



Dans votre bulletin n°20 :

Appel PXE International

AG 2011

Nouveau C. A.

Bénévolat et collecte de fonds

Dons et Adhésions 2011

Nouveau site internet

6 mois à Hawaï

Stage « Tous Chercheurs »

Dossier Lucentis

Projets 2011

Bonjour à toutes et à tous,

Je sais que vous êtes nombreux à attendre ce bulletin et des nouvelles de l'association. Depuis notre dernière Assemblée Générale en juin 2010 à Marseille, problèmes de santé et priorités professionnelles se sont succédés pour ceux qui donnent de leur temps au sein du bureau de PXE France. Et vous êtes toujours plus nombreux à nous contacter pour recevoir informations et soutien.

Ce numéro se veut riche d'informations : prochaine réunion d'informations, projets de recherche, site internet... Je vous laisse le découvrir en souhaitant qu'il vous donne envie de venir nous rejoindre dans nos actions.

Karine Unger

Don par virement

Vous êtes quelques-uns à nous avoir demandé les coordonnées bancaires de l'association et à avoir mis en place chaque mois un virement. Si vous souhaitez nous soutenir, merci d'adresser votre demande à : 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

contact@pxefrance.org

Renseignements :

PXE France

8, Rue des Genêts

35170 BRUZ

Tél. : 09 52 37 80 98

contact@pxefrance.org

www.pxefrance.org

Pour une prise en charge adaptée de votre PXE, vous pouvez contacter le Pr Ludovic Martin aux coordonnées suivantes :

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

APPEL PXE International

Dans son dernier bulletin, PXE International fait un appel à toutes les patients PXE qui auraient effectué un IRM de la tête. Une étude sera menée prochainement sur la présence de calcifications dans le cerveau chez les personnes atteintes de PXE. Deux études précédentes ont montré des micro-calcifications dans les testicules chez les hommes et dans les seins chez les femmes.

Si vous souhaitez y participer, vous pouvez envoyer votre IRM et les comptes-rendus médicaux des médecins et radiologues à l'adresse suivante :

**Attention Christine Vocke
PXE International
4301 Connecticut Avenue, NW
Suite 404
Washington, DC 20008
USA**

**Pour envoyer les documents par mail : cvocke@pxe.org
Si les fichiers sont trop importants (plus de 2Gigas),
Merci d'utiliser le lien ci-après « youSENDit »**

https://www.yousendit.com/protrialsignup?sku_code=trial_pro&incid=semIpBrandedSignUp_FreeTrial_btn

Merci de votre participation.

Assemblée Générale 2010 : CA renouvelé

Voici le nouveau conseil d'administration. Merci à tous ceux qui ont envoyé leur procuration afin que le vote puisse se faire en AG. Merci à ceux qui se sont représentés pour un nouveau mandat et bienvenue à la nouvelle secrétaire.

**Présidente : Karine UNGER
Vice-Présidente : Yanne LOUYS-ELIZON
Secrétaire : Madeleine UNGER
Vice-Secrétaire : Joëlle COUTON
Trésorier : Jean-Claude DUTRIPON
Vice-Trésorier : Jean-Daniel LOUYS
Site Internet : Marion MOUNIER**

Nouveau forum PXE France

Après la fermeture de la Fédération des Maladies Orphelines, beaucoup d'entre nous se sont retrouvés sans moyen de se contacter, de poser des questions ou simplement de discuter de leur vie avec le PXE.

Depuis novembre dernier, nous sommes très heureux de mettre à nouveau à votre disposition un forum de discussion que vous pouvez trouver à l'adresse <http://www.pxefrance.org/forum>

La consultation des messages est libre, mais si vous souhaitez participer, il faut vous créer un compte qui sera activé à condition que vous soyez à jour de votre cotisation. Pour ce faire, n'hésitez pas à nous envoyer dès maintenant votre adhésion 2011. C'est grâce à votre soutien que nous sommes en mesure de développer nos activités et de donner un peu plus de visibilité à notre maladie.

Nous espérons que le petit groupe d'habitué-e-s qui s'était formé se reconstituera bien vite sur ce nouveau forum et qu'il sera rejoint par d'autres nombreux contributeurs ! *Marion, webmaster*

Dons et adhésions 2010

Au 31 décembre 2010, nous avons reçu 8 195 € de dons. Les adhésions sont au nombre de 80 contre 77 l'an dernier. Nous avons fait un appel lors de l'AG de juin à Marseille afin que chaque personne d'une même famille adhère séparément pour soutenir nos actions. En dessous de 100 adhérents, le fonctionnement est très réduit et nous devons faire des choix stricts pour la venue des médecins lors des AG notamment. De même, pour notre crédibilité sur les actions menées auprès de la Haute Autorité de Santé et du Ministère de la Santé, il est souhaitable que nous soyons plus nombreux à adhérer à l'association pour 2011. Un don de 5000€ a été fait à l'équipe du Pr. Ludovic MARTIN en janvier dernier.

Action de collecte de fonds

Une de nos adhérentes organise dans sa ville, Longvic, une bourse de puériculture le dimanche 13 mars prochain. Les bénéfices de la journée seront reversés en intégralité à l'association pour la recherche sur le PXE. Merci à Joëlle pour cette sympathique initiative. Si vous souhaitez en faire de même dans votre ville ou votre région, vous pouvez nous faire part de votre projet : contact@pxefrance.org

Projets de recherche 2011

Les projets de recherche de l'équipe du Pr Ludovic Martin sont nombreux encore pour cette année 2011 et nous continuons à participer à leur financement. Tout d'abord, le Dr Olivier Le Saux rejoindra l'équipe de la mi-mai à fin juillet pour entre autre un échange de techniques de recherche et la rédaction d'articles en commun. Cette même équipe accueillera par la suite lors d'un stage post-doctorat de 6 mois un membre de l'équipe hongroise.

Prochaine Assemblée Générale 2011

Notre prochaine réunion d'informations se tiendra à Paris dans les nouveaux locaux de l'Alliance Maladies Rares le 25 juin prochain. La journée débutera par une intervention des médecins spécialistes du PXE et des chercheurs (équipe du Pr. Ludovic Martin et Dr. Olivier Le Saux). Dans l'après-midi, rapports moral et financier de l'association ainsi qu'idées et projets seront débattus. Merci de nous retourner par courrier le bulletin d'inscription joint pour confirmer votre présence.

6 mois à Hawaii

Yannick Le Corre a travaillé avec Olivier Le Saux de mai à octobre 2010 à Hawaii. Le travail de ce chercheur a consisté à mettre en évidence une relation entre les lésions cutanées PXE et les ganglions lymphatiques. Tout est parti de l'hypothèse que les lésions cutanées PXE (les plis) se trouvent peut-être à proximité des ganglions lymphatiques. Les zones du cou, de l'aîne sont en effet des régions riches en ganglions lymphatiques.

Olivier Le Saux avait déjà retrouvé et mis en évidence des calcifications assez nombreuses dans le modèle de souris, au niveau des ganglions inguinaux. Yannick Le Corre a regardé au niveau des autres ganglions : ganglions cervicaux, axillaires (membres supérieurs) et mésentériques. Et des calcifications ont été retrouvées. En résumé, il y a bien des calcifications des artères autour des ganglions dans toutes les régions ganglionnaires.

Les chercheurs ont également regardé, au niveau des moustaches des souris, les vibrisses, puisque c'est la zone qui calcifie de façon intense chez la souris, ce qu'il se passait en terme de réseau lymphatique. Dans les vibrisses, autour et à l'intérieur, il a été mis en évidence un réseau lymphatique très important. Cela conforte l'hypothèse qu'il semble exister une relation entre la densité du réseau de vaisseaux lymphatiques et l'importance des calcifications chez la souris.

On a essayé de savoir si la fonction des vaisseaux lymphatiques (fonction essentiellement de drainage de la lymphe) était altérée. Un article dans la littérature scientifique étudiait un autre modèle de souris déficient au niveau des fibres élastiques qui développait des dysfonctions des fonctions lymphatiques (mauvais drainage de la lymphe au niveau des membres). Les mêmes expériences que dans cet article ont été effectuées chez les souris ABCC6^{-/-} (modèle PXE). On injecte un colorant bleu au niveau de la plante des pieds des souris et on attend une demi-heure. Ce colorant

a la propriété d'être drainé par le fluide lymphatique et se concentre au bout d'une demi-heure dans les ganglions lymphatiques. On prélève les ganglions lymphatiques, puis on dose la quantité de colorant qui a été drainé dans ces vaisseaux lymphatiques. S'il y a une dysfonction du drainage, normalement on doit trouver moins de colorant au niveau des ganglions chez le modèle PXE par rapport aux souris normales. On a testé ça au niveau des membres inférieurs et des membres antérieurs. Il n'y avait pas de différence significative entre les souris normales et les souris PXE. Donc a priori il n'y a pas de grande dysfonction de la fonction lymphatique, c'est-à-dire que les calcifications qu'on observe n'ont pas l'air de gêner le drainage lymphatique, ce qui ne nous étonne pas vraiment car chez les patients PXE, il n'y a pas d'anomalie clinique du drainage lymphatique.

Une deuxième approche a également été réalisée. On a provoqué une inflammation au niveau de la peau des souris pour voir ce qui se passait. Quand il y a inflammation, les vaisseaux se dilatent et il y a une fuite de sérum, influencée également par la fonction des lymphatiques. On a l'impression que cette fuite est moins importante chez les souris ABCC6^{-/-}, plaidant en faveur d'une meilleure fonction du drainage lymphatique local en situation d'inflammation.

Ces données ont fait l'objet d'un poster et d'une communication au congrès de Bethesda à la fin de novembre 2010.

Après son retour, Yannick Le Corre a repris son travail en consultation de dermatologie à l'hôpital d'Angers la moitié du temps et l'autre moitié est consacrée à la recherche au laboratoire avec les souris PXE (rédaction d'articles et travail sur l'atteinte artérielle, plus précisément sur la réactivité des artères des souris PXE).

6 mois à Hawaii dans des conditions de travail très sympas: équipe accueillante, labo performant et cadre agréable... Yannick Le Corre remercie l'association pour son soutien.

Nouvelle Convention AERAS

Les banques soutiennent l'amélioration de la convention AERAS

La convention AERAS a été révisée au 1^{er} février dernier. Mise en place en 2007 pour une durée de 3 ans, elle a déjà permis de réels progrès dans l'accès au crédit pour les emprunteurs présentant un risque aggravé de santé.

Les principaux aménagements apportés à la convention sont les suivants :

- Renforcer l'information en faisant notamment connaître le dispositif en mobilisant de nouveaux acteurs (médecins, organismes de santé et sociaux, professionnels de l'immobilier, notaires...) et un nouveau site internet
- Elargir le bénéfice d'une couverture du risque d'invalidité
- Améliorer les questionnaires de santé
- Ecrêter certaines surprimes d'assurance
- Relever les plafonds de montants : le plafond pour le crédit immobilier*** est porté à 320 000 euros. Pour les crédits à la consommation, le plafond sans questionnaire de santé passe de 15 000 à 17 000 euros
- Rechercher des garanties alternatives à l'assurance (fiche d'information diffusée par les établissements de crédit).

Pour de plus amples informations, connectez-vous sur le site

<http://www.fbf.fr/Web/internet2010/content.nsf/DocumentsByIDWeb/8DNHGE?OpenDocument>

Plan National Maladies Rares 2011-2014

Le deuxième plan Maladies Rares a enfin été lancé ce 28 février dernier, journée internationale des maladies rares. Les grandes lignes du deuxième Plan national maladies rares ont été dévoilées par La Secrétaire d'Etat à la Santé, Mme Nora Berra, et par la Ministre de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, Mme Valérie Pécresse, le 28 Février, à l'occasion de la journée internationale des maladies rares. Ce deuxième plan sera doté d'un peu plus de 180 Millions d'Euros pour la période 2011-2014, soit 86,4 Millions de plus que le précédent, afin de financer des mesures nouvelles, les autres actions étant reconduites. Mme Berra a salué cette nouvelle étape dans la définition d'une politique de santé et de recherche ambitieuse, pour améliorer la qualité de vie des personnes touchées par ces maladies. Elle a été élaborée sur la base de "l'excellent rapport du Pr Gil Tchernia, et sur l'implication de tous les acteurs dans l'élaboration du Plan". Elle a souligné l'implication exemplaire des associations.

Ce Plan se décline en trois axes, 15 mesures et 47 actions. Les 3 axes sont : améliorer la prise en charge du patient, financer davantage la recherche et augmenter les coopérations européennes et internationales. Un Comité de suivi et de prospective va être mis en place pour garantir sa bonne exécution. Plus d'informations :

<http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/110302.html#20338>

IMPORTANT : Prise en charge du Lucentis®

A ce jour, vous êtes plusieurs patients PXE à être traités par injection intra vitréenne de Lucentis®. Les plus âgés d'entre nous sont pris en charge par la Sécurité Sociale par assimilation de leur cas à une DMLA. Pour les plus jeunes faisant face à des néo vaisseaux choroïdiens évolutifs, cette prise en charge n'est pas possible car le traitement des patients PXE est « hors AMM (autorisation de mise sur le marché) » du Lucentis®.

Je rappelle que **chaque injection représente l'achat d'une ampoule de Lucentis® à 1 093€** et que l'efficacité d'un traitement peut nécessiter une vingtaine d'injections, sans compter les éventuels frais restant à charge d'acte chirurgical.

J'ai entamé une démarche en octobre 2009, soutenue par Mr ACCOYER, Président de l'Assemblée Nationale, auprès du Ministère de la Santé pour obtenir l'élargissement du remboursement ou de la prise en charge à titre exceptionnel du Lucentis® dans le cadre du Pseudoxanthome élastique. Après de nombreuses difficultés pour faire passer ce dossier d'instance en instance, cette demande est en cours d'examen par l'AFSSAPS et par l'HAS (Haute Autorité de Santé).

L' HAS a été saisie par la Direction Générale de la Santé et la Direction de la Sécurité Sociale, dans un courrier daté du 23 août 2010, en vue de donner un avis sur l'utilisation de la spécialité Lucentis dans le Pseudoxanthome élastique. Dans ce contexte, conformément aux dispositions de l'article L. 162-17-2-1 du code de la sécurité sociale, une évaluation du rapport bénéfice/risque de la spécialité dans l'utilisation envisagée a été demandée le 5 octobre 2010 à l'AFSSAPS, qui devrait se prononcer de manière imminente. Avec l'avis de l'AFSSAPS, nous regroupons tous les éléments permettant de rendre un avis argumenté.

L'HAS nous demande en tant qu'association de patients de fournir tout document utile à l'instruction du dossier. Aussi, nous vous sollicitons, chers adhérents, pour demander à vos ophtalmologistes d'établir :

- une **note de synthèse des résultats** qu'ils peuvent constater auprès des patients PXE traités par injection de Lucentis® au sein de leur consultation. Ces informations sont capitales dans la mesure où peu de résultats sont encore publiés à ce jour sur ce traitement dans le cadre du PXE et qu'il demeure cependant la seule approche thérapeutique à court ou moyen terme pour stabiliser l'acuité des patients à néo vaisseaux choroïdiens évolutifs.
- un **courrier de soutien** à notre démarche en précisant que l'évolution dans notre pathologie des NVC peut être péjorative et qu'une réévaluation de la prise en charge au titre de l'assurance maladie pour le PXE chez le sujet jeune serait hautement souhaitable.

N'hésitez pas à apporter ce bulletin d'informations à votre ophtalmologiste lors de votre prochaine visite ou de le contacter plus tôt si vous n'avez pas de rendez-vous programmé prochainement. Si vous obtenez l'un de ces documents, merci de les faire parvenir par mail à l'adresse suivante : ylouys@hotmail.fr ou bien par courrier postal au siège de l'association PXE France, 8, Rue des Genêts, 35170 BRUZ.

Nous avons fait un grand pas avec cette démarche, nous espérons très sincèrement qu'elle aboutisse positivement pour le bénéfice de tous les patients PXE concernés. Ce dossier est très important, merci de votre aide pour étayer notre dossier. Nous ne manquerons pas de vous tenir au courant du résultat de notre démarche. *Yanne Louys-Elizon, vice-présidente*

Tous chercheurs du 9 au 11 juin 2010, Marseille

Pendant trois jours nous nous sommes mis dans la peau de chercheurs, au sein de l'Université de Luminy.

Nos objectifs étaient les suivants :

- acquérir, par la pratique, les bases de biologie nécessaires à la compréhension de notre maladie ;
- comprendre certains des mécanismes connus ou supposés à l'origine de notre maladie ;
- nous sensibiliser aux spécificités et contraintes de la recherche ;
- discuter avec un expert des différentes pistes de recherche ou de traitement envisageables.

Tout cela dans le but de favoriser le dialogue entre malades / médecins / chercheurs, indispensable aux avancées de la recherche. Nous étions huit participants, tous concernés par le Pseudoxanthome Élastique.

Voilà donc comment se sont déroulés ces trois jours de stage.

Tous les matins, un accueil sympathique autour d'un café et autres viennoiseries nous est réservé par Marion MATHIEU et Jean THIMONIER. Nous enfilons ensuite la blouse blanche de rigueur avant de pénétrer dans le laboratoire, avec ses paillasses, ses tubes à essai, ses pipettes et ses appareils inconnus de la plupart d'entre-nous. Puis, Marion (Docteur ès Sciences de l'INSERM) dans un langage familier, et en s'appuyant sur des expériences d'initiation aborde la théorie. Nous commençons alors à travailler avec tous ces instruments en mettant en pratique ce que nous apprenons. À midi, nous profitons d'un repas agréable au Restaurant Universitaire en compagnie de l'équipe de « Tous chercheurs ». L'après-midi nous reprenons nos expériences du matin, en alternance avec de nouvelles connaissances que l'on nous enseigne. Bref, au bout de trois jours, les cellules, de quoi sont composés leurs noyaux, ce que sont un chromosome, un gène, une protéine, l'ADN et j'en passe... tout cela n'a plus de secret pour nous. Enfin, le dernier jour, le Pr. Olivier Le Saux, Chercheur à l'Université d'Hawaï était présent pour nous faire part de l'état actuel des connaissances sur le Pseudoxanthome Élastique ainsi que des pistes de Recherche exploitées en ce moment. C'est avec une grande disponibilité et en se mettant à notre niveau, qu'il a répondu à toutes nos questions.

Je terminerai donc en remerciant chaleureusement toute l'équipe de l'Association « Tous Chercheurs » ainsi que le Pr. Olivier Le Saux pour leur gentillesse, leur disponibilité et leur pédagogie. *Joëlle COUTON, vice-secrétaire et apprentie-chercheuse*



ADHESION, DON et INSCRIPTION AG 2011

Les bulletins ci-après sont à retourner à l'adresse suivante :

PXE France

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

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

Rappel :

Les personnes ayant fait des dons (un ou plusieurs) au cours de l'année 2011 recevront un reçu fiscal pour la totalité de la somme en février 2012.

Pour les personnes qui souhaitent un hôtel sur Paris pour notre réunion d'informations, nous tenons à votre disposition une liste, ainsi qu'un plan de situation.



**INSCRIPTION
ASSEMBLEE GENERALE
25 JUN 2011**

Adhérent 2010 Non adhérent 2010

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

Je souhaite participer à la journée. Je joins un chèque de 20€ par repas (chèque encaissé après le 25/06/11).

Nombre de participants :

Veillez adresser votre chèque à l'ordre de Pxe France. Vous recevrez une liste d'hôtels à proximité ainsi que le programme de la journée.

**Date :
Signature :**



ADHESION 2011

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 2011

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.