

FORMULAIRE ADHESION ANNUELLE / DON

Patient Ami Famille
Nom.....
Prénom.....
Adresse.....
Code Postal.....
Ville.....
Téléphone.....
Portable.....
E-mail.....



Association
Française
de l'Ostéodystrophie
Héritaire
d'Albright

18 Impasse des Sollières - 73230 SAINT ALBAN LEYSSE
Tél. 04 79 60 84 82 - contact@afoha.org

www.AFOHA.org

Membre de la



Pour soutenir l'action de l'association AFOHA deux façons existent :

Parler de l'association autour de vous, en devenant membre de l'association en adhérant ou en effectuant un don.

Les dons et adhésions doivent être envoyés à l'adresse suivante :

Association AFOHA

**18 impasse des sollières
73230 SAINT ALBAN LEYSSE
FRANCE**

Cette association loi 1901 sans but lucratif a été créée en juin 2007 et enregistrée à la préfecture de CHAMBERY (SAVOIE).

- **Informez et rompez l'isolement des malades et de leur entourage,**
- **Informez le public, les pouvoirs publics, les professionnels de la santé et de l'enfance,**
- **Soutenez et encouragez la recherche par tous les moyens,**
- **Encouragez les laboratoires à l'élaboration de nouveaux médicaments.**

BUT DE L'AFOHA

Représenter et regrouper les personnes porteuses et concernées par la maladie de l'ostéodystrophie héréditaire d'albright devant toutes les institutions publiques et privées.

Nous avons créés cette association afin d'assurer une meilleure intégration des enfants atteints de cette maladie orpheline dans la société et notamment à l'école.

Afin que ceux ci soient convenablement autonomes et intégrés dans la société, comme des adultes citoyens à part entière.

COMMENT ?

En informant les enseignants et les responsables de l'éducation nationale, sur la nécessité d'intégrer **ces enfants dans l'école** tout au long de leur scolarité.

Informez les parents d'enfants porteurs de la maladie sur les risques plus accrus d'obésité.
Informez les professionnels de santé.

Grâce à **la collaboration avec le centre de référence des maladies du métabolisme du calcium** et à notre réseau de familles concernées par la maladie, notre site internet, notre forum d'échange.

LES MALADIES RARES

Il existe environ 7000 maladies rares qui touchent environ 3 millions de personnes en France. Ces maladies sont souvent d'origine génétique, c'est-à-dire héréditaires.

Ces maladies sont dites rares car elles touchent chacune que très peu de personnes.

En France, on définit une maladie rare, lorsque moins de 1 personne sur 2000 est atteinte. Ceci implique qu'aucune institution publique ou privé ne prend aujourd'hui le(s) problème(s) au sérieux.

Les laboratoires pharmaceutiques préfèrent développer une recherche-développement rentable, il faut donc les inciter fortement à penser aux maladies rares.

LES PROJETS EN COURS DE L'AFOHA

Le Recensement – Les Cartes

Nous lançons le projet de recenser les personnes porteuses de la maladie.

Les résultats sont directement visibles sur le site de l'association AFOHA, www.afoha.org, sous la forme de cartes, afin de localiser les personnes concernées par la maladie.

Un autre but de ce recensement est de permettre aux personnes atteintes de la maladie, de se rencontrer, d'échanger et de prendre conscience qu'elles ne sont plus seules face aux conséquences de cette maladie.

Le Forum d'échanges

Sur le site internet de l'association AFOHA, www.afoha.org, nous avons mis en place un forum d'échange.

Il a pour but de permettre aux personnes concernées par la maladie, d'échanger sur leurs expériences positives ou négatives face à la maladie.

Base documentaire

Cette base aura pour but de recenser tous les articles, documents et thèmes de recherche sur la maladie, afin de la mettre en ligne sur le site www.afoha.org et de la mettre en consultation pour toutes personnes concernées par la maladie.

SUITE FORMULAIRE D'ADHESION

Oui, par mon adhésion de 15 €, je soutiens l'action de l'association AFOHA.

Je souhaite faire un don de€.

Veillez adresser votre chèque à l'ordre de l'association AFOHA. Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque (adhésion et/ou don).

Date :

Signature :

En application de la loi informatique et liberté du 06/01/1978, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous concernant et pouvez vous opposer à l'utilisation de votre adresse par des tiers.

LA MALADIE

Qu'est-ce que l'ostéodystrophie héréditaire d'Albright
(pseudohypoparathyroïdie de type 1a)
(pseudohypoparathyroïdie de type 1b)
(pseudohypoparathyroïdie de type 1c)
(pseudopseudohypoparathyroïdie)

C'est une maladie dite rare ou orpheline découverte en 1942 (une centaine de cas en France) qui est encore méconnue du grand public, des professionnels de la santé, de l'enfance, et des pouvoirs publics.

Ce n'est pas une maladie psychiatrique mais génétique.

C'est au cours des générations que s'est produite une mutation dans le gène GNAS1 de la protéine Gs Alpha sur le chromosome 20q13.2-q13.3 et qui suggère un mécanisme d'empreinte parentale, ce qui en fait une maladie familiale (héréditaire).

Cette maladie hormonale est caractérisée sur le plan clinique par une brachymétabasie et/ou une brachymétabasie essentiellement des 4èmes et 5èmes rayons, un faciès lunaire, un risque accru d'obésité, un retard de croissance, une lenteur d'acquisition, des sautes d'humeur, des problèmes psychomoteurs, et des calcifications extra-squelettiques. Les signes cliniques résultent d'une résistance du rein à l'action de l'hormone parathyroïdienne (PTH). Les patients présentent généralement une hypocalcémie due à l'absence de

fonctionnement de la parathormone, une hypothyroïdie par anomalie du fonctionnement de la TSH, une hyperphosphatémie, et une élévation de la PTH. La maladie est due à l'altération de la protéine Gs Alpha (qui est à l'étude) qui transmet des informations incomplètement reçues par les récepteurs (reins, cerveau, etc....), ceci a pour conséquence de créer un dysfonctionnement de la production hormonale, du taux de calcium, du développement du tissu adipeux, de la croissance osseuse, du développement psychomoteur... Il s'agit d'une maladie à transmission autosomique dominante (50%) avec une pénétrance et une expressivité variable sur la personne atteinte, et selon le parent transmetteur.

Cette maladie peut attirer d'autres maladies et/ou d'autres problèmes, en plus des signes cliniques (appelés symptômes associés) comme des otites à répétition, dysphasie, dysorthographe, dyscalculie, etc.... qui entraînent des problèmes langagiers et de repérage dans l'espace et le temps. On peut aussi observer des problèmes psychomoteurs au niveau du corps et des poignets.

Tous les problèmes et signes cliniques attirés par la maladie se trouvent déjà dans le patrimoine génétique de l'enfant.

Une prise en charge précoce et adaptée (orthophonie, orthoptie, repérage dans l'espace et le temps, psychomotricité, etc....) permet aux enfants de rester dans le milieu ordinaire.

Cette maladie est caractérisée par une lenteur d'acquisition dans tous les domaines (familial, social, scolaire), une immaturité plus ou moins grande, et des sautes d'humeur.

C'est leur immaturité qui freine la progression de leurs acquisitions (sur le plan scolaire, ils n'auront pas plus de retard qu'un enfant qui a des lacunes dans sa classe).

Ses enfants peuvent acquérir les mêmes connaissances que n'importe quel enfant.

Une stimulation au quotidien est nécessaire afin de leur permettre de mûrir et donc de faire des acquisitions.

Il est conseillé aux parents d'apporter un cadre éducatif à leur(s) enfants afin que ceux-ci ne développent pas de troubles du comportement et de l'attention.

C'est vers 9/10 ans, qu'il faut être le plus vigilant pour surveiller la courbe de croissance, pour éventuellement retarder la puberté, et permettre à l'enfant de gagner des centimètres. Car les cartilages de croissance tombent plus précocement que chez les autres adolescents.

Au fur et à mesure des années, la maladie reste mais les symptômes associés et certains signes cliniques disparaissent ou s'amenuisent grâce à une bonne prise en charge.

Une maladie rare n'est pas une fatalité, les enfants qui en sont atteints sont et doivent être considérés comme des individus à part entière pour leur permettre de devenir des adultes comme les autres.

Le centre du docteur Agnès Linglart

Groupe hospitalier Cochin - Saint-Vincent-de-Paul

Service d'endocrinologie pédiatrique

27, rue du Faubourg Saint-Jacques

75014 Paris

Téléphone: 01 58 41 41 41

Télécopie: 01 58 41 10 05

**Centre de référence des maladies rares
du métabolisme du calcium et du phosphore
de l'enfant réparti sur 4 sites**

**Limousin – Île de France – Normandie –
Midi Pyrénées**



Le centre du professeur Agnès Linhardt

Centre hospitalier universitaire de Limoges.

département de pédiatrie médicale

2 avenue Martin-Luther-King

87042 Limoges cedex

Téléphone: 05 55 05 55 55