



Sommaire

Vœux
Colloque européen
La recherche et vos dons
Initiatives
Quelques chiffres
Quelques dates

1^{er} semestre 2004

Bonne année 2004 à toutes et à tous !

Un petit poème pour bien débiter cette nouvelle année, pleine d'espoir pour tous...

*Je vous souhaite des rêves à n'en plus finir
Et l'envie furieuse d'en réaliser quelques uns.*

*Je vous souhaite d'aimer ce qu'il faut aimer
Et d'oublier ce qu'il faut oublier.*

*Je vous souhaite des chants d'oiseaux au réveil
Et des rires d'enfants.*

*Je vous souhaite de résister à l'enlèvement,
A l'indifférence, aux vertus négatives de notre
époque.*

Je vous souhaite surtout d'être vous-même.

Ce poème est de Jacques Brel et tous mes vœux de bonheur l'accompagnent au sein de votre famille.

A très bientôt, Karine UNGER

Réunion européenne PXE 15 octobre

Nous avons pu réunir des représentants de quelques-unes des associations européennes PXE, notamment l'association allemande, PXE-Netzwerk, représentée par Volker Thomas et l'association portugaise, représentée par Marta Jacinto et son papa Jesuino. Nous avons invité également Marie-Claude Boiteux, présidente de l'association Cutis Laxa, maladie du tissu conjonctif. Une collaboration européenne serait souhaitable, de même qu'un regroupement des représentants des associations de maladies touchant le tissu conjonctif... reste à le mettre en place.

A lire...

Téléthon, le meilleur de nous-mêmes, Pierre Birambeau, Editions Balland, 18 euros, le récit de la formidable aventure du Téléthon par son co-fondateur. www.le-meilleur-de-nous-memes.com

La génétique, Editions Les Incollables... Des questions-réponses sous forme de jeu pour expliquer la génétique à nos enfants.

La Recherche et vos dons

En 2003, nous avons pu faire deux dons (attribués après décision en Conseil d'Administration), l'un de 2500 euros en début d'année et l'autre de 4500 euros en fin d'année, pour l'équipe de recherche d'Orléans, animée par le Dr Ludovic Martin. L'argent du premier don a été utilisé pour des achats de sérums et de matériel principalement pour la recherche sur la physiopathologie du PXE. La deuxième somme sera attribuée à l'achat d'un électroporateur, destiné à faire rentrer de grands fragments d'ADN dans des bactéries (une étape intermédiaire de transgène). Cet appareil coûte plus de 6000 euros HT, **nous avons donc encore besoin de vos dons pour pouvoir l'acheter entièrement à l'équipe de recherche d'Orléans !** (cf. article ci-après du Dr Ludovic Martin)

Recherche clinique et fondamentale sur le PXE à Orléans

La recherche sur le PXE s'est structurée à Orléans à l'automne 2003. Nous avons constitué un petit groupe de travail mixte hôpital-CNRS réunissant 4-5 personnes. Toutefois, seule une étudiante inscrite en DEA consacre tout son temps au PXE.

Nos thématiques de travail sont 1) l'expression d'ABCC6 dans les organes, atteints ou non lors du PXE, chez l'homme et la souris, 2) la création d'une souris atteinte de PXE par une technique dite « recombinaison homologe » du gène ABCC6, 3) les mécanismes de survenue des lésions cutanées lors du PXE. Ces travaux de recherche visent à disposer de modèles expérimentaux du PXE. Ils s'ajoutent au suivi clinique prospectif et standardisé des malades ainsi qu'à la description chez ces patients, par Nicolas Chassaing à Toulouse, de mutations dans ABCC6.

Ces différents travaux ont été financés pour le moment par une bourse de la Société Française de Dermatologie, un don de PXE France et un mécénat/partenariat d'un laboratoire pharmaceutique.

Une collaboration soutenue va se mettre en place avec l'équipe d'Olivier Le Saux à Honolulu afin de progresser plus rapidement dans la connaissance des mécanismes de survenue des lésions cutanées. Dr Ludovic MARTIN

Initiatives...

Avec Maryvonne, membre de PXE France, les personnes du Club Patchwork des Potianes ont organisé une exposition magnifique de leurs travaux à Saint-Jean-la-Poterie (56) et ont reversé la totalité de la tombola à deux associations de maladies rares : POIC (Pseudo-Obstructions Intestinales Chroniques) et PXE France, soit un don de 350 euros pour notre association. Un grand merci pour leur grand cœur et leur générosité ! (photo)



Sur leur exemple, vous pouvez vous aussi organiser tout type de manifestations au profit de notre association... juste une simple idée, un peu de bonne volonté et quelques amis et c'est parti ! Il suffit juste de nous en informer afin qu'on puisse vous envoyer des plaquettes d'informations !

Quelques dates...

- **2èmes Assises de Génétique humaine et médicale**, 30, 31 janvier et 1^{er} février 2004, au centre des Congrès d'Angers. L'association disposera d'un stand pour présenter ses actions et surtout faire connaître le Pseudoxanthome Elastique auprès des généticiens... J'ai besoin d'un bénévole pour tenir le stand le vendredi 30 janvier et d'un hébergement, si certains d'entre vous habitent à proximité ! Merci. A cette occasion, Nicolas Chassaing (génotypage du PXE, Toulouse) présentera un poster sur son travail de recherche de mutations pour les patients PXE.
- **Réunion des Membres de l'Alliance, vendredi 6 février...** une personne peut me remplacer ?
- **Assemblée Générale de l'Alliance Maladies Rares**, samedi 27 mars 2004, Paris.

La date de l'Assemblée Générale PXE France est fixée au samedi 8 mai 2004 à Plan-de-Cuques, près de Marseille (cf. coupon)

ADHESION ET DON 2004

(à renvoyer à : M. Jean-Claude Dutripon Trésorier PXE France
15, Rue Robert Debré – Lotissement Les Monts Blancs - 13380 Plan de Cuques)

Nom.....

Prénom.....

Adresse.....

Code Postal..... Ville.....

Tél..... Portable.....

Email.....

Je règle ma cotisation à l'association PXE France pour l'année 2004 de 20 €

Je souhaite faire un don* de€

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). * Par exemple, un don de 100 € ne revient qu'à 40 € après déduction fiscale et permet à l'association d'aider encore plus les équipes de recherche.

Signature :

Date :

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.

Quelques chiffres...

95 150 783 euros, c'est le chiffre indiqué par le compteur du Téléthon le 6 décembre dernier après 30 h de direct et de promesses de dons pour faire reculer la maladie.

2,17 % C'est la part de la recherche dans le PIB de la France, autant dire 20% de budget en moins si l'on tient compte de l'inflation... Juste pour informations : l'amende que l'Etat devra certainement payer pour l'affaire Executive Life à la Californie excédera les 500 millions d'euros, ce qui représente 5 années de budget annuel de fonctionnement de l'Inserm (13 000 personnes). Les chercheurs ont de quoi manifester !

14/20 C'est la note avec laquelle j'ai été reçue au Diplôme « Accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille ». *Le Mémoire « Y a-t-il adéquation entre l'attente des patients atteints de Pseudoxanthome Elastique et la prise en charge actuelle de leur maladie ? » est consultable sur le site internet de l'association. Merci encore à tous ceux qui m'ont aidé pour ce travail.*



4, Impasse des Closeries

35170 Bruz

Tél. : 02 99 57 16 75

contact@pxefrance.org

www.pxefrance.org

Le Conseil d'Administration :

Présidente : Karine UNGER

Vice-Présidente : Yanne LOUYS-ELIZON

Secrétaire : Raymond UNGER

Vice-Secrétaire : André GERARD

Trésorier : Jean-Claude DUTRIPON

Vice-Trésorière : Sylvie SPITZ

Site Internet : Marion MOUNIER

Le Conseil Scientifique :

Dr Dominique Paul GERMAIN, chercheur HEGP Paris

Dr Ludovic MARTIN, dermatologue CHR Orléans

Marc Lebert, Chercheur CNRS Orléans