



*Dans votre bulletin n°18 :  
Anniversaire  
Projets 2009  
Témoignages  
Adhésions 2009*

## **BON ANNIVERSAIRE**

Un bulletin pour fêter nos 10 ans et vous informer des dernières actualités de l'association... projets à court terme et long terme et pour les réaliser, nous avons besoin de vous !

Alors nous comptons sur vous tous pour rester mobilisés : stage, AG, colloques, groupe de travail, adhésions, dons, témoignages. Chacun peut faire un peu et ensemble, nous ferons beaucoup. Les chercheurs comptent sur nous comme nous comptons sur eux !

Karine Unger

[contact@pxefrance.org](mailto:contact@pxefrance.org)

Renseignements :

PXE France

13, rue du 8 Mai 1944

35170 BRUZ

tél. : 09 54 41 44 62

[contact@pxefrance.org](mailto:contact@pxefrance.org)

[www.pxefrance.org](http://www.pxefrance.org)

## **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](mailto:contact@pxefrance.org)

### ***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

## **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](mailto:contact@pxefrance.org)

49933 ANGERS Cedex 9

Tél. Consultation : 02 41 35 34 19

Tél. Hospitalisation : 02 41 35 39 79

### **Dons 2009**

Pour tous les dons effectués avant le 31 décembre 2009, un reçu fiscal du montant total vous sera adressé par notre trésorier en février 2010.

## **Collaboration PXE**

L'équipe du Dr Martin a pour projet d'envoyer durant six mois à partir de mai 2010 un de ses internes, Yannick Le Corre, pour travailler en collaboration avec le Dr Olivier Le Saux. Nous souhaitons financer ce projet. 10 000€ vont être versés dans les mois à venir. L'argent récolté en fin d'année et début d'année 2010 sera dédié également à ce projet.

**Pour contacter le Dr Martin :**

### **Service de Dermatologie**

Centre Hospitalier Universitaire  
d'Angers - 4 rue Larrey

## **Colloque international PXE à Angers au printemps 2011**

Le Dr Ludovic MARTIN propose en 2011 un colloque sur le PXE à toutes les équipes de recherche.

## **Marseille nous accueille en juin 2010**

**Stage « Tous chercheurs »  
du 9 au 11 juin 2010**

**Journée d'informations  
médicales, avec le Dr. Martin  
et**

**Assemblée Générale  
Samedi 12 juin 2010  
9h-17h**

**Renvoyez-nous votre bulletin  
d'inscription dès aujourd'hui.**

« L'objectif est clairement de se mettre d'accord sur le diagnostic clinique du Pseudoxanthome Elastique en vue d'élaborer des cohortes de patients pouvant recevoir un traitement. », nous annonce le Dr L. Martin.

Des groupes de travail seront formés avec chercheurs, cliniciens et associations de patients. Si vous souhaitez en faire partie, n'hésitez pas à nous contacter. Nous aurons également besoin de bénévoles sur Angers le jour J pour l'organisation du colloque !!!

## **Témoignages**

**Nous recherchons des personnes ayant bénéficié d'injections de Lucentis prises en charge par la Sécurité Sociale. Contactez directement Yanne au 04 50 45 24 21.**

## **Chaque point compte**

Du 5 au 15 juin, des travaux de couture "points comptés" ont été exposés à Plan-de-Cuques. Les brodeuses de cette association ont mis en vente par tombola l'un de leurs travaux au bénéfice du PXE. Le résultat (350€) nous a été remis le 2 octobre par le maire de la commune. Merci à elles !

## **A Lire « Vivre avec une maladie génétique »**

Un livre pour comprendre tout ce qui se joue autour de la maladie rare – errance, diagnostic, annonce, prise en charge, famille. Marcela Gargiulo, psychologue clinicienne, intervient au sein de l'Institut de myologie et accueille notamment les patients atteints par la maladie de Huntington. Aux Editions Albin Michel, 15 €

## Stage « Tous chercheurs »

Nous avons réservé un stage pour un groupe de 6 à 10 personnes (adultes et jeunes à partir de 15 ans) auprès de l'association Tous chercheurs. [www.touschercheurs.fr](http://www.touschercheurs.fr) rubrique "associations de malades"

La formation sur 3 jours (9h-17h30) concernera notre maladie avec 2 jours 1/2 d'expériences, la dernière 1/2 journée étant consacrée à une discussion avec un chercheur ou médecin chercheur spécialiste du Pseudoxanthome Elastique. Pour les 2 jours 1/2 d'expériences, il y aura 1 jour et demi ou 2 jours d'ateliers consacrés à l'ADN, les mutations, les protéines, notions de modèles expérimentaux (ateliers plus généraux sur les notions importantes de génétique et de biologie cellulaire, mais relié quand même à notre maladie) et 1 jour ou 1/2 journée consacrée plus spécifiquement au PXE.

Le coût : la formation est gratuite grâce au soutien de l'AFM et de la ville de Marseille. Il reste à la charge des participants : frais de déplacement, d'hôtel et de restauration (à midi, nous mangeons au restaurant universitaire. Compter 6-7 euros par repas).

Nous prévoyons de coupler ce stage avec notre Assemblée générale et journée d'informations. Vous trouverez ci-après un bulletin d'inscription. Si cela vous intéresse, nous pouvons trouver un gîte pour tout le groupe (nous soumettons pour tous les frais divers une demande de bourse à la Fondation Groupama dès à présent).

Dates : 9, 10 et 11 juin 2010

Attention ! Les places étant limitées à 10 personnes, les inscriptions se feront par ordre de réception des réponses.

---

## Bulletin d'inscription

(à renvoyer à PXE France - 13, Rue du 8 mai 1944 – 35170 BRUZ)

Nom :

Prénom :

Adresse :

Mail :

Tél. :

### **Stage 9, 10 et 11 juin 2010, Marseille**

Je serai accompagnée d'une autre personne.

Je serai seule.

Je souhaite un hébergement sur Marseille.

### **Journée d'informations et Assemblée Générale, 12 juin, Marseille**

Je serai accompagnée d'une autre personne.

Je serai seule.

Je souhaite un hébergement sur Marseille.

Je ne peux me déplacer mais je souhaite recevoir les comptes-rendus.

# Nouveau site internet [www.pxefrance.org](http://www.pxefrance.org)

Notre webmaster Marion vient de mettre en ligne le nouveau site internet. Vous y trouverez tous les comptes-rendus médicaux édités depuis notre création, ainsi que nos bulletins d'informations.

## Communiqué de Presse

Paris, le 19 novembre 2009

### ***Un nouveau site Web pour PXE France à l'occasion des 10 ans de l'association***

***L'association PXE France a le plaisir d'annoncer la nouvelle version de son site [www.pxefrance.org](http://www.pxefrance.org) à l'occasion de son dixième anniversaire.***

***Le site se développe, présentant une nouvelle charte graphique et un contenu enrichi. L'objectif : devenir une base de connaissances francophone incontournable sur le pseudoxanthome élastique et obtenir la certification HON en 2010.***

Régulièrement actualisé au rythme de l'évolution de la recherche sur le PXE, en partenariat constant avec les chercheurs internationaux, le site a pour objectifs de présenter les activités et l'actualité de PXE France, mais surtout de répondre au besoin d'accéder à une information de qualité exprimé par les malades et leurs proches, mais également par les professionnels de santé non spécialistes.

#### **Les évolutions du site au fil des années :**

**En 1999**, grâce à la mise en place immédiate d'une relation de partenariat malades / chercheurs, l'association peut rassembler une masse d'informations sur le pseudoxanthome élastique. Ceci lui permet de se doter d'un des premiers sites aussi complet dédié à une maladie rare en 2001.

**A partir de 2001**, le site devient un réel vecteur de recrutement de contacts et de membres de l'association. On estime aujourd'hui qu'il a permis d'entrer en relation avec 200 personnes concernées par le PXE.

**En septembre 2005**, le site se dote d'un forum de discussion. Hébergé sur le site de la Fédération des Maladies Orphelines (FMO), il élargit la visibilité de l'association mais permet surtout aux malades et à leurs proches de s'exprimer, de poser des questions, de s'entraider et de se soutenir de manière anonyme et conviviale.

#### **En 2009 :**

- La nouvelle charte graphique et la nouvelle architecture du site permettent d'envisager les évolutions futures du site de manière plus souple. Elles offrent surtout un accès plus clair à l'information et multiplient les points d'entrée sur le site.
- Un flux RSS permet aux internautes intéressés de se tenir au courant en temps réel des enrichissements du site.
- Un contenu entièrement revu, actualisé et enrichi fait du site une réelle base de connaissances francophone sur le PXE.

Karine Unger, présidente de l'association :

« Lors de nos contacts avec les malades, les familles, les médecins, on observe une très grande disparité de connaissances sur la maladie. Notre ambition est d'apporter aux personnes concernées par le PXE une base de données validée et accessible à tous. Idéalement, il sera le moyen d'ouvrir le dialogue entre le patient et son médecin ou entre le malade et ses proches. »

#### **Les rubriques phares :**

##### **La maladie**

Pour tout savoir sur l'état actuel des connaissances sur la PXE et ses mécanismes. Cette rubrique est complétée par un glossaire des termes scientifiques et médicaux à connaître. Le but du site est bien de favoriser l'accès à l'information sur le PXE, de manière pédagogique mais sans vulgarisation ou simplification à outrance : il s'agit de responsabiliser les malades et de les aider à comprendre leur maladie pour mieux prendre en main leur santé.

### **Vie quotidienne et Suivi médical**

Ces rubriques fournissent des indications d'hygiène de vie pour les malades mais aussi des informations pratiques sur la prise en charge des divers aspects de la maladie.

### **Liens utiles et Documentation**

Ces rubriques proposent des contenus concernant la problématique des maladies rares en général car elles partagent toutes les mêmes enjeux de visibilité et de diffusion de l'information.

Sans oublier les rubriques institutionnelles dédiées à l'association PXE France (adhésion, don, actualités, etc.)

### **Rendez-vous sur [www.pxefrance.org](http://www.pxefrance.org)**

Contact Presse : Marion Mounier

E-mail : [webmaster@pxefrance.org](mailto:webmaster@pxefrance.org)

### ***En savoir plus :***

**L'association PXE France** a été créée en 1999 par un petit groupe de malades.

Elle compte aujourd'hui 150 membres environ.

Chaque année depuis sa création, PXE France organise à l'occasion de son assemblée générale une grande journée d'information sur le pseudoxanthome élastique. Grâce à la participation des médecins, chercheurs et autres spécialistes invités, cette journée est un rendez-vous incontournable pour parler du PXE et des avancées de la recherche en toute simplicité et convivialité.

PXE France participe activement à des manifestations (Marche des maladies rares depuis le début, stand d'information et de sensibilisation auprès des médecins et généticiens aux 2èmes Assises de génétique humaine et médicale d'Angers, discours de Karine Unger, présidente de l'association, lors du colloque "Les maladies orphelines : un enjeu de santé publique", organisé par la Convention Démocrate et la Fédération des Maladies Orphelines le 11/04/03, etc.)

Enfin, PXE France mène des actions et initiatives pour faire avancer la recherche et améliorer la vie des patients (diffusion d'un questionnaire "Qualité de vie", diffusion d'une carte à glisser dans le portefeuille des patients en cas d'urgence médicale, financement de l'équipe de recherche du Dr Ludovic Martin à Angers, etc.)

**Le pseudoxanthome élastique** est une maladie génétique métabolique affectant le tissu élastique qui touche essentiellement la peau (papules et plis internes), les yeux (peau d'orange, stries angioïdes, perte de vision centrale) et le système cardiovasculaire.

Il n'existe toujours pas de traitement, même si la maladie est bien décrite à ce jour. De plus, il existe plusieurs programmes de recherche à travers le monde.

Le gène du PXE (ABCC6, localisé sur le chromosome 16) a été identifié en 2000. Il code pour une protéine transmembranaire dont la fonction demeure inconnue. La caractérisation de la fonction de la protéine ABCC6 est désormais le prérequis nécessaire à la progression des connaissances sur les mécanismes physiopathologiques de la maladie et à l'élaboration de thérapies futures.

**La HON (Health On The Net Foundation / Fondation de la santé sur Internet)**, basée à Genève, a pour mission de guider les internautes vers des sources d'information médicales et de santé fiables, compréhensibles et pertinentes. Elle a édité un code de conduite destiné aux sites web santé, le HON code.