Informer et soutenir la recherche sur le pseudoxanthome élastique

Bulletin n°30 – Juillet 2018

Edito

“ Bonjour à toutes et tous,

20 ans d’engagement… ça y est, nous y sommes ! 20 ans cette année que le projet d’association est né, 20 ans d’engagement à informer les patients, à œuvrer avec les médecins-experts à une meilleure prise en charge et à soutenir la recherche sur le Pseudoxanthome Elastique.

Nous sommes vigilants à vos remarques, à vos retours d’expérience au sein des consultations multidisciplinaires et aujourd’hui, quoi d’autre est possible ?

Nous sommes à un tournant, des portes s’ouvrent et des possibilités de traitement que nous espérons depuis longtemps sont là :

- Une étude récente au Pays-Bas a prouvé l’efficacité sur les calcifications d’un médicament, non disponible en France pour le moment. Nous nous sommes engagés au sein du bureau à faire les démarches nécessaires pour obtenir son utilisation sur le territoire français
- De même ces derniers mois, plusieurs projets de recherche nous ont été présentés. Ce sont des projets très pertinents tant dans la prise en charge que dans la mise au point d’une thérapie future. Des équipes de chercheurs sont mobilisées et prêtes à travailler dessus. Et cela nécessite un financement conséquent de notre part.

Et qu’est-ce que ça créerait dans notre vie future avec le PXE si nous nous engagions pleinement en tant que malades et familles de malades pour soutenir ces projets ?

Quelle énergie pouvons-nous être tous ensemble dans les années à venir pour participer à la découverte d’un traitement pour le Pseudoxanthome Elastique ?

Aujourd’hui, je vous invite à vous mobiliser, à mobiliser les gens autour de vous, à nous envoyer vos adhésions, vos dons, et à participer à **notre prochaine journée d’informations qui se déroulera le 3 novembre prochain à Paris, dans les locaux de l’Alliances Maladies Rares**.

Chacun d’entre vous compte. Nous comptons sur vous maintenant.

Excellent été 2018 à vous toutes et tous et au plaisir de vous accueillir le 3 novembre à Paris lors de notre journée d’informations et Assemblée Générale.

Karine UNGER et toute l’équipe PXE France, à votre écoute.

DONS 2018
En ligne c'est possible !

Merci d'utiliser le formulaire en dernière page. Vous recevrez en février 2019 un reçu fiscal pour l'ensemble de vos dons et adhésions effectués en 2018.

Dons en ligne

Dorénavant, vous pouvez faire des dons en ligne directement depuis notre site Internet. C'est simple et sécurisé.

Dons par virement bancaire

Les demandes de RIB sont à envoyées à : contact@pxefrance.org
N'oubliez pas d'indiquer vos coordonnées postales à notre trésorier au moment où vous faites votre virement.

N'oubliez pas, 66 % de vos dons sont déductibles des impôts (vous recevrez toujours vos reçus fiscaux en février

Une question ?

contact@pxefrance.org
www.pxefrance.org

PXE France sur Internet

Deux nouvelles façons d'interagir avec nous

Vous pouvez dorénavant nous contacter via Facebook http://www.facebook.com/pxefrance et sur le forum Maladies Rares Info Services https://forums.maladiesraresinfo.org/bienvenue-sur-nouveau-forum-t696.html

Labellisation CRMR

Le CHU d'Angers est devenu Centre de Référence français pour le PXE

En septembre, Agnès Buzyn, ministre des solidarités et de la santé et Frédérique Vidal, ministre de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation, ont annoncé la liste des 363 centres de référence (104 sites coordonnateurs et 259 sites constitutifs) ayant fait l'objet d'une nouvelle labellisation pour la période 2017-2022. Ces centres de référence mobiliseront un financement de près de 90 millions d'euros, dans l'objectif de mieux orienter les personnes malades et leur entourage et d'accompagner les professionnels dans la définition de parcours de soins adaptés.
C'est ainsi que l'équipe constituée autour du Pr Martin au CHU d'Angers a été labellisée Centre de Référence Maladie Rare (CRMR) pour le PXE. Elle s'inclue dans le Centre de Référence pour les maladies Rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC – http://www.magec.eu/) sous la coordination de l'hôpital Necker.
Cette labellisation apporte enfin une reconnaissance officielle de l'expertise de cette équipe en matière de recherche et de prise en charge du PXE.
Le rapport d'activité 2017 des CRMR est en ligne : http://france.orphanews.org/newsletter-fr/editorial/nl/id-180326.html#oa_rapport-dactivite-2017-des-centres-de-reference-et-des-filieres-de-sante-maladies-rares

Traitement des néovaisseaux rétiniens

Le Lucentis remboursé pour les patients PXE

A la mi-juin 2017, nous avons été interpellés par un de nos membres sur le fait que son ophtalmologiste lui avait indiqué que le Lucentis n'était plus remboursé pour le traitement des néovaisseaux dans le PXE.

Après une prise de contact rapide de l'association avec le laboratoire Novartis, propriétaire du Lucentis, nous avons reçu la confirmation écrite que ce médicament "a l'indication dans le traitement de la baisse visuelle due à une néovascularisation choroïdienne quelle que soit la pathologie d'origine". Pour mémoire une autorisation de mise sur le marché provisoire avait été accordée en France dans le cadre du PXE de 2011 à 2014 (cf. nos bulletins d'information n°20 et 21), mais depuis 2014 il y avait un vide qui pouvait occasionner des refus de prise en charge par certaines caisses d'assurance maladie.

L'extension d'indication du Lucentis par la Commission européenne doit permettre de ne plus craindre de refus de prise en charge. Une excellente nouvelle pour tous les patients PXE !

Prise en charge

ALD : Un parcours semé d'embûches

Les membres de l'association nous font régulièrement remonter les difficultés qu'ils rencontrent dans la prise en charge des frais de santé lié à leur PXE. Il semblerait que le traitement des dossiers diffère selon les caisses d'assurance maladie, notamment en ce qui concerne les frais de transport.

Il faut savoir que :

- Vous pouvez bénéficier d'une ALD exonérante pour les conséquences invalidantes du PXE et les frais qui en découlent.
- Les frais de transport notamment vers le centre de référence pour une consultation ou une hospitalisation (par exemple pour des injections rétiniennes) doivent être pris en charge.

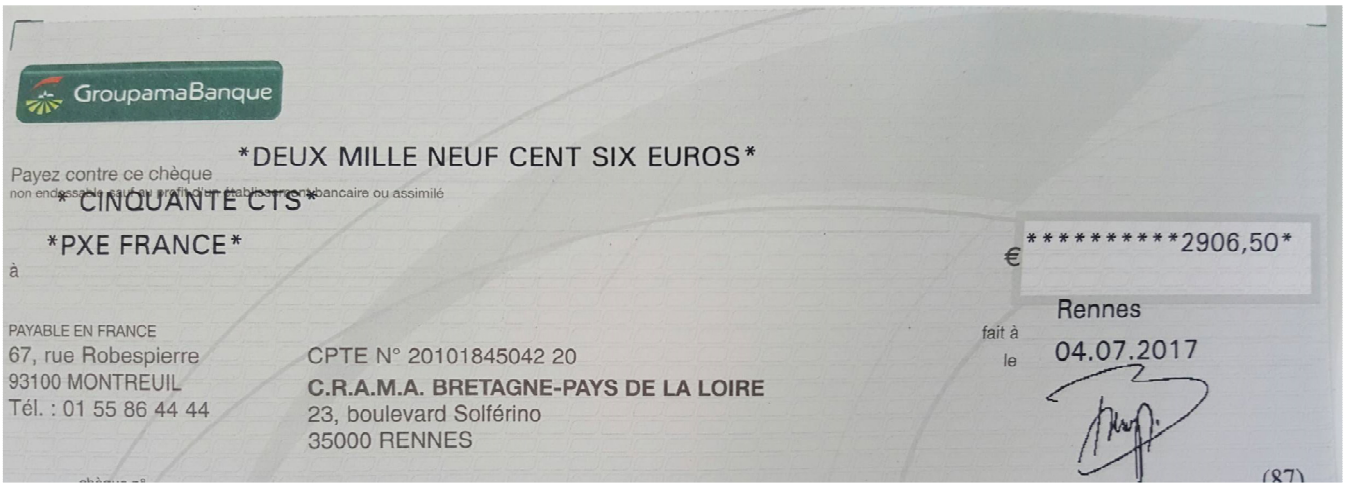
Si vous rencontrez ce type de problème, n'hésitez pas à nous en faire part, nous pourrons vous aider à faire valoir vos droits.

Récolte de fonds

Balade Solidaire : un appel fortement suivi

Avec une participation libre (minimum 3 euros) des marcheurs, cette belle balade au bord du Meu a permis de récolter plus de 2 900 euros pour l'association ! Merci à la Fondation Groupama pour cette initiative !

Une petite interview de Karine Unger sur la radio locale à ce sujet : http://www.radiolaser.fr/Une-balade-solidaire-au-profit-de-l-association-PXE-France_a20210.html


GroupamaBanque

Payez contre ce chèque
non endossable sauf au profit d'un établissement bancaire ou assimilé

DEUX MILLE NEUF CENT SIX EUROS
CINQUANTE CTS

PXE FRANCE
à

€ **********2906,50*

PAYABLE EN FRANCE
67, rue Robespierre
93100 MONTREUIL
Tél. : 01 55 86 44 44

CPTE N° 20101845042 20
C.R.A.M.A. BRETAGNE-PAYS DE LA LOIRE
23, boulevard Solférino
35000 RENNES

fait à Rennes
le 04.07.2017

(87)

AG 2017

Nice

Le compte-rendu de notre assemblée générale est envoyé aux membres de l'association. Le compte-rendu médical est joint à ce bulletin.

↑ Photo : Le Pr Olivier Le Saux a participé à notre AG 2017 à Nice en direct d'Hawaii grâce à Skype.

Recherche

Etude BONE

Le PXE se manifeste principalement par la calcification ectopique (c'est-à-dire à des endroits anormaux) des tissus conjonctifs (à savoir la peau, la membrane de Bruch et les artères périphériques) mais l'impact de cette maladie sur la structure osseuse est actuellement inconnue. Une étude a été menée par l'équipe du Pr Martin pour étudier la minéralisation osseuse et son lien potentiel avec la calcification vasculaire chez une grande cohorte de patients PXE présentant des mutations du gène ABCC6.

Il s'agit de la première étude du mécanisme de minéralisation osseuse chez les patients PXE. En voici les principales conclusions :

- Les patients PXE ne sont pas particulièrement sujets à la déminéralisation osseuse et aux risques de fracture, et que la prévalence de l'ostéoporose se situe dans les mêmes taux que la population générale.
- Le métabolisme osseux n'est pas affecté dans le PXE.
- Les calcifications artérielles et la minéralisation osseuse ne sont pas liées dans le PXE.
- La vitamine D n'est pas liée à la calcification dans le PXE.
- Il est recommandé de traiter la déficience en vitamine D dans le PXE.

Référence : Early arterial calcification does not correlate with bone loss in pseudoxanthoma elasticum. Martin L[1], Hoppé E[2], Kauffenstein G[3], Omarjee L[1], Navasiolava N[4], Henni S[1], Willoteaux S[5], Leftheriotis G[6].- Bone. 2017 Oct;103:88-92. doi: 10.1016/j.bone.2017.06.017.

ADHÉSIONS ET DONS 2018

Les dons et adhésions sont à envoyer à l'adresse suivante :

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

Merci !

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

Dons en ligne sur pxefrance.org

Vos dons sont déductibles à 66 % de votre impôt sur le revenu. Autrement dit, un don de 100 euros ne vous coûte que 34 euros.

pxé FRANCE
Informer et soutenir la recherche sur le pseudoxanthome élastique

ADHÉSION 2018

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.

Chèque à l'ordre de PXE France. Un reçu fiscal vous sera adressé début 2019.

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.

pxé FRANCE
Informer et soutenir la recherche sur le pseudoxanthome élastique

DON 2018

Patient **Ami** **Famille**

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

Je fais un don de ……... €.

Chèque à l'ordre de PXE France. Un reçu fiscal vous sera adressé début 2019.

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.