



*Assemblée générale 2005  
Opération Cartouches  
Bourses Action Malades  
Dossier spécial Basse vision  
Recherche : modèle murin  
A l'Alliance Maladies Rares  
Dans Orphanews  
Compte-rendu du forum Orphanet-Internet*

*2<sup>ème</sup> trimestre 2005*

***Bonjour !***

Votre bulletin d'information PXE France ne prend pas de vacances ! Il se passe toujours quelque chose dans le landernau du PXE.

Ce 11<sup>ème</sup> numéro est l'occasion pour nous de faire un petit point sur notre assemblée générale de juin, de saluer de nouvelles initiatives de récolte de fonds et de relayer les informations de nos associations partenaires.

Et pour toujours plus de réactivité et moins de frais, pensez à nous envoyer vos adresses e-mail !

L'actu n'attend pas !

Karine UNGER

***Les coordonnées  
de l'association :***

Dons et adhésions:  
PXE France  
c/o M. Jean-Claude Dutripon  
15, Rue Robert Debré  
13380 Plan-de-Cuques

Renseignements :  
PXE France  
1, Place de l'Abbé Renard  
35170 Bruz  
tél. : 02 99 52 96 83  
[contact@pxefrance.org](mailto:contact@pxefrance.org)

Et toujours le site Web :  
[www.pxefrance.org](http://www.pxefrance.org)

***Agenda***

**1<sup>er</sup> meeting du comité national France  
FOS sur les maladies lysosomales et la  
maladie de Fabry**

Paris, 8 septembre 2005  
(France)

Le thème de la Maladie de Fabry et des  
bénéfices cliniques de 2 à 3 années de  
traitement sera abordé

[http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2005/  
docs/FOSLouvre.pdf](http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2005/docs/FOSLouvre.pdf)

**Salon Autonomic Mieux Vivre Grand  
Ouest**

Rennes, 22-23 septembre 2005

Ce salon réunit tous les acteurs concernés par  
les domaines du handicap, de la dépendance  
ou du maintien à domicile (fabricants et  
distributeurs de matériels, associations,  
collectivités et administrations, sociétés de  
services...), dans le but de proposer les  
solutions techniques et les conseils pour une  
meilleure autonomie au quotidien des  
personnes souffrant d'un handicap.

[http://www.autonomic-  
expo.com/ouest/2005/fr/](http://www.autonomic-expo.com/ouest/2005/fr/)

**Les maladies génétiques rares de l'œil :  
les dernières recherches, un espoir pour  
les malades ?**

Fondation Groupama pour la santé, Paris, 25  
octobre 2005

PXE France sera présente à ce colloque.

***Divertimento bis repetita***

Pour la 2<sup>ème</sup> année consécutive, l'ensemble  
vocal et instrumental Divertimento sous la  
direction d'Annick Deschamps s'est mobilisé  
pour PXE France. 60 musiciens et voix, dont  
celle de Jean-Claude, et les cigales de la  
Provence à l'unisson ont récolté 650 euros de  
dons ! Merci à eux pour leur générosité !

## 5<sup>ème</sup> Assemblée générale 25 juin 2005

Magnifiquement organisée par Christian et son épouse Marie-Thérèse dans une salle polyvalente très agréable et très bien équipée, cette 5<sup>ème</sup> assemblée générale a été un succès avec 40 personnes présentes au plus fort de la journée.

Les membres de la première heure et les nouveaux arrivants ont pu discuter, rire, échanger des expériences, une excellente façon de mieux appréhender la maladie !

C'est Maître Anne-Laure Morin, juriste spécialiste de la bioéthique, qui a ouvert l'après-midi d'information avec une présentation traitant de la question de la brevetabilité du vivant et des gènes en particulier.

Ensuite, l'équipe de médecins et chercheurs d'Orléans, qui s'était déplacée en force, a réaffirmé l'importance de réel partenariat qui s'est instauré avec l'association. Tour à tour, le docteur Ludovic Martin, le docteur Mégier, gynécologue-obstétricien, le docteur de Cardenal, chirurgien plasticien et l'infirmière Mme Gutierrez ont pris la parole pour expliquer leur travail avec bonne humeur et simplicité. Pour saluer cette implication, PXE France a remis une nouvelle fois un chèque au docteur Ludovic Martin, traduisant par ce geste la volonté de PXE France et de ses membres de soutenir les efforts et l'investissement de cette équipe.

Ceci s'ajoute au soutien apporté par PXE France auprès de l'équipe d'Orléans dans son dossier de candidature pour devenir consultation de référence dans le cadre du Plan Maladies Rares 2005-2008.



Créée en 1998, la société LVL est spécialisée dans la collecte des cartouches d'impression vides (laser et jet d'encre, pour imprimantes, photocopieurs et fax) et de téléphones portables.

Depuis 2001, la société LVL a décidé de créer un **partenariat avec la Fédération des Maladies Orphelines** en lui versant un don pour l'ensemble des cartouches et téléphones portables valorisables collectés dans le cadre de ses programmes de collecte dans les établissements scolaires et les centres commerciaux.

En 2004, la somme de 37 076 € a été versée à la Fédération des Maladies Orphelines. Nous pouvons faire mieux et plus ! Ne jetez plus inutilement vos cartouches vides et vos téléphones portables usagés à la poubelle ! Pour connaître les points de collecte LVL, appelez le 02 51 70 92 22

Vous pouvez aussi initier l'Opération Cartouches près de chez vous : "Opération Cartouches" est entièrement GRATUIT pour les établissements scolaires ! Le fonctionnement est simple : vous recevez le kit de collecte (comprenant des boîtes en carton ludiques, des affiches et des dépliants éducatifs). Lorsque votre collecteur est plein, vous le refermez et vous contactez LVL via le Numéro Vert : 0 800 415 329. Le transporteur LVL passe alors récupérer votre carton sous 48 heures. L'Opération Cartouches peut aussi être mise en place dans un centre commercial ou une entreprise de plus de 500 salariés. A vous de jouer !

Pour plus d'informations :  
Numéro Vert : 0 800 415 329  
<http://www.lvl.fr>  
<http://www.lvl.fr/contacts.htm>

## ***Bourses Action Malades***

La Fédération des Maladies Orphelines distribue des subventions jusqu'à 3000 euros (exceptionnellement 5000 euros) pour soutenir l'action que les associations membres développent pour aider concrètement les personnes atteintes de maladies orphelines.

Toutes les actions qui bénéficient directement aux malades peuvent être financées par une BAM. Par exemple :

- Aménagement de véhicules
- Aménagement de locaux
- Appareillages (dentaires, auditifs, etc.)
- Appareils électriques ou électroniques
- Soins divers ou spécialisés
- Aides et outils informatiques spécialisés
- Accès aux soins (déplacements, etc.) et aux loisirs (vacances, sorties)
- Accès au droit (aide juridique, avocats, etc.)
- Vie quotidienne (documentation spécialisée, etc.)

En revanche, ce qui ne bénéficie pas directement aux malades (par exemple : frais de structure et de fonctionnement de l'association, réunions, communication) ne peut pas être financé par une BAM.

La recherche scientifique non plus ne relève pas des BAM. Elle fait l'objet d'un appel d'offres spécifique à l'issue duquel la Fédération peut intervenir en cofinancement avec l'association.

En conclusion, retenez que tout est possible, dès lors que les malades en tirent un bénéfice concret en lien avec leur maladie.

**Si vous avez un projet précis (en terme d'appareillage basse vision par exemple), n'hésitez pas à le soumettre à PXE France qui pourra présenter un dossier de demande de bourse auprès de la FMO.**

**La première attribution de bourse aura lieu dès novembre prochain...**

**Attention, le dépôt des dossiers doit être effectué avant le 20 octobre 2005 !**

## ***Recherche : développement d'un modèle murin expérimental***

Le pseudoxanthome élastique est causée par des mutations "perte de fonction" sur le gène ABCC6 codant pour une protéine transmembranaire liant l'ATP. Gorgels et son équipe ont généré des souris déficientes en ABCC6 (Abcc6-/-), qui développent spontanément une calcification des fibres élastiques des vaisseaux sanguins et de la membrane de Bruch. En revanche, elles ne présentent pas d'anomalie dans la matrice extracellulaire dermique. Les auteurs en concluent que les souris Abcc6-/- constituent un bon modèle expérimental du pseudoxanthome élastique humain, utile pour étudier plus spécifiquement l'étiologie (les causes) de cette maladie.

Source : Human Molecular Genetics ; 14(13) : 1763-1773 ; 1<sup>er</sup> juillet 2005

## ***A l'Alliance Maladies Rares***

Kamel Boughaleb, 27 ans, a décidé de partir à la rencontre des structures investies dans le domaine des maladies rares tout autour du monde. Son but est tout d'abord de créer une base regroupant toutes les structures qu'il aura réussi à rencontrer, puis de tenter de médiatiser tout au long de son voyage ces structures ainsi que leur travail. Son périple le mènera sur les 5 continents du globe, et le fera traverser plus d'une trentaine de pays.

Pour suivre son périple :

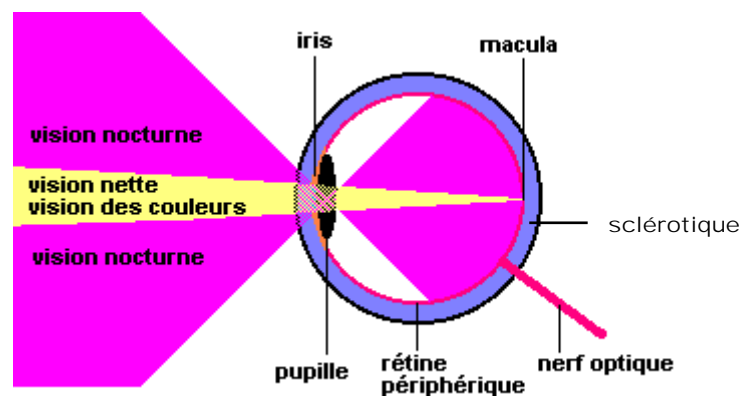
<http://www.elmoussafir.com/>

## ***Dossier spécial Basse Vision - 1***

Lire, feuilleter un album photos, se déplacer... Des gestes simples qui deviennent difficiles quand la vision centrale baisse. Il nous semble important de faire le point sur la question de la vision dans le PXE. Nous consacrons donc à ce sujet un dossier, qui s'échelonne sur plusieurs numéros.

Nous commençons aujourd'hui par un rappel sur les complications ophtalmologiques dues au PXE (à partir du compte-rendu du Dr Bonicel du 27/04/02) et la surveillance à en faire :

### **D'abord un peu d'anatomie...**



(schéma issu du site <http://www.prevart.com>)

La **rétine** est une membrane nerveuse très sensible sur lequel viennent se former les images et qui tapisse la paroi interne du fond de l'œil.

Il existe schématiquement 2 zones dans la rétine : d'une part la **macula**, dont la taille est limitée, mais qui est responsable de la vision fine (9/10ème de la vision), et d'autre part la **rétine périphérique** qui n'assure que 1/10ème de la vision.

La **sclérotique**, membrane externe du globe oculaire, résistante, forme le blanc de l'œil.

La **choroïde** constitue un espace vasculaire entre la rétine et la sclérotique au niveau du segment postérieur de l'œil.

La **membrane de Bruch** est un tissu élastique intercalé entre la rétine et la choroïde.

### **Les lésions ophtalmologiques du PXE**

Premier stade :

Les lésions ophtalmologiques élémentaires qui apparaissent dans le PXE sont des stries angioïdes. Ce sont des fêlures, des fractures dans la membrane de Bruch.

Les stries en elles-mêmes ne sont pas pathologiques. Il en existe dans d'autres maladies : les syndromes d'Ehlers-Danlos, des pathologies génétiques des globules rouges (hémoglobinopathies), l'intoxication par le plomb (saturnisme), etc.

Deuxième stade :

Entre la choroïde et la rétine, il y a prolifération de néo-vaisseaux.

Très fragiles, ils peuvent se rompre pour des traumatismes minimes.

Troisième stade :

Hémorragies rétinienne. Si elles surviennent dans une partie de la rétine périphérique, elles pourront causer un simple scotome ("tâche noire" provoquant une zone de cécité limitée obligeant à tourner la tête pour compenser). Si elles touchent la macula, les hémorragies entraînent une perte de l'acuité visuelle. Celle-ci n'est toutefois jamais totale dans le PXE.

### **La prévention : quelques mesures à prendre d'urgence**

- Il faut **éviter de pratiquer tout sport à risque** pour le crâne et le globe oculaire (à défaut, il est au minimum recommandé de mettre des lunettes de protection).
- En cette période estivale, il est souhaitable de **porter des lunettes de soleil**. Attention, tous les verres solaires ne protègent pas des UV, regardez bien les étiquettes.
- A noter qu'en cas d'hémorragie sous la fovéa, centre de la macula, la vision diminue en quelques secondes. Ne pas perdre de temps est crucial, d'où l'importance d'entrevues régulières avec son ophtalmologiste qui doit mettre au point avec le patient une procédure à suivre en cas d'urgence.

### **La surveillance**

Il est **fondamental** de surveiller régulièrement l'évolution des stries angioïdes par un fond d'œil réalisé régulièrement (en moyenne chaque année, à adapter à chaque patient).

On peut voir au **fond d'œil** trois éléments principaux : la rétine, ses vaisseaux sanguins et le début du nerf optique qui se poursuit ensuite derrière l'œil. Pour examiner le fond d'œil, il faut l'éclairer. Mais en présence de lumière, la pupille se resserre par réflexe. Pour la dilater, on met des gouttes dans les yeux une ou plusieurs fois avant l'examen.

Après, la vision reste floue pendant quelques heures. Le jour du fond d'œil il ne faut donc pas conduire. Il peut être utile également de prévoir des lunettes de soleil pour la sortie de l'examen.

Le médecin observe le fond d'œil à travers une loupe. Certaines loupes doivent être posées sur l'œil après avoir mis des gouttes d'anesthésie et un gel transparent sur la loupe.

Un fond d'œil n'est pas douloureux mais peut être désagréable et éblouissant.

L'ophtalmologiste souhaitera éventuellement compléter le fond d'œil par une **angiographie** rétinienne. Elle renseigne sur l'étendue et l'évolution du PXE dans l'œil et sur la présence ou l'absence de néovaisseaux.

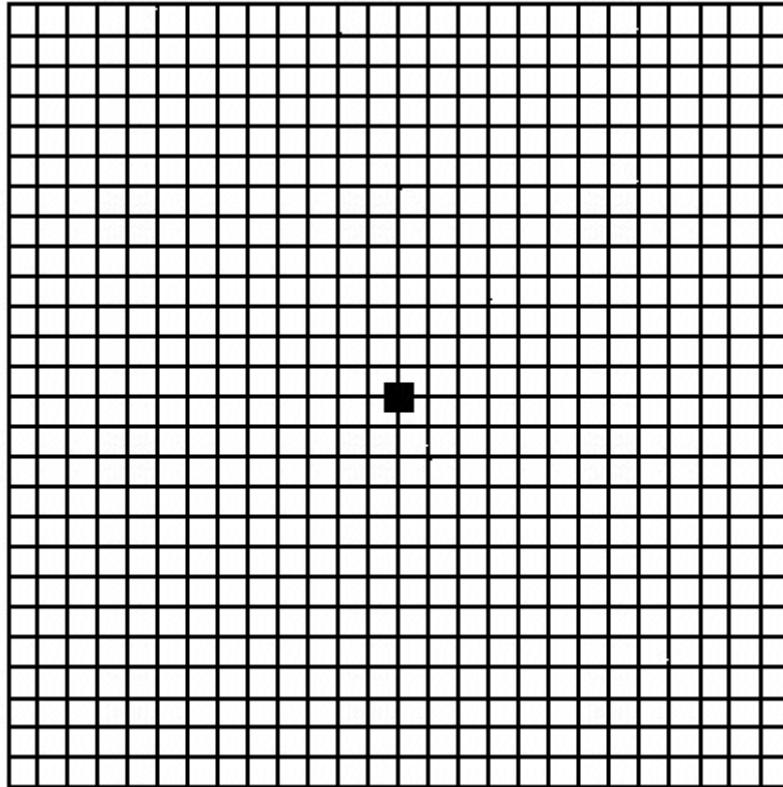
Au début de l'examen un produit colorant est injecté dans une veine du bras (cela ressemble à une prise de sang). Ce produit peut être de la fluorescéine ou du vert d'indocyanine pour deux types d'angiographies, qui donnent des renseignements différents. A travers l'appareil d'angiographie, qui comporte un boîtier photo, le médecin voit progressivement apparaître les détails du fond d'œil, et en particulier les vaisseaux sanguins, colorés par le produit injecté. Il prend des photos pendant toute la durée de l'angiographie.

L'examen dure de 5 à 10 minutes dans la plupart des cas, mais est parfois plus long.

A la maison, le test de la grille d'Amsler joue un rôle prépondérant dans la surveillance de la vision lorsqu'on est atteint de PXE.

Mode d'emploi de la grille d'Amsler :

1. Cachez l'un de vos yeux avec une main en portant le cas échéant vos lunettes habituelles de lecture.
2. Positionnez-vous à une distance de lecture normale de la grille (35 à 40 cm).
3. Fixez le point central.
4. Recommencez à l'étape 1 avec l'autre œil.



Amsler Grid

**Si des distorsions ou des blancs apparaissent dans la grille, consultez sans tarder un ophtalmologiste.**

#### **Définition de la basse vision**

(information issue du site <http://www.lasik.asso.fr/>, association France Myopie)

L'organisation Mondiale de la Santé a défini cinq catégories de déficiences visuelles numérotées de I à V.

Les catégories I et II correspondent à ce qu'il est convenu d'appeler la malvoyance. On parle aussi de basse vision ou d'amblyopie ou encore de vision réduite. En tout état de cause, les critères d'évaluation reposent toujours sur une baisse d'acuité visuelle ou sur une diminution du champ visuel :

**Catégorie I** : Acuité visuelle binoculaire corrigée inférieure à 3 / 10e et supérieure ou égale à 1 / 10e avec un champ visuel d'au moins 20°.

**Catégorie II** : Acuité visuelle binoculaire corrigée inférieure à 1 / 10e et supérieure ou égale à 1 / 20e. En pratique, les sujets comptent les doigts de la main à trois mètres.

Les trois catégories suivantes correspondent à la notion de cécité :

**Catégorie III** : Acuité visuelle binoculaire corrigée inférieure à 1 / 20e et supérieure ou égale à 1 / 50e. En pratique, le sujet compte les doigts à un mètre mais ne peut le faire à trois mètres.

**Catégorie IV** : Acuité visuelle binoculaire corrigée inférieure à 1 / 50e mais perception lumineuse préservée. En pratique, le sujet ne compte pas les doigts à un mètre ou champ visuel inférieur à 5°.

**Catégorie V** : Cécité absolue. Pas de perception lumineuse. A fortiori absence d'œil.

L'amblyope est une personne dont l'acuité visuelle après correction du meilleur oeil est inférieure à 4/10 et supérieure à 1/20. L'amblyopie englobe les catégories I et II de la classification de l'OMS, mais elle dépasse la catégorie I qui correspond à une acuité inférieure à 3/10.

Dans la plupart des pays anglo-saxons, on parle de cécité légale ("legal blind") lorsque l'acuité visuelle du meilleur oeil est inférieure ou égale à 1/10, et de malvoyance lorsque l'acuité visuelle est inférieure à 5/10. Cette définition de la cécité inclut donc la baisse de vision (catégorie II) de l'OMS. C'est le cas pour les Etats-Unis, le Canada ainsi que pour plusieurs pays européens (Pays-Bas, Royaume-Uni, pays nordiques).

En France, la législation désigne comme amblyope toute personne dont l'acuité visuelle du meilleur oeil après correction est inférieure à 4/10e et supérieure à 1/20e. A un degré de plus, si l'acuité visuelle du meilleur oeil après correction est inférieure ou égale à 1/10e ou égale à 2/10e en cas d'œil unique la mention "cane blanche" est apposée sur la carte d'invalidité.

Enfin, si l'acuité visuelle du meilleur oeil après correction est inférieure ou égale à 1/20e une carte d'invalidité est délivrée avec la mention "étoile verte".

Si ces réglementations sont précises, elles cachent une variété d'atteintes. En cas de cécité, il existe une grande différence entre la catégorie 5 (absence totale de perception lumineuse) et la catégorie 4. En cas de malvoyance, les différences sont encore plus grandes entre les 2 catégories.

Par ailleurs, selon la voie d'abord de la cécité, elle peut revêtir un aspect différent. Ainsi peut-on parler de :

- cécité clinique par destruction de tout ou partie de l'appareil visuel : oeil, voies optiques, aires occipitales ;
- cécité professionnelle si le sujet est dans l'incapacité d'effectuer certains travaux et doit être aidé dans la vie courante par une tierce personne ;
- cécité économique s'il doit suivre un cursus particulier pour l'apprentissage d'une profession ;
- cécité sociale si son état l'autorise à bénéficier d'une carte d'invalidité ;
- cécité légale si la législation de son pays prévoit une aide en sa faveur ;
- cécité pratique si le sujet, bien qu'incomplètement atteint, se comporte comme un aveugle.

## ***Les ressources sur la basse vision***

### **Association Valentin Haüy**

Ressource historique pour les malvoyants, l'association Valentin Haüy multiplie les actions sur tous les fronts pour leur faciliter la vie.

Que vous recherchiez un centre de basse vision local, une bibliothèque spécialisée, des aides juridiques ou sociales, elle est le point de départ incontournable vers la reconquête de son autonomie.

Téléphone : 01 44 49 27 27

Email : [social@avh.asso.fr](mailto:social@avh.asso.fr)

<http://www.avh.asso.fr>

<http://www.bassevision.net> et <http://www.cocnet.org>

2 portails qui regroupent des ressources multiples pour les personnes atteintes de basse vision.

Vivre avec une déficience visuelle

<http://www.cnib.ca/vivreavecunedeficiencedevisuelle/index.htm>

Un site canadien extrêmement bien fait

<http://www.proximologie.com>

Le laboratoire pharmaceutique Novartis propose sur ce site sa maison virtuelle. Cet outil apporte des idées pour faciliter la vie des personnes souffrant de basse vision. La visite de chaque pièce permet de recevoir des conseils d'aménagement de son domicile.

Pour visiter la maison, cliquez sur "Maison virtuelle" puis sur "DMLA".

### ***Pour surfer en grand***

Lorsque vous utilisez un navigateur Web (Internet Explorer, Netscape Navigator ou Mozilla) vous pouvez augmenter la taille des caractères des sites Web que vous visitez en cliquant sur le menu "Affichage" puis sur "Taille du texte".

Windows 98, 2000 et XP et Mac OS X proposent également une loupe. Celle de Windows permet de grossir jusqu'à 9 fois ce que vous voyez à l'écran. Pour l'utiliser, cliquez sur "Démarrer", "Programmes", "Accessoires", "Accessibilité" puis "Loupe".

Il existe également des logiciels gratuits et simples à installer et à utiliser.

Si vous en connaissez, n'hésitez pas à nous en faire part pour faire profiter d'autres personnes de vos expériences.

Dans le prochain numéro : la rééducation basse vision et les appareils d'aide à la lecture.

**Si vous avez utilisé des appareils basse vision, opté pour une rééducation visuelle, partagez avec nous vos commentaires, bonnes adresses ou infos pratiques. Vos témoignages seront précieux pour d'autres !**



## *Dans Orphanews...*

### **7ème programme cadre de recherche et développement technologique : quels besoins en matière de recherche sur les maladies rares ?**

En avril dernier, un groupe de travail organisé par la Commission Européenne réunissait un panel de personnes impliquées dans les maladies rares (coordinateurs et participants des projets financés dans le cadre des 5ème et 6ème programmes cadre, représentants de patients, représentants des industries biopharmaceutiques, EMEA, commission européenne) afin d'identifier les besoins de la communauté des maladies rares en terme de recherche. En effet, certains outils du 6ème programme cadre n'étaient pas adaptés aux maladies rares, un domaine nécessitant plus de flexibilité.

Les discussions du groupe ont abouti à une liste de recommandations, dont les principales sont :

- La nécessité de ne pas restreindre les financements à certaines maladies rares.
- L'importance de financer à la fois des projets collaboratifs impliquant des équipes multidisciplinaires, des projets de coordination, et des projets de recherche spécifiques (notamment pour prendre en compte les besoins des nouveaux Etats membres).

Les thématiques prioritaires :

- Le développement des infrastructures : plateforme technologiques pour l'identification de gènes, l'haplotypage, l'étude des voies protéiques; modèles animaux; gestion des données; biobanques.
- L'histoire naturelle des maladies en Europe.
- Les phénotypes mendéliens des maladies communes.
- La physiopathologie et le mécanisme des maladies.
- Les études pré-cliniques et cliniques.
- Les stratégies thérapeutiques (thérapie génique, thérapie cellulaire, médicaments, dispositifs médicaux).
- Les sciences sociales.

Les grandes lignes du 7ème programme cadre sont définies mais son budget, auquel sont liées toutes les décisions, n'a pas encore été voté. Cependant, la Commission soutient les recommandations ci-dessus et les défendra auprès du conseil.

<http://www.cordis.lu/lifescihealth/major/rare-diseases.htm>

## *Compte-rendu du 6<sup>ème</sup> forum Internet Orphanet, 10 juin 2005*

### **L'implication des associations dans le domaine de l'information médicale**

Le compte-rendu du 6<sup>ème</sup> forum Internet Orphanet est disponible en ligne (document pdf de 48 pages ) à cette adresse : <http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2005/doc/Forum.pdf>

Les points abordés ont été les suivants :

- La communication sur les maladies rares
- Les nouvelles fiches Orphanet à destination du grand public
- La production d'information médicale par les associations
- Gérer un forum Internet : atouts et contraintes
- Vers un portail des maladies rares : pour mieux servir les personnes malades
- La mise en contact des malades isolés
- L'enregistrement des volontaires pour la participation aux essais cliniques
- Les indications orphelines en 2005 : résultats de l'enquête auprès des associations et des professionnels
- Les nouveaux services d'Orphanet aux associations