de ces maladies rares. Ces vidéos sont disponibles via ce QR code :



- Soutenir les patients :

La maladie chronique, la maladie rare, la maladie chronique sont des facteurs de difficultés, d'incompréhension, de difficultés familiales, de difficultés administratives et financières. Son action en faveur des patients passe aussi par la mise à disposition de deux appartements à proximité de l'hôpital Necker pour les familles dont l'enfant est en greffe pour un DIP, elle finance également un fond de solidarité pour les patients les plus démunis ;

- Représenter les patients :

Faire entendre les besoins des patients, faire reconnaître leur expertise et leur vécu est primordial. Ces dernières années, l'engagement de l'association a permis, grâce à une collaboration étroite avec le CEREDIH, de mener des actions de plaidoyers envers les pouvoirs publics face aux graves tensions d'approvisionnement en immunoglobuline.



La maladie

Qu'est-ce qu'un DIP ?

Le DIP ou Déficit Immunitaire Primitif, est un dysfonctionnement ou une absence de système immunitaire d'origine génétique. Les malades immuno-déficients présentent une sensibilité accrue aux infections.

Les DIP regroupent 450 maladies génétiques rares qui peuvent se déclarer à tout moment de la vie, affectant aussi bien les enfants que les adultes. En France, plus de 6000 patients sont concernés.

Les infections peuvent être répétées voire sévères, ce qui dans certains cas engage le pronostic vital du patient. Cependant, les signes de la maladie peuvent parfois être relativement banals, ce qui a pour conséquence un retard de diagnostic et une errance médicale des patients avant l'identification de leur pathologie.



Quels traitements ?

Les progrès de la génétique ont permis une meilleure compréhension des mécanismes moléculaires et du système immunitaire. Le principe général des traitements consiste :

- Soit à protéger le système immunitaire du patient par l'administration de traitements antibiotiques ou antifongiques. Certains malades peuvent également protéger leur organisme grâce à la vaccination;
- Soit de pallier au déficit immunitaire par l'injection régulière de traitements de substitution à base d'immunoglobuline (médicaments à base d'anticorps issus des dons de plasma). Pour les pathologies les plus lourdes, on a cependant recours à la greffe de moelle osseuse et/ou la thérapie génique.

Contact

Association IRIS
247 avenue du Colonel Péchot
54200 TOUL

www.associationiris.org
Mail : info@associationiris.org
Tel : 03 83 64 09 80

Retrouvez-nous sur les réseaux sociaux grâce au tag @ AssociationIRIS





POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE LYMPHOHISTIOCYTOSE FAMILIALE

L'association

Contexte

LHF Espoir est une association de loi 1901 qui a pour objectif de lutter contre la Lymphohistiocytose Hémophagocytaire Familiale (LHF) et de soutenir les patients atteints de cette maladie, ainsi que leur famille. Il s'agit d'une maladie génétique rare qui affecte principalement le système immunitaire. L'association a été créée par une famille touchée par cette maladie.

Nos missions

- **Faire connaître la maladie :** Faire connaître la maladie de lymphohistiocytose familiale auprès du grand public et des acteurs de la santé (hôpitaux, industries pharmaceutiques, laboratoires de recherche, filières maladies rares...)
- **Faire avancer la recherche :** Contribuer à l'effort de recherche clinique et scientifique et à l'amélioration des pratiques de soins relatifs à la maladie de LHF.
- **Soutenir les patients atteints de la LHF :** Soutenir moralement les patients confrontés à cette maladie, ainsi que leur famille.

Nos actions

- **Actions de soutien** aux patients (week end des familles, atelier de soutien psychologique pour les parents, Noël à l'hôpital...)
- **Favoriser le lien** entre les médecins, chercheurs et les patients
- **Contribuer** à des projets innovants et importants autour de la maladie de LHF
- **Actions** de sensibilisation au don de moelle osseuse.



La maladie

La Lymphohistiocytose Hémophagocytaire Familiale (LHF), appelée également Lymphohistiocytose Familiale, est une maladie génétique rare de déficit immunitaire qui affecte les lymphocytes T et/ou les cellules NK.

Quelles sont les cellules du système immunitaire affectées par la maladie?

Les cellules NK (« Natural Killer ») constituent la première réponse de l'organisme lors d'une agression par des cellules infectées. Ces cellules vont détruire de manière spontanée et naturelle les cellules infectées ou malignes. Les lymphocytes T interviennent dans la réponse immunitaire secondaire en activant d'autres cellules qui vont produire des anticorps qui détruiront les envahisseurs présents dans le sang.

Dans le cas d'un patient atteint de la LHF, les lymphocytes T et les cellules NK perdent leur cytotoxicité, c'est à dire leur aptitude à tuer les virus/bactéries. Lorsqu'une cellule infectée entre dans le corps d'un patient malade, son système immunitaire n'est donc pas en mesure de la combattre et le corps humain se trouve alors menacé.

L'activation macrophagique : En plus de la réponse immunitaire non contrôlée, la maladie se caractérise par une activation macrophagique, qui peut être parfois fatale pour le patient.

Lorsqu'un virus entre dans l'organisme d'un individu, les lymphocytes T sont activés et se multiplient. Ils vont alors s'infiltrer

dans tous les organes et entraîner une activation des macrophages qui vont absorber les cellules infectées. Dans le cas d'une personne atteinte de la LHF, les macrophages vont s'attaquer aux cellules non infectées – appelé aussi phénomène de l'hémophagocytose.

Certains enfants ont été attaqués au niveau du cerveau, d'autres au niveau des poumons ou encore au niveau du foie. Ces macrophages peuvent donc avoir des conséquences lourdes voire parfois fatales en se retournant contre ses propres organes.

Les symptômes cliniques

La maladie de LHF est caractérisée par une réponse immunitaire exagérée ou mal contrôlée. Cette réponse immunitaire entraîne des anomalies cliniques et biologiques telles que :

- la fièvre
- une splénomégalie (augmentation du volume de la rate)
- une hyperferritinémie (surcharge en fer)
- une cytopénie qui se caractérise par la baisse d'un ou plusieurs types de cellules sanguines
- Hypertriglycéridémie (surcharge en triglycérides) et/ou hypofibrinogénémie

Contact

Association LHF espoir
147 rue Garibaldi,
Saint-Maur-des-Fossés

<https://lhfespoir.org/>
Mail : contact@lhfespoir.org
Tel : 06 11 60 57 62

Facebook: LHF espoir
Linkedin: LHF espoir
Youtube: @lhfespoir7237
Instagram: @lhfespoir





POUR LES PATIENTS ATTEINTS D'HISTIOCYTOSE

L'association

Contexte

Créée en 1999, l'Association Histiocytose France, reconnue d'intérêt général, a pour but d'aider les personnes touchées par l'histiocytose, un groupe de maladies rares. Elle est ouverte à toutes les personnes atteintes ou concernées par la maladie.

Nos missions

Nos missions statutaires se déclinent ainsi :

- **offrir un soutien** moral aux personnes atteintes et à leur entourage;
- **développer l'information** sur l'histiocytose;
- **assurer un lien** avec les médecins et la recherche;
- **réunir des fonds** pour soutenir la recherche.

Nos actions

- **Contact assuré** pour les malades et les familles par mail et par l'écoute téléphonique;
- **Information des malades** et des familles: toute l'année sans interruption par des contacts individuels et à l'occasion de la rencontre annuelle familles-malades/ médecins lors de l'AG;

- **Orientation, transmission** des demandes particulières au Centre de référence pédiatrique et adulte, mise en relation des familles et malades;

- **Communication** : par notre site internet www.histiocytose.org (associations et médecins du GEH), les publications sur la page facebook de l'association, le flyer de l'association, l'envoi de nos livrets « J'ai une histiocytose » et « L'atteinte osseuse », le référencement sur des sites internet dédiés;

- **Recherche de fonds** : Soutien actif à la recherche et au Registre. (Reçus fiscaux pour dons);

- **Engagement** auprès des médecins Groupe d'Etudes des Histiocytoses – GEH:

- **Soutien financier** et aide à la recherche et au Registre Centre de référence des histiocytoses ;

- **Membre du Comité de pilotage** du Centre;

- **Présence à la journée scientifique** annuelle du Centre de référence GEH.



La maladie

Histiocytose langerhansienne : Synonymes Histiocytose X, granulome à éosinophile

L'histiocytose langerhansienne (HL) est une maladie rare, très polymorphe. Elle est définie histologiquement, par l'accumulation d'histiocytes ayant les caractéristiques de cellules de Langerhans dans différents tissus. Une mutation V600E du gène B-RAF est présente chez plus de la moitié des patients.

La maladie peut atteindre des patients d'âge très différent. On dénombre environ 150 cas par an en France, dont près de 60 survenant chez l'enfant. La présentation clinique est très variée, avec notamment possibilité d'atteintes osseuse, pulmonaire, cutanée, hypophysaire (diabète insipide) ou systémique, avec atteinte hépatosplénique, ganglionnaire et parfois syndrome d'activation macrophagique. L'HL a été classée en 4 groupes :

- **Maladie mono-systémique** (atteinte d'un seul organe : HL osseuse, cutanée, ganglionnaire, hypothalamo-hypophysaire, système nerveux central);
- **Maladie multisystémique** (> 1 organe), sans atteinte d'organe à risque, ni pulmonaire ;
- **Maladie uni or multisystémique atteignant le poumon** (le poumon est ici l'organe clé) ;
- **Maladie multisystémique avec atteinte d'organes** à risque (moelle/hématopoïèse,

rate, foie). La maladie peut comporter une ou plusieurs poussées.

Environ 50 % des patients relèvent d'un traitement cytotatique (vinblastine et exceptionnellement cladribine [2-CdA]) et très rarement d'une thérapie ciblée anti-Braf ou antiMek.

Quels traitements ?

Le traitement est adapté à la sévérité de la maladie et à son profil évolutif. Souvent, dans un premier temps, l'attitude initiale consiste en une étape d'attente et d'observation, la maladie pouvant régresser spontanément dans un certain nombre de cas.

Les traitements locaux (curetage osseux, injection de corticoïdes), traitement orthopédique pour l'atteinte osseuse, sevrage tabagique dans la forme pulmonaire permettent de contrôler ou d'améliorer la symptomatologie. Les atteintes systémiques nécessitent de recourir à une chimiothérapie, de même que les formes localisées, lorsqu'elles menacent des organes de voisinage ou en cas d'altération de la fonction de l'organe atteint. En France, ce traitement débute par de la cortisone et de la vinblastine, en dehors de l'atteinte pulmonaire évolutive qui est traitée par la cladribine (2CdA).

Contact

Association Histiocytose France
BP 60740
77017 Melun Cedex

www.histiocytose.org
Mail : asso.histiocytose.france@gmail.com
Tel : 01 60 66 93 77

Facebook : Association Histiocytose France





POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE LA MALADIE DE CASTLEMAN

L'association

Contexte

L'association APAMC a été créée en 2021. L'association se compose de membres fondateurs, de membres actifs (patients), d'un parrain et membre d'honneur le Pr Eric Oksenhendler et de membres soutiens des patients comme la famille, amis, proches, médecins soignants et bienfaiteurs. Cette association a pour but de mettre en oeuvre toutes les actions contribuant à aider la recherche et l'accompagnement concernant la maladie de Castleman unicentrique ou multicentrique.

Nos missions

- **Informier, soutenir et accompagner** ceux qui sont touchés par cette maladie, patients et proches;
- **Favoriser** les échanges et le partage d'expériences entre patients;
- **Encourager la connaissance**, recherche et la formation sur la maladie de Castleman;
- **Promouvoir les droits** des personnes touchées par cette maladie et les représenter auprès des autorités et institutions françaises et européennes de santé;
- **Encourager** à la réduction significative du temps de latence entre les premiers symptômes et le diagnostic final, et éviter des aller et venues entre les

services, des inquiétudes ou des dénis de la souffrance du patient ou des projections erronés;

- **Organiser un événement** annuel pour réunir les patients, familles, amis, médecins et créer une activité susceptible de récolter des fonds pour la recherche contre la maladie de Castleman et le raccourcissement du temps nécessaire au diagnostic.

La maladie

La maladie de Castleman compte actuellement trois grandes formes clinico-pathologiques qui sont décrites et considérées comme des entités distinctes.

Maladie de Castleman localisée qui ne touche qu'un groupe ganglionnaire (unicentrique) est le plus souvent asymptomatique et peut être découverte fortuitement à l'occasion d'un examen d'imagerie. Elle touche plutôt les enfants et les adultes jeunes.

Maladie de Castleman multicentrique ou disséminée idiopathique touche plusieurs aires ganglionnaires et éventuellement la rate, la moelle et des sites extra-nodaux. Elle peut se voir à tout âge.

Maladie de Castleman multicentrique associée au virus HHV-8 : Le virus HHV-8 infecte des cellules B en

différenciation plasmocytaire qualifiées de « plasmablastes ». Elle touche des adultes qui ont été infectés par HHV-8 et donc principalement, mais non exclusivement, des sujets originaires de pays à forte prévalence pour ce virus (Afrique) et des hommes ayant eu des relations homosexuelles.

Les traitements

La maladie de Castleman unicentrique a un très bon pronostic. Le ganglion lymphatique touché est retiré par voie chirurgicale. Une récurrence de la maladie est par la suite extrêmement rare en cas d'exérèse complète de la lésion. En cas de résection incomplète ou irréalisable, une radiothérapie ou un traitement par anticorps monoclonal anti-IL6 ou anti-récepteur de l'IL-6 peuvent être discutés.

La forme multicentrique de la maladie de Castleman touche, quant à elle, de nombreux ganglions lymphatiques, et une intervention chirurgicale n'est pas appropriée. Le traitement de la maladie de Castleman multicentrique vise en priorité à réduire la masse ganglionnaire, à traiter les symptômes et à faire régresser le syndrome inflammatoire et ses conséquences. Différentes approches thérapeutiques sont envisageables et utilisent les corticoïdes, les anticorps monoclonaux ciblant l'IL-6 ou son récepteur ou encore les immunosuppresseurs.

Pour la maladie de Castleman associée

à un HHV-8, le traitement de référence à l'heure actuelle repose sur l'utilisation d'un anticorps monoclonal anti-B, le rituximab[®]. Celui-ci est souvent associé à l'étoposide qui permet une amélioration rapide des symptômes. Le traitement du déficit immunitaire associé est fondamental (traitements anti-rétroviraux du HIV, diminution de l'immuno-suppression au cours de greffes). Les rechutes sont possibles mais peuvent à nouveau être sensibles au même traitement.



Contact

ASSOCIATION DES PATIENTS ATTEINTS
DE LA MALADIE DE CASTLEMAN
Rue Emile Goeury 94140 Alfortville

Mail : apamcastleman@gmail.com
Tel : 07 69 89 92 53

Facebook :
Maladie de Castleman : patients atteints



ASSO:MAST

POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE MASTOCYTOSES ET DE SYNDROMES D'ACTIVATION MASTOCYTAIRE

L'association

Contexte

L'association a été créée en 2019 en vue de représenter et défendre les intérêts des patients atteints de mastocytoses et de syndromes d'activation mastocytaire auprès de tous les acteurs de la santé (Assurance Maladie, mutuelles, professionnels de santé, laboratoires, autorités politiques, administratives ou judiciaires...). Elle est ouverte à tous ceux qui se sentent concernés par ces maladies : patients, proches de patients, professionnels de santé, chercheurs.... Les membres du bureau et les bénévoles actifs d'ASSOMAST sont des patients et des proches de patients qui se dévouent pour l'ensemble de la communauté des malades atteints d'une maladie des mastocytes.

Nos missions

Plus précisément, ASSOMAST participe entre autres, sur tout le territoire national à :

- Divers projets en vue d'**améliorer la prévention**, le diagnostic, les soins et les traitements, la recherche et la connaissance des maladies des mastocytes;
- **Information donnée aux malades et à leurs proches** (notamment quant au parcours de soin), aux professionnels de santé;

- **Soutien des malades** et de leurs proches pour répondre à leurs difficultés éducatives, sociales, psychologiques, juridiques, cela pour une meilleure insertion scolaire, professionnelle et sociale;

- **Aide** pour toutes difficultés liées au handicap conséquent à ces maladies et la lutte contre toutes les discriminations qui en découlent;

- Mise en place de toute action destinée à **améliorer ou à maintenir** la qualité de vie des malades;

- **Formation sur ces maladies** auprès de tout public.

Enfin, le fer de lance actuel d'ASSOMAST est **d'informer les laboratoires et les institutions pertinentes** de nos besoins en termes de médicaments. Nous souffrons trop, depuis ces dernières années, de l'arrêt de commercialisation de molécules indispensables pour nos traitements, ou de l'absence de prise en charge de certains médicaments. Il nous faut impérativement et urgemment faire en sorte que cela ne puisse plus se produire.

En outre, notre secrétaire et sportif Xavier s'est donné pour objectif de **faire connaître les maladies des mastocytes par le sport**. Il réalise régulièrement des défis sportifs relayés sur les réseaux sociaux afin de faire connaître les mastocytoses et les syndromes d'activation mastocytaire au plus grand nombre.

La maladie

Les **mastocytoses** sont un groupe de maladies caractérisées par la prolifération anormale de mastocytes sous l'effet d'une mutation activatrice acquise du gène CKIT (D816V) et leur accumulation dans divers organes : peau, organes hématopoïétiques (moelle osseuse, foie, rate), tube digestif, os. Elle est aussi caractérisée par l'activation autonome et non régulée des mastocytes mutés, qui entraîne leur dégranulation excessive et la libération de médiateurs mastocytaires contenus dans les granules du mastocyte.

Les traitements

Il n'existe pas de traitement curatif des maladies des mastocytes. D'emblée, des mesures d'éviction stricte de tout facteur identifié comme déclenchant la dégranulation mastocytaire doivent être prises (les déclencheurs peuvent être des aliments, des médicaments, des piqûres d'hyménoptère, une activité sportive trop intense, l'exposition à des températures trop froides ou trop chaudes, des odeurs) et un traitement symptomatique est instauré.

Des traitements dits de fond tels que l'omalizumab peuvent améliorer grandement la qualité de vie des

malades. Ils se prennent le plus souvent en complément des traitements symptomatiques.

D'une manière générale, nous nous mobilisons afin de faire évoluer la connaissance des maladies des mastocytes, qui ont été identifiées relativement récemment par le corps médical. À l'heure actuelle, l'âge moyen au diagnostic est tardif et par conséquent, la prise en charge thérapeutique est retardée.



Contact

www.assomast.org

Mail : assomast.fr@gmail.com

Retrouvez-nous sur les réseaux sociaux grâce au tag @assomast
LinkedIn : Association assomast





POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE PURPURA THROMBOTIQUE THROMBOCYTOPÉNIQUE (PTT)

L'association

Contexte

Créée en 2007, et reprise en 2014 puis 2022, l'association ADAMTS 13 représente les patients atteints de microangiopathies thrombotiques acquises ou congénitales.

Nos missions

- **Apporter un soutien moral** aux patients atteints et à leurs familles.
- **Collaborer à la diffusion de l'information** auprès du public, de l'ensemble du corps médical et des autorités sanitaires et sociales, afin d'améliorer la prise en charge des patients atteints de PTT et faire connaître la pathologie;
- **Contribuer à l'avancée** de la recherche médicale;
- **Rassembler** les patients adultes et enfants afin qu'ils puissent échanger entre eux.

Nos actions

- **Écoute et orientation** des patients vers les médecins référents;
- **Fédération** d'une communauté forte et organisation de rencontres virtuelles;
- **Actions en partenariat** avec des organismes de recherche et avec le centre de référence CNR-MAT.

La maladie

Le PTT est une MAT. Ce terme de Microangiopathie thrombotique (MAT) définit un ensemble de maladies au cours desquelles les petits vaisseaux sanguins de l'organisme sont obstrués par des petits bouchons de plaquettes, ce qui atteint à terme différents organes.

Une MAT est l'association d'une anémie hémolytique mécanique (présence de fragments de globules rouges dans le sang, encore appelés schizocytes) et d'une thrombopénie (baisse du taux de plaquettes).

Les symptômes

- Une baisse de la quantité de plaquettes dans le sang (ou thrombopénie), ce sont les cellules du sang permettant à celui-ci de coaguler lors d'une blessure;
- Une diminution du nombre de globules rouges par destruction de ceux-ci sur les petits bouchons de plaquettes (on parle d'anémie hémolytique mécanique);
- Une souffrance brutale et souvent importante d'un ou plusieurs organes comme le rein (insuffisance rénale), le cerveau (troubles de la pensée ou de la vue, déficience d'un membre voire un accident vasculaire cérébral), les intestins ou le cœur.

Le Purpura Thrombotique Thrombocytopénique (PTT)

Les signes cliniques peuvent être variables, allant de l'association d'une anémie et une thrombopénie isolées à de multiples défaillances d'organes engageant le pronostic vital.

PTT acquis ou auto-immun : son incidence est de 4 cas sur un million d'habitants par an, les femmes étant

plus souvent touchées que les hommes (3 femmes pour 2 hommes). Il résulte de l'existence d'anticorps dirigés contre la protéine ADAMTS13, dont le rôle est de fluidifier le sang et éviter un excès d'aggrégation des plaquettes entre elles. Ces anticorps entraînent un déficit sévère en protéine ADAMTS13, ce qui explique la formation anormale de petits caillots composés de plaquettes dans les petits vaisseaux de tous les organes.

PTT héréditaire ou congénital : il est beaucoup plus rare et s'observe chez l'enfant et le nouveau-né. Cette forme peut aussi se révéler au cours d'une grossesse. Dans le PTT héréditaire, le déficit en ADAMTS13 est lié à des mutations du gène codant pour la protéine.



Contact

www.adamts13.org

www.facebook.com/adamts13.fr

Mail : assocadamts13@hotmail.com



Facebook : Adamts 13 PTT
Instagram : [association_adamts13](https://www.instagram.com/association_adamts13)
X : [Asso_Adamts13](https://twitter.com/Asso_Adamts13)

apimeo

POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES À EOSINOPHILES

L'association

Contexte

L'association APIMEO est une association de patients, créée en 2017. Le diagnostic clinique des maladies digestives à éosinophiles et des syndromes hyperéosinophiliques reste complexe.

Nos missions

L'association composée de patients et de leurs proches ainsi que d'un comité scientifique, a comme principaux rôles de :

- **Sortir de l'isolement** les patients et leurs proches;
- Contribuer à une **meilleure prise en charge** globale de la maladie;
- **Partager** les expériences et les informations entre patients lors d'événements dédiés;
- **Promouvoir** et participer aux activités d'éducation thérapeutique;
- **Diffuser des informations** validées par le comité scientifique;
- Contribuer à **favoriser la recherche**;
- **Œuvrer auprès des pouvoirs publics** afin d'améliorer la prise en charge des patients et de leur qualité de vie;
- **Participer** à des groupes de travail mixtes (médecins/patients) afin de

partager les expériences et contribuer à une meilleure diffusion de l'information pour l'amélioration de la qualité de vie du patient ;

- **Représenter** les patients dans les différentes institutions dédiées à la santé;

- **Créer** des événements locaux ou nationaux afin de communiquer sur les maladies à éosinophiles.



La maladie

Les éosinophiles sont un certain type de globules blancs qui circulent dans le sang et à l'état physiologique également dans certains organes, dont le tube digestif. Ils constituent une composante normale du système immunitaire. Ils peuvent être impliqués dans un certain nombre de réponses inflammatoires (notamment allergiques ou bien de défense antiparasitaire) mais également dans la modulation de l'immunité innée et adaptative (phénomènes de réparation tissulaire, de fibrose).

Les syndromes hyperéosinophiliques (SHE) constituent un groupe hétérogène de situations rares caractérisées par un taux sanguin élevé d'éosinophiles (hyperéosinophilie) associé à des dommages d'organes consécutifs à cette hyperéosinophilie. Ces dommages sont la conséquence de la libération de facteurs cytotoxiques (protéines cationiques), inflammatoires (cytokines, dérivés réactifs de l'oxygène) et/ou pro-coagulants par les éosinophiles activés

En pratique, les organes les plus fréquemment atteints sont la peau, les poumons, le tube digestif, le système nerveux et le cœur. Dans près de 50% de cas, il n'y a pas de cause retrouvées malgré un bilan étiologique exhaustif: on parle alors de SHE idiopathique.

Les traitements

l'objectif de la prise en charge des SHE est la rémission des manifestations cliniques attribuables au SHE. En cas d'atteinte d'organe sévère (atteinte cardiaque, neurologique centrale, thrombose...), un objectif complémentaire sera l'obtention d'une rémission hématologique : une normalisation du taux d'éosinophiles ($PNE < 500/mm^3$) afin de minimiser les risques de récidence et surtout de séquelles irréversibles.

Dans le cas contraire (manifestations dermatologiques ou digestives non menaçantes...), la normalisation du taux

d'éosinophiles n'est pas obligatoirement un objectif thérapeutique : l'objectif sera alors avant tout de contrôler les symptômes, tout en restant vigilant quant à l'apparition éventuelle d'autres manifestations cliniques en lien avec l'HE.

Outre l'éviction des facteurs déclenchants éventuels (ex : allergènes), la corticothérapie locale (par exemple inhalée en cas d'asthme ou sous forme de dermocorticoïdes en cas de manifestations cutanées) ou systémique est généralement le traitement de première intention des SHE (à l'exception des formes hématologiques de SHE qui sont-elles traitées par inhibiteurs de tyrosine kinase).

En fonction de la gravité et de la fréquence des poussées de la maladie, les corticoïdes peuvent être utilisées au coup par coup (à chaque poussée) ou bien au long cours. Quand la dose quotidienne de corticoïdes est trop importante et/ou qu'il existe des effets secondaires liés à l'utilisation prolongée de corticoïdes, d'autres traitements (notamment l'interféron-alpha, l'hydroxycarbamide ou les biothérapies ciblant l'interleukine-5) sont susceptibles d'être utilisés.

Contact

Mail : apimeo.association@gmail.com

Instagram : [Association_Apimeo](#)

Linkedin : [APIMEO Association](#)

X : [@ APIMEO_](#)



Rédacteurs : les associations de patients (Adamts13, AFIRMM, AFMBD, AFCA, AFMF, AMAPTI, AMSAO, APAMC, APIMEO, ASSOMAST, Histiocytose France, HPN France, Iris, LHF Espoir, O'CYTO) avec le soutien de la Filière MaRIH.



www.marih.fr