

Association Française contre la Maladie de Blackfan et Diamond

AFMBD - 23 rue Paul Semard 92320 Chatillon - France - Tél.: 01 46 57 85 52

Compte-rendu de la 1^{ère} réunion de l'AFMBD

La première réunion de L'AFMBD et de son Conseil Scientifique s'est tenue à Paris, salle Reille, le samedi 15 Novembre 1997 (voir l'agenda ci-joint).

Etaient présents :

Conseil Scientifique: Professeurs R Brauner, R Girot, G Schaison et G Tchernia.

AFMBD : A Mulato, Présidente; G Mulato, Trésorier; les représentants de 35 familles de malades et 6 malades Blackfan et Diamond (voir la liste en annexe).

Accueil - introduction:

A et G Mulato ont accueilli les participants venus de diverses régions de France et de Belgique. Ils ont commenté le programme de cette première réunion.

Les membres du Conseil Scientifiques se sont présentés à l'audience. Le Professeur Tchernia a présenté les membres du Conseil absents excusés.

Les représentants des familles se sont également présentés brièvement en mentionnant notamment l'historique de la maladie de leur(s) enfant(s). Ce premier tour de table a illustré la diversité de la répartition géographique des personnes touchées (avec une apparente prépondérance pour les départements du nord de la France) ainsi que la diversité des manifestations de la maladie et des réponses aux thérapies.

Conférences des membres du Conseil Scientifique:

- Le professeur G Schaison a présenté l'historique de la maladie en rappelant les contributions des Drs Joseph, Blackfan, Diamond, Gasser (cortisone) et Claude Bernard. Il a décrit les bases cellulaires de la maladie, puis ses aspects cliniques (aspect de Turner, malformations associées, etc.) en rappelant que naissent chaque année 7 à 8 enfants B.D. en France. Il a évoqué les traitements courants et le premier cas historique de greffe de moelle chez un enfant très gravement atteint aux USA.

- Le professeur G Tchernia a exprimé sa satisfaction de voir se constituer l'AFMBD.

Il a dans un premier temps détaillé tous les mécanismes cellulaires normaux de l'érythropoïèse (la fabrication des globules rouges) montrant l'état des connaissances sur les différentes étapes de différenciation depuis les cellules souches de la moelle osseuse jusqu'aux globules rouges matures. Il a mentionné que cette différenciation était stoppée pour des raisons encore inconnues chez les malades B.D. avant le stade où apparaissent les érythroblastes, précurseurs des réticulocytes qui évoluent normalement en globules rouges.

Dans un deuxième temps, le Pr. Tchernia a passé en revue les aspects cliniques de la maladie. Il a notamment souligné que le nombre de nouveaux cas chaque année reste constant, que les filles sont autant affectées que les garçons, qu'il n'y a pas de différence d'une ethnie à une autre et que des malformations sont trouvées chez 60 % des malades (en comptant les malformations minimes).

Le Pr. a ensuite présenté de manière très didactique les progrès récents de la génétique. Trois types de défauts peuvent apparaître sur un gène: une délétion (il en manque une partie), une translocation (deux parties de gène ont été interverties) ou une mutation (un des maillons du gène a été remplacé par un autre). Une équipe de chercheurs suédois a observé une translocation sur le chromosome 19 d'une malade. L'étude étendue à d'autres malades a permis de localiser dans tous les cas l'anomalie génétique dans la zone q13 du chromosome 19, quel que soit le caractère de la maladie (héréditaire récessif ou dominant, sporadique, corticosensible ou corticorésistant). Ceci suggère qu'un seul gène semble responsable de la maladie mais que de multiples facteurs associés en modulent la manifestation.

Les mécanismes exacts impliqués dans la maladie sont encore inconnus. Ils ne sont ni de nature immunologique ni liés à une déficience du stroma médullaire (de l'environnement des cellules souches de la moelle osseuse). Ils ne sont pas non plus associés à un défaut en "hormones" telles que l'érythropoïétine (EPO), l'interleukine-3 (IL-3) ou le Stem Cell Factor (SCF). L'IL-3 a été testée sur quelques patients et s'est révélée efficace chez un très petit nombre de malades (3 sur 40). Pour l'un d'entre eux, la rémission continue sans traitement depuis trois ans. Ce produit a été retiré des études cliniques par son fabricant. Le SCF est en début d'expérimentation aux USA où il s'avère très toxique. De nombreuses questions restent posées: à quel stade la différenciation cellulaire s'arrête-t-elle? quel est le gène impliqué? quelle protéine code-t-il? pourquoi l'érythropoïèse est-elle normale chez l'embryon? quelle est l'origine des malformations associées?

Les traitements actuels sont de quatre types: la corticothérapie, les transfusions, la greffe et la méthylprednisone à haute dose. La cortisone est généralement donnée par voie orale à raison de 2 mg/kg/jour. La réponse éventuelle doit apparaître dans les 2 à 4 semaines suivant le début du traitement. La dose est ensuite progressivement diminuée pour déterminer le seuil d'efficacité. La cortisone est préférablement administrée un jour sur deux pour atténuer

les effets secondaires (troubles de la croissance). Le traitement est suspendu en cas de non réponse à des doses supérieures à 0,5 mg/kg/jour. Pour les transfusions, se référer à la présentation du Pr. Girot. Concernant les greffes, 8 cas ont été enregistrés officiellement au monde, dont 6 en France. Beaucoup plus ont été pratiquées. Le taux de réussite officiel est de 6/8 dont 5/6 en France. Le traitement par haute dose de méthylprednisolone (HDMP) en est encore au stade exploratoire. 13 patients ont été traités en Turquie (30 mg/kg/jour): 1 sur 13 a répondu de manière transitoire. 8 patients ont été traités en Italie (100 mg/kg/jour): 3 sur 8 ont répondu de manière permanente. Un protocole d'étude clinique attend l'accord du comité d'éthique français.

Un bilan statistique global pour la France est donné sur les figures ci-jointes.

- Le professeur R Girot a présenté le traitement de la maladie de Blackfan et Diamond par transfusion sanguine en trois parties: les transfusions; le traitement au Desféral; les recherches en cours.

1/ les transfusions: concernant la fréquence des transfusions, il est nécessaire de trouver le meilleur compromis entre ce qui est acceptable par le patient et ce qui minimise les effets secondaires associés. La fréquence recommandée et pratiquée par le Pr. Girot est de une fois par mois de préférence, en oscillant entre une dose pré-transfusionnelle d'hémoglobine de 10 g/dl et une dose post-transfusionnelle de 14 g/dl. De la naissance à 18 ans, il est recommandé d'éviter de descendre en dessous du seuil de 9 à 10 g/dl pour la dose pré-transfusionnelle afin de permettre un développement optimal à l'enfant. Ce seuil est moins important pour l'adulte qui peut auto-controler son rythme transfusionnel en fonction de ses besoins. Il est recommandé dans tous les cas de ne pas descendre fréquemment en dessous de 8 g/dl.

Les problèmes associés aux transfusions sont essentiellement les suivants:

- incompatibilité immunologique: le sang reçu doit être phénotypé pour assurer une compatibilité optimale avec le receveur. Ce sang doit obligatoirement être déplaqueté (débarrassé des plaquettes) et déleucocyté (débarrassé des globules blancs).
- contaminations virales: aucun malades Blackfan et Diamond n'a été contaminé par le virus du SIDA en France. Par contre, plusieurs contaminations par le virus de l'hépatite C ont été enregistrées. Le risque de contamination est aujourd'hui extrêmement faible suite au dépistage systématique des dons de sang. Ce risque n'est cependant pas nul car un don contaminé peut échapper au dépistage si on se situe dans la fenêtre d'incubation du virus récemment inoculé au donneur.
- surcharge des tissus en fer: chaque transfusion amène du fer dans l'organisme. Ce fer s'accumule lentement mais sûrement dans les tissus de certains organes (glandes endocrines, coeur, foie) conduisant à des troubles endocriniens, cardiaques et hépatiques. Depuis 1982, ces problèmes graves (mortels au bout de 15 à 20 ans) peuvent être complètement évités par un traitement chronique au Desféral.

Le Pr. Girot souligne que les malades transfusés selon de bonnes pratiques hospitalières et suivant correctement leur traitement chélateur du fer *ont une vie tout-à-fait normale*.

2/ le traitement au Desféral: Le Desféral (desferoxamine^R) est un médicament produit par la société suisse Novartis (anciennement CIBA-Geigy) par technique de fermentation et extraction. Ce produit naturel possède la propriété de s'associer au fer (de chélater le fer) de l'organisme et d'être éliminé avec lui dans les urines et les fèces. Ce produit n'est malheureusement pas absorbé par le système digestif et il n'est pas stable plus de quelques minutes dans l'organisme. Il doit de ce fait être administré par injection continue sous-cutanée. Ce traitement est absolument vital pour le malade polytransfusé et, si il est correctement prescrit et administré, assure une vie normale au patient.

- début de traitement: seulement lorsque le malade atteint le seuil de surcharge en fer qui est voisin d'un taux de ferritine de 1000. Ce seuil n'est atteint qu'après 6 mois à 1 an de transfusions mensuelles.

- voie d'administration: le meilleur compromis correspond à l'administration sous-cutanée sur des périodes de 8 à 10 heures par l'intermédiaire de pompes à injection, 5 jours (nuits) par semaine. L'administration par voie intraveineuse lors des transfusions n'est pas indispensable si le taux de ferritine est par ailleurs contrôlé. Une bonne formation des familles ou des infirmières pratiquant le traitement est cruciale pour en garantir une efficacité optimale et éviter ou retarder au maximum le recours à des implants veineux (Port-a-cath). Le Pr. Girot a formé des infirmières qui se sont spécialisées dans ce type de problèmes et qui peuvent être contactées par les familles. Des documents expliquant les bonnes pratiques à suivre sont également disponibles.

(note de l'AFMBD: les coordonnées des équipes soignantes spécialisées et les documents d'information sont disponibles à l'AFMBD). Suite à la question de parents, le Pr. Girot confirme l'existence de nouveaux systèmes d'injection mono-usage (diffuseurs Baxter).

- dose: 40 mg/kg/jour sous-cutané, 5 à 7 jours par semaine. L'objectif est de maintenir le taux de ferritine entre 500 et 1000 ng/ml dans le sang. Ce taux évolue lentement et doit être contrôlé tous les ans ou plus fréquemment en cas de surcharge.

- complications: a/ mineures: douleur au point d'injection (optimiser la technique, utiliser des pommades anti-douleur), nodules sous-cutanés, prurit, rougeur (changer régulièrement de zone d'injection); b/ majeures: allergie, anomalie de croissance en cas de surdosage par rapport au taux de fer à éliminer, toxicité ophtalmologique et auditive généralement détectables par examen mais sans manifestation clinique (une famille de malade présente dans l'audience signale cependant la perte irréversible de 25% de la capacité auditive de leur enfant suite à l'administration intraveineuse d'une trop forte dose de Desféral), potentialisation des infections par *Yasmina*, abandon du traitement par les malades.

- administration par Port-a-cath: ce système alternatif est implanté sur une veine en permanence par une intervention chirurgicale simple. L'avantage de ce système est de pouvoir administrer des doses supérieures, d'être plus efficace puisqu'administrant le desféral

directement dans la veine, d'être mieux accepté par les malades. Cependant, cette technique présente un certain nombre de risques, notamment de thrombose et d'infection. Par ailleurs, ces implants ont une durée de vie de 3 à 5 ans et le nombre d'implants possibles est limité. Il est donc recommandé en général de n'avoir recours à cette technique que le plus tard possible, lorsque la surcharge en fer est très élevée et qu'elle n'est plus contrôlable par injections sous-cutanées correctement pratiquées.

3/ Nouveaux traitements - la Déferiprone?: ce nouveau chélateur du fer est actif par voie orale. Il est utilisé de manière non contrôlée dans des pays ne pouvant pas se payer les traitements au Desféral. Il fait actuellement l'objet d'une étude clinique coordonnée dans plusieurs pays par le Pr. Herschko. L'étude de tolérance (phase 1) est terminée. Les études de phase 2 (efficacité) sont maintenant autorisées. Le médicament qui n'est pas dénué d'effets indésirables, n'est pour l'instant accessible que dans le cas très particulier d'une allergie totale au Desféral.

En conclusion, le Pr. R Girot souligne la formidable efficacité du Desféral, sa très faible toxicité et l'amélioration considérable de l'espérance et de la qualité de vie des malades B.D. polytransfusés suivant correctement ce traitement.

- Le professeur R Brauner a présenté et discuté les problèmes de croissance selon trois parties: les critères de croissance et de puberté normales; les anomalies de croissance; le cas des malades B.D.

1/ croissance et puberté normales - la croissance évolue selon quatre phases: très rapidement de 0 à 3ans; plus lentement de 3 à 10-12 ans; accélération à la puberté de 10 à 14 ans en moyenne pour les filles , de 12 à 17 ans pour les garçons; arrêt de croissance au delà de 17 ans une fois atteint l'âge adulte. La norme est définie par une courbe de croissance moyenne et un écart-type. A partir de 7-8 ans, on peut évaluer le potentiel de croissance d'un individu avec une marge d'erreur de 5 cm. Il existe des cas classiques de retards à la puberté ou d'accélération à la puberté qui n'ont finalement que peu d'incidence sur la taille adulte. La croissance semble être sous le contrôle d'hormones sécrétées par l'hypophyse (GH:Growth Hormone) et la thyroïde (TSH: Thyroid Stimulating Hormone) et d'autres hormones déclenchant le processus (LH: Luteneising Hormone; FSH: Follitropin Stimulating Hormone).

2/ Anomalies : les anomalies de croissance se repèrent sur les courbes de croissance à partir de l'âge de trois ans seulement. Le diagnostique se fait sur la base d'informations telles que la taille et l'âge pubertaire des autres membres de la famille, le terme de la naissance, le poids et la taille de naissance, les pathologies éventuelles, les troubles fonctionnels, l'environnement psycho-affectif et l'alimentation. Cette analyse est complétée par un dosage de l'hormone de croissance (GH) sous stimulation au glucagon. Deux tests concordants sont nécessaires avant de conclure à un déficit de croissance.

Les traitements actuels sont les suivants: si le déficit est dû à une pathologie connue (par exemple traitement à la cortisone), le traitement doit être optimisé pour minimiser l'effet

indésirable. Si la pathologie est de nature endocrinienne, les traitements au GH, aux testostérones, à l'oestradiol sont très efficaces. L'hormone de croissance (GH) ne peut être administrée que dans un cadre défini par la législation: pour les cas de retard de croissance intra-utérin (moins de 47 cm à terme, poids inférieur à 2500 g), le syndrome de Turner (à ne pas confondre avec l'aspect de Turner parfois observé chez les B.D.) et dans les cas d'insuffisance rénale.

3/ retards de croissance chez les malades B.D.:

- retard de croissance intra-utérin: l'efficacité de l'hormone de croissance sur la taille adulte n'est pas démontrée;
- corticoïdes: ils ralentissent la formation osseuse. Il faut donc utiliser les doses minimales efficaces et si possible l'administrer un jour sur deux.
- transfusions: il est possible que les surcharges en fer induisent un léger retard de croissance en diminuant la sécrétion de LH et FSH qui contrôlent la puberté.
- la greffe de moelle: le conditionnement (radiothérapie, chimiothérapie) provoque un déficit de 30% environ en hormone de croissance.

Que faire? optimiser la nutrition en augmentant les apports en calcium et en vitamine D. Les médecins manquent actuellement de marqueurs fiables de l'état nutritionnel et osseux.

Questions / réponses:

Les membres du Conseil Scientifique ont répondu aux questions des parents. Quelques questions et réponses sont résumées ici.

Q: quand doit-on recourir à la greffe?

R: cette décision est extrêmement difficile à prendre. La greffe ne peut se faire que si un membre de la fratrie est compatible. Des greffes à partir de cordon ombilical peuvent être envisagées. Le taux de réussite des greffes est d'environ 80%. Les malades pour qui la greffe a échoué ont une santé très fragilisée. Certains malades particulièrement affectés peuvent décéder des suites d'infections post-opératoires. Ceux pour qui la greffe a été un succès doivent subir des traitements (cyclosporine, cortisone) pendant de nombreux mois pour éviter les rejets ou réguler certaines fonctions biologiques perturbées par le conditionnement. Ce conditionnement conduit notamment à la stérilité des malades traités. La décision doit donc être prise par les parents après consultation de médecins compétents.

Q: la maladie de B.D. peut-elle apparaître après l'âge de deux ans? doit-on suivre les frères et sœurs de malades pour détecter une éventuelle maladie potentielle?

R: il est très rare que la maladie se déclare (se détecte) plus de six mois après la naissance. Un suivi biologique des frères et soeurs est conseillé. Le diagnostic prénatal sera disponible peu après que le gène responsable de la maladie aura été identifié.

Q: peut-on espérer un retour à la normale à l'âge de la puberté?

R: ceci peut se produire à tout âge, de manière imprévisible, indépendamment de la puberté.

Q: Y a-t-il des personnes guéries dans l'audience? Peut-on guérir de la maladie de B.D.?

R: des malades peuvent effectivement guérir de la maladie. Ils ne côtoient alors généralement plus les milieux hospitaliers ni les associations de malades, de même qu'ils n'apparaissent plus dans les statistiques.

Q: des transfusions de globules rouges non déleucocytés ou non déplaquettés peuvent elles être prescrites pour des raisons économiques?

R: non, ces traitements sont nécessaires (et obligatoires) pour prévenir les réactions immunologiques chez les polytransfusés.

Q: quelle est la cause des jaunisses post-transfusionnelles?

R: il peut arriver que des globules rouges soient partiellement détruits au cours de leur préparation. Ceci provoque des jaunisses sans conséquences. Il faudra cependant retransfuser le malade.

Q: pour les malades B.D., y aurait-il un inconvénient à traiter par l'hormone de croissance?

R: il n'y a aucune raison de penser que ce traitement ait un effet positif sur la croissance des malades B.D.. Il n'est par ailleurs pas légalement autorisé de le prescrire pour un problème de croissance dans ce cas là. Ce traitement correctement prescrit et suivi ne présente aucun risque. La question de tester l'effet de cette hormone sur la maladie de B.D. elle-même reste posée.

Q: pourquoi recommande-t-on d'administrer la cortisone un jour sur deux?

R: il semble que les problèmes de croissance soient moindre si l'on procède ainsi. Cette procédure permet peut-être de minimiser l'effet de la cortisone sur l'hypophyse.

Q: que pensez-vous du cas de ce malade américain en rémission après traitement à l'oxandrine?

R: ce cas doit être étudié soigneusement pour en évaluer la portée.

Q: les membres du Conseil Scientifique accepteraient-ils de rédiger des articles de revue sur les différents aspects de la maladie et de ses traitements tels qu'ils ont été présentés au cours

de ce cycle de conférences afin de faciliter la tâche de nos médecins traitants rarement confrontés à la maladie de B.D. et qui n'ont accès qu'à des éléments d'information dispersés?

R: ceci a déjà été partiellement réalisé pour certains aspects de la maladie par le biais d'articles scientifiques. La proposition de rédiger des articles ciblés à usage des médecins est cependant retenue.

Q: que peut faire l'AFMBD pour les médecins et la recherche scientifique sur la maladie de B.D.?

R: les parents et les malades ont déjà beaucoup fait en se portant volontaires pour des études cliniques (II-3) ou génétique. L'association peut également alléger la tâche des médecins en encadrant étroitement les parents des nouveaux malades.

Assemblée Générale de l'AFMBD:

L'après-midi du 15 novembre 1997 a été consacré à la constitution de l'AFMBD et à une discussion des actions à entreprendre.

1/ Présentation des statuts de l'AFMBD:

Les statuts de l'association relevant de la loi de 1901 ont été passés en revue par Gilles Mulato (voir copie en annexe) et acceptés par les membres présents

2/ Etat des comptes:

Gilles Mulato, trésorier de l'AFMBD, a présenté un état détaillé des comptes de l'association depuis sa création jusqu'au 15 novembre 1997. Les dépenses anticipées jusqu'à la fin de l'année ont également été présentées. Quitus a été donné au trésorier par l'assistance.

3/ Election du Comité de l'Association:

Après appel à candidatures, sept personnes se sont présentées et ont été élues par l'audience. Le comité a élu son président, un trésorier et un secrétaire.

Le comité de l'AFMBD se compose comme suit:

- M^{me} Ahbla Mulato, Présidente
- M Gilles Mulato, Trésorier
- M Marcel Hibert, Secrétaire
- M^{me} Mariane Coatamhay
- M^{me} D'Hauthuille
- M ?? Lefebvre
- M ?? Giraud

Il a été rappelé que tous les membres sont encouragés à participer aussi activement que possible aux activités de l'association.

4/ Actions à mener:

- communication: il a été convenu qu'une des priorités était la nécessité de communiquer entre parents et enfants B.D. pour partager nos expériences, notamment en ce qui concerne les traitements proposés par nos médecins. Pour ce faire, une fiche de renseignements type a été composée par les participants. Ces fiches seront diffusées et collectées par le comité. Ces renseignements seront traités comme information confidentielle par le bureau de l'AFMBD. Ils ne seront communiqués qu'aux membres de l'association et à son Conseil Scientifique, après accord explicite écrit des membres.
- le journal BD Info: le numéro 1 a été apprécié par les membres. Les suggestions suivantes ont été formulées pour les numéros suivants:

- inclure des photos des enfants, éventuellement associées à la publication d'articles les concernant ou émanant d'eux;
- encourager les jeunes malades à "investir" le journal en proposant articles, dessins, bande dessinée, etc;
- développer une rubrique questions/réponses dans laquelle les parents pourraient poser toutes les questions les tourmentant (questions de fond sur la maladie, questions pratiques sur les traitements, la législation, etc.). Les réponses viendraient soit par le biais du numéro suivant du journal, soit par contact direct entre parents;
- développer une rubrique Documentation dans laquelle des articles scientifiques pourraient être traduits, résumés et présentés simplement;
- maintenir la rubrique B.D. Droits pour apporter de l'information sur un certain nombre de points administratifs tels que le droit d'accès au dossier médical, la prise en charge par la sécurité sociale, les allocations éducation, etc.

Tous les parents ont exprimé un grand besoin de s'exprimer et de faire partager leur expérience. Tous ont été encouragés à prendre leur plume pour témoigner ou soulever des questions sans réserve dans BD INFO. Ce journal est NOTRE moyen d'expression et de communication. Il a été convenu par les membres présents que l'esprit du journal (et de l'association) devait rester constructif. Le journal est un organe de libre expression qui ne laissera cependant pas la place à des mises en cause personnalisées.

- préparation d'une bande dessinée à usage des jeunes enfants pour expliquer la maladie en la dédramatisant. Des contacts ont été pris dans ce sens. Le professeur Girot a notamment fait réaliser une telle plaquette pour les enfants polytransfusés dont on pourrait s'inspirer. Marilyne a exprimé son intérêt pour cette entreprise. A suivre.

- participation au Téléthon: A et G Mulato ont résumé leurs actions menées dans le cadre du Téléthon 1996 (radio, télévision, réunions-débats, soutien d'administrations à l'édition de documents). Il est trop tard pour organiser des manifestations d'ampleur cette année. Les actions individuelles au niveau local ont été encouragées.

- Claire a mentionné la manifestation qu'elle a organisée avec sa classe et dont le bénéfice sera versé à l'association. Les participants l'ont chaleureusement félicitée de cette initiative.

- L'association est souvent sollicitée pour participer à diverses manifestations médico-médiatiques. L'information sera diffusée auprès des membres en temps voulu pour permettre aux volontaires d'y participer. Toute personne est fortement encouragée à s'impliquer dans ce type d'activité pour répartir les nombreuses tâches entre un nombre maximum de personnes.

- des plaquettes ont été réimprimées avec le soutien des services de la municipalité de Chatillon. Chacun peut diffuser ces plaquettes dans son entourage pour amener des soutiens financiers à l'association;

- il est envisagé de faire réaliser une affiche de l'AFMBD qui serait apposée dans les diverses manifestations auxquelles l'association sera amenée à participer. Mme Coatamhay, M Mulato

et M Hibert évalueront les différents moyens de réaliser ce projet. De même, la réalisation d'un logo de l'association est envisagée. Toute suggestion sera la bienvenue;

- M Mulato a mis à disposition de tous un tableau permettant de faciliter le suivi des traitements administrés à nos enfants;
- le très grand intérêt d'Internet pour accéder à des informations sur la maladie et communiquer avec la communauté internationale des parents et des scientifiques intéressés par ce problème a été souligné et illustré par M^{me} Coatamhay et M et M^{me} ?????. Il a été décidé de créer un site Internet pour l'AFMBD (M^{me} Coatamhay), d'indiquer aux personnes pouvant le faire comment se connecter et enfin, d'extraire du réseau l'information la plus intéressante pour notre communauté et de la retranscrire dans notre journal BD Info;
- l'article suédois décrivant la progression des recherches en génétique sera traduit, résumé en langage non spécialisé et diffusé aux membres (M Hibert);
- il a été proposé d'inviter à notre prochaine assemblée le Professeur Tchernia pour faire un bilan des avancées scientifiques et thérapeutiques ainsi que des experts en greffe de moelle, en nutrition et en psychologie.