



*Dans votre bulletin n°22 :  
ABCC9  
Recherche à Angers  
Etude Ca-Art PXE Phase 2  
Programme AG 2012  
Inscription AG  
Dons et adhésions 2012*

**Très belle année 2012 !**

Toute l'équipe du conseil d'administration de l'association se joint à moi pour vous souhaiter une bonne et heureuse année 2012.

Nous repartons plein de projets et déjà la préparation de notre treizième assemblée générale. Cette année, celle-ci se déroulera à Rennes et outre les médecins qui viendront nous parler de la recherche, nous programmons un atelier «Outils informatiques et technologiques pour les personnes déficientes visuelles ». Inscrivez-vous !

Nous comptons sur votre participation et votre soutien à tous cette année encore !

**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](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

Merci d'utiliser les formulaires ci-joints et pour une adhésion et/ou un don 2012. Les personnes ayant fait un ou plusieurs dons en 2011 recevront courant février un reçu fiscal de la somme globale.

### **Dons par virement bancaire**

Les demandes de RIB sont à envoyer à :  
[contact@pxefrance.org](mailto: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](mailto:contact@pxefrance.org)  
[www.pxefrance.org](http://www.pxefrance.org)

## Service de Dermatologie

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

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

## ABCC9 : Certaines mutations sont plus marrantes que d'autres...

Les scientifiques viennent de trouver à quoi servait le gène ABCC9, cousin de notre gène ABCC6 :

Il suffit d'être porteur d'une certaine variante du gène ABCC9 pour avoir besoin de 5 % de temps de sommeil en plus. Les mécanismes en jeu restent inconnus mais les scientifiques vont s'attaquer à cette question.

Adieu le fameux « *mon réveil n'a pas sonné* » pour tous ceux qui arrivent en retard au travail. Car un argument, scientifique cette fois, pourrait expliquer les difficultés que connaissent certains à se réveiller tôt le matin. D'après une étude menée conjointement par des chercheurs des universités d'Edimbourg et de Munich, publiée dans *Molecular Psychiatry*, une forme mutée du gène ABCC9 inciterait ses porteurs, soit 20 % de la population européenne, à rester au lit environ une demi-heure de plus que les autres chaque nuit.

Ce gène, présent chez chacun de nous, code pour une protéine qui forme une sous-unité d'un canal potassique sensible à l'ATP, la molécule énergétique de base. Indirectement, ce gène joue ainsi un rôle de capteur de l'énergie métabolique intracellulaire. En effet, cette sous-unité du canal est moins active quand les taux d'ATP chutent. Pourtant, le variant d'ABCC9 ne change pas sa structure protéique puisque les différences ne se retrouvent qu'au niveau des introns (les parties d'un gène qui ne sont pas traduites dans la fabrication de la protéine). Ces variations peuvent en revanche avoir des répercussions sur la régulation et l'expression du gène.

Vous pouvez retrouver cet article avec le lien suivant : [http://www.futura-sciences.com/fr/news/t/genetique-1/d/la-grasse-matinee-expliquee-par-la-genetique\\_35093/](http://www.futura-sciences.com/fr/news/t/genetique-1/d/la-grasse-matinee-expliquee-par-la-genetique_35093/)

## Des nouvelles de la recherche à Angers

L'année 2011 a été très productive en matière de publications et de travaux de recherche sur la pathologie du PXE. Plus directement notre groupe a été impliqué dans plusieurs publications internationales de haut niveau chez l'humain <sup>1-5</sup> et dans des études sur la souris PXE <sup>6</sup> traduisant un dynamisme marqué au sein du réseau français. L'année a également été marquée par la clôture de l'étude Ca-Art-PXE 1 (Calcifications Artérielles dans le pseudoxanthome élastique). Cette étude soutenue par La société française de Médecine Vasculaire s'est déroulée sans aucun problème de recrutement, tous les patients PXE vus à Angers dans la consultation spécialisée ayant participé à l'étude. Les résultats ont été soumis à "Journal of Vascular Surgery" dont on attend le verdict !... Cette première phase nous a permis de rebondir sur une nouvelle étude (Ca-ART-PXE 2) à laquelle vous pourrez participer (voir sur le site les modalités de participation) et qui permettra d'avoir des informations plus détaillées sur le processus de calcifications vasculaires dans le PXE, par comparaison notamment avec des maladies qui sont classiquement réputées pour entraîner des calcifications vasculaires.

Notre groupe a également participé à un brainstorming international organisé par nos collègues de Budapest (Andras Varani et Tamas Aranyi) avec l'aide de PXE International permettant de faire un point sur les nouvelles avancées de la recherche dans le domaine. Ce fut l'occasion de présenter les avancées du groupe d'Angers dans ce domaine.

Nous espérons pouvoir présenter des premiers résultats à la réunion de Rennes, en fonction bien entendu du taux d'inclusion (nombre de patients inclus dans l'étude).

Madame Stéphanie Maréchal-Girault nous a rejoint désormais en tant que technicienne de recherche clinique. Elle s'occupera de la logistique de tous les projets relatifs au PXE et diffusera régulièrement un bulletin d'information sur les études en cours.

Inutile de rappeler que tous ces travaux n'ont pu se dérouler que grâce à votre participation et aux moyens financiers que notre groupe a pu trouver (CHU d'Angers, association PXE France). Vous êtes tous remerciés.

Nous espérons que l'année 2012 sera encore meilleure et fera vraiment avancer le mystère PXE. Cela a plutôt bien commencé avec déjà 3 publications, dont une sous presse !

Le groupe PXE Angers

### References

1. Nitschke Y, Baujat Gv, Botschen U, Wittkamp T, du Moulin M, Stella J, et al. Generalized Arterial Calcification of Infancy and Pseudoxanthoma Elasticum Can Be Caused by Mutations in Either ENPP1 or ABCC6. *The American Journal of Human Genetics* 2012;
2. Leftheriotis G, Vanakker O, Le Saux O, Martin L. Reply to the article of C. Markello et al. entitled "Vascular pathology of medial arterial calcifications in NT5E deficiency: Implications for the role of adenosine in pseudoxanthoma elasticum". *Molecular Genetics and Metabolism* 2011; In Press, Corrected Proof
3. Vasseur M, Carsin-Nicol B, Ebran JM, Willoteaux S, Martin L, Leftheriotis G. Carotid rete mirabile and pseudoxanthoma elasticum: an accidental association? *Eur J Vasc Endovasc Surg* 2011; 42:292-4.
4. Brampton C, Yamaguchi Y, Vanakker O, Van Laer L, Chen LH, Thakore M, et al. Vitamin K does not prevent soft tissue mineralization in a mouse model of pseudoxanthoma elasticum. *Cell Cycle* 2011; 10:1810-20.
5. Leftheriotis G, Abraham P, Le Corre Y, Le Saux O, Henrion D, Ducluzeau PH, et al. Relationship between ankle brachial index and arterial remodeling in pseudoxanthoma elasticum. *J Vasc Surg* 2011; 54:1390-4.
6. Martin L, Douet V, VanWart CM, Heller MB, Le Saux O. A mouse model of beta-thalassemia shows a liver-specific down-regulation of Abcc6 expression. *Am J Pathol* 2011; 178:774-83.

**Pour que la recherche avance,  
participez à l'étude PXE !**



CENTRE HOSPITALIER  
UNIVERSITAIRE D'ANGERS

## Information de Recrutement

### **Etude Ca-ART-PXE-2**

**Impact de la calcification de la paroi vasculaire des membres inférieurs sur la rigidité vasculaire périphérique dans le pseudoxanthome élastique**

Le centre de consultation et de recherche sur le PXE du CHU d'Angers, coordonné par le Pr L Martin, organise l'étude clinique **Ca-ART-PXE-2**.

Si vous êtes majeur atteint de PXE, vous pouvez nous aider en participant à la recherche sur votre maladie.

Cette étude nous permettra d'avoir des informations plus détaillées sur le processus de calcifications des vaisseaux dans le PXE et de le comparer notamment aux autres maladies qui sont classiquement réputées pour entraîner des calcifications vasculaires (diabète de type 2 et insuffisance rénale).

#### Que dois-je faire pour cette étude ?

Nous aurons besoins d'une prise de sang, un scanner du thorax et des jambes et, le cas échéant, un bilan vasculaire standard.

#### Où faire ces examens ?

Ces examens peuvent être organisés au CHU d'Angers mais aussi près de votre domicile. Dans ce dernier cas nous devons prendre contact avec le centre hospitalier le plus proche de chez vous

#### Que dois-je faire pour participer à cette étude ?

Pour plus d'information ou pour proposer votre candidature, contactez Stéphanie Maréchal-Girault par téléphone au **06 65 99 01 04** ou par e-mail : [stmarechal@chu-angers.fr](mailto:stmarechal@chu-angers.fr)

En espérant vous compter parmi les participants de ce projet.

Stéphanie,

*Technicienne Recherche Clinique*

# PROGRAMME PROVISOIRE

## 13<sup>ème</sup> ASSEMBLEE GENERALE PXE FRANCE

**Rennes, 23 juin 2012**

La journée d'informations de PXE France se déroulera cette année à Rennes, le samedi 23 juin 2012, de 9h à 18h. La matinée sera consacrée aux présentations des médecins et l'après-midi aura lieu un atelier « outils informatiques » ainsi que l'Assemblée générale.

### **Journée d'informations médicales (9h-12h30) Atelier (14h-15h30) Assemblée Générale (14h-18h)**

#### **Interventions des médecins (sous réserve de modifications)**

Pr Ludovic Martin, lésions dermatologiques du PXE  
Dr Jean-Marc Ebran, Lésions ophtalmologiques du PXE  
Pr Georges Leftheriotis, Lésions artérielles du PXE  
Dr Pascal Rousseau, Correction chirurgicale des lésions cutanées du PXE  
Pr Olivier Le Saux (non confirmé à cette date)

#### **Ateliers « Outils informatiques »**

(Atelier réservé aux personnes déficientes visuelles, nombre limité de places)  
En collaboration avec l'Association des Aveugles et Handicapés Visuels de Bretagne, AAHVB  
Présentation des logiciels permettant aux déficients visuels d'utiliser l'informatique et l'internet

#### **Assemblée Générale PXE France**

Présentation et vote du bilan moral et financier  
Présentation et vote des projets de l'association  
Election et Renouvellement d'une partie des membres du Conseil d'administration  
(Président, Trésorier, Vice-secrétaire et Vice-Trésorier)

### **Assemblée Générale : Conseil d'Administration à renouveler**

Le 23 juin prochain, nous devons procéder au renouvellement d'une partie de notre bureau. 4 membres arrivent à échéance de leur mandat : Président, Trésorier, Vice-Secrétaire et Vice-Trésorier. Si vous souhaitez vous présenter, merci d'envoyer un mail à [contact@pxefrance.org](mailto:contact@pxefrance.org) le plus rapidement possible en précisant le poste que vous souhaitez occuper (ou bulletin ci-après).



## INSCRIPTION ASSEMBLEE GENERALE

**RENNES, 23 JUIN 2012 – 9h-18h**

**Adhérent 2011**  
(vote pour l'AG)

**Non adhérent 2011**  
(ne vote pas pour l'AG)

**Adhérent 2012**

<b>Nom :</b>	<b>Prénom :</b>
<b>Adresse :</b>	
<b>Code Postal :</b>	<b>Ville :</b>
<b>Téléphone fixe :</b>	<b>Portable :</b>
<b>E-mail :</b>	

Je souhaite participer à la journée. Je joins un chèque de 20€ par repas (chèque encaissé après le 23/06/12).

Je souhaite participer à l'atelier « Outils informatiques pour aider les personnes déficientes visuelles » (places limitées)

Je souhaite me présenter au poste de :

Président  Trésorier  Vice-secrétaire  Vice-Trésorier

Nombre de participants à la journée complète (y compris vous) :

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

**Date :**

**Signature :**





## ADHESION et DON 2012

Les adhésions et dons 2012  
Sont à envoyer  
à l'adresse suivante :

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

Merci !

Dons et adhésions par virement  
bancaire : envoyer vos demandes  
de RIB à [contact@pxefrance.org](mailto:contact@pxefrance.org)



## ADHESION 2012

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 2012

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.