

«A fleur de peau» Newsletter

La lettre d'infos de l'Association Ichtyose France



Juin 2015

N°10

édito

L'association continue à avancer dans le bon sens, le loto de Toulon a été un vrai succès, la filière Fimarad pour aider à la prise en charge des maladies rares en dermatologie a vu le jour.

Anne et Guillaume ont représenté l'association dans les diverses réunions qui ont eu lieu en France et en Angleterre.

Enfin, le bureau a voté le renouvellement de l'aide aux cures pour cette année. Alors, manifestez-vous, envoyez vos demandes à Jean-Jacques.

Tout le bureau se joint à moi pour vous souhaiter un bel été et nous nous réjouissons à l'avance de vous retrouver les 19 et 20 septembre à Paris.

Amitiés.
Marie-Cécile Verly-Berthelot
Présidente de l'AIF

Loto à Toulon

Le dimanche 8 mars, l'AIF organisait à l'initiative de sa Présidente, Marie-Cécile Verly, un grand loto à Toulon qui a rencontré un vif succès. Cet événement s'inscrivait à la suite de la journée internationale des maladies rares célébrée chaque année le 28 février. Plus de 130 personnes ont pris part au loto dans un esprit de convivialité mais aussi avec l'espoir de remporter l'un des nombreux lots mis en jeu; téléviseur, cafetière Nespresso, meuble de salle de bain

comptaient parmi les plus beaux lots à remporter à l'issue des 8 parties de l'après-midi. Un buffet offert par les boulangeries « Le moulin de Manon » à Toulon et « Borea » à Ollioules présentant des pâtisseries, pizzas, boissons chaudes et fraîches a permis aux participants de retrouver des forces lors d'une pause méritée. L'association remercie tout particulièrement le Rotary Club «Toulon Levant» pour son aide à l'organisation de cette manifestation, Jean-Yves Clément pour la mise à disposition de la salle à titre gracieux, ainsi que toutes les personnes qui ont par leur implication contribué à la réussite de cette journée.



Au total, près de 3000 € ont été récoltés au profit de l'association!

Aide financière aux cures :

Toujours soucieuse de permettre au plus grand nombre de se soigner dans les meilleures conditions, l'AIF pourra, en 2015, aider financièrement les personnes qui partent ou qui sont parties en cure. Pour bénéficier de cette bourse, merci d'adresser votre demande par courrier et de joindre les photocopies de vos justificatifs à :

M. Jean-Jacques Guillou
32 rue Bernard Parades
29000 Quimper



aif
ASSOCIATION
ICHTYOSE
FRANCE

Filière FIMARAD



Dans notre dernière newsletter, nous vous avons annoncé que le 2ème plan maladies rares était prolongé sur 2015/2016. Il a permis depuis février 2014, la constitution de la filière **FIMARAD** « Filière **M**aladies **R**ares en **D**ermatologie ».

Le 17 avril dernier, une première réunion de la FIMARAD avec les associations de patients a eu lieu à Paris. Vous trouverez ci-dessous une présentation des grands points de cette nouvelle filière. FIMARAD et les 23 autres filières de santé maladies rares (FSMR) ont pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les différents acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares : centres de référence, centres de compétence, laboratoires de diagnostic, associations de patients et réseaux. La filière s'organise autour du soin, de la santé et permet une meilleure visibilité des CRMR (Centres de Référence Maladies Rares). La filière FIMARAD s'articule autour de plusieurs missions définies dans le cahier des charges DGOS (Direction Générale de l'Offre de Soins) dont notamment 10 axes :

1. Favoriser la coordination de l'expertise pluridisciplinaire pour améliorer la prise en charge globale des patients.
2. Permettre une meilleure visibilité de la filière aux personnes malades, en particulier celles n'ayant pas encore de diagnostic définitif et aux professionnels de santé.
3. Favoriser la rédaction et l'utilisation de recommandations de bonnes pratiques et de protocoles au sein de la filière.
4. Favoriser la création et l'incrémentation de registres, de collectes de données et de la BNDMR (Banque Nationale Données Maladies Rares).
5. Renforcer les liens avec les acteurs de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique.
6. Favoriser la coordination du sanitaire avec le secteur médico-social et le social ou éducatif quand cela est justifié.
7. Réaliser des actions de formation en commun au sein de la filière : exemple DIU Diplôme d'Enseignement Interuniversitaire
8. Renforcer les liens avec des actions et programmes européens (registres, recherche, etc..).
9. Renforcer les liens et l'information réciproque avec les associations de la filière.
10. Liens avec d'autres filières de santé maladies rares.

La filière FIMARAD s'organise autour de 6 centres de référence : MAGEC (Necker), CRMRP (Bordeaux/Toulouse), CREBHN (Nice), Neurofibromatoses (Créteil), CRMR Maladies Bulleuses (Rouen/Reims/Limoges) et CRMR Dermatoses Bulleuses acquises toxiques et auto-immunes (Paris) et un réseau de centres de compétence au nombre de 14. La filière regroupe des laboratoires de diagnostic (Génétique Moléculaire, Immunologie, Anatomopathologie), les associations de patients, les MDPH (Maisons Départementales des Personnes Handicapées), les équipes de soins de ville, les industriels, les réseaux actuels et futurs.

Une charte a été élaborée pour le bon fonctionnement de la filière entre les centres cliniques (CRMR et CCMR) et les laboratoires de diagnostic. Il a été souligné que les laboratoires de diagnostic sont des acteurs privilégiés de la filière. Dans le cadre de la charte, ils s'engagent à remettre des résultats dans des délais raisonnables. FIMARAD regroupe les maladies rares en dermatologie c'est-à-dire les maladies génétiques à expression cutanée (génodermatoses), les maladies bulleuses auto-immunes, les toxidermies sévères. Cependant il ne faut pas oublier que la maladie peut toucher d'autres organes, et que l'atteinte sévère de l'organe peau retentit lourdement sur d'autres organes. D'où la nécessité d'une prise en charge multidisciplinaire : médicale (ophtalmologues, ORL, neurologues, gastro-entérologues, stomatologues/dentistes) et paramédicale (kinésithérapeute, psychologue, assistante socio-éducative...) pour beaucoup de ces maladies.

Il a été noté la future mise en place d'une connexion inter-filière pour répondre à cette prise en charge multidisciplinaire et ainsi bénéficier des connaissances de chacun. Mise en place de cette connexion inter-filière au cours de l'année 2016. Le site internet de FIMARAD est en cours de finalisation. Il sera en connexion avec la SFD (Société Française de Dermatologie). Il permettra une large diffusion et sera un outil d'information vers le public, les associations, les médecins et les soignants. Le site internet sera en relation avec les sites internet des associations de patients.

<http://www.sfdermato.com>
<http://dermato-info.fr/article/Fimarad-SFD>

« d'après le compte rendu adressé aux associations de patients »

La recherche dans le domaine des maladies rares

Le mercredi 4 mars, Alliance Maladies Rares a organisé à Paris une « RIME » réunion d'information, sur le thème « la recherche dans le domaine des maladies rares ». Vous trouverez ci-dessous quelques éléments clés.

Le Pr Nicolas Levy, Directeur de la Fondation maladies rares a rappelé que cette fondation créée en 2012, fut une mesure phare du plan maladies rares mais fonctionne sans fonds publics, sous la forme d'une fondation de droit privé sans but lucratif. Voici ses missions :

- Accompagner le développement d'études cliniques pour développer les traitements thérapeutiques, jusqu'à la mise en œuvre d'un médicament par l'industrie pharmaceutique.
- Financer les programmes visant à diagnostiquer les maladies rares via le séquençage des génomes. 2 millions d'euros investis par la Fondation pour financer les programmes de séquençage visant à identifier les gènes responsables des maladies rares.
- Améliorer la prise en charge et la qualité de vie avec une maladie rare. Problématique de la transition enfant/adulte dans beaucoup de maladies rares.

Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon a rappelé que l'Association Française contre les Myopathies a été créée en 1958 et s'est fait connaître en 1987 avec l'organisation du Téléthon. L'AFM concerne au départ les myopathies et les pathologies neuromusculaires. Mais dès le 2ème Téléthon, sa vocation est d'intérêt général et concerne toutes les maladies rares. Construction du Généthon dès 1989 avec à l'époque 12 gènes de maladies rares identifiés, contre 3900 gènes identifiés aujourd'hui sur 7611 maladies rares.

L'AFM-Téléthon, aide au financement de projets de recherche diagnostic ou thérapeutique en France et à l'étranger si il y a un espoir de trouver une thérapeutique.

L'AFM-Téléthon a créé des outils pour la recherche sur les maladies rares:

- Généthon, travaille principalement sur la recherche de thérapie génique et de thérapie cellulaire (240 chercheurs)
- I-Stem, institut de recherche sur les cellules souches (75 personnes). Champs de recherche, epidermolyse bulleuse.
- Atlantic Gene Thérapies (situé à Nantes, «petit frère» du Téléthon)

- Institut de Myologie, travaille sur les recherches sur les maladies musculaires. (250 personnes)

L'AFM-Téléthon finance majoritairement, de 50 à 90% ces instituts et 200 à 300 autres projets de recherche par an.

Création en mai 2013 d'un Fond d'amorçage Biothérapies Innovantes et Maladies Rares avec BPIFrance. Il vise à aider le financement (Engagement de 30 millions d'€ sur 5 ans) de projets qui sont sur le point d'aboutir et de passer au stade d'études cliniques.

Les biothérapies sont une voie porteuse d'espoir avec déjà des résultats sur des maladies pour lesquelles on est aujourd'hui au stade de développement clinique pour les guérir. A l'heure actuelle, seul 1% des maladies rares disposent d'un traitement curatif.

L'objectif de l'AFM-Téléthon est aussi de développer l'innovation, accélérer la mise sur le marché à un prix juste et raisonné les médicaments orphelins.



6ème assemblée générale du réseau européen (ENI) à Cardiff :

C'est dans la ville de Cardiff, capitale et plus grande ville du Pays de Galles, que s'est tenue la 6ème assemblée générale du réseau européen, le vendredi 15 mai 2015. Le réseau avait répondu à l'invitation de l'association anglaise ISG « ichtyosis Support Group » qui réunissait ses membres le samedi 16 mai pour une journée d'échanges conviviale et festive. L'Angleterre, l'Allemagne, l'Italie, le Danemark et la France (représentée par Anne Audouze) avaient fait le déplacement. Maggie Aldwin présidente du réseau depuis sa création a laissé sa place. C'est sa fille Mandy Aldwin, atteinte du syndrome de Netherton, qui a été élue à l'unanimité pour la remplacer. Au mois d'avril, en conseil



Mandy et Maggie

d'administration, nous avons évoqué l'intérêt pour l'AIF de continuer à faire partie de ce réseau. Car pour des questions financières, culturelles et linguistiques, le réseau européen n'a jamais pu pour le moment concrétiser de projet commun. Ceci étant, tous les membres du bureau de l'AIF sont d'accord pour dire qu'il est vraiment important pour le futur de conserver les liens avec les autres pays et que pour être représenté dans les instances européennes où se prennent les décisions de demain, nous devons continuer à faire partie de ce réseau.



Témoignage sur une séance d'enveloppement :

Au cours du mois de janvier, j'ai pu bénéficier d'une séance d'enveloppement au service dermatologie de l'hôpital Larrey de Toulouse. La séance se compose d'un bain de 30 minutes avec un émollient, suivi de l'application d'une crème type Trixéra en couche épaisse enveloppée dans un film plastique et une couverture pendant une heure. Les effets bénéfiques ont duré environ un mois. Ma peau était plus souple et j'avais moins de démangeaisons. Les soins quotidiens étaient également plus courts. Quels plaisirs de pouvoir dormir 20 minutes de plus le matin!

Perrine.

Retour sur la 8ème journée des maladies rares :

Le samedi 28 février s'est déroulée la 8ème journée internationale des maladies rares. Afin d'informer le grand public et d'avoir plus de visibilité, nous avons décidé en réunion de bureau, de faire parler de l'association et de l'ichtyose dans la presse régionale. Nous sommes très heureux de vous dire que nous avons eu de beaux articles, consultables sur le site de l'association en cliquant sur « Actualité/publications » et ensuite sur « Revue de presse ». Bravo à Sylvie (Sud-Ouest), Perrine (La Dépêche Albi), Delphine (La Montagne Allier), Cécile (La Voix du Nord), Anne (Le Perche Normandie), Mr et Mme Audouze (qui ont contacté La Montagne Limousin pour écrire un article sur leur petite fille Johanne) et Bernard qui a été publié sur l'Avenir.net de Mouscron en Belgique et qui est passé au journal télévisé (rtl.be suivre le lien 527787.aspx).



Bravo à tous !

EAU THERMALE
Avène


Pierre Fabre

Pierre Fabre
HEALTH CARE

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

Les Terrasses
574 avenue Maréchal Foch
83000 TOULON


ASSOCIATION
ICHTYOSE
FRANCE

