



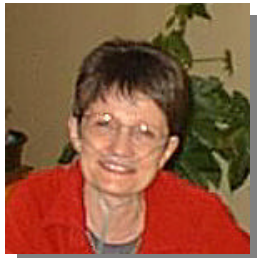
Association France Lymphangioliomyomatose (FLAM)

6 square Francis Poulenc 37 000 Tours

Tel : 02 47 64 24 70 E-mail : mimi267@wanadoo.fr

Directeur de la publication : Michelle Gonsalves

http://www.orpha.net/nestasso/FLAM/



SOMMAIRE

Page 1 :

Le mot de la Présidente

Page 2 :

- Des patientes parlent aux patientes

- Les maladies rares :

- ✓ Projet de loi sur la politique de santé publique
- ✓ RIME et Forum Internet de l'Alliance Maladies Rares

Pages 3 et 4 :

Réunion annuelle de LAM Action en Grande Bretagne

Page 5 :

Vie de l'association

- ✓ Assemblée Générale 2003
- ✓ Cotisations 2003/2004

Page 6 :

La LAM de par le monde

- ✓ Essai sur la Rapamycine aux USA
- ✓ Visite au NIH de Lucy Falconer
- ✓ Pourquoi la Rapamycine s'appelle-t-elle Rapamycine ?

Le mot de la présidente

Ce numéro de FLAM Infos sera «light», période estivale oblige et vos articles ne se bousculant pas vraiment !

Je rappelle que notre bulletin doit être l'expression de toutes et de tous. Il ne doit pas contenir que les informations qui nous parviennent, même si c'est notre rôle de vous en faire part, mais aussi vos propres expériences, informations, réflexions, suggestions... La liste est longue.

Cependant nous avons plusieurs raisons d'être optimistes et de se réjouir en ce début d'été. D'abord il fait beau, profitons-en.

Ensuite FLAM grandit et vient de fêter son deuxième anniversaire. Deux ans déjà !

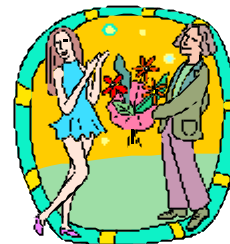


L'association compte 60 patientes à ce jour. Le présent bulletin est le huitième, nous avons à notre actif deux réunions de patientes, bientôt trois assemblées générales en comptant la toute première (quand notre bébé FLAM n'en était qu'au stade de sa conception), une réunion patientes-médecins et un beau site Internet (qui vient d'être mis à jour, à vos souris !).

Beaucoup de travail reste à faire cependant : entrer en contact avec

d'autres patientes, avancer dans la connaissance de la maladie, des traitements possibles. Tout ceci demande des bonnes volontés et des fonds...

Carnet rose : nous nous réjouissons infiniment du mariage de notre amie Corinne Alonso avec son compagnon Stéphane, qui a eu lieu le samedi 5 juillet dernier.



Nous leur souhaitons tout le bonheur possible.

L'un des points forts de ce trimestre pour moi a été la réunion annuelle de notre association sœur à Nottingham en Angleterre. J'y ai retrouvé la même chaleur humaine qu'au sein de FLAM, et je me suis rendu compte qu'avec de la ténacité et de la volonté on pouvait abattre des montagnes ! En l'occurrence aider très concrètement la recherche dans le domaine de la LAM.

Dernier motif de satisfaction : les choses avancent. Des progrès dans la connaissance de la maladie ont été enregistrés et la Rapamycine suscite des espoirs sérieux (voir articles pages 4 et 6).

Bon été à toutes et à tous. J'espère avoir le grand plaisir de vous voir très nombreux à Lyon le 23 août.



DES PATIENTES PARLENT AUX PATIENTES

ODILE GUBERT remercie chaleureusement **EVE ANDRIEU** pour son article sur le drainage bronchique paru dans FLAM Infos n° 5. Les indications fournies par Ève lui ont été très utiles pour l'aider à expectorer à nouveau par les voies habituelles et non plus par sa canule, lorsqu'on l'a enfin débarrassée de sa trachéotomie, et lui ont donné du courage pour faire ses exercices.



MERCI!!!

LES MALADIES RARES

PROJET DE LOI SUR LA POLITIQUE DE SANTE PUBLIQUE

Lors du Conseil des Ministres du 21 mai 2003, le ministre de la santé a présenté un projet de loi relatif à la santé publique, sans qu'apparemment les associations concernées n'aient été consultées sur le contenu de ce projet. En annexe figurent 100 objectifs à atteindre, parmi lesquels 5 plans stratégiques sur 5 ans qui sont : la lutte contre le cancer, la sécurité routière, la santé environnementale, l'amélioration de la qualité de vie des patients atteints de maladies chroniques et la prise en charge des maladies rares.

Saluons une fois de plus cette initiative, en regrettant qu'aucun budget ne soit prévu pour l'instant. Par ailleurs, l'organisation qui doit se

mettre en place pour la réalisation de ce plan doit être régionale, ce qui paraît impossible concernant les maladies rares étant donné le petit nombre de patients concernés dans certains cas (rappelons qu'on estime généralement le nombre de cas de LAM en France à une centaine).

Rappelons par ailleurs qu'un groupe d'étude sur les maladies rares (composé de 46 députés) vient d'être créé à l'Assemblée Nationale sous la présidence du député M. Marc Laffineur avec qui nous allons tenter d'entrer en contact.

Michelle Gonsalves

ALLIANCE MALADIES RARES

Réunion d'Information des Membres (RIME) et forum Internet du 27 Juin 2003

La RIME a été de courte durée.

Ont été évoqués principalement :

- le projet de loi sur la santé publique (*cf. ci-dessus*)
- un autre projet de loi sur les personnes handicapées
- une loi qui va réviser la loi de bio-éthique sur le problème des cellules souches embryonnaires. (Le Sénat aurait refusé la présence de malades pendant la discussion).
- Le remplacement d'Allo-Gènes par **Maladies Rares Info Service : 0 810 63 19 20**, 102 rue Didot, 75014 PARIS ; infoservices@maladiesrares.org
<mailto:info-services@maladiesrares.org>
- La création du site Internet du groupement d'intérêt scientifique Institut des Maladies Rares créé en 2002 : www.institutmaladiesrares.net

Le forum Internet a été principalement consacré au site d'Orphanet. Ont été évoqués :

- L'impact d'Orphanet sur l'information et le recours aux filières de soins.
- La labellisation des consultations spécialisées. En effet, pour certaines maladies, Orphanet indique un ou des services hospitaliers où l'on peut consulter un spécialiste d'une pathologie donnée. Pour d'autres maladies, l'information est plus vague : « toute consultation hospitalière pneumologique » en ce qui nous concerne. Ont été évoquées également les consultations pluridisciplinaires pour les pathologies concernant plusieurs spécialités (comme la LAM).
- Une discussion sur les sites des associations hébergés par Orphanet s'est engagée. Des améliorations sont en vue. Citons : l'instauration d'un forum de discussion, un compteur de visites, l'amélioration de la « mailing list ».
- L'information sur Internet des essais cliniques réalisés en France a été développée. Orphanet souhaite récupérer et diffuser le maximum d'informations sur ces essais cliniques.

Michelle GONSALVES

LA LAM DE PAR LE MONDE

Réunion annuelle de « LAM ACTION » en Grande Bretagne

Rappelons que **LAM Action** (*anciennement LAM Trust*) est le nom de l'association britannique sur la LAM. La nouvelle adresse de son site est : www.lamaction.org, il est en cours de réactualisation. Vous pouvez y lire une version en français.

J'ai donc assisté comme prévu à l'équivalent de l'assemblée générale de cette association le samedi 14 juin dernier, et j'ai même pu, à titre exceptionnel, assister à la réunion de bureau précédant l'assemblée proprement dite. Cette expérience fut riche d'enseignement et d'information et m'a donné matière à réflexion pour FLAM.

Une soixantaine de personnes était présente. D'un point de vue humain, j'ai été accueillie très chaleureusement, tant par les patientes elles-mêmes que par les deux médecins présents, le Pr. Anne TATTERSFIELD et le Dr Simon JOHNSON (dont vous avez pu lire un article dans le dernier FLAM Infos – *Voir photo ci-dessous*).



Je ne connaissais personne sauf Lucy Falconer, que certaines d'entre vous ont rencontrée plusieurs fois, et j'avais été en contact via Internet avec quelques autres. Mais tout le monde m'a mise à l'aise très rapidement. Et j'ai pu constater entre les patientes la même chaleur, la même camaraderie, le même désir de s'entraider qu'au sein de FLAM.



*Janice JOHNSON,
coordinatrice de LAM ACTION*

La réunion a duré toute la journée, et je vais essayer d'en faire un résumé aussi bref que possible. L'assemblée générale proprement dite n'a duré qu'une heure, les Anglais étant visiblement moins formalistes que nous ! La présidente (Lucy) a présenté un bref rapport moral en guise d'introduction, la trésorière le rapport financier (le montant de leur budget laisse rêveur et envieux !). Puis la coordinatrice de l'association a fait le point sur l'année écoulée.

Citons parmi les éléments qui peuvent nous être utiles :

- **Les nouveaux contacts** : 7 patientes en Angleterre et 13 nouveaux contacts avec des pays étrangers. C'est évidemment plus facile pour des anglais qui parlent une langue quasi-internationale. Nous sommes loin du compte. Nous sommes en contact avec l'Angleterre, les USA, l'Allemagne, l'Italie et la Suisse (par le Dr LAZOR). Correspondre avec des pays étrangers demande beaucoup de temps et d'énergie et nous ne pouvons faire face à tout. C'est fort dommage car beaucoup d'information nous parviennent de l'étranger (*Cf. Essais sur la Rapamycine*).

- **Collecte de fonds**. Il m'est difficile de citer les chiffres. Mais sachez que **LAM Action** est très active et très efficace dans ce domaine. Je citerai juste un exemple. Une vente aux enchères a été organisée et a rapporté un bénéfice à l'association d'environ 100 000 F (vous traduisez en Euros !). Nous reparlerons de tout ceci lors de notre assemblée générale. Les pratiques anglo-saxonnes sont très différentes en ce qui concerne la collecte de fonds, mais néanmoins nous devons nous interroger. L'Angleterre n'est pas un pays plus riche que la France, moins peuplé, donc avec *à priori* moins de patientes concernées par la LAM. Nous devrions donc pouvoir faire aussi bien que nos amis anglais... A méditer.

Et ce fut à peu près tout pour l'AG proprement dite. Ensuite les divers exposés ont porté sur l'un des aspects sociaux de la LAM (les diverses aides auxquelles peuvent prétendre les personnes handicapées en Angleterre) et surtout sur des questions médicales. Les intervenants étaient tous de grande qualité, très précis et très clairs.

Le Dr KINNEAR a fait un point sur les EFR (chiffres à retenir : VEMS qui mesure le degré d'obstruction des bronches et TLCO qui mesure la capacité de transfert de l'oxygène dans les alvéoles). Il a insisté sur le fait que l'évolution des EFR dans le temps était beaucoup plus significative que des chiffres à un moment donné. Pour lui, il est difficile de donner un chiffre « normal ».

Ensuite nous avons partagé un « lunch » fort sympathique et délicieux quoiqu'en disent les gastronomes français ! Ce moment nous a permis d'échanger entre patientes.

L'après-midi, le Dr Johnson a fait un exposé particulièrement intéressant sur quelques aspects de la maladie et sur l'essai clinique en Angleterre sur la Rapamycine. 80 patientes figurent sur le registre de **LAM Action**. Il a rappelé que des cellules anormales se développent dans les poumons, ces cellules produisent des protéines qui elles-mêmes causent des kystes qui entraînent une dyspnée. Par ailleurs les canaux lymphatiques peuvent être bouchés ce qui peut entraîner des épanchements. D'après ses statistiques, 87% des patientes présenteraient une dyspnée, 65% auraient eu un ou plusieurs pneumothorax, 28% une effusion pleurale et 50% une tumeur rénale. De plus, une à deux patientes sur 10 auraient souffert de problèmes abdominaux et sur les ganglions lymphatiques.

Essai clinique sur la Rapamycine

Les découvertes scientifiques récentes ont montré que la prolifération des cellules musculaires lisses était due à un dysfonctionnement de deux protéines, l'hamartine et la tubérine, dont le rôle est normalement de stopper cette prolifération. Et la Rapamycine peut pallier ce dysfonctionnement. La Rapamycine a déjà été utilisée comme anti-rejet dans le cas de transplantation sur plus de 3000 patients de par le monde (à notre connaissance elle a été prescrite récemment à l'une de nos adhérentes ; en Allemagne, une patiente atteinte de LAM et ayant bénéficié d'une transplantation rénale il y a quinze ans, vient également d'être mise sous Rapamycine, et une autre serait en voie de l'être). Les effets secondaires principaux connus sont : risque accru d'infection, problèmes concernant les globules rouges et blancs ainsi que les plaquettes, augmentation du taux de lipides dans le sang et plus rarement inflammation des poumons. Parce que l'on pense que la Rapamycine peut être efficace en cas de LAM et d'autres pathologies impliquant des cellules de LAM tels les angiomyolipomes (AML) rénaux, des médecins concernés par la LAM et la STB commencent des études cliniques avec ce médicament. Un essai a démarré récemment aux USA et, en Angleterre, un essai va démarrer impliquant conjointement des médecins concernés par ces deux maladies. Le premier pas de l'étude va consister à mesurer l'effet de la Rapamycine sur la taille des AML rénaux. C'est en effet plus facile à mesurer que l'effet sur la fonction respiratoire sur un petit nombre de patients. Ceci permettra aussi d'étudier les effets secondaires de la Rapamycine. Les patients qui auront été sélectionnés pour cet essai se verront d'abord prescrire une faible dose de Rapamycine. Tous les deux mois, les patients subiront des examens : scanner des reins, des poumons, tests sanguins et EFR. Si la taille des AML n'a pas bougé et qu'aucun effet secondaire grave n'a été noté, la dose sera augmentée tous les deux mois après chaque série d'examen, et ce pendant un an. Les médecins espèrent un nombre de patients participants à l'étude d'environ 30, parmi eux des patients atteints de LAM avec AML et d'autres atteints de STB avec AML.

Si les résultats sont concluants, la prochaine étape consistera en un essai sur un plus grand nombre de patients (avec un groupe placebo cette fois) pour mesurer l'effet de la Rapamycine sur la fonction respiratoire. Afin d'avoir un nombre suffisant de patients pour obtenir une réponse fiable, une collaboration multinationale sera vraisemblablement nécessaire.

Ensuite, une chercheuse nous a fait part de l'avancement de ses recherches sur les cellules de LAM. Notons que cette personne travaille à temps plein sur la LAM et qu'elle est rémunérée par **LAM Action**...

Puis le Pr. Anne Tattersfield nous a parlé du réseau pour la LAM qui devrait se mettre en place peu à peu au niveau mondial. Aux États-Unis, le NIH a sollicité une subvention pour aider au financement de la recherche sur les maladies rares en général et le Dr Franck McCormack qui travaille avec la LAM Foundation a sollicité plus spécialement une aide pour les maladies rares pulmonaires. Si cette subvention est accordée, la LAM sera concernée avec des liens avec différents pays comprenant le Royaume-Uni, la France (le Pr. Cordier a donné son accord) et le Japon. Les fonds ne serviraient pas à financer un essai mais à aider à une meilleure connaissance de la LAM.

Tout ceci montre que le besoin de développer un « réseau LAM » de par le monde est enfin reconnu. Les choses avancent !

Enfin la journée s'est terminée par les questions des patientes (assez classiques) et les réponses des médecins, puis, bien sûr en Angleterre, par un thé fort agréable et convivial.

Anne Tattersfield fêtait son anniversaire ce jour-là !...



VIE DE L'ASSOCIATION



ASSEMBLEE GENERALE 2003

Notre assemblée générale 2003 se tiendra
le samedi 23 août 2003 de 10 heures à 18 heures

Au CISL (Centre International de Séjour de Lyon)
103, Bd des États-Unis, 69 008 LYON.

La matinée sera consacrée à l'intervention d'un ou de plusieurs médecins qui feront le point sur divers aspects de la maladie et sur les avancées récentes. Ils répondront aussi à vos questions dans la mesure du possible.

Le repas de midi sera pris sur place.

L'assemblée générale proprement dite aura lieu l'après-midi et se terminera par un apéritif convivial.

Nous demanderons une participation de 8 € par personne pour le repas de midi et l'apéritif de la soirée. Ceux et celles qui le souhaiteront pourront ensuite dîner ensemble au restaurant et apprécier ainsi la gastronomie lyonnaise. Un hébergement est possible sur place.

Tous les membres actifs ont reçu une **convocation** pour cette assemblée générale avec deux coupons réponse à renvoyer au siège de FLAM.

Si vous ne l'avez pas encore fait, merci de le faire dans les plus brefs délais, surtout si vous désirez réserver une chambre. **Pensez également à renvoyer votre pouvoir** si vous ne pouvez pas assister à l'assemblée générale afin que nous puissions valablement délibérer. Les membres bienfaiteurs et sympathisants sont également bienvenus à cette réunion, simplement ils n'ont pas de droit de vote conformément à nos statuts.

L'assemblée générale est un moment privilégié dans la vie d'une association. C'est le moment de faire entendre votre voix et de faire connaissance *de visu* avec d'autres adhérent(e)s. Une association doit vivre par ses membres et non par un petit noyau de personnes.

VENEZ NOMBREUSES ET NOMBREUX !!!

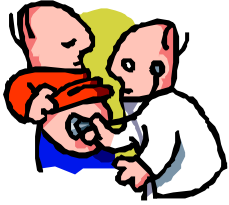


COTISATIONS 2003 / 2004

Le montant de cette cotisation vous sera indiqué après l'assemblée générale.

N'envoyez pas de chèque pour l'instant...

ESSAI SUR LA RAPAMYCINE AUX USA



L'essai vient donc de démarrer Outre-Atlantique à Cincinnati (où se trouve le siège de la LAM Foundation) et il concerne donc également les patients atteints de STB et/ou de LAM présentant des AML.

Il va se dérouler dans les mêmes conditions qu'en Angleterre, mais sur une période de deux ans. Les médecins espèrent une trentaine ou une quarantaine de patients.

Notons que dans ces deux pays, les progrès sont dus dans une large part au dynamisme des associations (LAM Foundation et LAM Action) qui ont réussi à motiver les médecins dans la lutte contre la LAM (dans le cas de LAM Action, les médecins ont participé directement à la création de l'association et ils sont membres du bureau), et à récolter suffisamment de fonds pour financer une partie de la recherche.

Beaucoup de travail encore pour FLAM ...

Michelle

Gonsalves

VISITE AU NIH DE LUCY FALCONER

Nous résumons ici l'expérience de notre amie Lucy Falconer au NIH aux États-Unis en mars dernier. Chaque lundi soir, le Docteur **JOËL MOSS**, chef du service de pneumologie, fait une communication aux patientes et à leurs proches sur la recherche qui a lieu au NIH à Bethesda, Maryland, USA.

Ceci est le résumé de la réunion qui s'est tenue le 24 mars 2003.

Fonction respiratoire dans la LAM

Le NIH a reçu environ 300 patientes depuis 6 ans qu'il existe. Celles-ci sont classées en trois catégories selon le résultat des EFR, de la biopsie et des scanners : bénin, modéré, sévère. Les patientes entrant dans la première catégorie sont peu susceptibles d'avoir besoin d'une transplantation dans les dix ans à venir contrairement à celles appartenant aux deux autres catégories.

Recherche

Un diagnostic partiel d'après un test sanguin est maintenant possible en isolant les cellules de LAM dans le sang. Les patientes avec des AML sont plus susceptibles d'avoir un test positif, ce qui conforterait l'idée que les cellules de LAM métastaserait via le sang. Pour les patientes sans atteinte rénale, il est beaucoup plus difficile d'aboutir à un diagnostic à partir des tests sanguins.

Rapamycine (voir article page 5 et ci-dessus sur les essais)

Essai sur la progestérone

Un essai systématique va démarrer sur le bénéfice de la progestérone sur la LAM. En effet, des études rétrospectives sur l'effet de ce médicament n'ont pas permis de montrer de différence significative sur la progression de la maladie entre les patientes sous progestérone et les autres. Cependant il semble que chez les patientes sous progestérone par voie intra musculaire, le déclin est plus lent que lorsque la progestérone est administrée par voie buccale. L'essai va donc concerner uniquement la progestérone par voie intra musculaire, comparée à un placebo. Toutes les patientes actuellement sous progestérone devront l'arrêter pendant plusieurs mois avant de démarrer l'essai. Cependant, si la Rapamycine apparaît être efficace à Cincinnati, il se peut que l'essai sur la progestérone soit stoppé pour se concentrer sur l'effet de la Rapamycine sur les maladies pulmonaires.



Pourquoi la Rapamycine s'appelle-t-elle Rapamycine ?

(Merci Dr Johnson et Internet !)

Une découverte canadienne à partir du sol de l'île de Pâques. Les Canadiens ont joué un rôle capital dans la découverte et la mise au point de la Rapamune. En 1964, une expédition scientifique canadienne a sillonné l'île de Pâques (appelée **Rapa Nui** par les indigènes de cette île) pour recueillir des échantillons de plantes et de terre. A leur retour, les membres de l'expédition ont partagé leurs échantillons de terre avec des scientifiques des laboratoires de recherche d'Ayerst à Montréal, où le Dr. SUREN SEHGAL, chercheur de l'entreprise, a isolé une nouvelle substance chimique dotée de propriétés antifongiques puissantes. Cette substance a alors pris le nom de Rapamycine (Rapamune) d'après le nom indigène de l'île de Pâques.

