

«A fleur de peau» NewsLetter

La lettre d'infos de l'Association Ichtyose France



Janvier 2013

N°5

édito

L'année s'est terminée pour les uns et les autres avec ses joies et ses peines.

Le bureau de l'AIF quant à lui a fait ce qu'il a pu pour rester à votre écoute. Il vous a représenté dans le maximum de manifestations et d'études. Les professeurs et les médecins des centres de références restent très présents pour l'AIF en s'engageant dans la recherche.

L'AG de Blériot : même si j'ai été déçue du peu de participants, tout s'est bien passé.

Venez à Paris en 2013, l'AG sera basée sur la recherche génétique.

*BONNE ANNÉE à toutes et à tous, mes vœux vont plus spécialement cette année vers la progression de la recherche sur l'ichtyose.
Amitiés*

*Marie-Cécile VERLY Berthelot
Présidente de l'AIF*

Compte rendu: Assemblée Générale de Blériot

C'est à Blériot-plage près de Calais que notre assemblée générale annuelle s'est déroulée le 29 septembre 2012. C'est dans une atmosphère sympathique et conviviale que petits et grands se sont retrouvés pour échanger. Sont intervenues le Dr Eva Bourdon, dermatologue et Mme Isabelle Corset infirmière de Magec (hôpital Necker, Paris). Madame Marie-Ange Martincic, directrice des thermes d'Avène et Mme Joëlle Nonni, éducatrice à la santé de la peau avaient elles aussi fait le déplacement. Nous remercions Les laboratoires Pierre Fabre, notre partenaire, pour les cadeaux faits aux familles (joli sac rempli de Baume, cold-cream, et dexeryl).



À vos agendas:

Notre prochaine assemblée générale aura lieu le 21 septembre 2013 à Paris. Nous aurons le plaisir d'accueillir le Dr E. Bourrat, dermatologue qui remplace le Dr C. Blanchet-Bardon au centre de référence des maladies rares de la peau à l'hôpital St Louis, Mme J. Fisher, généticienne. Des ateliers sur la génétique animés par du personnel du Généthon à Evry, seront proposés. L'invitation vous sera envoyée avant l'été.

Aide financière aux cures:

L'AIF, toujours soucieuse de permettre au plus grand nombre de se soigner dans les meilleures conditions, a attribué, en 2012, après réception de demandes écrites avec justificatifs, une aide financière de 500 €. 7 familles ont bénéficié de cette aide pour un montant de 3 500 €.

Étude épidémiologique Les ichtyoses sur le territoire français

L'AIF est heureuse de vous annoncer aujourd'hui les résultats de l'étude épidémiologique réalisée par le centre de référence de Toulouse, pour laquelle notre association avait participé financièrement en 2011 pour un montant de 11 000 €.

Jusqu'à ce jour, le nombre de patients atteints d'ichtyose en France n'était pas connu car aucune étude n'avait été faite. Le nombre de patients atteints de telle ou telle forme clinique n'était pas connu non plus.

Les patients et les membres de l'association avaient exprimé de longue date le souhait de connaître le nombre de patients vivant avec une ichtyose en France. La connaissance de ce nombre permettra par ailleurs, de mettre en place les mesures nécessaires (ex : mettre en place des structures pour le diagnostic, construire une étude pour tester un nouveau traitement etc..).

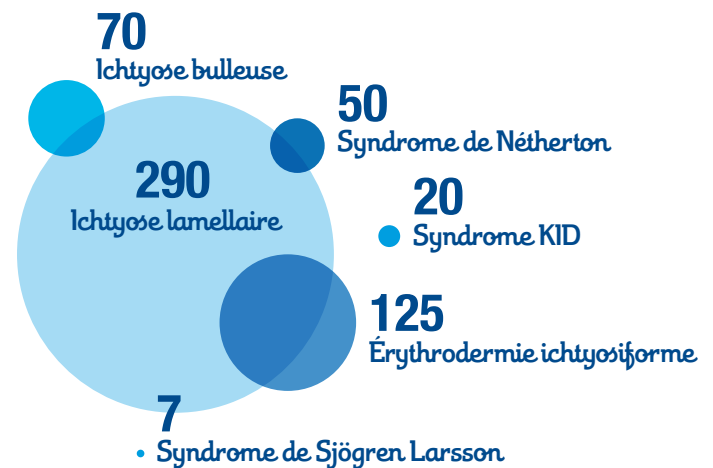
Cette étude qui s'est déroulée dans notre centre (Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau de Bordeaux-Toulouse) a été réalisée avec la participation d'autres Centres de référence/compétence : Angers, Dijon, Marseille, Nantes et Nice, de Mme Marie-Cécile Verly, présidente de l'association AIF et de Mr Guillaume Maneuf, créateur et modérateur du groupe « L'ichtyose : qu'est-ce que c'est ? » du réseau social Facebook nous ont apporté un fort soutien pour le déroulement de l'étude.

L'ichtyose étant une maladie rare, il a été nécessaire d'utiliser une technique épidémiologique et statistique adaptée. En effet, il est important pour estimer le nombre de patients de tenir compte du fait que certains ne sont pas suivis à l'hôpital et sont en dehors du système de soins. La méthode choisie s'appelle « méthode de capture-recapture ». Le calcul se fait à partir de modèles statistiques complexes qui mêlent à la fois la probabilité d'avoir été ou non contactés par l'hôpital, l'association ou le réseau social Facebook (ou 2 des 3 possibilités, ou par les 3 possibilités) et des critères tels que l'âge du patient, la sévérité clinique de la maladie etc... Cette estimation a été tout d'abord réalisée sur les 5 régions puis extrapolée à la France entière. L'étude a été menée pendant 6 semaines (début d'été 2011) sur 5 régions françaises : Aquitaine, Bourgogne, Midi – Pyrénées, Pays de la Loire et Provence Alpes Côtes d'Azur. Les ichtyoses vulgaires n'ont pas pu faire partie de ce travail car les patients qui en souffrent sont rarement suivis à l'hôpital et donc ceci aurait faussé les calculs.

Selon les résultats de cette étude, environ **865 personnes vivent en France avec une ichtyose** [avec une fourchette allant de 710 à 1140 patients] soit environ 13,3 personnes / million d'habitants [10,6 – 17,6 / million

d'habitants]. Parmi elles, 290 personnes environ ont une ichtyose lamellaire, 125 une érythrodermie ichtyosiforme, 70 une ichtyose bulleuse... Les formes syndromiques (ex : syndrome de Netherton, KID, Sjögren Larsson...) sont les formes cliniques les plus rares avec seulement, pour exemple, 50 patients souffrant du syndrome de Netherton, 20 patients avec un syndrome KID et 7 personnes environ avec un syndrome de Sjögren Larsson. Les chiffres pour l'ichtyose lamellaire et l'érythrodermie ichtyosiforme sont comparables à ceux montrés récemment pour l'Espagne.

Dr I Dreyfus, Pr J mazereew-hautier et l'équipe du Centre de Référence des Maladies rares de la peau Service de Dermatologie- Hôpital Larrey - Toulouse



Informations : Nouvelles de l'AAIM

Nous sommes en mesure de vous confirmer que le comité scientifique de l'AAIM (Association Athina Ichtyose Monaco), a attribué 70 000 € pour différents projets. Cette somme financera en totalité ou partiellement des projets de recherche concernant les ichtyoses. Voici les projets retenus par le comité :

1^{er} projet

du Professeur Alain Hovnanian du département génétique à Toulouse : Développement d'anticorps polyclonaux anti-ABCA12 pour le diagnostic hospitalier de routine des ichtyoses héréditaires

Dans ce projet, il propose de développer de nouveaux anticorps polyclonaux anti-ABCA12 permettant de faire le diagnostic de routine d'ichtyose congénitale autosomique récessive (ARCI) due à une anomalie d'expression d'ABCA12. Ceci constituera un gain de temps considérable dans l'investigation des ARCI.

2^{ème} projet

du Professeur Juliette Mazereeuw Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau, Service de Dermatologie, à Toulouse : " Identification de cibles thérapeutiques dans les ichtyoses héréditaires" : Les travaux portent sur l'étude d'une famille d'enzymes, essentielle à la régulation de la desquamation, mais aussi impliquée dans l'inflammation cutanée, qui pourrait intervenir dans les mécanismes physiopathologiques d'ichtyoses avec composante inflammatoire, c'est-à-dire érythrodermiques. Les résultats permettront de déterminer si ces enzymes constituent des cibles thérapeutiques particulièrement intéressantes pour traiter ces maladies.

3^{ème} projet

du Docteur Giovanna Zambruno de l' Instituto Dermatopatico dell'Immacolato à Rome «Patients atteints du syndrome Netherton porteurs de la mutation fondatrice c.891C> T: mécanisme de dysrégulation de l'épissage et le développement d'une stratégie de correction thérapeutique» :

Le projet vise à la fois à améliorer la compréhension de la variabilité phénotypique dans le syndrome de Netherton et de développer une approche thérapeutique adaptée à ces patients. Les patients atteints pourront également directement bénéficier d'un diagnostic précis et rapide, et du conseil génétique.



Stand de l'association aux JDP

JDP

Les journées dermatologiques de Paris

Elles se sont déroulées au Palais des congrès de Paris du 11 au 15 décembre 2012.

Ces journées ont pour but de réunir, d'informer et de former les dermatologues. Elles se déroulent chaque année et présentent les avancées dans cette spécialité. Cette année, des ateliers, des forums et plus de 500 communications scientifiques orales ou affichées (posters) sur tous les aspects de la dermatologie ont été proposés.

Voici quelques thèmes qui ont été abordés lors de ces journées et qui concernent plus spécifiquement les génodermatoses :

- Les génodermatoses en pratique courante : cas cliniques interactifs
- Quel est le risque d'hypovitaminose D ? Que dire à nos patients ?
- Les génodermatoses en période néonatale : quelles stratégies de prise en charge ?
- Les maladies rares de la peau en un coup d'œil.

Comme chaque année, Marie-Cécile Verly, notre présidente et des membres du bureau sont allés aux JDP. Ils y ont tenu un stand d'information. Ce rendez-vous important permet à l'AIF de prendre contact et de tisser des liens avec les laboratoires et le monde médical.

Hommage au docteur Claudine Blanchet-Bardon :

Un départ a récemment eu lieu dans le petit monde des spécialistes de l'ichtyose : le docteur Claudine BLANCHET-BARDON a fait valoir ses droits à la retraite après plusieurs décennies d'exercice médical dédié entre autres aux patients atteints d'ichtyose.

Dès 1976, elle travaille sur les ichtyoses génétiques et sur une nouvelle molécule, l'etretinate. Celle-ci sera commercialisée sous le nom de TIGASON®, premier traitement palliatif de prise en charge de l'ichtyose. En 1977, elle crée deux consultations à l'Hôpital Saint-Louis : l'une dédiée aux ichtyoses et l'autre au conseil génétique. Pendant les années 1980/1990 elle poursuit sa lutte pour le traitement des ichtyoses : en particulier le remboursement des préparations magistrales. En 1991, elle obtient la reconnaissance de l'ichtyose en tant qu'ALD, prise en charge 100% et aide à la création de notre association. A noter son combat pour le remboursement du DEXERYL® mis sur le marché en 1998 par les laboratoires Pierre FABRE, ainsi que son implication dans les programmes de recherche.

Femme engagée et déterminée pour la cause de l'ichtyose, elle est le premier médecin français à s'y être véritablement intéressée. De nombreux patients lui sont reconnaissants pour le formidable travail accompli!

MERCI DOCTEUR ET BONNE RETRAITE !

Retrouvez l'article complet
sur notre site internet : www.ichtyose.fr



Michel Galabru et Claudine Blanchet-Bardon

Vos initiatives :

La compagnie théâtrale l'Ardelay'Voir s'est produite le 17 novembre dernier à Rochetréjoux, à côté de Cholet (49). La comédie de Marc Camoletti « La bonne adresse » a rencontré un vif succès. C'est dans cette atmosphère drôle et conviviale que la compagnie de passionnés au grand cœur, souhaitait faire un don à une association. Après le spectacle, une comédienne a remis à Mr et Mme Guicheteau, parents de 3 enfants dont 2 atteints d'ichtyose, un chèque de 1 000 €.

Nos félicitations à la famille Martinho de Bellerive sur Allier (03), qui pour la seconde fois, a organisé une vente de bonbons et chocolats pour recueillir des fonds pour l'association. Cette vente a permis de récolter la somme de 1 270 €. Bravo pour cette belle initiative. Si quelqu'un souhaite organiser une vente, merci de prendre contact avec l'association. Nous vous mettrons en relation.

Un grand MERCI à tous



Martin, Noémie et Elsa Guicheteau

aif
ASSOCIATION
ICHTYOSE
FRANCE

Les Terrasses
574 avenue Maréchal Foch
83000 TOULON

EAU THERMALE
Avène


Pierre Fabre


**Pierre Fabre
Santé**

Renseignements : **09 75 81 08 25**
www.ichtyose.fr