



*Dans votre bulletin n°17 :
News
Un point sur la recherche
Bilan 2008 et projets
Adhésions 2009*

Joyeux Anniversaire !

Lorsque l'association a été créée il y a presque 10 ans, un petit groupe de 10 personnes s'est mobilisé et ce sont toujours ces mêmes personnes qui sont restées fidèles pour vous répondre et pour sensibiliser sur le PXE.

Pourtant, nous avons chacun nos vies et nous sommes pour la plupart patients nous aussi, ou famille de personnes atteintes. Et même s'il est parfois difficile de répondre instantanément à vos sollicitations (au téléphone, par e-mail, par courrier), nous faisons de notre mieux.

L'association nous prend quelques heures, voire parfois une journée pour un colloque ou un forum, tout dépend de nos disponibilités.

Mais cette association nous a tant donné depuis 10 ans qu'il faut que cela continue, pour nous tous, pour tous ceux qui sont diagnostiqués aujourd'hui, et pour les chercheurs qui redoublent d'efforts depuis quelques années.

Aujourd'hui, l'association a besoin de vous, de votre énergie, de votre temps. Restons mobilisés et avançons ensemble jusqu'au bout du chemin, là où le traitement nous attend !

A très bientôt à Paris le 16 mai !

Karine Unger

Nos coordonnées :

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

Dons et adhésion par virement
bancaire : envoyer vos
demandes de RIB à
contact@pxefrance.org

Renseignements :
PXE France
13, rue du 8 Mai 1944
35170 BRUZ
tél. : 09 54 41 44 62

contact@pxefrance.org
www.pxefrance.org

Concert Divertimento

L'association Divertimento a organisé le 1^{er} mars 2008 dans l'église d'Allauch un concert au profit de PXE France. Vous êtes venus nombreux de la région Sud-Est afin d'encourager Jean-Claude et toute la chorale. Nous avons récolté 1 060 € pour la recherche. Un grand merci aux personnes qui se sont investies dans cette soirée et tout particulièrement à la chef de chœur, Annick Deschamps, et au président de Divertimento, Bernard Ferraud.

Pour mieux connaître la chorale :
<http://pagesperso-orange.fr/divertimento-cuques/>

Recherche de correspondants

Nous relayons dans nos pages un e-mail reçu d'une dame de Gournay sur Marne (93), patiente et adhérente de l'association.

Cette personne est très atteinte aux artères des membres inférieurs et a subi de grosses altérations au niveau visuel. Après un laser puis trois photothérapies à la Visudyne, sa vision reste déformée.

Elle recherche des personnes rencontrant les mêmes difficultés afin de discuter. Merci d'écrire à l'association qui fera suivre.

Le don par virement, c'est possible !

Nous n'avons pu mettre en place le don en ligne pour des raisons de coûts financiers trop importants pour notre petite structure. Toutefois, vous êtes nombreux à continuer à donner par chèque et à nous solliciter pour des virements permanents.

Si vous souhaitez recevoir les coordonnées bancaires de l'association, merci d'adresser votre demande à : contact@pxefrance.org

Forum de discussion

Sur Internet, le succès de notre forum de discussion hébergé par la FMO ne se dément pas. On compte à ce jour 240 messages postés et un petit noyau de contributeurs très actifs (en passant, un petit bonjour à « chimene », « trimat », « joees » et les autres).

IMPORTANT ÉCOLO ET ÉCONOMIQUE

Pensez s'il-vous-plaît à nous communiquer une **adresse e-mail à jour** pour faciliter nos envois de documents : beaucoup de boîtes aux lettres électroniques sont fermées par les fournisseurs d'accès parce que inactives depuis quelques temps, d'autres sont pleines et ne peuvent plus recevoir de nouveau message : les messages que nous vous envoyons nous reviennent en erreur. Or pour nous, l'e-mail signifie moins de papier utilisé, pas de coût d'affranchissement pour l'association et surtout des fichiers que vous pouvez imprimer à souhait et donner aux médecins et soignants que vous rencontrez... !

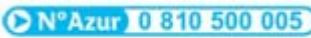
A envoyer à :

contact@pxefrance.org

Nb : pour des raisons légales, les convocations aux assemblées générales vous sont toujours envoyées par courrier postal 15 jours avant la date de l'Assemblée.

Allô maladies orphelines

La FMO inaugure son nouveau numéro d'appel pour les malades et leurs proches :

 N°Azur 0 810 500 005
PREMIER APPEL LOCAL

- Information et orientation dans le système de soins
- Accompagnement social et administratif
- Soutien juridique

La recherche avance

L'équipe du Dr Martin continue de publier régulièrement des articles scientifiques, preuve de ses activités de recherche soutenue sur notre maladie (voir l'article traduit ci-après). C'est pourquoi chaque année nous lui attribuons les dons que vous nous envoyez.

Et nous tenons à vous faire part de leur utilisation à travers cette lettre reçue pour vous remercier.

« Chers membres de PXE France,

J'aimerais une nouvelle fois vous remercier au nom de toute mon équipe pour le soutien financier qu'apporte PXE France à nos travaux sur la biologie du pseudoxanthome élastique.

Cet argent servira à l'élevage et à la caractérisation de souris dont le gène ABCC6 est invalidé (voir CR AG 2008). Ces souris constituent au jour d'aujourd'hui le meilleur modèle de votre maladie.

Une partie de l'argent servira également à caractériser des modèles de peaux reconstruites intégrant les anomalies observées sur les fibres élastiques au cours du PXE. Enfin, nous analyserons un gène susceptible de déterminer la gravité ophtalmologique du PXE.

Nous avons eu deux grandes avancées récentes dans le domaine du PXE que sont l'affirmation du caractère métabolique du pseudoxanthome élastique et l'existence d'une forme variante (liée au gène GCCX) et qui va

bouleverser notre compréhension de la calcification des fibres élastiques. »

Dr. Ludovic MARTIN

Pour contacter le Dr Martin :

Service de Dermatologie

Centre Hospitalier Universitaire
d'Angers - 4 rue Larrey
49933 ANGERS Cedex 9

Tél. Consultation : 02 41 35 34 19
Tél. Hospitalisation : 02 41 35 39 79

Petit rappel sur les dons 2008

Si vous avez donné en 2008, un reçu fiscal vous a été adressé en février 2009. Si toutefois vous ne l'avez pas reçu ou s'il ne correspond pas au montant total des dons effectués pour toute l'année 2008, merci d'en informer notre trésorier (coordonnées en première page).

**Prochaine Assemblée
Générale
16 mai 2009 à Paris**

**Renvoyer nous votre bulletin
d'inscription dès aujourd'hui.**

Le PXE, une maladie du métabolisme

Nous vous proposons une traduction d'un article important paru dans le journal PXE Membergram (semestriel d'information de l'association américaine PXE International).

Source : Clear Evidence: PXE Is a Metabolic Disease, Emilie Lamb and Sharon Terry, PXE Membergram vol. 13, n°2, p.7-8

En août 2008, le Dr. Jouni Uitto, avec les Dr. Qiuji Jiang, Masayuki Endo, Florian Dibra et Krystle Wang (PXE International Research Consortium, Etats-Unis), ont publié dans le Journal of Investigative Dermatology un article présentant les résultats de plusieurs études apportant la preuve que le PXE est une maladie métabolique et non une maladie du tissu conjonctif comme on le pensait jusqu'ici.

Dans ses expériences, le Dr. Uitto a utilisé des souris KO et des souris WT. Une souris « knockout » ou « KO » est une souris dont la fonction du gène ABCC6 a été désactivée par des manipulations génétiques, afin de pouvoir imiter le PXE de l'homme sur un modèle animal. Au contraire, le gène ABCC6 d'une souris « wild type » ou WT fonctionne normalement.

Ces expériences répondaient à deux axes de recherche majeurs : il s'agissait de savoir, d'une part, s'il était possible de prévenir la minéralisation des tissus caractéristique du PXE et, d'autre part, de déterminer si cette minéralisation était réversible.

Expérience 1 : réalisée avec de jeunes souris de 4 semaines dont les

tissus ne présentaient pas encore de minéralisation.

Au bout de 2 mois, le tissu WT greffé sur l'animal KO était minéralisé chez 28,6% des souris.

A l'inverse, le tissu KO greffé sur les souris WT n'était pas du tout minéralisé.

Expérience 2 : dans ce cas, les greffes ont été pratiquées sur des souris âgées de 12 semaines, le museau des souris KO présentant déjà une minéralisation à cet âge.

Du tissu minéralisé de souris KO a été greffé sur des souris KO et sur des souris WT.

Deux mois plus tard, le tissu KO greffé sur l'animal WT était moins minéralisé qu'au moment de la greffe.

Le tissu KO greffé sur l'animal KO était lui deux fois plus minéralisé qu'au moment de la greffe.

Les greffons étant alimentés par de nouveaux vaisseaux sanguins de l'animal receveur, ces deux expériences ont permis au Dr. Uitto de déterminer que la cause de la minéralisation des tissus était liée au métabolisme des souris KO.

Une métabolite, c'est-à-dire une substance organique participant aux réactions chimiques de l'organisme, présente dans la circulation sanguine, joue donc un rôle important dans la minéralisation caractéristique du PXE. Cette substance reste à identifier.

Mais dans un premier temps, ces expériences montrent que le PXE n'est pas une maladie des tissus des yeux, de la peau ou des artères, mais bien une maladie métabolique.

Et la compréhension des causes de la minéralisation observée dans le PXE est un pas capital vers un futur traitement.

PXE France

Notre bilan de l'année 2008...

Cette année a été très riche en événements heureux pour les membres de notre Conseil d'Administration. Trois bébés dans l'équipe ! Présidente, vice-présidente et webmestre ont bien travaillé et ont « lâché » un peu leur travail de bénévoles au sein de l'association pour pouponner. Et quand on pouponne, c'est fou ce que le temps passe vite ! Voici tout de même quelques nouvelles de nos activités.

L'assemblée générale dans le Nord n'a pu se faire, faute d'organisateur dans cette région. Ce sera pour une autre fois. Par conséquent, il nous a semblé judicieux d'aller rendre visite au Dr Ludovic Martin dans sa nouvelle consultation. L'AG a donc eu lieu le 4 octobre à Angers. Nous avons également eu le plaisir de recevoir le Dr Sébastien Faure (Techniques d'explorations artérielles chez les souris ABCC6) et le cadre infirmier ainsi que les infirmières qui prennent soin de vous à la consultation multidisciplinaire d'Angers.

Côté finances, l'association a dénombré 90 adhérents et collecté 9203,30 € de dons pour 75 donateurs. Le don moyen s'élève à 122 €. Bravo et merci à tous !

... et projets 2009

Comme toujours, ce ne sont pas les idées qui manquent : entre autres, nous souhaiterions remettre à jour notre plaquette et notre carte d'urgence.

Un grand coup de frais sur le site Web s'impose également, après plus de 4 ans de bons et loyaux services de la version actuelle. Nous planchons donc actuellement sur la V. 4 !

Le montant de la cotisation restera inchangé en 2009. Avec ces 25€, nous faisons déjà beaucoup : bulletins d'informations, comptes-rendus médicaux, conseil scientifique, une assemblée générale annuelle, des délégués régionaux à votre écoute, déplacement des chercheurs lors de journées d'informations.

Et avec vos dons, c'est une recherche très active sur notre maladie et des collaborations entre chercheurs au niveau international qui se sont mises en place... et surtout des pistes très prometteuses... un traitement au bout du chemin (voir l'article sur les activités du Dr Martin en p. 4). Contactez-nous pour mettre en place des actions de collecte ! Si vous désirez nous soutenir et aider la recherche, mobilisez les gens autour de vous. Plus nous serons nombreux et plus nous serons pertinents dans notre discours auprès des fédérations de malades, des médecins, des chercheurs, des pouvoirs publics.

Et surtout, n'oubliez pas, 66 % de votre don est déductible de vos impôts (dans une limite globale de 20 % du revenu imposable).

Enfin, nous avons besoin de vous pour nous aider dans l'association : délégués régionaux, membres du Conseil d'Administration (les postes de président, vice-secrétaire, vice-trésorier et trésorier ont été renouvelés en 2008 pour 4 ans mais vous pouvez venir nous suppléer), représentation de l'association aux colloques et forums, etc. Les tâches sont nombreuses. L'argent n'est pas le seul moyen de nous aider !

Plan Maladies Rares : ce n'est pas fini !

Source : Orphanews

Le plan Maladies Rares 2005-2008 se termine, il est temps d'en faire un premier bilan. La lettre bimensuelle Orphanews a fait état de quelques avancées concrètes :

- Mise en place d'un processus de prise en charge des produits de santé et des médicaments hors AMM et/ou non remboursables et la création d'une "cellule maladies rares" au sein de la CNAMTS, destinée à faciliter, conseiller et harmoniser les décisions de prise en charge des médecins conseils.
- Maintien du principe de financements « fléchés » sur les maladies rares dans le cadre d'appels d'offres institutionnels et plus grande mutualisation des ressources (banques de données, plateformes, ...), toutes ces actions devant se faire dans une perspective de recherche européenne.
- Mise en place du dispositif des centres de références (132 centres labellisés) et des centres de compétences qui a permis l'organisation de la filière de soins.

Un rappel pour ceux qui souhaitent se souvenir des axes stratégiques du Plan Maladies Rares : <http://www.orpha.net/docs/PMR.pdf>

Avec la fin du plan cette année, on a craint que tous les progrès accomplis ne trouvent leur point final. Heureusement, la mobilisation de tous a payé. Merci d'avoir répondu nombreux à la pétition mise en ligne par la FMO dès janvier. Nos signatures (près de 200 000 !), ont joué un rôle déterminant puisque, le 10 octobre, le Président de la République a annoncé la mise en œuvre d'un second Plan Maladies Rares en 2010. Le calendrier et la méthode de travail pour définir les axes de ce prochain Plan restent à définir avec Madame Bachelot, ministre de la Santé.

Lire la lettre de Mme Bachelot :

http://www.fmo.fr/petition/lettre_roselyne_bachelot.pdf

Autre bonne nouvelle, au niveau européen cette fois : le 11 novembre dernier, la Commission européenne a adopté une communication et une proposition de recommandation du Conseil sur les maladies rares.

Ces deux textes proposent aux Etats Membres des orientations claires afin d'améliorer l'accès et l'égalité en matière de prévention, de diagnostic et de traitement pour les citoyens européens qui souffrent de maladies rares. La Communication propose de suivre une stratégie communautaire axée sur une meilleure reconnaissance et visibilité des maladies rares, le soutien de plans d'action nationaux et le renforcement de la coopération, de la coordination et de la réglementation européenne dans le domaine.

ADHESION 2009

Les adhésions 2009
doivent nous être envoyées
à l'adresse suivante :

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

Merci !

Dons et adhésions par virement
bancaire : envoyer vos demandes
de RIB à contact@pxefrance.org

Les personnes ayant fait des dons (un
ou plusieurs) au cours de l'année 2008
recevront un reçu fiscal pour la
totalité de la somme en février 2009.



ADHESION 2009

Patient Ami Famille

Nom

Prénom

Adresse

Code Postal

Ville.....

Tél

Portable

E-mail

Oui, par mon adhésion de 25 € je
soutiens l'action de l'association PXE
France.

**Veillez adresser votre chèque à l'ordre de
Pxe France. Un reçu fiscal vous sera adressé
pour le montant de votre chèque (adhésion
et/ou don).**

Date :
Signature :

En application de la loi informatique et liberté du 06/01/1978, vous
disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous
concernant et pouvez vous opposer à l'utilisation de votre adresse par
des tiers.



ADHESION 2009

Patient Ami Famille

Nom.....

Prénom

Adresse

Code Postal.....

Ville.....

Tél

Portable

E-mail

Oui, par mon adhésion de 25 € je
soutiens l'action de l'association PXE
France.

**Veillez adresser votre chèque à l'ordre de
Pxe France. Un reçu fiscal vous sera adressé
pour le montant de votre chèque (adhésion
et/ou don).**

Date :
Signature :

En application de la loi informatique et liberté du 06/01/1978, vous
disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous
concernant et pouvez vous opposer à l'utilisation de votre adresse par
des tiers.



DON 2009

Patient Ami Famille

Nom
Prénom.....
Adresse.....
Code Postal.....
Ville.....
Tél.....
Portable.....
E-mail.....

Je souhaite faire un don de€

Veillez libeller votre chèque à l'ordre de Pxe France. Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque (adhésion et/ou don).

Date :
Signature :

En application de la loi informatique et liberté du 06/01/1978, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous concernant et pouvez vous opposer à l'utilisation de votre adresse par des tiers.



DON 2009

Patient Ami Famille

Nom
Prénom.....
Adresse.....
Code Postal.....
Ville.....
Tél.....
Portable.....
E-mail.....

Je souhaite faire un don de€

Veillez libeller votre chèque à l'ordre de Pxe France. Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque (adhésion et/ou don).

Date :
Signature :

En application de la loi informatique et liberté du 06/01/1978, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous concernant et pouvez vous opposer à l'utilisation de votre adresse par des tiers.



DON 2009

Patient Ami Famille

Nom.....
Prénom.....
Adresse.....
Code Postal.....
Ville.....
Tél.....
Portable.....
E-mail.....

Je souhaite faire un don de€

Veillez libeller votre chèque à l'ordre de Pxe France. Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque (adhésion et/ou don).

Date :
Signature :

En application de la loi informatique et liberté du 06/01/1978, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous concernant et pouvez vous opposer à l'utilisation de votre adresse par des tiers.