



*Dans votre bulletin n°21 :
Etude Ca-art PXE
Plateforme Maladies Rares
Genzyme
Remerciements Lucentis
T'chat Maladies Rares Infos Services
Dons et adhésions 2011*

Bonjour à toutes et à tous !

Les vacances et la rentrée sont déjà loin. Toutes les activités ont repris sur un rythme fou pour chacun d'entre nous. Mais nous gardons en mémoire cette journée du 25 juin dernier où nous nous sommes retrouvés près d'une cinquantaine à Paris pour parler de la maladie et des projets de l'association.

Merci aux médecins qui nous ont expliqué si bien les dernières prises en charge et les recherches en cours. Merci aux participants pour leur écoute attentive, à toute l'équipe organisatrice et à l'Alliance Maladies Rares pour le prêt des locaux.

Bien que nous ayons eu une très bonne nouvelle début octobre pour le dossier «Lucentis », il nous reste beaucoup de travail et de chemin à parcourir ensemble : les bénévoles sont les bienvenus pour les projets 2011-2012 ! Pensez-y : quelques heures de votre temps nous seront très précieuses pour relayer l'équipe !

Merci de votre soutien à tous.

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

Merci d'utiliser les formulaires ci-joints et pour un don 2011, envoyer le formulaire avant le 31 décembre 2011. Le reçu fiscal vous sera envoyé en février 2012.

Dons par virement bancaire

Les demandes de RIB sont à envoyées à :
contact@pxefrance.org

Informations

PXE France
8, Rue des Genêts
35170 BRUZ
Tél. : 09 52 37 80 98
(le soir après 21h)

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

Une étude sur les calcifications vasculaires au CHU d'Angers

Les Professeurs Ludovic Martin, Serge Willoteaux, Georges Lefthériotis et le Docteur Yannick Le Corre ont mis en place une étude intitulée "Impact de la calcification de la paroi vasculaire des membres inférieurs sur la rigidité vasculaire périphérique dans le pseudo-xanthome élastique - Ca Art PXE" promue par le CHU d'Angers et financée par une bourse de la Société Française de Médecine Vasculaire. Le but est de définir et caractériser le processus de calcification au niveau des vaisseaux des membres inférieurs des patients présentant un PXE en comparaison à des sujets de même sexe et âge. L'étude consiste essentiellement dans la réalisation d'un scanner des membres inférieurs (sans injection) et d'une prise de sang. La première phase de cette étude est en cours avec plus de 20 patients PXE inclus et de sujets témoins (objectif de 30 inclus dans chaque groupe). Une seconde phase démarrera en 2012. L'étude est gratuite (le scanner et la prise de sang sont remboursés par le financement de l'étude) et peut être réalisé dans la région d'origine (nous transmettrons les instructions au radiologue qui fera votre examen).

Pour toute information sur le déroulement de l'étude, merci de contacter le Dr Y. Le Corre au 02 41 35 39 10 (secrétariat de dermatologie) ou le service d'Explorations Fonctionnelles Vasculaires au 02 41 35 36 89 (demander le Pr G Lefthériotis ou Mme Isabelle Albertini).

A quoi vont nous servir vos dons cette année ?

La phase 2 de l'étude ci-dessus va bientôt débiter : les responsables ont déjà collecté 25000€. Il en faudra beaucoup plus pour la mener à bien dans de bonnes conditions. C'est pourquoi, dès à présent, vous êtes tous sollicités : organisation d'un concert, d'une braderie, d'un loto, d'une vente-exposition... et bien sûr, collecte de dons autour de vous, proches et amis. Les informations pour mettre en place un événement sont à votre disposition par téléphone ou email. Merci.

Xavier Bertrand visite la Plateforme Maladies Rares

Source : <http://www.france-handicap-info.com>

Le ministre du Travail et de la Santé, Xavier Bertrand, s'est rendu en mars dernier à la Plateforme Maladies Rares de l'hôpital Broussais en présence de Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM pour réaffirmer ses engagements face aux acteurs inquiets du retard pris par le lancement du second Plan maladies rares et l'éventuelle remise en question du Téléthon.

La publication du Plan a en effet soulevé certaines interrogations, notamment au sujet des financements. Xavier Bertrand a affirmé que les moyens avancés étaient « vraiment significatifs », compte tenu du contexte économique délicat, rappelant que 86 millions d'euros étaient ajoutés aux 100 millions déjà alloués aux mesures pérennes du premier plan. Il a assuré que certaines lignes budgétaires de ces 86 millions pourraient être augmentées selon les besoins et qu'il soutiendrait les demandes de financements éventuelles, et a précisé que ce plan donne un cadre de travail évolutif, au sein duquel il est nécessaire d'établir un plan d'action. Celui-ci doit être mis en place puis contrôlé par un comité de suivi qui doit être constitué au plus vite par la nomination de ses membres. Ce comité devrait, idéalement, se réunir en avril de manière à passer immédiatement « de la stratégie à l'opérationnel ». La structuration des filières de santé a été présentée comme une des priorités pour améliorer la prise en charge des patients. Elle devra être assurée grâce à un financement provenant, pour partie, du crédit de l'Assurance Maladie (30 millions d'euros) et de financements alloués aux centres de référence. Vingt postes d'assistants de recherche clinique doivent être ouverts pour commencer, un chiffre bien éloigné des 300 initialement demandés, mais leur fonction devra être mieux centrée sur la banque de données nationale, et ils ne devront pas pallier les difficultés de fonctionnement des centres de référence. Ces postes seront financés grâce aux crédits de l'Assurance Maladie et à des crédits de recherche.

Xavier Bertrand a déclaré qu'il porterait la question des médicaments orphelins au niveau européen, et ce dès le prochain Conseil des ministres de la Santé à Budapest. Un groupe de travail sera créé au sein du comité de suivi du plan, regroupant entre autre des représentants du Leem, de l'Afssaps et éventuellement des associations. En termes de financement, il a rappelé la possibilité de se tourner vers le fond Innobio, un fond d'investissement de 139 millions d'euros dédié aux biotechnologies en général.

La dimension européenne évidente de la question des maladies rares a été abordée par le ministre qui a mentionné l'importance d'une harmonisation des nomenclatures à partir de celle d'Orphanet.

Xavier Bertrand a enfin réaffirmé son soutien au Téléthon, soulignant que celui-ci faisait partie intégrante de la stratégie globale de lutte contre les maladies rares.

Genzyme, laboratoire spécialiste des maladies rares, devient français

Le champion tricolore de la pharmacie et 5^e groupe pharmaceutique mondial a mis plus de 20 milliards de dollars sur la table pour s'emparer du spécialiste mondial des maladies rares Genzyme. Chris Viehbacher, le directeur général de Sanofi, est donc devenu en avril le dirigeant de la firme de biotechnologies américaine.

Il a à cette occasion annoncé que 3 des 6 projets de recherche jusqu'alors gelés en raison de contraintes financières allaient être relancés. Sur les conseils d'Elias Zerhouni, le nouveau patron de la recherche, les études vont ainsi pouvoir continuer sur les projets de traitement de la maladie de Niemann-Pick, une pathologie rare qui affecte 6.000 patients dans le monde, sur Synvisc I, un produit de biochirurgie pour les problèmes de hanche, et sur la molécule AAV2-sFLT01 contre la dégénérescence maculaire liée à l'âge, confirmant l'engagement de Sanofi en ophtalmologie.

Un amendement de bon augure pour les maladies rares

Source : Laurence Tiennot-Herment, AFM

Jusqu'à présent seule une société privée était autorisée à ouvrir un établissement pharmaceutique. Au mois de mars, une loi a été promulguée et publiée au journal officiel. Elle intègre un amendement qui permettra aux organismes à but non lucratif, comme notre laboratoire Généthon, de créer un établissement pharmaceutique pour fabriquer des médicaments de thérapie innovante. Cet amendement est très important pour l'AFM et Généthon. Il autorise juridiquement Généthon Bioprod à devenir un établissement pharmaceutique à part entière, pouvant produire et commercialiser des médicaments de thérapies géniques. Il constitue à ce titre une vraie avancée. C'est aussi la reconnaissance des spécificités du développement des thérapies innovantes et de l'importance du rôle joué par des organismes comme les nôtres, dans le développement de ces nouveaux traitements. Car si les grands laboratoires sont de plus en plus présents sur le front des maladies rares, ils restent cruellement absents des premières phases de développement des traitements (du préclinique à la phase 1) et sur le front des thérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire). D'où l'importance de cet amendement, qui reconnaît officiellement le rôle que peuvent jouer de nouveaux acteurs, comme Généthon, pour pallier leur absence dans ces domaines. La voie est désormais ouverte à des traitements d'avenir pour les maladies rares !

UNE BONNE NOUVELLE POUR LES PATIENTS PXE

Une très bonne nouvelle pour tous les patients PXE atteints aux yeux : le Lucentis est enfin remboursé pour les néo-vaisseaux choroïdiens sur stries angioïdes depuis le 7 octobre 2011, date de parution au Journal Officiel. Copie de l'arrêté joint au bulletin.

Ce fut un parcours très fastidieux : 2 années de démarches, un dossier de plus de 80 pages, de très nombreux coups de téléphone et emails, des lettres de soutien de vos ophtalmologues et des équipes spécialisées, la collecte d'articles scientifiques relatant des études récentes et surtout un acharnement sans faille de notre vice-présidente Yanne. Nous avons déjà pu annoncer lors de notre Assemblée Générale en juin dernier l'avis favorable de l'AFSSAPS concernant ce dossier. Il ne nous manquait plus que l'arrêté et il nous a fallu être patient encore quelques mois de plus !

L'association PXE France remercie, au nom de ses adhérents, toutes les personnes qui ont contribué activement à la publication de l'arrêté de prise en charge du Lucentis pour le pseudoxanthome élastique et notre reconnaissance s'adresse tout particulièrement à :

M. Bernard ACCOYER, Président de l'Assemblée Nationale, **le Docteur Anne d'Andon**, Chef de Service Evaluation des Médicaments, Direction de l'Evaluation Médicale, Economique et de Santé Publique, Haute Autorité de santé, **le Professeur Eric SOUIED**, Président de l'Association DMLA, Chef du Service d'Ophtalmologie, Hôpital Intercommunal de Créteil, Université de Paris XII Créteil, **le Docteur Françoise KOENIG-SUPIOT**, ophtalmologiste, spécialiste des pathologies de la rétine, Lyon, **le Docteur Alain-Nicolas GILG**, chirurgien-ophtalmologies, Lyon, **Le Professeur Ludovic Martin**, Service de dermatologie-vénéréologie, coordinateur de la consultation pluridisciplinaire PXE, CHU d'Angers, **le Docteur Jean-Marc EBRAN**, ophtalmologiste, chef de service ophtalmologie du CHU d'Angers, **le Professeur Catherine CREUZOT-GARCHER**, Chef de service ophtalmologie, CH de Dijon, **le Docteur Danièle HANNOUCHE-BARED**, chirurgien-ophtalmologiste, Rennes, **Mme Sharon Terry**, présidente de PXE International, association américaine des patients PXE, **M. Christophe DUGUET**, directeur des actions revendicatives, Association Française contre les Myopathies, **le Docteur Ségolène AYME**, généticienne, directrice de recherche Inserm-Orphanet.

Maladies Rares Info Services : les sessions de t'chat de la rentrée

Le service d'information et de soutien sur les maladies rares, Maladies Rares Info Services, a lancé en avril un nouveau service en ligne. Le t'chat maladies rares permet aux internautes de se renseigner et de poser directement leurs questions à l'équipe de Maladies Rares Info Services, au cours de sessions thématiques. Par exemple : Concerné(e) par une maladie rare, comment rompre mon isolement ? Les maladies auto immunes : quelles causes et quelle prise en charge ? Maladie rare et vie professionnelle : quelles solutions ?

La retranscription des t'chats précédents est disponible ici :

<http://mris.pelargo.com/services-proposes/chat-maladies-orphelines/retranscriptions/>

Les t'chats de la rentrée : **lundi 7 novembre de 18h à 19h : "Quelles solutions face à l'absence de diagnostic ?"**

Les internautes peuvent poser leurs questions en direct à l'équipe de Maladies Rares Info Services. En fonction du thème abordé, l'équipe de Maladies Rares Info Services pourra être renforcée par un expert invité. L'ensemble des informations utiles sont en ligne sur le site de Maladies Rares Info Services.

Comment participer au t'chat ? C'est très simple : se connecter au site internet de Maladies Rares Info Services le premier lundi du mois entre 18h00 et 19h00, sélectionner le service t'chat, rentrer un pseudonyme, poser la question et la réponse sera mise en ligne quelques instants plus tard !

Poser une question avant le t'chat !

Si un internaute n'est pas disponible lors du t'chat qui l'intéresse, il peut poser sa question dans les deux semaines qui précèdent le t'chat. Pour cela, il se connecte au site internet de Maladies Rares Info Services, sélectionne le service t'chat et se laisse guider. C'est aussi simple que l'envoi d'un mail ! La réponse à la question sera contenue dans la retranscription du t'chat, facilement accessible à la rubrique t'chat du site internet.

Une réponse claire, fiable et adaptée est donnée à chacune des demandes.

Ce service est délivré par une équipe de professionnels, dont l'activité est dédiée exclusivement à Maladies Rares Info Services. C'est le premier service d'information en santé à être certifié conforme à une norme qualité en France (ISO 9001).

Maladies Rares Info Services fait partie de la Plateforme Maladies Rares aux côtés de l'Alliance Maladies Rares, d'Eurordis, d'Orphanet, du GIS-Institut des maladies rares et du Secrétariat Permanent du Conseil Scientifique de l'Association Française contre les Myopathies.

Maladies Rares Info Services : le service d'information et de soutien sur les maladies rares

Soutenu par les pouvoirs publics et l'Association Française contre les Myopathies, Maladies Rares Info Services répond par téléphone et courrier électronique aux questions des personnes concernées par une des sept mille maladies rares. Ces personnes malades ou leurs familles ont besoin de comprendre la maladie avec des informations simples et claires. Elles ont aussi besoin d'être orientées vers les services médicaux spécialisés dans leur pathologie. Elles expriment également la volonté de rompre leur isolement en rencontrant d'autres personnes concernées.

Contactez Maladies Rares Info Services

Par téléphone : en composant le numéro azur 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local depuis un poste fixe) le lundi de 9h à 12h et de 14h à 18h, du mardi au vendredi de 9h à 13h et de 14h à 18h. Par mail : à partir du site www.maladiesraresinfo.org

Consultation stries angioïdes et pseudoxanthome élastique

Consultation Hôpital Intercommunal de Créteil

Une consultation spécialement dédiée à la prise en charge des complications rétinienne liées aux stries angioïdes a été instituée en janvier 2011 par le Dr Gérard Mimoun et le Pr Eric Souied. Elle a lieu un vendredi par mois, sur rendez-vous.

Cette consultation multidisciplinaire spécialisée pour le pseudoxanthome élastique et les stries angioïdes a pour objectif de permettre aux patients atteints de ces affections de rencontrer le même jour l'ensemble de ces praticiens spécialistes experts dans cette affection, d'améliorer la qualité du diagnostic et surtout la prise en charge thérapeutique.

Pour le deuxième semestre 2011, cette consultation aura lieu les vendredis 14 octobre et 9 décembre. Pour plus d'informations :

<http://www.creteilophtalmo.fr/2011/remboursement-du-lucentis-pour-les-neovaisseaux-choroidiens-associes-aux-stries-angioïdes/>



ADHESION, DON

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.



ADHESION et DON 2011

Les adhésions et dons 2011
doivent nous être envoyés
à l'adresse suivante :

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

Merci !

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



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.