

**1. Accueil café / croissants**

Une vingtaine d'adultes et une quinzaine d'enfants étaient présents.

**2. Diverses informations en lien avec la fondation**

*a) Comptes de la fondation et nombre de consultations*

Le Président, M. Bombardieri, nous informe des comptes de la fondation ainsi que du nombre des consultations spécialisées effectuées.

L'Association reçoit moins de financement de l'OFAS car nous effectuons moins de consultations. Le Téléthon continue de nous soutenir.

*b) Intendance fondation*

Le Président, M. Bombardieri, nous informe que le secrétariat n'est plus assuré par un/e salarié/e à Berne. Lui-même et son épouse gèrent les demandes.

*c) Consultation multidisciplinaire*

Une consultation multidisciplinaire est désormais existante à l'Inselspital, où le Prof. Thierry Carrel œuvre (membre du Conseil de fondation).

Un plan national est en cours par le biais de l'alliance des maladies rares afin de créer plusieurs centres de références. M. Bombardieri a eu plusieurs échanges avec le Tessin en ce sens.

*d) Rencontre Suisse Marfan à Zürich septembre 2013*

La rencontre Suisse 2013 a eu beaucoup de succès auprès des alémaniques; le Président dispose des conférences sur un support USB. Les conférences sont téléchargeables à cette adresse internet :

[https://www.youtube.com/playlist?list=PL0CyoDCTVJdY1L\\_vdWN8cSNB71zTO4RMg](https://www.youtube.com/playlist?list=PL0CyoDCTVJdY1L_vdWN8cSNB71zTO4RMg)

Mme Stalder indique que sur le site de l'AFSM, nous pouvons accéder aux liens internet de différentes conférences intéressantes qu'ils ont dispensées.

Lien internet AFSM : [www.vivremarfan.org](http://www.vivremarfan.org)

*e) Projet Marfan School*

Un projet est en cours afin de disposer d'un pool de compétences et d'un listing des médecins de références qui connaissent / ont été formés pour Marfan.

*f) Rapport d'activité 2013 – 2014*

Le Président commente les activités réalisées au niveau Suisse dans le cadre de la fondation (p.ex. LoveRide, Téléthon, etc).

*g) Marfan World*

Le Président explique qu'un site internet "Marfan World" est en voie de voir le jour. Il regrouperait les activités mondiales liées aux associations. Giancarlo a été nommé vice-Président de Marfan World.

*h) Avancée recherche Losartan*

La recherche Losartan vs Bêtabloquants est en cours de finalisation; l'étude française a été réalisée.

*i) Journaux*

Divers encarts ont été réalisés dans les journaux Le Matin (27.3.2014) e Tages Anzeiger (28.2.2014).

*j) Téléthon*

Le Téléthon est très actif en Romandie, peu en Suisse-Alémanique.

**3. QR Code**

F. Greppin explique qu'il a créé une carte du format carte de crédit, avec un QR Code, permettant ainsi à accéder à ses données médicales personnelles lors d'un scannage avec l'application QR. Ainsi, s'il rencontre des problèmes de santé à l'étranger, les médecins pourraient directement avoir accès à son dossier médical. Une procédure expliquant comment réaliser une telle carte suivra par mail aux membres présents lors de la journée.

**4. DPN / DPI**

M. Bottani nous explique les différences entre le DPN et le DPI; le premier étant autorisé en Suisse et étant effectué à 10 semaines de grossesse (choriocentèse). Il explique la procédure invasive qui est réalisée par le biais d'un prélèvement directement dans le placenta. En quelques jours, le résultat est connu par les futurs parents, à savoir si l'enfant est atteint de la maladie génétique ou non.

Il relève l'importance d'avoir effectué une analyse moléculaire complète au préalable, qui aurait pour but de déterminer l'endroit de la mutation génétique. Dans une infime partie des cas, l'endroit de la mutation n'est pas déterminé, donc un DPN ou DPI ne sont pas réalisables.

Il explique que le DPI peut s'effectuer à l'étranger, par exemple à Bruxelles. Il relève que le Conseil Fédéral planche actuellement sur une modification de la Loi en Suisse et qu'on peut espérer un centre de référence et adapté en Suisse en 2016 – 2017, pour autant que la prochaine votation en ce sens soit acceptée par le peuple.