



**ACTUS**

*1er trimestre 2003*

***Bonjour à toutes et à tous,***

Vous êtes déjà nombreux à avoir renvoyé votre adhésion pour 2003 et je vous remercie de votre confiance. Nous essayerons cette année encore de vous soutenir et de vous informer sur toutes les recherches en cours sur le Pseudoxanthome Elastique. Des recherches aux Etats-Unis : une souris PXE dans le laboratoire de Juoni Uitto, un essai clinique impliquant des patients au Mount Sinai Hospital ; des recherches en France, une rencontre européenne en octobre 2003... et notre Assemblée Générale le 31 mai prochain avec la possibilité de nous retrouver pour une « balade-découverte » (voir le bulletin) !

A très bientôt, Karine UNGER

### ***Site internet à visiter***

[www.lachainette.com](http://www.lachainette.com)

***M. Yves Martin qui anime le site de la Chaînette se charge de mettre en contact des personnes atteintes de pathologies très très rares...***

### ***Le PXE et la presse***

Un article paru le janvier dernier dans la République du Centre fait le point sur la consultation spécialisée PXE du Chr d'Orléans.

## ***Assemblée Générale PXE France 31 mai 2003, à Rennes***

Notre prochaine Assemblée Générale annuelle est prévue le samedi 31 mai à Rennes. Afin de préparer cette journée, merci de bien vouloir retourner le bulletin de participation avant le 20 mars !!!

Je rappelle qu'il n'est pas nécessaire d'être adhérent à l'association pour y participer. En revanche, les personnes non adhérentes ne pourront pas prendre part au vote de l'Assemblée. Pensez à renvoyer votre adhésion pour les personnes qui ne l'auraient pas encore fait !

### ***Reçu fiscal pour les dons 2002***

Vous avez reçu le reçu fiscal correspondant au don (et/ou à l'adhésion) que vous avez fait à PXE France en 2002. Ce reçu vous servira pour votre déclaration de revenus 2002 et nouveauté cette année, 60% de votre don ainsi que de votre adhésion pourront être déduits de vos impôts. Je vous remercie encore une fois de votre générosité.

***N.B. :*** N'est valable pour votre déclaration de revenus uniquement le reçu envoyé avec la lettre de remerciement. Il comporte toutes les mentions légales justifiant de votre don. Quelques adresses ont été erronées durant le mailing, merci de bien vérifier que votre reçu ne comporte pas d'erreur et le cas échéant, de le retourner à l'association.

***Congrès européen Maladies et Handicaps Rares, 16 et 17 oct. 2003, avec le 15 oct. une réunion entre associations européennes PXE.***

La réunion par pathologie se tiendra dans les locaux de l'Alliance Maladies Rares, Paris 14<sup>ème</sup>. Si vous souhaitez y participer ou y faire participer votre médecin ou spécialiste (ophtalmologue, dermatologue, autres...), merci de m'envoyer vos coordonnées.

Nous avons des réponses de nos amis néerlandais, allemands, ..... Nous recherchons des personnes pouvant assurer la traduction en anglais, allemand, espagnol et italien pour toute ou partie de la journée du 15 octobre. **Tél. : 02 99 57 16 75.**

## **Dates à retenir**

### **ALLIANCE MALADIES RARES**

- Assemblée Plénière le samedi 29 mars
- Forum National le vendredi 23 mai
- Congrès Européen Maladies et Handicaps Rares le jeudi 16 et le vendredi 17 octobre
- Rencontres européennes par association le mercredi 15 octobre
- Téléthon le vendredi 5 et le samedi 6 décembre
- Marche des Maladies Rares le samedi 6 décembre

### **FEDERATION DES MALADIES ORPHELINES**

- Assemblée Générale le samedi 22 mars
- Parvis de l'Hôtel de Ville, Paris, Jour des Nez Rouge, le 14 juin

## **NEZ ROUGE**

***Cette année, pour l'opération  
« Nez Rouge » plein de nouveautés !!!***

*La Cotisation annuelle à la Fédération des Maladies Orphelines pourra être acquittée soit par paiement traditionnel, soit en réalisant une ou plusieurs opérations Nez Rouge... La solution que nous avons choisi en espérant que vous vous mobiliserez tous autant que l'année dernière !!!*

*De plus, à compter du 1<sup>er</sup> mai 2003, toute opération Nez Rouge entraînera un versement de 15% des sommes collectées à l'association membre désignée par l'organisateur de la manifestation... c'est une façon d'être encore plus motivés pour organiser une journée « Nez Rouge » près de chez vous !*

*La liste des délégués départementaux pour organiser une action Nez Rouge ou vous joindre à une équipe est disponible à l'association.*

## **Lecture... Ou comment expliquer la maladie rare à son enfant :**

**Le Voyage de Luna...**Luna, la petite fille de l'espace, découvre et cherche à comprendre la maladie de sa maman. Au fil des pages, son histoire offre les mots et les situations qui expliquent ce qu'est une maladie rare héréditaire et comment y faire face. L'idée de ce livre pour enfants est née des échanges entre une généticienne, une psychologue et de nombreux parents rencontrés lors des consultations génétiques. Ecrit par Diane

Barbara, illustré par Frédérick Mansot et préfacé par Sandrine Kiberlain. 9 €

## **Colloque sur les maladies orphelines,**

organisé par la Fédération des Maladies Orphelines  
Ce colloque aura lieu le vendredi 11 avril 2003 à l'Assemblée Nationale. Il vise à donner une dimension politique à la problématique des maladies orphelines.

M. Hubert De Landevoisin, Administrateur de la FMO, m'a sollicité pour apporter mon témoignage concernant la prise en charge des malades atteints d'une maladie orpheline.

## **Diplôme Universitaire d'Accompagnement des Personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille,** Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Université Paris 6

Ce diplôme est ouvert entre autres aux médecins, psychiatres, pédiatres, généticiens, psychologues, travailleurs sociaux, aux personnes travaillant dans les établissements médico-éducatifs, aux membres de famille et aux associations de malades. Il se propose, outre le rappel ou l'enseignement de quelques notions de génétique, d'apporter des éléments de réponse et de réflexion aux questions soulevées tout au long de la prise en charge, qu'elles soient d'ordre psychologique et relationnel ou bien d'ordre administratif et juridique ou encore d'ordre éthique voire philosophique et religieux.

Afin de mieux écouter et venir en aide aux personnes qui me téléphonent à l'association, je me suis inscrite pour l'année 2002-2003. Les échanges avec le groupe sont très fructueux. Un mémoire est à soumettre en octobre et en collaboration avec le Dr Ludovic MARTIN de la consultation multidisciplinaire PXE d'Orléans, je vais travailler sur la relation d'aide qui est apportée par le personnel soignant lors de la prise en charge des patients PXE.

**J'ai besoin de quelques témoignages de certaines d'entre vous,** qui vont régulièrement, ne vont pas ou vont se rendre très prochainement à une des consultations spécialisées afin de pouvoir établir quelles sont vos attentes et votre satisfaction et quelle est l'image que le personnel soignant s'en fait. Tout ce travail ayant pour finalité de se rapprocher le plus possible de vos besoins et d'obtenir ainsi une prise en charge idéale.

## ***Communiqué de presse... Cellules souches et clonage thérapeutique***

*Alors que reprend au Sénat, le débat sur le projet de loi relatif à la bioéthique, le panel de citoyens malades ou parents de malades (12 représentants), potentiellement concernés par les avancées thérapeutiques issues de l'utilisation de cellules souches, rend public ses recommandations en matière de recherche sur les cellules souches et de clonage thérapeutique. C'est la première fois en France que des représentants de la société civile font entendre leur voix dans un débat de santé publique qui les concerne au premier chef. Ces recommandations sont le reflet d'un consensus survenu entre citoyens concernés et éclairés, représentatifs d'une population donnée mais indépendants de toute organisation.*

Au terme de ses travaux, le panel publie les recommandations principales suivantes (texte intégral disponible sur <http://debat-cellulesouches.iffrance.com>) :

- l'encadrement nécessaire des recherches sur les thérapies cellulaires ;
- l'absence de problèmes éthiques dans la recherche sur les cellules souches adultes ;
- l'autorisation de l'utilisation des cellules souches embryonnaires, dans un cadre législatif et réglementaire strict ;
- l'utilisation du clonage dans le seul but thérapeutique et toujours dans le même cadre législatif et réglementaire ;
- l'interdiction totale du clonage humain à visées autre que thérapeutiques ;
- la nécessaire mise en place d'une politique de recherche ;
- la nécessaire protection et information des donneurs ;
- l'autorisation immédiate de l'importation de lignées de cellules souches sous conditions ;
- l'amélioration de la représentation des associations de malades dans l'APEGH (Agence de Procréation, de l'Embryologie et de la Génétique Humaine)

---

**PXE France 4, Impasse des Closeries 35170 Bruz**  
Tél : 02 99 57 16 75 - [www.pxefrance.org](http://www.pxefrance.org) - Email : [kunger@club-internet.fr](mailto:kunger@club-internet.fr)

**Assemblée Générale du samedi 31 mai 2003, à Rennes**

**Nom :**

**Prénom :**

**Adresse :**

**Code postal :**

**Ville :**

Je participerai à la réunion. (Chèque de 22 € par personne à l'ordre de l'association pour le repas)

Nombre (dont personnes accompagnatrices) :

Voici les coordonnées d'un médecin qui souhaiterait participer à la réunion (dermatologues, ophtalmologues, cardiologues,...) : *Spécialité :*

*Nom :*

*Prénom :*

*Adresse :*

*Code postal :*

*Ville :*

Je suis intéressé(e) par une journée « balade-découverte » (environ 15 € par personne, à confirmer)

Le vendredi 30 mai

Le dimanche 1<sup>er</sup> juin

Avec hébergement pour.... personnes

Mont Saint-Michel/Cancale

Saint-Malo

Rennes

Autres :