



Bonjour,

Le 21 juin prochain, l'Association PXE France vous convie à la 16<sup>ème</sup> journée d'informations sur la maladie.

Une journée pour s'informer et comprendre (un peu !) et surtout pour se rencontrer et partager nos expériences.

Et pour continuer à fonctionner, nous avons grandement besoin de vous : nous lançons un appel à toutes les personnes qui ont quelques heures, voir une (ou plusieurs) journée pour s'investir dans le fonctionnement de l'Association. Des postes sont à pourvoir au bureau et sans vous, l'association ne pourra continuer.

La recherche a également besoin de financement en urgence, merci de mobiliser autour de vous, famille, proches, amis afin d'aider les chercheurs qui ont désormais des voies d'investigation pouvant conduire à des essais cliniques et d'approcher à terme un éventuel traitement.

En espérant vous voir nombreux à Paris, nous comptons sur votre participation et votre soutien à tous cette année encore.

Karine Unger

*Dans votre bulletin n°25 :  
Point sur la recherche PXE  
Programme AG 2014  
Inscription AG  
Dons et adhésions 2014*

## 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)

N'oubliez pas d'indiquer vos coordonnées postales à notre trésorier au moment où vous faites votre virement via votre banque. Merci !

### 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 2014. Les personnes ayant fait un ou plusieurs dons en 2013 ont eu en février un reçu fiscal de la somme globale. Si ce n'est pas le cas, merci de nous l'indiquer par retour.

#### Dons par virement bancaire

Les demandes de RIB sont à envoyées à : [contact@pxefrance.org](mailto:contact@pxefrance.org)

#### Informations

**ATTENTION Nouvelle  
adresse postale**

PXE France  
19, Rue Hippolyte Bousquet  
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)

**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

## **Actualités scientifiques sur le PXE : que du nouveau !**

Tous les 2 ans a lieu à Budapest, dans le laboratoire du Pr A. Varadi, la réunion scientifique Internationale sur le PXE. Cette réunion est parrainée par PXE international, très actif dans le domaine, et rassemble plus de 20 chercheurs de différents pays (USA, Hongrie, Belgique, Allemagne, France, Italie,...) sur le domaine (voir site [www.pxe.org](http://www.pxe.org)). Cette réunion est l'occasion de faire le point sur les avancées scientifiques. Cette année, les Prs L Martin et G Lefthériotis du CHU de Angers ont présenté les premiers résultats des études en cours. Olivier le Saux de Hawaï et son équipe ont montré les premiers résultats sur l'influence de ABCC6 dans la tolérance à l'infarctus du myocarde ainsi que la localisation du transporteur ABCC6 dans la cellule. Très remarquée également, la présentation de l'équipe hollandaise de Van de Wetering (voir référence de la publication (1)) qui a montré une implication possible de ABCC6 sur le métabolisme des nucléotides (source d'énergie des cellules) qui ouvre de nouvelles perspectives dans les hypothèses de la maladie. Enfin, le Dr F Rutsch de Münster qui travaille sur le déficit en ENPP1, une autre anomalie génétique calcifiante, a montré des résultats intéressants sur la ressemblance entre le PXE et ce déficit.

Sur le plan des essais cliniques, l'étude américaine de phase 1, randomisée en double aveugle versus placebo sur l'intérêt du magnésium sur le processus de calcification est arrivée au terme de sa première année avec l'inclusion des 44 patients en 2 mois. Le magnésium est bien toléré par les patients, la FDA ayant autorisée l'augmentation des doses de magnésium. Les résultats de l'essai seront communiqués dès leur diffusion (informations communiquées par Sharon Terry de PXE international). Du côté d'Angers, les 2 études (Ca ART PXE1 et 2) sont maintenant closes et ont atteint leur objectif grâce à la participation de tous les patients. Les premiers résultats sont très intéressants et confirment la possibilité de mesurer le taux de calcification par le scanner des jambes ainsi qu'un lien avec les facteurs de risque cardiovasculaire (tabac, cholestérol,...). Le plus intéressant concerne le fait que dans l'artériopathie du PXE (une des complications les plus fréquentes), les lésions qui causent l'obstruction des artères ne sont pas en

relation directe avec le processus de calcification, contrairement à ce que l'on pouvait imaginer. Les résultats sont en révision pour une publication dans la revue Plos One. Par ailleurs, les résultats des études conduites par G Kauffenstein (Inserm Angers) en lien avec une équipe de l'Inserm de Nancy (Anne Pizard) sur la souris déficiente en ABCC6 montrent des anomalies fonctionnelles intéressantes au niveau des petites artères. Ses résultats viennent d'être publiés dans la revue ATVB (voir (2)). Sur le plan dermatologique, l'équipe d'Angers a également montré des anomalies caractéristiques au niveau de la peau décelées grâce à de l'échographie de très haute fréquence. Ceci ouvre des perspectives pour le suivi et peut-être pour l'aide au diagnostic du PXE (voir (3)). Enfin sur le plan ophtalmologique, le Dr JM Ebran (CHU Angers) vient de publier une étude sur la valeur pronostique des lésions ophtalmologiques dans le PXE (4). Enfin, l'équipe d'Angers vient de lancer une enquête nationale auprès des médecins et chirurgiens vasculaires afin d'identifier comment sont pris en charge actuellement les patients PXE. Notamment, l'enquête vise à connaître les résultats des traitements chirurgicaux pour lequel nous n'avons quasiment pas de données actuellement. Cette enquête a reçu le soutien enthousiaste de la Société Française de Médecine Vasculaire (SFMV), de l'Association pour la recherche Universitaire en Chirurgie vasculaire (AURC) et la société de chirurgie vasculaire (SCV). N'hésitez pas à en parler à votre médecin traitant ou votre angiologue pour qu'il participe à cette enquête (contacter [stmarechal@chu-angers.fr](mailto:stmarechal@chu-angers.fr)).

Certes les progrès sont encore modestes avant d'en arriver aux essais de traitement, mais ils montrent que le PXE est une atteinte génétique très complexe. Il est certain que la compréhension de cette anomalie contribuera également à faire progresser toutes les connaissances dans le domaine notamment des maladies cardiovasculaires qui occupent avec le cancer le premier rang des maladies dans les pays industrialisés.

L'ensemble des résultats sera commenté à la prochaine assemblée de Juin. Le Pr L Martin en profitera pour présenter un bilan de 15 années de collaboration avec l'association PXE-France.

Pour ceux qui aiment lire et que l'anglais ne rebute pas !

1. Jansen RS, Kucukosmanoglu A, de Haas M, et al. ABCC6 prevents ectopic mineralization seen in pseudoxanthoma elasticum by inducing cellular nucleotide release. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2013;110(50):20206-11.
2. Kauffenstein G, Pizard A, Le Corre Y, et al. Disseminated Arterial Calcification and Enhanced Myogenic Response Are Associated With Abcc6 Deficiency in a Mouse Model of Pseudoxanthoma Elasticum. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*. 2014.
3. Guerin-Moreau M, Leftheriotis G, Le Corre Y, et al. High-frequency (20-50 MHz) ultrasonography of pseudoxanthoma elasticum skin lesions. *Br J Dermatol*. 2013;169(6):1233-9.
4. Ebran JM, Milea D, Trelohan A, et al. New insights into the visual prognosis of pseudoxanthoma elasticum. *The British journal of ophthalmology*. 2014;98(1):142-3.

## Le PERP un outil d'épargne, mais pour qui ?

### Qu'est-ce que le PERP ?

PERP : Plan d'épargne retraite populaire

En résumé rapide : le PERP est un contrat individuel d'assurance ; les sommes versées par les **salariés** sont chaque année déductibles du revenu imposable dans la limite de 10 % des revenus professionnels. A la retraite, le capital sera transformé en **rente imposable** sur le revenu.

L'avantage initial du PERP est la **déductibilité des versements du revenu** imposable, mais en sortie la **rente sera elle imposable** !

Les **inconvenients** sont :

- Obligation de transformer le capital en rente au moment de la retraite
- La rente est imposable, donc on vous reprend la déduction d'impôts initiale
- Votre épargne est bloquée dans la majorité des cas jusqu'à la retraite
- Les frais d'entrées ainsi que les frais de gestion sont souvent plus élevés que les contrats d'assurance vie.

Dans l'immense majorité des cas, le seul gagnant sera votre banquier qui touchera sa commission sur les versements et ses frais annuels sur des sommes bloquées jusqu'à votre retraite.

### Mais alors pourquoi vous parler du PERP ?

Dans tout produit d'épargne, le législateur inclut des dispositifs de protection du consommateur.

Nous avons compris que les versements sur un PERP sont bloqués dans la majorité des cas jusqu'à la retraite. Mais seulement dans la majorité des cas...

Quels sont donc les cas de débloques exceptionnels :

- Invalidité de 2e ou 3e catégorie,
- Décès du conjoint ou du partenaire de pacte civil de solidarité (Pacs),
- Expiration des droits aux allocations chômage,
- Surendettement,
- Cessation d'activité non salariée à la suite d'un jugement de liquidation judiciaire.

Appliquons donc le PERP à un salarié souffrant d'une maladie rare potentiellement invalidante. La souscription peut être intéressante pour diminuer ses impôts sur le revenu durant les années précédant sa cessation d'activité et sa demande d'invalidité de catégorie 2, car **le retrait du capital en cas de déblocage exceptionnel se fera alors sans impôt sur le revenu !**

Par exemple :

Pendant plusieurs années, Dominique cotise à un PERP pour diminuer ses impôts. Dominique devient invalide de catégorie 2, son PERP peut être clôturé pour récupérer son capital et ses intérêts.

### Quel PERP choisir ? Il faut les comparer !

Comment choisir son intermédiaire, sa banque, sa compagnie d'assurance, ... ? Demandez-lui de vous présenter le PERP, s'il vous le conseille sans vous connaître : Fuyez ! Un bon conseiller ne devrait pas vous inciter à souscrire un produit pouvant bloquer votre épargne jusqu'à votre retraite.

Les meilleurs PERP du marché ont des frais de souscription inférieurs à 1,5%, des frais de gestion inférieurs à 1 %, un rendement du fond en Euro supérieur à 3,25% en 2013 et 2012, et un accès à des fonds (SICAV) provenant de sociétés du marché.

Faites-vous conseiller par votre vendeur de PERP, c'est son travail !