



LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL
de spina bifida et d'anencéphalie

DON ET TRANSPLANTATION RÉNALE

02	ÉDITO
04	LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL DE SPINA BIFIDA ET D'ANENCÉPHALIE
12	DON ET TRANSPLANTATION RÉNALE <ul style="list-style-type: none"> ✓ <i>L'attribution des greffons rénaux</i> ✓ <i>Que deviennent les donneurs vivants ?</i> ✓ <i>La tolérance immunologique</i> ✓ <i>Les nouveaux aspects thérapeutiques autour de l'immunosuppression</i>
18	CONFÉRENCE NATIONALE DE SANTÉ ET PRÉVENTION PRÉCOCE DES HANDICAPS
19	LE COLLECTIF DES DOULOUREUX CHRONIQUES, LA CRÉATION D'UNE INSTANCE NOUVELLE POUR PARLER DE LA DOULEUR
21	DES MALADIES RARES MAIS NOMBREUSES
22	LES CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL (CPDPN)
23	FICHE D'IMPACT ÉCONOMIQUE ET CONSÉQUENCES RELATIVES À LA NON PRÉVENTION DES DYSRAPHIES SPINALES PAR VITA MINES B9-B12 CHEZ LA FEMME ENCEINTE
28	NOUVELLE GAMME D'ACCESSOIRES BRAVA COLOPLAST
29	DOSSIERS MDPH : <i>Pièces jointes et pertes de l'administration</i>
32	ABONNEMENT, DON

Madame Marie-Arlette CARLOTTI, notre nouveau Ministre déléguée auprès de Madame Marisol TOURAINE, Ministre des Affaires Sociales et de la Santé est chargée des personnes handicapées.

Madame Marie-Arlette CARLOTTI, née le 21/01/1952 est marseillaise et y poursuit ses études (DESS de Droit et DESS en Gestion des Ressources Humaines).

Engagée très jeune au Parti Socialiste, fait partie du Conseil National depuis 1983 puis du bureau national de 1986 à 1994 où elle a occupé des postes de secrétaire nationale.

Députée européenne en 1997, elle a la charge de coordonner le travail des élus socialistes européens.

Madame Marie-Arlette CARLOTTI est très impliquée dans la solidarité internationale, des missions d'aide aux pays pauvres.

En 1998, elle est élue conseillère générale à Marseille, s'intéressant aux relations internationales des Bouches du Rhône dans un partenariat méditerranéen.

De 2002 à 2008, elle est nommée déléguée à la protection de l'enfance, lance un nouveau schéma départemental ainsi que des initiatives pour réhabiliter les établissements d'accueil des enfants placés.

Depuis 2009, Madame Marie-Arlette CARLOTTI est conseillère régionale de PACA, membre de la commission internationale. Elle a mené une action humanitaire en Haïti pour reconstruire un orphelinat.

La lettre trimestrielle du Spina Bifida est un magazine édité par l'Association nationale Spina Bifida et Handicaps Associés, créée en 1993.

Numéro de Commission Paritaire : 0715 G 87191
 Agrément Ministériel Jeunesse et Education Populaire : n° 94-03-JEP014
 Agrément de représentation des usagers : n° 2008AG0022
 Agrément du service civique : n° NA000100005400

Directeur de publication : François HAFFNER
 N° 126 - Juin 2012 - Dépôt légal : 2^{ème} trimestre 2012
 Tirage : 3150 exemplaires - Photos ASBH

Imprimeur : Les Ateliers Réunis - P.A. Les Portes de la Forêt
 BP 72 Collégien - 77615 Marne la Vallée Cédex 3
 La reproduction d'article n'est autorisée qu'après l'accord de l'association et ce avec la mention :
 "extrait de la lettre du SPINA BIFIDA, revue de l'association nationale SPINA BIFIDA et Handicaps associés".
 Comité de relecture: Dominique Loizelet, Soizic Mirzein, Evelyne Julien



Marie-Arlette
CARLOTTI



Marisol
TOURAINE

» QUELQUES MESURES PARMIS LES 60 DU PROGRAMME

DU PRÉSIDENT DE LA RÉPUBLIQUE

- » Réviser les effets de seuil CMU-C
- » Inclure un volet handicap dans chaque loi ordinaire touchant au mode de vie des personnes
- » Réaliser un état des lieux de l'avancement de la loi de 2005 pour identifier les besoins
- » Revaloriser les minima sociaux (AAH et PSH)
- » Améliorer la formation initiale et continue des personnes handicapées
- » Améliorer la prise en charge de la perte d'autonomie, notamment par le développement d'une approche commune de la perte d'autonomie indépendamment de l'âge
- » Améliorer l'inclusion scolaire par le renforcement du rôle des auxiliaires de vie scolaire (AVS) - une partie des 60 000 postes dans l'éducation nationale sera affectée aux AVS
- » Renforcer le soutien à domicile des personnes handicapées
- » Renforcer le rôle des aidants familiaux par des formations et des aides spécifiques
- » Doubler le plafond de l'Allocation Personnalisée d'Autonomie (APA) à domicile pour les personnes moins autonomes (Gir 1 et 2)
- » Adapter 80 000 logements par an pour favoriser le maintien à domicile
- » Développer des actions de formation et des structures de répit pour les aidants familiaux
- » Créer un «guichet unique» pour les personnes âgées, en transformant les MDPH en Maisons Départementales de l'Autonomie
- » Toutes les politiques publiques devront désormais intégrer la dimension du vieillissement
- » Engager une réforme de la perte d'autonomie avec une loi-cadre sur le vieillissement
- » Encadrer strictement les dépassements d'honoraires, spécialité par spécialité, région par région, par voie de négociations
- » Fixer un délai maximal de 30 minutes pour accéder aux soins d'urgence
- » Lancer un débat sur la place et le rôle des complémentaires dans le système de soins
- » Rendre prioritaire la santé des jeunes
- » Plan national de santé publique sur l'alimentation, pour l'enfant et l'adolescent - prévention de l'obésité infantile, dépistage et prise en charge des troubles sensoriels et des handicaps
- » Réorienter la santé publique sur la prévention - réserver une part des postes créés dans l'éducation aux services de médecine préventive - et renforcer l'éducation à la santé
- » Reconduire le plan Cancer et le plan Alzheimer

INTERNET-INTERNET-INTERNET

INTERNET-INTERNET-INTER



COLLOQUE DES 2 ET 3 DÉCEMBRE 2011 PARIS

1ères rencontres interdisciplinaires spina bifida et dysraphismes

• Pour les photos du colloque, visitez notre galerie :
<http://www.flickr.com/photos/31331747@N02/sets/72157628349872619/>

• Pour visionner les vidéos du colloque, visitez notre page :
<http://www.spina-bifida.org/Colloque-des-2-et-3-decembre-2011,224>



LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL :

de spina bifida et d'anencéphalie



Notes prises lors de la conférence du Dr F. Di Rocco (Necker), L. Joyeux (Dijon),
G. Chalouhi et du Pr M. Zerah (Necker)

lors des 2^{èmes} rencontres pluridisciplinaires du diagnostic prénatal des 1-2-3 février 2012 à Paris.

La prévention primaire par l'acide folique B9 et la vitamine B12 n'éradique pas complètement les malformations du tube neural. Beaucoup de femmes qui ont du subir une Interruption Médicale de Grossesse (IMG) hésitent à concevoir un nouvel enfant. C'est également le cas de jeunes femmes atteintes de spina bifida qui craignent de donner naissance à un enfant atteint du même handicap. Cet article tente de faire le point sur les méthodes de dépistage des malformation foetales qui en 30 ans ont révolutionné le dépistage prénatal. Ce dépistage est maintenant de plus en plus précoce et précis dans les services hospitaliers de pointe utilisant les dernières techniques.

Le médecin dispose maintenant de plusieurs techniques pour dépister un éventuel défaut du tube neural.

1. L'ÉCHOGRAPHIE

C'est un examen médical d'imagerie employant des ultra-sons qui permet d'obtenir une image vidéo durant la grossesse.

Fruit de la recherche militaire, les ultra-sons ont d'abord été utilisés pour détecter des sous-marins lors de la 1^{ère} guerre mondiale.

L'échographe est constituée par :

- ✓ une sonde qui permet l'émission et la réception d'ultra-sons,
- ✓ un système informatique de calcul,
- ✓ une console de commande,
- ✓ un écran de visualisation,
- ✓ un système d'enregistrement des données.

Le médecin utilise un gel sur la peau de la patiente pour améliorer le contact entre la sonde et le ventre. L'échographie est totalement indolore et immédiate.

L'amélioration des performances des appareils atteint une netteté sans cesse améliorée.



Au congrès mondial d'échographie gynécologique et obstétricale à Los Angeles en septembre 2011, une nouvelle technologie a été présentée par General Electric le HD Live.

Le principe repose sur un nouveau mode de surfacage permettant une meilleure analyse de la peau et une analogie plus proche du réel.

Il devient possible de changer la position de l'éclairage de l'image. Jusqu'à maintenant la position était fixe dans le sens de la visualisation.

Voici quelques exemples :



Figure 4. Embryon de 8 SA : le surfacage HD Live permet une meilleure segmentation des structures tissulaires : exemple des membranes amniotiques.



Figure 5. Planche d'embryons aux différentes semaines de gestation du premier trimestre, avec des éclairages différents.



Figure 6. Echographie au 2^e trimestre : l'éclairage modifie considérablement le relief, le dessin et les contours des structures : par exemple, la lèvre sur les deux clichés de droite.

La France est le seul pays au monde qui propose 3 échographies remboursées durant la grossesse.

Dans le cas d'un défaut du tube neural, la détection peut s'effectuer lors de la 1^{ère}, 2^e, 3^e échographie voire parfois lors de l'accouchement.

Il y a quelques années, le dépistage s'effectuait lors de la 2^e échographie, mais les progrès actuels devraient permettre un dépistage précis dès la 1^{ère} échographie.



1^{ÈRE} ÉCHOGRAPHIE

Elle est prévue entre la 9^e et la 14^e semaine de grossesse au cours du 3^e mois. Elle permet de déterminer l'âge et la nature de la grossesse, son bon déroulement, la bonne croissance du futur bébé. Elle permet de mettre en évidence l'existence de jumeaux.



2^{ÈME} ÉCHOGRAPHIE

Au cours du 5^e mois de grossesse (entre 20^e et 22^e semaine), on continue à suivre la croissance du bébé et de vérifier s'il existe des anomalies de développement. Tous les organes du bébé sont examinés. Le sexe du bébé est décelable.



3^{ÈME} ÉCHOGRAPHIE

Entre la 32^e et la 34^e semaine (8^e mois de grossesse), le médecin vérifie que les membres du bébé se développent normalement, le coeur, etc... Cette échographie permet de vérifier la place prise par le bébé, la quantité de liquide amniotique, comment se présentera l'accouchement.

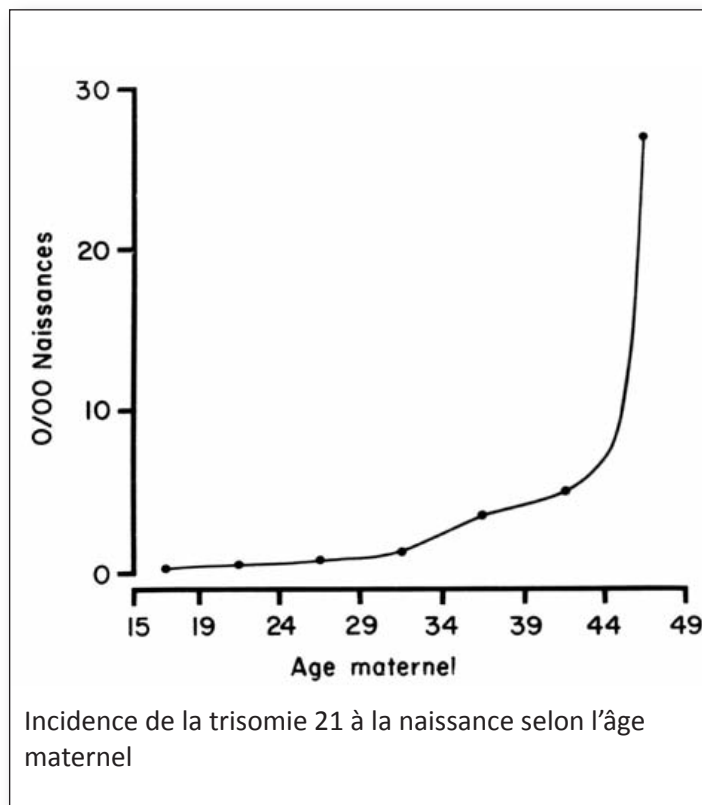
LA CLARTÉ NUCALE

La mesure de la clarté nucale fait partie de l'échographie du 1^{er} trimestre de grossesse, entre 1^{ère} et 14^e semaine d'aménorrhée (SA).

Elle consiste pour le médecin à évaluer la longueur du cou du fœtus entre la peau de la nuque et le rachis (colonne vertébrale).

La clarté nucale permet d'éliminer des anomalies chromosomiques comme la trisomie 21.

Si l'échographie tridimensionnelle couleur est une imagerie de choix, la biologie foetale apporte des compléments indispensables au diagnostic précoce.



2. LES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

Par un prélèvement de sang maternel, il est possible de réaliser des dosages biochimiques de marqueurs sériques entre la 14^e et la 17^e semaine d'aménorrhées (SA).

L'analyse biochimique porte sur 3 substances particulières («triple test») l'Hormone Chorionique Gonadotrophique (HCG) sécrétée par le placenta, l'Alpha-Foeto Protéine (AFP) produite par le fœtus et l'oestriol non conjugué, produit par le fœtus. Ces substances sont caractéristiques de la grossesse et leurs taux deviennent anormaux lorsque le fœtus est atteint de trisomie 21 ou d'un spina bifida.

A partir de valeurs anormales une amniocentèse est proposée au couple. Un test positif seul n'est pas une preuve mais indique une probabilité de risque plus élevée.

Le test est vérifié dans 80% des cas environ mais on observe des faux négatifs et des faux positifs.

Les dosages sériques et l'amniocentèse sont encadrés par la loi (arrêté ministériel du 26/01/1997, du 16/02/1999, Art. R. 162-16-7 du code de la santé publique).

LES MÉTHODES INVASIVES

Qu'est ce qu'une amniocentèse?

L'amniocentèse consiste à prélever du liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus. Elle est réalisée sous contrôle échographique pour éviter de blesser le fœtus et/ou la mère.

Le taux de fausse couche ou de mort foetale est estimé à plus de 1%.

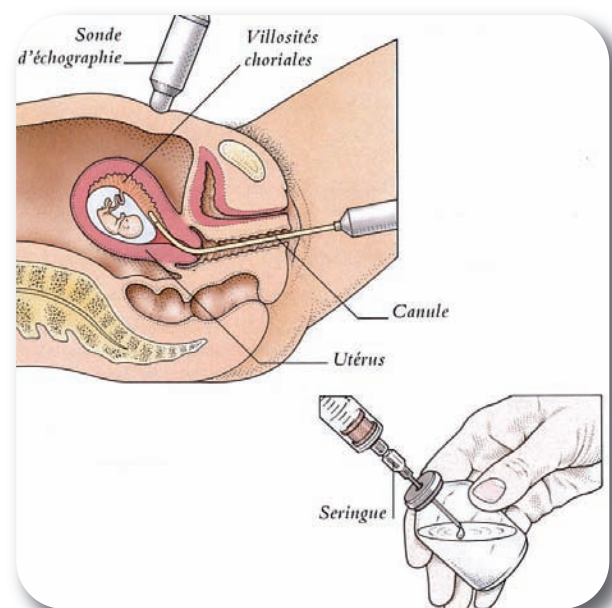
Deux autres techniques sont possibles :

CHORIOCENTÈSE

Entre la 10^e et la 11^e semaine, il est possible de prélever des villosités chorales. Le gynécologue introduit un mince tube (catheter) par voie vaginale à travers le col de l'utérus jusqu'aux villosités chorales du placenta et prélève un échantillon.

Les villosités chorales sont des petites excroissances se développant sur l'enveloppe de l'embryon et qui constituent le futur placenta. Le chorion est l'enveloppe externe de l'embryon.

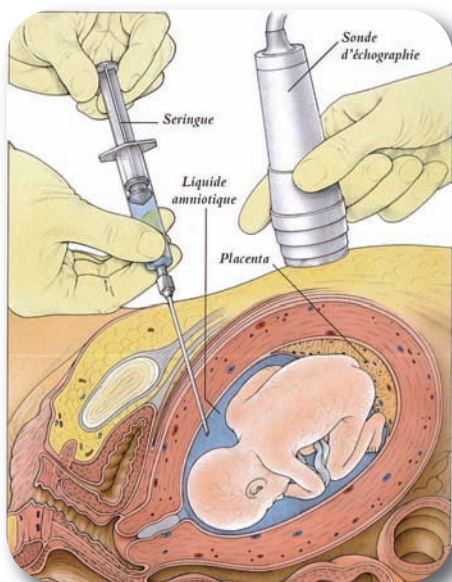
La choriocentèse permet de se procurer une quantité suffisante d'ADN immédiatement disponible pour un diagnostic biochimique ou moléculaire rapide. Ainsi, elle permet de réaliser le caryotype du fœtus. Cet acte biologique permet ensuite de déterminer si les cellules prélevées présentent des anomalies chromosomiques. Dans 1% des cas, une fausse couche peut se produire dans la semaine suivant l'examen.



AMNIOCENTÈSE

Elle est pratiquée entre la 15^e et 19^e semaine. Elle est proposée systématiquement aux futures mères de plus de 38 ans et aux femmes dont la grossesse est considérée à risque soit à cause d'antécédents familiaux, soit parce que les résultats des marqueurs sériques ou de l'échographie indiquent une anomalie.

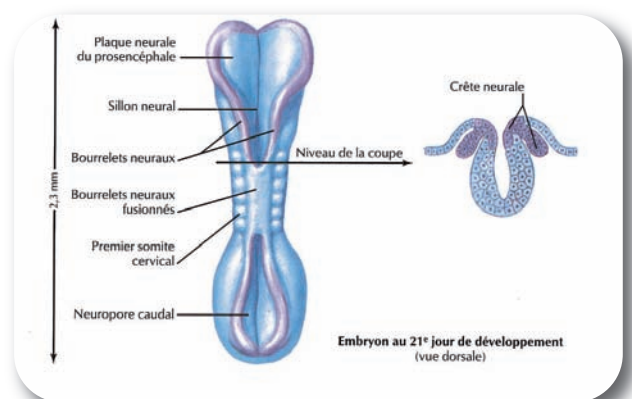
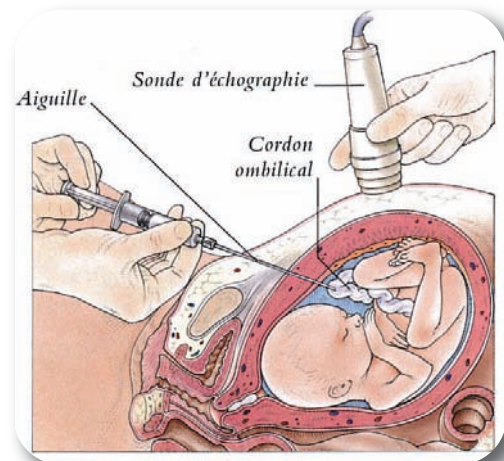
L'étude des cellules foetales permet, d'une part, la recherche d'anomalies chromosomiques (syndrome de Turner, trisomie 21) grâce à l'établissement de la carte chromosomique du foetus (caryotype) et, d'autre part, la recherche de certaines affections héréditaires grâce à l'étude de l'ADN. L'étude du liquide amniotique, quant à elle, permet de doser plusieurs éléments dont l'existence peut traduire certaines pathologies foetales «triple test».



CORDOCENTÈSE

A partir de la 21^e semaine, le médecin peut effectuer un prélèvement de sang foetal sur le foetus par ponction de la veine ombilicale du cordon.

Le prélèvement permet la réalisation d'un caryotype (carte chromosomique du foetus). Il autorise le diagnostic de maladies sur le futur bébé (ex : rubéole, toxoplasmose, etc...).



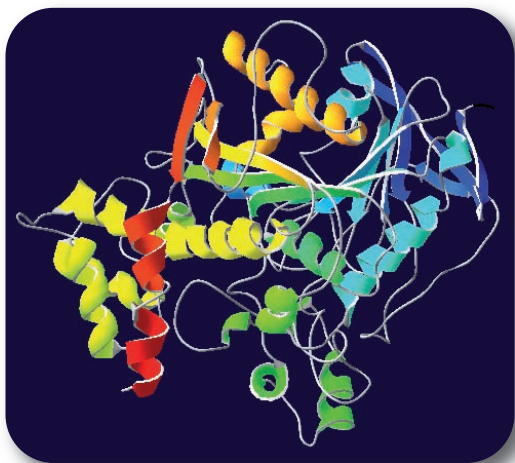
ALPHA-FOETO PROTÉINE (AFP)

L'AFP, une glycoprotéine oncofoetale, exerce des activités physiologiques comme transporteur et facteur de croissance cellulaire. Elle joue un rôle important pendant la vie embryonnaire.

L'AFP est synthétisée par la vésicule vitelline (réserve de matières nutritive) puis par le foie du fœtus. L'AFP passe la barrière placentaire.

Le dosage d'AFP au 2^e trimestre permet de dépister 80% des spina bifida et 90% des anencéphalies, de même pour 50% des cas d'omphalocèle et de laparoschisis.

Omphalocèle et laparoschisis sont 2 malformations de la paroi abdominale antérieure. L'omphalocèle se présente comme une hernie de la paroi ventrale centrée sur le cordon ombilical avec des viscères extériorisées, tandis que la laparoschisis est une fente sur le côté droit en général de l'ombilic.



L'EMBRYOSCOPIE OU FOETUSCOPIE

Le médecin introduit un système optique par le col de l'utérus afin d'observer l'embryon dans sa poche des eaux, permettant un diagnostic visuel précoce d'anomalies graves de la tête ou des membres. Elle se pratique chez des femmes enceintes qui ont déjà eu un enfant atteint de telles malformations. Des interventions de chirurgie foetale anténatale sont envisageables.

ACÉTYLCHOLINESTÉRASE (ACHE)

C'est une enzyme impliquée dans la transmission de l'influx nerveux. Lors d'un myéloméningocèle, (spina bifida) ouvert on observe une fuite du Liquide Céphalo-Rachidien (LCR) dans le liquide amniotique.

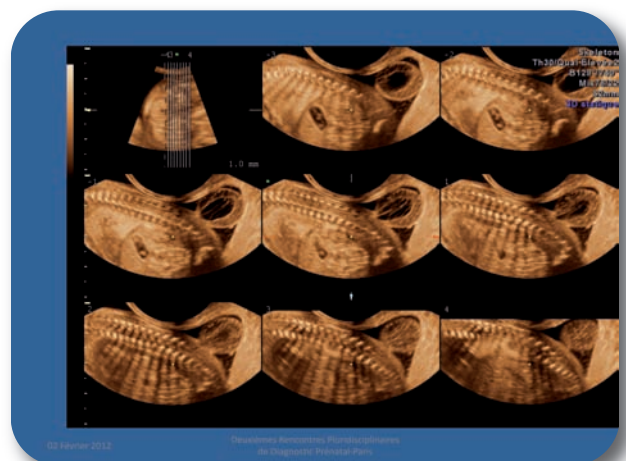
Dans le cas d'un spina bifida fermé, cet examen n'est pas probant puisqu'il n'y a pas de fuite de LCR.

L'ÉCHOGRAPHIE MORPHOLOGIQUE

L'échographie tridimensionnelle, dès le 1^{er} trimestre, du fait de l'amélioration de la qualité des échographes et des échographistes, permet désormais un dépistage de plus en plus précoce associé aux techniques et examens déjà décrits.

Les anomalies qui peuvent être mises en évidence concernent les anomalies de fermeture du tube neural.

La présence d'une hydrocéphalie (excès de liquide céphalo-rachidien dans les ventricules cérébraux) se caractérise par une dilatation des ventricules (ventriculomégalie) et fait penser à une éventuelle malformation du système nerveux central. Il se produit une augmentation anormale de la tête.

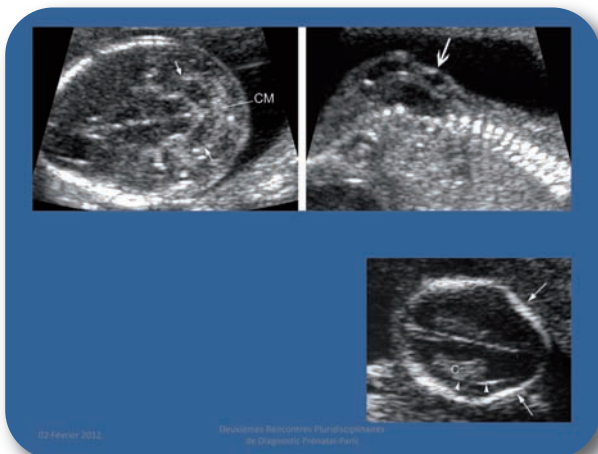


Lors d'une échographie de routine le médecin effectue :

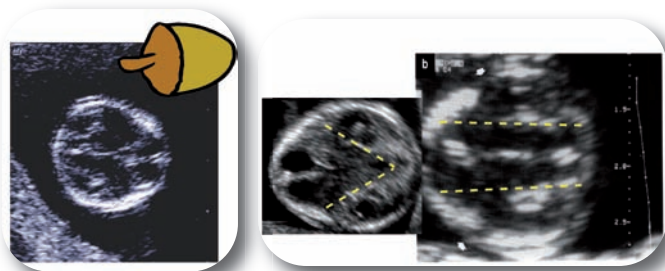
- ✓ une biométrie céphalique : diamètre biparental (entre les 2 os pariétaux crâniens entre 10^è et 15^è SA) et le périmètre céphalique,
- ✓ une biométrie abdominale transverse et la mesure de la circonférence abdominale,
- ✓ une biométrie des membres.

Dans le cas du spina bifida, les anomalies du pôle céphalique foetal (la tête) sont des signes indirects des anomalies de fermeture du tube neural :

- ▶ Chiari 2 : signe de la banane,
- ▶ Myéломéningocèle,
- ▶ Déformation de la boîte crânienne : signe du citron

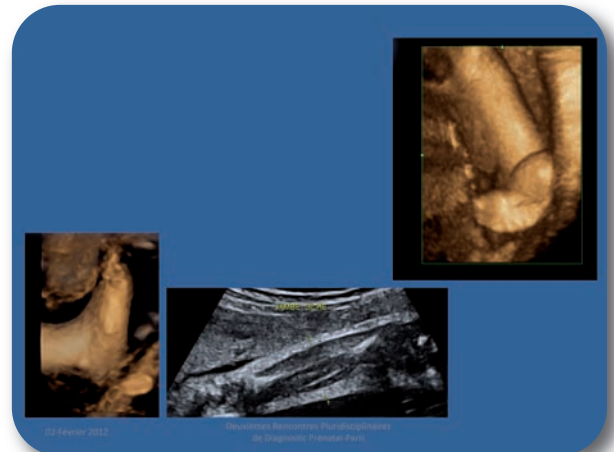


Enfin il faut ajouter un signe indirect complémentaire: le signe du gland (J.P. Bernard, Y. Ville, Ultra Sound Ostet, Oyn 1997 ; 10 : 406-409) avec le parallélisme des fentes de Bichat.

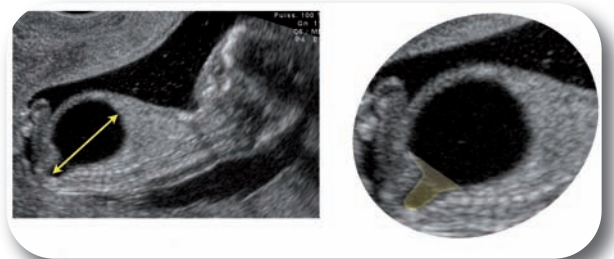


Il est possible de caractériser le spina bifida ouvert, le méningocèle, etc...

Il est aussi possible d'observer les répercussions musculo-squelettique comme la position des pieds (pieds bots). La motricité des membres inférieurs peut également être évaluée de visu selon le galbe du mollet et son volume.



Les répercussions urologiques mettent en évidence une mégavessie :



- ✓ l'épaisseur de la paroi vésicale,
- ✓ la durée de vidange et le cycle urinaire,
- ✓ le volume vésical maximal,
- ✓ le résidu post-mictionnel,
- ✓ les répercussions éventuelles sur le système urinaire haut (dilatation pyélocalicielle).

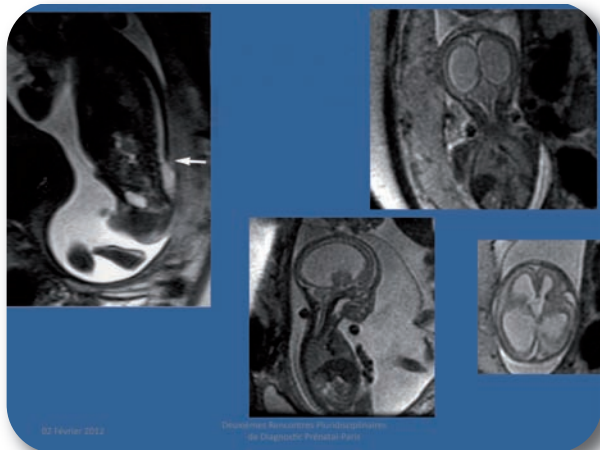
Enfin à l'expertise échographique, on associe l'imagerie IRM ultrafast sans oublier éventuellement une échocardiographie foetale.

En conclusion le gynécologue dispose d'un «arsenal» de diagnostic qui combine :

- ✓ l'expertise échographique,
- ✓ l'IRM,

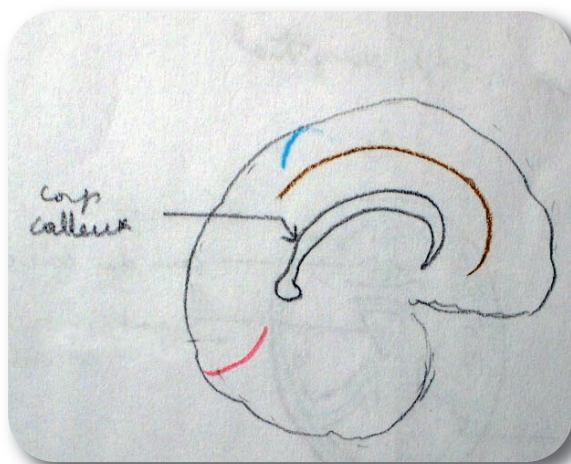
- ✓ l'échocardiographie foetale,
- ✓ les marqueurs sériques maternels,
- ✓ le caryotype et les études moléculaires,
- ✓ l'électrophorèse des cholinestérases.

Peu de malformations par défaut du tube neural échappent à l'examen clinique.



02 février 2012

Diagnostique Pré-natal Paris



Système nerveux central - L'Encéphale



PEUT-ON DÉTECTER UNE MALFORMATION DE CHIARI II ?

Cette malformation est présente chez environ 90% des fœtus myéloméningocèles. Elle est difficile à observer en reconnaissance directe, surtout après 26 semaines du fait de l'écran acoustique que constitue la base du crâne.

Elle est dépistée par les anomalies de position de l'encéphale et du cervelet qu'elle entraîne.

Il en est de même de l'agénésie du corps calleux basée sur la constatation de l'absence plus ou moins complètes des structures commissurales.

NDLR

On peut mesurer les progrès de la médecine depuis 30 ans qui minimisent sans les faire disparaître, les risques d'anomalies foetales.

L'ASBH attend avec impatience un Protocole National de Diagnostic qui réduira le nombre de spina bifida non détectés durant la grossesse. Il restera ensuite à envisager un protocole national de soins in utero. La chirurgie materno-foetale semble une solution d'avenir en cas de refus d'IMG.

DON ET TRANSPLANTATION RÉNALE



Depuis de nombreuses années, nous vous incitons à respecter un minimum de 5 sondages urinaires par jour lorsque l'autosondage a été prescrit par le neuro-urologue.

A l'expérience, bien peu de personnes ayant un spina bifida respectent ce principe vital. Cette inobservance du nombre d'autosondage conduit tôt ou tard avec l'avancée en âge à des problèmes médicaux comme une insuffisance rénale grave qui nécessite une dialyse rénale 2 à 3 fois par semaine et réduit drastiquement la qualité de vie ainsi que le pronostic vital.

Une autre solution que la dialyse existe, il s'agit du don d'un rein et de la transplantation rénale chez les spina bifida, en cas d'insuffisance rénale terminale.

Dans le cadre de l'INSERM et de la fondation du rein, une journée mondiale du rein a eu lieu le 8 mars 2012 à l'Académie Nationale de Médecine (Paris) sur ce thème.

Nous vous proposons de retracer les points intéressants de la rencontre débat entre les chercheurs, spécialistes et les associations partenaires de la journée mondiale du rein.

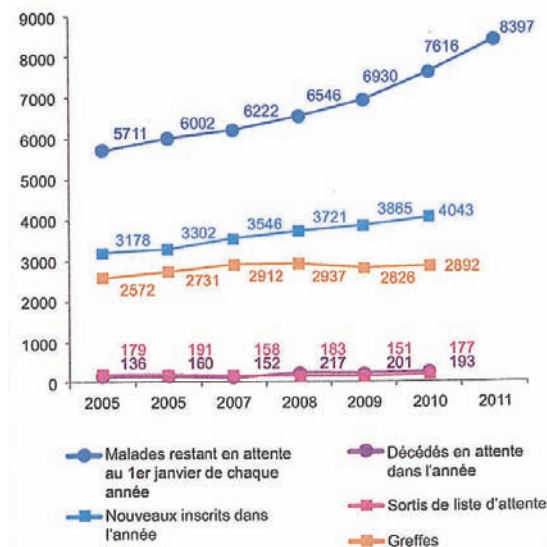


- Fédération Nationale d'Aide Aux Insuffisants Rénaux (FNAIR)
- Association Spina Bifida et Handicaps associés (ASBH)
- Association PolyKystoseFrance (PKD France)
- Association Française du Diabète Insipide (AFDI)
- Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies rénales Génétiques (AIRG)
- Ligue Rein et Santé

MARIE-ALICE MACHER

L'ATTRIBUTION DES GREFFONS RÉNAUX

Sur le graphique suivant, on peut voir l'évolution de la liste d'attente et le devenir des candidats à la greffe



Les règles de répartition des organes sont élaborées par l'agence de biomédecine (voir aussi le rapport annuel de l'agence de la biomédecine :

Elles tiennent compte de la répartition des greffons, des contraintes de transport, du maintien de la qualité du greffon.

Comme il existe une pénurie et plus de demandes que de reins disponibles, les receveurs sont classés suivant des facteurs comme la durée d'attente, le degré de compatibilité tissulaire (groupe HLA) entre donneur et receveur, la différence d'âge entre donneur et receveur, la distance kilométrique entre donneur et receveur, etc...

Le greffon est proposé au receveur qui a ainsi, par classement, le plus grand nombre de points. Il existe des priorités d'accès rapide à la greffe notamment en pédiatrie. La moyenne d'attente, selon les régions, est de 18 à 19 mois.



Marie-Alice MACHER est néphrologue pédiatre à l'hôpital Robert Debré à Paris depuis son ouverture en 1988. Elle a contribué à l'amélioration du traitement des enfants présentant une insuffisance rénale sévère en dialyse ou bénéficiant d'une greffe rénale. Elle participe à des missions de coopération internationale avec l'Agence de la biomédecine pour aider à la mise en place de la greffe rénale pédiatrique dans des pays voisins en développement. Depuis 2008, elle est entrée au sein de la direction médicale et scientifique de l'Agence de la biomédecine dans l'équipe du pôle stratégie greffe où elle est le médecin référent pour la greffe rénale adulte et pédiatrique et la greffe de pancréas.

“

<http://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2010/accueil.htm>

”

CHRISTOPHE LEGENDRE

QUE DEVIENNENT LES DONNEURS VIVANTS ?

Il est possible de donner un de ses reins de son vivant et bien sûr les 2 après son décès.

L'hospitalisation en cas de greffe dure 6 jours. La mortalité d'un greffé est probablement de l'ordre de 3%. De nombreuses études montrent qu'il n'y a pas de surmortalité chez les donneurs vivants, du fait de la sélection initiale.

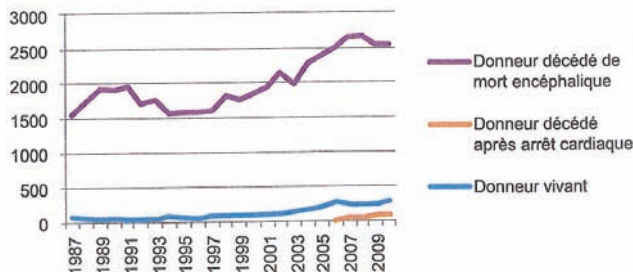
Les risques pour les donneurs sont la survenue d'une hypertension artérielle, une protéinurie.

L'espérance de vie du donneur ne semble pas perturbée après des dizaines d'années de transplantation.

Cependant on observe en France que les transplantations avec don-

neurs vivants sont peu nombreuses.

Les raisons de cette carence sont connues :



- les chirurgiens ont privilégié la transplantation par donneur décédé.
- un manque d'information du public alors que les parents, la fratrie sont un recours possible.
- une réticence médicale vis à vis d'un prélèvement sur un sujet sain.
- une longue timidité des pouvoirs publics.



Christophe LEGENDRE est chef du service de Transplantation rénale adultes à l'hôpital Necker. Auteur de plus de 300 articles internationaux concernant différents aspects de la transplantation rénale (évaluation des immunosuppresseurs, maladies virales, individualisation de l'immunosuppression, histologie du rein transplanté), il a été membre du Conseil d'administration de l'Agence de la biomédecine (2005-2008). Il est actuellement éditeur associé de l'American Journal of Transplantation et responsable du cycle d'enseignement européen de la transplantation (Hespéris).

SOPHIE BROUARD

LA TOLÉRANCE IMMUNOLOGIQUE

Implanter un rein sain dans un corps étranger, provoque une réaction vis à vis du greffon par le corps du sujet greffé. Une greffe dure 10 jours sans traitement avant la destruction du greffon par réaction immunitaire.

La difficulté est la suivante :

- pas assez d'immunosuppression provoque le rejet.
- trop d'immunosuppression provoque infections et neurotoxicité.

Actuellement les progrès médicaux conduisent à 95% de reins greffés fonctionnels à 1 an.

On constate même que certains patients conservent un greffon fonctionnel pendant des décennies grâce à une tolérance sans aucun traitement.

Reconnaître cette tolérance permet d'adapter les traitements im-

munosuppresseurs des patients stables transplantés et même les conduire vers une réduction voire suppression de ces traitements. Ce mécanisme mal connu doit être approfondi.

Il est prévisible que dans les prochaines années une meilleure tolérance va découler des recherches actuelles.



Sophie BROUARD, directrice de recherches CNRS, dirige une équipe de recherche au sein de l'unité Inserm U 1064 «Centre de recherche en transplantation et immunologie» (CRTI) à Nantes et y poursuit ses travaux dont un des thèmes principaux est d'apporter des outils diagnostiques et thérapeutiques en clinique pour une avancée vers une médecine personnalisée. Co-fondatrice de 2 entreprises de biotechnologie (TcLand-Expression et Effymune) et lauréate de plusieurs concours (ANVAR 2001, Aventis 2002), Sophie Brouard a valorisé ses travaux de recherche au travers de nombreux brevets depuis 2001. En avril 2011, Sophie Brouard a été élue directrice de la fondation Centaure.

EMMANUEL MORELON

LES NOUVEAUX ASPECTS THÉRAPEUTIQUES AUTOUR DE L'IMMUNOSUPPRESSION



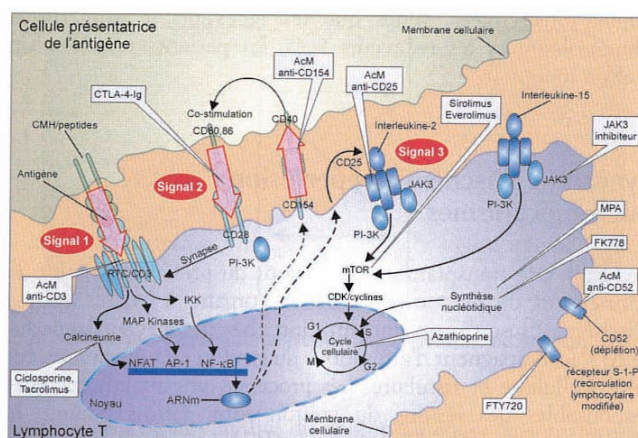
Emmanuel MORELON dirige depuis 2005 le programme médical de transplantation rénale et pancréatique du département de transplantation à l'hôpital Edouard Herriot à Lyon. Il est aussi impliqué dans le programme des greffes de tissus composites. Depuis 1998, Emmanuel Morelon a développé une expertise dans l'utilisation des immunosuppresseurs et en immunologie de transplantation au sein de l'Unité Inserm U 851 («Immunité, Infection, Vaccination») qu'il a rejointe en 2005. Il a contribué à la mise au point d'une nouvelle méthode d'analyse de la fibrose du rein transplanté en collaboration avec le laboratoire d'analyse d'image quantitative de l'Institut Pasteur. Depuis octobre 2007, Emmanuel Morelon a intégré l'équipe dirigeante de la fondation Centaure en qualité de directeur scientifique.

Les progrès des quinze dernières années dans le domaine de l'immunosuppression en transplantation rénale ont permis de diminuer de manière considérable l'incidence du rejet aigu après la greffe; en revanche, la durée de vie des greffons n'a pas augmenté de manière très significative.

Ceci est lié à l'augmentation de l'âge des donneurs qui s'accompagne d'une diminution de la qualité des greffons dès le début de la transplantation, à la toxicité rénale des immunosuppresseurs et au rejet chronique, mal contrôlé par l'immunosuppression actuelle.

Le développement de nouveaux immunosuppresseurs non néphrotoxiques ou plus efficaces contre le rejet lié aux anticorps devrait permettre d'améliorer la prise en

charge des patients greffés et de limiter la perte des greffons sur le long terme.



Sites d'action des immunosuppresseurs au cours de la réponse immune (d'après Halloran, 2004)

NDLR

On mesure la complexité des actions que le néphrologue doit maîtriser.

Les médicaments agissent maintenant sur les 3 signaux d'activation lymphocytaire T pour bloquer la destruction des cellules du greffon par le système immunitaire.

La journée du 8 mars 2012 a montré qu'il est nécessaire de faire la promotion du don face à la pénurie d'organes pour les malades.

Il appartient à l'ASBH de sensibiliser au don d'organes en faisant avec notre slogan :

“
Donner, recevoir, un rein pour la vie
”

NDLR

Si les neurovessies concernent les neuro-urologues, l'insuffisance rénale et ses conséquences relèvent des néphrologues et des cardiologues en cas de tension artérielle anormale.

BREVES-BREVES-BREVES-BREVES // // // // // BREVES-BREVES-BREVES-B



L'AGEFIPH vient de présenter les aides qu'elle accorde aux personnes handicapées. Les aides sont destinées principalement à sécuriser le parcours d'insertion professionnelle des personnes handicapées.

www.agefiph.fr



CONFÉRENCE NATIONALE DE SANTÉ ET PRÉVENTION PRÉCOCE DES HANDICAPS

Depuis l'installation de la nouvelle Conférence Nationale de Santé (CNS), l'ASBH a pu, par l'intermédiaire de Soizic MIRZEIN, siéger en tant que suppléante dans cette instance nationale qui a pour charge de se prononcer sur les grands projets de la politique publique de santé en France.

Deux évènements plus récents sont intervenus depuis :

- Gilbert LENOIR, titulaire de Soizic MIRZEIN, a présenté sa démission à la suite de son départ de la Ligue contre le Cancer. L'ASBH a donc, pour quelques mois, un poste de titulaire au sein de la Conférence ce qui lui donnera peut être accès à des réunions plus fréquentes.
- L'ASBH a rejoint un groupe de travail concernant la prévention précoce des handicaps chez l'enfant. Ce groupe était principalement axé sur le dépistage de grands troubles comme les TOC, la surdit , les troubles DYS,...

Nous avons cependant milit  pour faire valoir dans les conclusions finales la notion de pr natalit  et de p rinalit  comme une p riode cl  de pr vention du handicap en mentionnant notamment la prise d'acide folique et de vitamine B12.

Le document qui sortira sera court et aura un objectif vraiment fonctionnel visant   am liorer les points qui posent des difficult s. Nous vous tiendrons au courant des suites donn es aux conclusions de ce groupe.



LE COLLECTIF DES DOULOUREUX CHRONIQUES, LA CRÉATION D'UNE INSTANCE NOUVELLE POUR PARLER DE LA DOULEUR



Depuis 2010, l'ASBH et l'association Fibromyalgie France ont œuvré à la création d'un collectif rassemblant tous les douloureux chroniques et pouvant porter des questions communes. Nos deux associations sont agréées comme représentantes des usagers et membres de la Conférence Nationale de Santé ce qui donne beaucoup de force à nos demandes et à nos actions.

La fibromyalgie et le spina bifida font partie des pathologies qui entraînent des douleurs chroniques, qui durent sur des périodes de plus de 6 mois, et rebelles aux traitements médicamenteux. Ces douleurs sont mal connues et beaucoup de personnes ne pensent pas à se plaindre de ces troubles pourtant majeurs. Elles peuvent avoir plusieurs origines : neuropathiques, musculaires et articulaires, trophiques (liées aux troubles cutanés et de la circulation sanguine), rénales et sphinctériennes,...

Il est donc difficile de les diagnostiquer, de les prévenir et de les prendre en charge efficacement car elles s'ajoutent souvent à toutes les autres conséquences du handicap.

Aujourd'hui, les études montrent qu'environ 20% de la population est touchée par la douleur chronique modérée ou sévère. Cela représente un nombre considérable de personnes dont la qualité de vie et l'autonomie pourraient être améliorées (baisse de la fatigue, possibilité d'effectuer plus de mouvements, conserver une vie sociale et professionnelle même à temps partiel...).

Tous les douloureux chroniques ont des revendications communes, quelle que soit la cause de leur douleur. Aussi, en s'unissant, les pouvoirs publics pourront constater l'ampleur et l'unité des revendications et du travail à accomplir.

A terme, le Collectif a pour objectif d'être associé aux politiques publiques sur la douleur pour que les personnes concernées soient partie prenante des décisions de santé qui les concernent.



Le collectif a déjà entamé plusieurs actions :

- Septembre 2011 : Le CDC et les associations fondatrices présentent leur candidature au Ministère de la santé pour participer à la création du second plan douleur qui doit succéder au plan 2006-2010. Nous n'avons jamais eu de réponse de la part du Ministère alors que les discussions auraient déjà dû commencer.

L'existence d'un plan douleur est fondamentale pour améliorer les structures de prise en charge, l'éducation thérapeutique du patient, l'accompagnement et le suivi à long terme et la prévention de la douleur.

- Mars 2012 : L'ASBH et Fibromyalgie France sortent une pétition pour une prise en charge adaptée des douloureux chroniques dans le cadre du CDC. Cette pétition sous titrée « Tout reste à faire » dresse le bilan des textes qui prévoient la prise en charge de la douleur chronique, des enquêtes qui montrent les carences existantes et appelle les pouvoirs publics à réagir.

Nous vous incitons à signer cette pétition que vous pouvez retrouver à l'adresse suivante: <http://www.collectif-cdc.org/#!p%C3%A9tition> ou par simple demande auprès de l'ASBH au 0800 21 21 05 ou par mail à spina-bifida@wanadoo.fr

- Mai 2012 : Fibromyalgie France est porteuse du projet clip et single pour promouvoir la pétition et le lancement du CDC à l'aide de nombreux artistes : Thierry Ragueneau (parrain de Fibromyalgie France, Plus belle la vie, voix française du Mentalist), Renaud Hantson (Starmania, La légende de Jimmy), Pablo Villafranca (Les dix commandements), Nina Van Horn, Gregory Bakian, Gaby, Patty Varen et Chris Sheldon (parolier).

Rendez-vous sur le site du CDC pour écouter le single, voir le clip et bientôt télécharger la chanson au profit du CDC et des douloureux chroniques: <http://www.collectif-cdc.org>

- En projet : L'ASBH est en train d'élaborer une brochure patient sur la douleur chronique neuropathique pour mieux connaître ce phénomène, les traitements possibles et pouvoir en parler avec votre médecin.

Sortie le 12 mai



Comment obtenir le single le 12 mai 2012 ?

- [soit en le téléchargeant](#) sur internet: voir les instructions sur le site du C.D.C. : <http://www.collectif-cdc.org>

- [soit en le commandant par voie postale](#) : envoyer 3€ + frais de port à l'ordre de Fibromyalgie France-CDC (coordonnateur de l'action) :
Fibromyalgie France - CD single
32 rue de Laghouat
75018 Paris

- [soit via un bouton Paypal sécurisé](#) sur le site internet du C.D.C.

DES MALADIES RARES MAIS NOMBREUSES

Le collectif d'associations Alliance maladies rares tenait une permanence, mardi, dans les locaux de Caisse Primaire d'Assurance Maladie de Haute Marne (52), à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares.



L'occasion de se renseigner sur des maladies qui concernent plus de trois millions de français.

Spina bifida, maladie de Crohn, fibromyalgie, autant de noms compliqués qui désignent des effets dévastateurs.

En France, plus de 3 millions de personnes sont concernées par ces maladies qualifiées de rares. «*Il en existe plus de 7000*, indique François Haffner, président de l'association nationale spina bifida. *Une maladie est dite rare quand elle atteint moins d'une personne sur 2000, deux tiers sont d'origine génétique, ça peut arriver à n'importe qui.*»

Comme à cette dame de 84 ans venue chercher des renseignements et dire son sentiment de solitude face à sa maladie. «*Il y a beaucoup de réunions et autre pour Alzheimer mais rien pour les maladies rares*», a-t-elle expliqué aux membres de l'association. «*Mon médecin généraliste ne connaît pas ma maladie, mes deux kinés non plus : c'est moi qui les ai informés, raconte-t-elle. Quand on a une maladie rare, on est complètement abandonné.*»

il est toute de même possible de trouver une oreille attentive. «*Il suffit d'appeler le numéro Azur, indique François Haffner, c'est un dispositif téléphonique qui a pour mission d'écouter, d'informer, ils peuvent vous mettre en contact avec des gens qui ont la même pathologie et vous orienter vers les associations compétentes et les services hospitaliers recensés.*»

Un site internet détaille également ces maladies et leur traitement : www.orphanet.fr

Ces contacts ne remplacent pas pour autant les vraies rencontres. «*Grâce à des plans nationaux importants, des recherches ont été financées et des centres de référence ont été créés, poursuit le président de l'ASBH, ce sont des centres où des médecins se regroupent pour traiter des pathologies complexes. Malheureusement, il n'y en a pas en Champagne-Ardenne.*

Pour autant, il ne faut pas baisser les bras et se rassembler : ensemble, on est bien plus forts.»

CENTRE DE RÉFÉRENCE

Grâce au collectif d'associations,

Numéro Azur : 08210.631.920
ou www.orphanet.fr ou

www.alliance-maladies-rares.org



orphanet



LES CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL (CPDPN) *

Les CPDPN ont pour mission d'aider les équipes médicales et les couples dans l'analyse, la prise de décision et le suivi de la grossesse lorsqu'une malformation ou une anomalie foetale est détectée ou suspectée.

Les CPDPN interviennent aussi dans la transmission de maladies héréditaires dans une famille ce qui l'amène à envisager un diagnostic prénatal ou préimplantatoire.

Le CPDPN rassemble l'ensemble des moyens médicaux mis en oeuvre au cours d'une grossesse pour détecter in utero chez l'embryon ou le foetus une affection particulièrement grave.

Les moyens mis en jeu relèvent de la clinique, de la biologie et de l'imagerie incluant soins intensifs et de réanimation.

Les médecins du CPDPN ont la charge de repérer les enfants ayant une forte probabilité d'être atteint d'une affection particulièrement grave réputée incurable au moment du diagnostic.

Si les parents le souhaitent l'interruption volontaire de grossesse pour motif médical (IMG) est alors possible. En cas de refus du couple, les CPDPN doivent contribuer au suivi de la grossesse, à l'accouchement et à la prise en charge du nouveau né dans les meilleures conditions de soins possibles.

Avant de proposer l'IMG, des consultations ont lieu avec le couple à partir d'une synthèse décidée par le CPDPN. On prend en compte l'histoire de la grossesse, le parcours. Des informations sont données sur le cadre légal, la pluridisciplinarité de la prise en charge.

Le CPDPN donne l'assurance que tous les moyens seront mis en oeuvre pour identifier l'origine de la pathologie quelle que soit l'issue donnée à la grossesse.

Des informations neutres sont données sur le déroulement d'une éventuelle IMG, les modalités d'accueil d'un enfant gravement atteint.

Les consultations doivent également déculpabiliser, écouter les parents, les accompagner avec humanité et empathie. Ces consultations sont renouvelées autant de fois que nécessaires. Les couples disposent de compte rendus écrits des consultations.

Si une demande d'IMG est formulée et pratiquée, le CPDPN prévoit tous les prélèvements nécessaires au moment de l'arrêt de vie en lien avec la pathologie présentée, afin de disposer de tous les moyens de diagnostic. Ce diagnostic établi sera indispensable en vue d'une nouvelle grossesse.

L'IMG peut être vécu comme un deuil entraînant une dépression, une perte du sommeil, etc... Le problème est le même que pour les couples ayant perdu un bébé lors de la grossesse. **Il faut toujours affirmer que la mère n'est pas responsable.**

En cas d'IMG une consultation post IMG est nécessaire car le couple et sa famille veulent savoir ce qui est arrivé et pourquoi. Qu'avait donc notre enfant ? Nos enfants déjà nés ont-ils un risque pour eux-mêmes ou pour leur descendance ? Quels sont les moyens du dépistage prénatal pour éviter un 2^{ème} foetus avec anomalies ?

Ces consultations doivent être faites par des médecins seniors expérimentés. Ainsi ils peuvent jouer le rôle de grand mères et de grand pères. Après de telles consultations les parents doivent pouvoir se considérer comme de nouveaux parents potentiels.

Les CPDPN peuvent également répondre aux questions des médecins qui concernent des dossiers médicaux en cours en apportant des avis d'expertise ou des recommandations.

INFOS

Pour connaître la liste des CPDPN, consulter sur internet :

<http://www.cpdpn.com>

* créés par la loi dite de bioéthique n° 94-654 du 28 juillet 1994, décret n° 97-578 du 28 mai 1997.

FICHE D'IMPACT ECONOMIQUE ET CONSEQUENCES RELATIVES A LA NON PREVENTION DES DYSRAPHIES SPINALES PAR VITAMINES B9-B12 CHEZ LA FEMME ENCEINTE

POSITION DU PROBLEME

Plus d'un million de femmes sont enceintes chaque année en France.

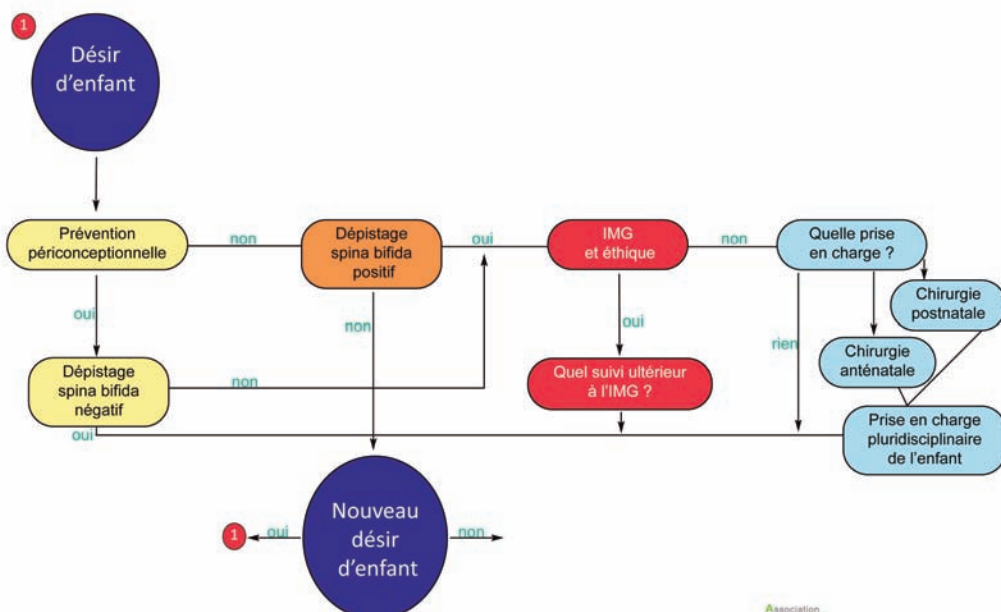
La fréquence des anomalies de fermeture du tube neural (AFTN) durant la grossesse varie beaucoup d'un pays à l'autre, témoignant de la diversité des facteurs de risque.

En effet, les AFTN sont beaucoup plus fréquentes dans les pays anglo-saxons (Etats Unis, Irlande, Royaume Uni, Canada). En France, la Bretagne et la Normandie sont les régions les plus atteintes, devançant le Nord de la France. Les observatoires de santé publique ont reconnu l'existence d'un « facteur ethnique (celte) » pouvant favoriser ces malformations.

La surveillance des anomalies congénitales en Europe, pour la période 1980-2006, montre que l'incidence cumulée des AFTN dans les 39 registres européens qui y participent est de 10,08/10 000 naissances (incluant les enfants nés vivants, les morts nés et les interruptions médicales de grossesse). Les incidences du spina bifida, anencéphalie et encéphalocèle sont, respectivement de : 5,0 ; 3,9 et 1,2/10 000 naissances soit plus de 1000 cas par an en France, sans compter les avortements précoces inchiffrables lors du 1er ou 2ème mois de grossesse.

Dans les 2èmes rencontres pluridisciplinaires du diagnostic prénatal les 1-3 février 2012, nous avons synthétisé la nouvelle prise en charge fœtus-nouveau né spina bifida qui devrait être appliquée dans les services hospitaliers.

NOUVELLE PRISE EN CHARGE FOETUS - NOUVEAU NÉ SPINA BIFIDA



CONCLUSION : il faut développer une politique de prévention en France.

I) COUT D'UNE ABSENCE DE PREVENTION

Le défaut d'une prévention vitaminique des dysraphies spinales entraîne 2 logiques :

1- le dépistage par échographie suivi ou non d'une interruption médicale de grossesse (IMG) d'après la décision des parents. Le dépistage par le diagnostic échographique est réalisé entre 20 et 25 semaines de grossesse (exceptionnellement dès 15 semaines).

2- La naissance de l'enfant avec malformations par choix des parents qui veulent garder l'enfant ou par défaut de dépistage.

• COÛT D'UNE IVG-IMG

Le coût forfaitaire d'une IVG dans un établissement public ou privé à but non lucratif est au minimum de 250 à 390 euros et de 300 à 450 euros dans un établissement privé à but lucratif, voire plus.

L'IVG en établissement sur cette base forfaitaire est remboursée à 80% par l'assurance maladie (100% si bénéficiaire CMU).

Le coût d'une IMG n'est pas connu mais est plus élevé et dépend de l'importance de l'intervention et des complications éventuelles.

Les femmes porteuses d'un fœtus atteint de malformations spinales sont dans ce cas.

Il faut ajouter les traumatismes liés à l'avortement fœtal, les conséquences sur la famille ou une seconde grossesse.

La prochaine grossesse est considérée comme une grossesse à risque et nécessite des soins médicaux plus importants que pour une grossesse normale allant à terme. Le coût des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) s'ajoute à ces prises en charge si l'on veut identifier l'étiologie des anomalies foetales.

• COÛT DE LA PRISE EN CHARGE ET DU SUIVI D'UN ENFANT DE 0 À 20 ANS

a) en établissement

Sur décision de la MDPH (Maison Départementales des

Personnes Handicapées) les parents peuvent choisir le placement de leur enfant en institution médico-sociale. Coût environ 80000€ par an en internat et parfois plus compte tenu des atteintes observées. A l'âge adulte le placement en établissement à vie est probable.

b) à domicile

Aucune évaluation sérieuse n'a été menée mais l'expérience de l'ASBH conduit à présenter un cas type fréquemment rencontré :

- interventions chirurgicales (parfois plusieurs dizaines) par chirurgien pédiatrique (neurochirurgie, urologie, neuro-orthopédie, etc...) avec hospitalisations plus ou moins longues
- rééducation par kinésithérapie (2 à 3 séances de 45 minutes/semaine)
- rééducations diverses
- appareillage de verticalisation, de marche ou de déplacement
- un suivi médical avec consultations périodiques et régulières est nécessaire
- l'incontinence urinaire et fécale :

- autosondage urinaire
- lavage colique ou usage de laxatifs (constipation/diarrhées)
- protections absorbantes
- infection urinaire et colique
- chirurgie palliative

- éducation inclusive avec auxiliaire de vie scolaire, adaptation de l'école, soins de sondage et de nursing, transport adapté par taxi ou VSL (très coûteux)

- la famille perçoit l'Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé AEEH et ses compléments éventuels plus la Prestation de Compensation du Handicap enfant (PCH). Nous constatons aussi trop souvent qu'un établissement n'est pas capable d'assurer un suivi médical complexe, ce qui oblige à ajouter au prix de journée le suivi classique d'un enfant à domicile.

Seule la prévention permet d'éviter les charges constatées, qu'elles soient financières ou humaines. Rappelons que les parents ont le libre choix de garder leur enfant à domicile malgré les coûts générés, il faudra dans ce cas ajouter l'indemnisation de l'aidant familial.

● COÛT POUR UN ADULTE À PARTIR DE 20 ANS

a) en établissement

Une espérance de vie de 50 ans voire plus conduit en internat à un coût évaluable à

$80000 \times 50 = 4$ millions d'euros par résident

Ce chiffre n'inclue pas les coûts hospitaliers (infection, escarres, etc...) ni la prise de médicaments, ni les matériels de sondage et autres.

Un reste financier à vivre selon le type d'établissement doit aussi être mentionné.

b) à domicile

Nos enquêtes ont montré que 80% des adultes vivent à domicile et 20% en établissement mais que cette proportion croît avec le vieillissement de la personne et l'âge des aidants familiaux.

Seulement 20% des spina bifida travaillent à temps partiel ou à temps plein.

Le spina bifida est une malformation qui évolue avec l'âge vers une aggravation (vieillesse précoce, décompensation de la syringomyélie, du Chiari, de l'hydrocéphalie).

30% des personnes ayant un spina bifida doivent subir des dialyses et/ou des transplantations. Des interventions chirurgicales et des hospitalisations sont fréquentes : infections, fécalomes, neuro-orthopédie ou neurochirurgie, urologie, escarres, etc...

Un certain nombre de personnes ayant un spina bifida sont en plus sous traitement médical pour troubles psychiques, dépression et/ou douleurs. Les épisodes douloureux chroniques (neuropathiques ou non) sont actuellement difficilement traités avec des effets secondaires redoutables (en particulier avec les médicaments antiépileptiques ou antidépresseurs).

L'incontinence urinaire et fécale réduit considérablement la qualité de vie et peut nuire à la vie professionnelle, sociale et sexuelle.

L'adulte perçoit l'allocation adulte handicapé et ses

compléments. Le financement d'un revenu d'existence d'un adulte par le biais de l'allocation adulte handicapé (AAH) versée de 20 à 60 ans représentant un montant annuel compris actuellement entre 8543 € et 10 695 € en 2011. Il perçoit également les aides sociales au logement, la prestation de compensation y compris les aides humaines, les aides ménagères et les soins infirmiers, non sans difficultés avec les MDPH.

La plupart du temps un membre de la famille est aidant familial à vie avec les éventuelles contraintes que cette situation entraîne puisque actuellement cette activité n'est pas reconnue et n'a pas de statut.

Lors du 14ème congrès mondial (18/11/2011 à Paris) sur les controverses en gynécologie, obstétrique et infertilité, les participants ont rappelé les bienfaits de la supplémentation en folates pendant la grossesse rappelant qu'aux Etats Unis, le coût du soin médical d'une patiente présentant un défaut du tube neural est estimé à 140 000 euros chaque année.

A ces coûts, s'ajoutent le coût humain et social du handicap et les conséquences financières des personnes ne pouvant pas travailler car il est difficile de le chiffrer pour la société et les familles.

II) COUT D'UNE PREVENTION PRIMAIRE POUR 1 MILLION DE FEMMES EN FRANCE

Deux préparations d'acide folique (B9) sont fournies par les laboratoires :

- Spéciafoldine 5 mg, boîte de 20 au prix de vente de 1,86 euros

- Acide folique CCD 5 mg, boîte de 20 au prix de vente de 2,07 euros

Taux de remboursement 65% si prescription médicale sur ordonnancier bizonne hors affection.

Il est conseillé de prendre un comprimé par jour 1 mois avant conception et 3 mois après ce qui représente 6 boîtes pour une cure :

Coût moyen $1,96 \times 6$ soit environ 12 euros

Total : 12 millions d'euros/an si la prévention concerne 1 million de femmes.

On peut s'interroger sur les raisons de ce remboursement à 65% au lieu de 100%.

III) CHIRURGIE MATERNO-FŒTALE VS CHIRURGIE POST NATALE

Une prévention durant la grossesse par administration journalière de vitamines est une économie pour la société sans rapport avec les conséquences d'une absence de prévention.

Le coût évalué par les chercheurs américains des 2 stratégies d'intervention sur le myéloméningocèle avec une chirurgie prénatale entre les 19-26 semaines de grossesse et la chirurgie postnatale a été comparé (MOM'S):

- 240 000 dollars pour une chirurgie postnatale incluant pose d'un shunt lié à l'hydrocéphalie, chirurgie de la moelle étirée, conséquences des malformations de Chiari

- Une économie dans 72% des cas pour une chirurgie anténatale

Ces coûts ne tiennent pas compte de l'amélioration de la qualité de vie dans les 2 cas au profit de la chirurgie materno fœtale.

A titre d'exemple une intervention chirurgicale de fermeture d'un défaut du tube neural est facturée 25 000 euros en France sans compter le coût de l'anesthésie.

Pour mémoire, rappelons que la population concernée par les défauts de tube neural est estimée entre 16 000 et 20 000 personnes.

En conclusion la prise en charge d'un enfant puis d'un adulte ayant un spina bifida entraîne pour la société des coûts financiers sans commune mesure avec ceux nécessaires pour une prévention vitaminique B9-B12.

Pour simplifier nous n'avons pas cité les problèmes posés par les 13 000 grossesses entre 15 et 17 ans (avec une prévalence de 1,2‰ des défauts du tube neural) ni les carences en acide folique que certaines pilules anti-conceptionnelles provoquent chez les femmes qui en font usage et qui mériteraient un complément B9-B12 allié à leur pilule comme la FDA (Food and Drugs Administration) américaine le propose. L'obésité et l'anémie chez les jeunes restent des problèmes récurrents qui influent sur le risque d'AFTN.

À PARAÎTRE



DÉPASSEMENTS D'HONORAIRES : DÉCIDÉMENT LE RESTE À CHARGE A DE BEAUX JOURS À VIVRE

Une étude minutieuse menée dans 11 CHU sur les 10 actes a montré des dépassements d'honoraires abusifs (en moyenne dépassement de 68% à 408% avec une exception à 1000%).

En moyenne ce sont «près de 700€» qui sont facturés au patient en plus du tarif de la convention. Les mutuelles en général contribuent peu ou rarement.

Pour être exact il faut signaler que sur 45000 praticiens hospitaliers seul 5% pratiquent une activité libérale.



NDLR

Pauvres spina bifida !



TARIFS SOCIAUX D'ÉLECTRICITÉ ET DE GAZ

Depuis le 01/01/2012, les personnes ayant des revenus inférieurs au plafond de la Couverture Mutuelle Universelle Complémentaire CMU-C ouvrent droit aux tarifs sociaux EDF-GDF.

Les foyers concernés bénéficient automatiquement des tarifs sociaux et n'ont donc plus à en faire la demande expresse.



Si vous changez de Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM) à la suite d'un déménagement ou d'un changement de régime d'affiliation, et que vous bénéficiez d'une exonération du ticket modérateur (ALD), vous devez refaire une demande d'exonération auprès de votre nouvelle CPAM.

Depuis le 22/03/2012 le changement est sans incidence sur la durée de validité de la mesure d'exonération.

Donc plus de nouvelle demande d'ALD à faire!

(décret n° 2012-380 du 19 mars 2012
JO du 21 mars 2012).

Nouvelle gamme d'accessoires STOMIE Brava



Prévention des fuites

Anneau modelable Brava*
Boîte de 20

	Réf.	ACL	EAN
2 mm	120306	5161156	5708932502665
4,2 mm	120426	5160895	5708932502689

Renfort adhésif Brava***
Boîte de 20

	Réf.	ACL	EAN
	120700	5161357	5708932503358

Coloplast Pâte en tube de 60 g*
A l'unité

	Réf.	ACL	EAN
	026501	9846750	5708932473194

Pâte en barrette Brava de 6 g*
Boîte de 10

	Réf.	ACL	EAN
	026555	5161794	5708932502702

Ceinture Brava**
A l'unité

	Réf.	ACL	EAN
	004215	5160932	5708932503433

Soin de la peau

Spray pour retrait d'adhésif Brava 50 ml***
A l'unité

	Réf.	ACL	EAN
	120105	5161788	5708932503655

Lingette pour retrait d'adhésif Brava***
Boîte de 30

	Réf.	ACL	EAN
	120115	5161423	5708932503693

Spray de protection cutanée Brava 50 ml***
A l'unité

	Réf.	ACL	EAN
	120205	5161765	5708932503679

Lingette de protection cutanée Brava***
Boîte de 30

	Réf.	ACL	EAN
	120215	5161618	5708932503716

Crème de protection cutanée Brava 60 ml***
A l'unité

	Réf.	ACL	EAN
	120005	5161239	5708932500272

Plaque de protection cutanée Brava*
Boîte de 5

	Réf.	ACL	EAN
10x10 cm	032106	5161653	5708932502764
15x15 cm	032155	5161506	5708932502788

Poudre de protection cutanée Brava 60 ml***
A l'unité

	Réf.	ACL	EAN
	019075	5161280	5708932502320

Coloplast Solution désodorisante 50 ml***
A l'unité

	Réf.	ACL	EAN
	615230	7715908	5701780845458

Compléments d'accessoires

Coloplast Sachets services***
Boîte de 90

	Réf.	ACL	EAN
	098060	4494714	5708932243322

* Intégralement remboursé - ** Remboursé Séc. Soc. - *** Non remboursé Séc. Soc.

L'ASBH a été amenée à constater, encore récemment, que la MDPH pouvait perdre tout ou partie des dossiers qui lui sont envoyés en vue de l'obtention des droits liés au handicap. Ces dossiers sont parfois très volumineux et les reconstituer demande de l'organisation et du temps.

En effet, même en envoyant votre dossier avec un accusé de réception, vous ne pouvez pas prouver que vous avez bien envoyé toutes les pièces jointes demandées à l'intérieur de votre pli. La MDPH peut donc demander à nouveau des pièces déjà fournies, sans admettre que les documents ont été égarés.

L'ASBH est d'ailleurs surprise de constater que certaines administrations sont encore joignables uniquement par courrier, ce qui rend toutes ces démarches beaucoup plus compliquées, longues et coûteuses et ne facilite pas l'accessibilité de tous les citoyens. A quand les imprimés sur internet téléchargeable ?



COMMENT RÉAGIR ?

✓ garder dans tous les cas une copie du dossier lui-même et de toutes les pièces jointes, de façon à les retrouver facilement

✓ si possible, déposer directement ou faites déposer par quelqu'un votre dossier à la MDPH. Vous obtenez ainsi un accusé de réception détaillé de toutes les pièces figurant dans le dossier et une preuve que votre dossier était complet. La perte est toujours possible mais cela ne peut pas vous être reproché.

✓ si vous ne pouvez pas vous déplacer, vous pouvez établir vous-même, dans votre envoi, un «bordereau récapitulatif d'envoi», en listant toutes vos pièces jointes, et en garder une photocopie. Cela ne vaudra pas comme preuve mais incitera sûrement la MDPH à plus de prudence dans la mesure où vous avez pris soin de bien lister les documents de votre envoi. Il est préférable de procéder à un envoi avec accusé de réception ou lettre suivie pour obtenir une preuve de la date de début de vos démarches.

✓ en cas de litige, l'ASBH peut vous aider et appuyer votre demande. N'hésitez pas à nous contacter à nos coordonnées habituelles pour toute question ou demande.

NDLR

Attention vos droits débutent seulement lorsque le dossier est complet.

Suite aux décès de :

- Monsieur Marcel COGNE,
- Monsieur Raymond LURASCHI

L'ASBH a recueilli de ces familles un don.

L'association remercie vivement ces deux familles, de leur contribution à la recherche médicale sur le spina bifida et leur présente ses plus sincères condoléances.



L'ASBH possède désormais un compte Twitter !

<https://twitter.com/#!/SpinaBifidaFr>



ALERTE : MATERIEL MEDICAL ET ARNAQUES



L'ASBH, présente depuis plus de 20 ans dans le domaine des matériels médicaux, est une association à but non lucratif, agréée pour la représentation des usagers par le ministère de la santé, et qui défend les intérêts des patients et de leurs familles.

Nous avons été informés d'un certain nombre de pratiques pénalement condamnables de quelques prestataires de matériels médicaux. Nous nous devons de vous relayer cette information en vous incitant à la plus grande vigilance:

- si votre prestataire vous incite fortement à consommer certains produits que vous n'avez jamais demandés ou évoqués.
- si votre prestataire s'adresse directement à votre médecin pour obtenir vos prescriptions de matériel médical. Ce dernier n'a pas le droit d'envoyer vos prescriptions, directement et sans vous consulter, à un prestataire.
- si votre prestataire trouve des prétextes pour récupérer, très souvent, de nouvelles ordonnances (par exemple perte de l'ordonnance précédente, ordonnance périmée trop vite...).
- si votre prestataire vous envoie du matériel massivement et sans que vous l'ayez demandé, vous réclamant ensuite l'envoi d'une ordonnance.

Certains professionnels pratiquent des arnaques à l'assurance maladie ou abusent de vos commandes et ne respectent pas le fondement éthique de notre travail.

Certains comportements sont punis par la loi et le patient peut même être rendu complice de ces infractions.

Dans le doute, vous pouvez faire part de vos inquiétudes à l'ASBH ou à votre assurance maladie qui pourront vous renseigner sur les démarches à suivre.





Salon
autonomic
Paris

Retrouvez-nous

ASBH : Allée D - Stand 190

SB Méd. Serv. : Allée E - Stand 183

*Prochain rendez-vous,
Paris, les 13, 14 et 15 juin 2012*

JOURNAL OFFICIEL DE LA
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
DU 15 AVRIL 2012

Décret n° 2012-486 du 13 avril 2012
relatif à la revalorisation de
l'Allocation aux Adultes Handicapés

Art. 1^{er}. - Le montant mensuel de l'Allocation aux Adultes Handicapés mentionné à l'article L. 821-3-1 du code de la sécurité sociale est porté à 759,98€ à compter des allocations dues au titre du mois d'avril 2012. Il est porté à 776,59€ à compter des allocations dues au titre du mois de septembre 2012.

Art. 2. - La Ministre du budget, des comptes publics et de la réforme de l'Etat, porte-parole du Gouvernement, la Ministre des Solidarités et de la Cohésion Sociale sont chargées, chacune en ce qui la concerne, de l'exécution du présent décret, qui sera publié au Journal Officiel de la République Française.

2012

Abonnez-vous

1 AN
soit
4 NUMÉROS

- Je cotise à l'Association nationale Spina Bifida et Handicaps Associés soit 15€
- Je m'abonne à la lettre du Spina Bifida soit 15€
- Je m'abonne et je cotise à l'ASBH soit 30€, je bénéficierai ainsi des services de l'ASBH
- Je m'abonne à la lettre du Spina Bifida par envoi internet soit 8€ à l'adresse suivante :

Conformément à la loi informatique et libertés du 06/01/78 vous disposez d'un droit d'accès et de rectification pour toute information vous concernant dans notre fichier de routage.

Nom Prénom

Adresse

Code Postal Ville

Email

Ci-joint mon règlement par Chèque bancaire Chèque postal Date

Paiement par chèque à l'ordre de l'ASBH à retourner accompagné de ce bon à ASBH, 3 bis avenue Ardouin, BP 92, 94420 Le Plessis Trévisé.

Don

Nom

Prénom

Adresse

Code Postal

Ville

Téléphone

Email

- 20€ 30€ 50€ 100€
 - _____ € (autre montant)
 - Grâce à mon don, je suis abonné à la lettre trimestrielle du spina bifida
- Soit un total de : _____ €

A réception de votre don, l'ASBH vous fera parvenir un reçu fiscal dans les meilleurs délais. Un don de 50€ ne vous coûte en réalité que 17€ car 66% de la totalité de votre versement sont directement déductibles de votre impôt dans les limites fixées par la législation en vigueur. Les comptes et bilan de l'ASBH sont contrôlés par un cabinet d'expert comptable et les autorités de tutelle.



Informatique et libertés

Conformément à la loi informatique et libertés du 6 janvier 1978, toute personne inscrite dans le fichier ASBH peut, sur simple demande, avoir accès aux informations la concernant et en demander la correction ou la radiation en adressant un courrier à l'ASBH.