

«A fleur de peau» NewsLetter

La lettre d'infos de l'Association Ichtyose France

Juillet 2012

N°4

édito

*L'année scolaire se termine :
bien je l'espère.*

*Vous avez tous travaillé
dans votre domaine et
heureusement les vacances
sont là.*

*De notre côté, le bureau a
travaillé lui aussi pour faire
évoluer votre association.
Depuis longtemps, nous
étions sollicités pour
souligner notre identité
française. Nous nous
appelons maintenant
AIF Association Ichtyose
France. Cela implique des
démarches administratives,
un nouveau logo, la mise à
jour des documents, etc...
Et voilà qui est fait !*

*Une autre nouveauté :
Comme je vous en avais
parlé lors de l'AG 2011 à
Avène, un nouveau site est
né. Nous sommes dans
la phase de finalisation.
Là aussi, un gros travail
de la part d'Anne, Sylvie
et Guillaume. Je les en
remercie.*

*Je vous parlerai plus
longuement de tout cela à
l'AG de Blériot-Plage le 29
septembre 2012.*

VENEZ NOMBREUX !
*C'est notre seul moment de
partage.*

Bonnes vacances. Amitiés

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

Compte rendu: Assemblée Générale extraordinaire

Comme vous le savez, notre assemblée générale extraordinaire s'est déroulée le 5 mai 2012, à St Christophe du Bois (49). 4 familles de la région, ainsi que les membres du bureau se sont déplacés. Vous étiez 54 à nous avoir retourné par courrier ou plis portés vos procurations. C'est donc dans les meilleures conditions que nous avons procédé au vote. 67 voix pour le changement de nom... le quorum était atteint ! Après 20 ans de bons et loyaux services,

L'A.N.I.P.S est devenue A.I.F (Association Ichtyose France).

Pourquoi souhaitions-nous ce changement ?

Depuis 4 mois maintenant, nous faisons partie du réseau européen E.N.I (European Network for Ichthyosis). Il était important de faire figurer le mot France dans notre dénomination. Il fallait aussi supprimer les mots « peaux sèches » qui avaient tendance à minimiser la maladie en France et étaient difficile à comprendre pour les autres pays. A.I.F permet une plus grande clarté et une meilleure lisibilité pour tous.

Le changement de nom devait intervenir avant la finalisation de notre nouveau site internet. Certains pays francophones, le Maghreb et l'Afrique où la maladie est repandue, manquent d'informations. Grâce à notre site, ils auront des ressources. De plus, nous avons travaillé à la réalisation d'une nouvelle plaquette sous la forme d'un triptyque et avons actualisé notre dossier de presse. Ils partiront à l'impression très prochainement. ANIPS sera donc remplacé par la dénomination AIF et le logo sera intégré à ces documents. Par ailleurs, nous avons profité de cette assemblée générale pour réaliser certaines modifications dans les statuts, qui étaient à faire depuis longtemps. Cette mise à jour a été votée à l'unanimité.

Toujours soucieux d'informer sur les maladies rares et sur notre pathologie, nous avons contacté la presse. Un journaliste est donc venu nous interroger. L'article (que vous pourrez lire sur notre site) est paru dans le journal « Dimanche Ouest-France » du 6 mai 2012.





Invitation: visiter le nouveau site internet

C'est avec grand plaisir que nous profitons de cette Newsletter de l'été pour vous annoncer le lancement de notre nouveau site internet !!!

N'hésitez pas pendant vos vacances à le visiter. C'est très facile, il vous suffit de taper : **www.ichtyose.fr**

Vous y découvrirez de nouvelles rubriques, plus de photos, plus d'infos. Nous souhaitons un site plus convivial, plus simple d'utilisation. Les menus déroulants et le moteur de recherche vous permettront d'accéder plus aisément à vos rubriques préférées. Vous y trouverez aussi des liens pour visionner des vidéos sur l'ichtyose, le calendrier de l'association et toujours plus d'infos sur les projets, les partenariats, la recherche et les centres de références....

Par ailleurs, vous aurez aussi la possibilité de faire des commentaires..... Allez le visiter. C'est votre site !

Recherche: Ichtyose lamellaire et crème au Tazarotène

Comme nous l'avons mentionné dans notre newsletter 3, le laboratoire français Orfagen étudie l'efficacité et la tolérance d'un nouveau médicament pour les personnes atteintes d'ichtyoses, le Tazarotène en formule crème.

Le Tazarotène appartient à la même famille que le Soriatane (acitrétine). Ce nouveau médicament est très prometteur, car beaucoup moins toxique pour l'organisme que son grand frère.

En effet, cette formule crème permettrait d'obtenir les mêmes effets bénéfiques au niveau de la peau sans avoir les effets indésirables observés avec le Soriatane.

L'étude se déroule en 2 grandes phases successives :

- Évaluation des effets de la crème au tazarotène (3 mois).
- Évaluation du temps pendant lequel les bénéfices sont maintenus après l'arrêt du traitement par tazarotène (5 mois).

Le but de cette étude est de pouvoir, à terme, commercialiser cette crème. L'étude rassemble plusieurs pays (France, Allemagne, Italie, Autriche, Suède, Algérie, Tunisie).

Actuellement, certains patients ont terminé la deuxième phase de cette étude et certains souhaitent poursuivre le traitement car ils en ont retiré un réel bénéfice. Vu que cette crème n'est pas encore commercialisée, un amendement a été ajouté au protocole de l'étude et va permettre à ces personnes de poursuivre le traitement avec une surveillance médicale tous les 6 mois.

Important: aide financière à la cure

Toujours soucieuse de permettre au plus grand nombre de se soigner dans les meilleures conditions, l'AIF pourra aider financièrement les personnes qui partent ou qui sont parties en cure en 2012. Pour bénéficier de cette bourse, merci d'adresser rapidement votre demande par courrier et de joindre les photocopies de vos justificatifs à :

M^{me} Marie-Cécile Verly
Les terrasses
574 avenue Maréchal Foch
83000 Toulon

Partenariat avec Avène

Depuis sa création, en 1990, les laboratoires dermatologiques AVÈNE ont souhaité s'engager dans le domaine de la santé. Ainsi, des divers partenariats ont été mis en place avec différentes associations de patients. En 2011, c'est avec l'ANIPS que nous avons signé un partenariat afin d'apporter notre soutien

pour poursuivre les efforts dans la reconnaissance de l'ichtyose mais également pour une amélioration de la prise en charge de cette maladie.

Une étude clinique réalisée à la station thermale d'Avène, l'Assemblée Générale à l'occasion du 20^{ème} anniversaire de l'ANIPS organisée à Avène, des échanges avec des personnes souffrant d'ichtyose... dans tout cela, il y a eu surtout de nombreux témoignages et échanges humains qui nous enrichissent et nous confortent dans notre démarche d'entreprise engagée dans le domaine de la santé.



Nuria Perez Cullell,
Marie-Ange Martincic
et Marie-Cécile Verly



Compte rendu: Assemblée générale de l'Eni à Bruxelles

Le samedi 26 mai 2012, l'AIF s'est rendue à l'assemblée générale du réseau européen pour les ichtyoses (ENI) qui se déroulait à Bruxelles en Belgique. Nous avons fait connaissance avec une partie des membres des associations européennes qui composent le réseau (Angleterre, Allemagne, Italie, Espagne, Suède, Pays-Bas).

Les discussions ont porté sur la modernisation du site internet de l'Eni. C'est l'Angleterre qui administrera le site cette année puis probablement l'Allemagne l'année suivante. Il a été décidé de la création d'un flyer pour améliorer la communication et pouvoir ainsi démarcher pour recueillir des fonds. Discussion aussi sur un nouveau logo : discussion déjà entamée lors des réunions précédentes (c'est à dire sans nous). Proposition du dragon comme logo (image très positive pour les pays nordiques).

Marie-Cécile Verly, notre présidente, a fait part à l'assemblée des problèmes d'empreintes liés aux nouveaux passeports biométriques. Des enquêtes vont être organisées dans les différents pays prochainement et nous ferons le point sur les actions à mener après les vacances d'été.

Globalement cette rencontre a été enrichissante, nous avons pu faire connaissance, la veille de la réunion, avec la plupart des personnes présentes. L'Eni pourra être un allié pour l'avenir, pour la recherche. Plus nombreux, nous pourrons nous faire entendre devant les instances. Mais les comptes de l'Eni sont tout juste stables. Il n'y a pas de plan européen de financement. Ce sont juste les cotisations des adhérents (c'est à dire les associations) qui lui permettent de subsister.



Ichtyose: une mutation identifiée grâce au Golden retriever

Une étude chez le Golden retriever atteint d'ichtyose a permis de découvrir une mutation du gène PNPLA1. Ce même gène muté a ensuite été identifié dans deux familles affectées d'une forme autosomique récessive d'ichtyose congénitale.

Tandis que l'ichtyose vulgaire autosomique est une maladie fréquente et modérée, d'autres formes sont des maladies congénitales rares, telles les ichtyoses congénitales récessives autosomiques (ICRA) dont la forme très sévère de l'ichtyose arlequin. La cause génétique des ICRA a été déterminée pour 80 % des individus affectés, avec 7 gènes impliqués à ce jour.

Afin d'identifier d'autres causes génétiques d'ichtyoses humaines, et étant donné la difficulté à rassembler suffisamment de familles affectées d'une même entité clinique, Grall et coll. se sont intéressés au Golden retriever, une race canine affectée d'une ichtyose lamellaire ressemblant aux ichtyoses congénitales récessives autosomiques humaines. Ce travail a été dirigé par le Dr Catherine André (CNRS-Université de Rennes, France) et le Dr Judith Fischer (CEA d'Evry, en France, et Université Clinique de Fribourg, en Allemagne).

Chez 40 Golden retriever (20 chiens affectés et 20 chiens témoins), Grall et coll. ont identifié une mutation causale dans le gène PNPLA1, qui n'avait pas encore été mis en cause dans une maladie.

Les chercheurs ont ensuite séquencé ce gène dans 10 familles consanguines atteintes d'ICRA et présentant une homozygotie de la région 6p21 contenant le gène PNPLA1. Des mutations du gène ont été découvertes dans deux familles, chez 6 membres affectés d'ICRA. Ces 6 individus étaient des « bébés collodion », c'est-à-dire sévèrement affectés dès la naissance.

La découverte du gène PNPLA1 chez le Golden retriever a donné lieu à un dépôt de brevet au nom du CNRS et de l'université de Rennes 1, et une licence internationale a été octroyée à Antagene pour la commercialisation d'un test génétique pour le diagnostic et le dépistage, afin d'aider à une meilleure gestion de l'élevage. Cette maladie s'est rapidement répandue dans la race dans les années 1980, suite à l'utilisation de chiens atteints pour la reproduction ; la fréquence de la mutation dans cette race est estimée à 50 %, avec 40 % de chiens porteurs, 30 % de chiens atteints et 30 % de chiens sains.

Dr VÉRONIQUE NGUYEN

«Nature Genetics », 15 janvier 2012, Grall et coll.

Appel: Passport Biométrique

Si certaines personnes ont eu des soucis lors du renouvellement de leur passeport biométrique qu'elles me contactent : mc.verly@free.fr

Atteinte d'ichtyose lamellaire, je n'ai pas deux fois les mêmes empreintes digitales.

Cela peut causer des problèmes :

- d'une part lors du renouvellement du passeport
- d'autre part lors du passage d'une frontière équipée d'appareils permettant la vérification des empreintes digitales. USA par exemple.

Nous essayons de trouver des solutions.

Marie-Cécile VERLY

Une initiative finalement gagnante !!!

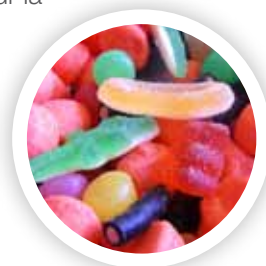
C'est suite à un refus d'organiser une vente caritative de bonbons via l'école de son fils Tom, que M^{me} Martinho, s'est retrouvée avec 360 catalogues de bonbons...

Alors pour rebondir, elle a distribué tout autour d'elle ces fameux catalogues accompagnés de bons de commande. Sur la couverture, elle avait agrafé un petit flyer présentant l'Anips (AIF) et les modalités de commande. A la date butoir, elle a regroupé toutes les demandes. 3 jours après, elle recevait 1 palette de confiseries ! Là, après un peu de logistique et d'organisation, la distribution a commencé.

M^{me} Martinho, a eu un retour très chaleureux et a même rencontré un collègue atteint d'ichtyose !

Outre le fait que les gens soient gourmands, beaucoup ont commandé vraiment pour la bonne cause. C'est très encourageant, cette vente a rapporté 422 euros au profit de l'Anips (AIF) et quelques chocolats pour la vendeuse !!!

Si quelqu'un souhaite organiser une vente, merci de prendre contact avec l'association. Nous vous mettrons en relation. BRAVO encore !



EAU THERMALE
Avène


Pierre Fabre


Pierre Fabre
Santé

Témoignage: Ensemble, luttons contre l'ichtyose !

« Rose est née un beau matin du mois d'avril 2009... avec 2 mois d'avance. Normal qu'elle soit donc placée directement en couveuse. Sa peau était très rouge, mais nous mettions ça sur le compte de sa prématurité.



Et puis... Deux jours après sa naissance, on nous annonce qu'il faudra la transférer dans une clinique universitaire à Bruxelles. Le bonheur fait place au doute, l'inquiétude remplace notre joie. Et alors le choc : « votre fille est atteinte d'ichtyose, une maladie génétique de la peau..., incurable ». A ce moment là, tout s'écroule, un peu comme si la vie s'arrêtait. Et comme seule réponse à toutes nos questions brûlantes concernant son avenir : « On ne sait pas ».

C'est donc en faisant des recherches par internet que l'on a fait connaissance avec la maladie, mais aussi avec l'AIF (ANIPS). Très vite, M^{me} Verly, Présidente de l'association, nous a contactés. Et confortés surtout. Ses premiers conseils concernant les soins à apporter nous ont redonné un peu d'espoir. La rencontre avec d'autres familles, à Toulouse, nous a permis de partager notre vécu, mais surtout, de se sentir membres d'une grande famille.

Rose ne sera jamais une petite fille comme les autres. Elle ne le sait pas encore, mais nous sommes conscients qu'elle vivra des moments difficiles. Papa et maman seront là pour la soutenir, mais ils ne pourront jamais empêcher les regards curieux, ni les réflexions méchantes. Tout être humain a pourtant droit à une vie décente. Alors, ensemble, luttons contre l'ichtyose ! »

Bernard, papa de Rose

**NOUVEAU NOM,
NOUVEAU LOGO !**

aif
ASSOCIATION
ICHTYOSE
FRANCE

Les Terrasses
574 avenue Maréchal Foch
83000 TOULON

Renseignements au **09 75 81 08 25**
et sur **www.ichtyose.fr**