

Qu'est-ce que le pseudoxanthome élastique ?

Une maladie génétique rare

Le pseudoxanthome élastique (PXE) est une maladie héréditaire du tissu élastique affectant principalement la peau, les yeux et les artères. Le PXE atteint les deux sexes avec une prédominance féminine non expliquée. Il touche vraisemblablement environ une personne sur 40 000.

La transmission de la maladie est récessive. Les rares cas de transmission dominante observés sont en fait des cas de « pseudo-dominance » en rapport avec la relative fréquence des hétérozygotes dans la population ou la consanguinité ; aucun cas de transmission d'un PXE sur trois générations n'a été rapporté.

Le gène du PXE a été localisé sur le chromosome 16 en 2000. Nommé ABCC6, il code un transporteur transmembranaire principalement exprimé dans le foie. ABCC6 n'est donc pas directement impliqué dans les anomalies des fibres élastiques. Sa fonction reste encore à identifier, mais le PXE doit être considéré comme une maladie métabolique en rapport avec des anomalies du contenu du sérum. Les travaux récents ont mis en évidence un déficit en certains inhibiteurs de la minéralisation. Certains cas très rares de PXE sont en rapport avec d'autres gènes (GGCX...). D'autres gènes enfin interviennent probablement dans la gravité du PXE.

Ses conséquences

Les lésions cutanées apparaissent souvent les premières, vers 10 ans, sous la forme de petites papules jaunâtres du cou et des grands plis (aisselles, coudes, aines) qui progressivement confluent en plaques et entraînent une perte d'élasticité de la peau.

Les lésions ophtalmologiques initiales sont des déchirures de la membrane de Bruch

appelées stries angioïdes. Des néo-vaisseaux peuvent proliférer à travers celles-ci et saigner, entraînant une perte partielle ou totale de la vision centrale.

Les lésions artérielles sont dues à la calcification et à la fragmentation des fibres élastiques des parois artérielles. Les manifestations cliniques sont inconstantes et diverses par occlusion vasculaire (angine de poitrine, artérite des membres, accident vasculaire cérébral) ou plus rarement saignement (hémorragie d'origine gastrique, utérine). La grossesse doit bénéficier d'une prise en charge attentive chez les femmes atteintes de PXE, même si les complications sont rares chez la mère et l'enfant.

Le suivi des personnes atteintes

Le PXE nécessite une approche multidisciplinaire pour un conseil génétique, et pour la prise en charge des lésions cutanées, des complications ophtalmologiques et vasculaires. En cas de saignement intraoculaire, les injections intraoculaires d'anti-VEGF permettent de stabiliser les altérations de la vision dans une proportion notable de cas.

Recherche en cours

Dr Loukman OMARJEE, MD-PhD, Médecine Vasculaire et Immunologie Clinique, Centre de recherche clinique et fondamentale PXE, CHU de Rennes, Institut NuMeCan Inserm U1241. **Étude de preuve de concept sur l'efficacité d'une thérapie génique utilisant un vecteur virus adéno-associé dans le traitement du Pseudoxanthome Élastique. Étude GENESIS-1** Projet soutenu par la Fondation Groupama Maladies Rares, le CHU de Rennes – CORECT et PXE France.

Adhérez et donnez en ligne sur
www.pxefrance.org

BULLETIN D'ADHESION ET DON

☐ **J'adhère à l'association pour l'année en cours, je verse 25€.**

☐ **Je soutiens la recherche sur le Pseudoxanthome Élastique, je fais un don de €.**

Nom.....

Prénom.....

Adresse.....

Code postal..... Ville.....

Tél..... Portable.....

E-mail.....

Merci de faire des chèques séparés pour votre adhésion et votre don, libellés à l'ordre de **PXE France** et de les envoyer à **PXE France c/o Mme Karine UNGER, 41 B Avenue de l'Europe 35170 BRUZ**. Un reçu fiscal vous sera adressé en début d'année prochaine. Merci !

Date :

Signature :

Les informations recueillies sur ce formulaire sont enregistrées pour l'usage exclusif de PXE France qui les utilisera pour communiquer avec vous. Vous pouvez accéder aux données vous concernant, les rectifier, demander leur effacement ou exercer votre droit à la limitation du traitement de vos données.

Les objectifs de PXE France

Créée en novembre 1999 par des personnes atteintes, l'association PXE France, s'est fixé pour objectifs :

- d'informer et de soutenir les personnes atteintes d'un PXE et leurs familles, de les aider dans la reconnaissance de leurs droits et de les représenter auprès des pouvoirs publics et des associations étrangères similaires ;
- de faire connaître le Pseudoxanthome Elastique (PXE) auprès des médecins et scientifiques pour un meilleur suivi médical ;
- d'aider les équipes de recherche fondamentale et appliquée concernant le tissu élastique dans les voies de recherche de la guérison du Pseudoxanthome Elastique.

Pourquoi avons-nous besoin de vous ?

La recherche avance et vous serez les premiers à pouvoir bénéficier de futurs Mais dès à présent, nous avons besoin de rassembler le maximum d'informations sur le PXE et ses effets sur les patients.

Plusieurs équipes de médecins se sont engagées dans des voies de recherche prometteuses. Les découvertes futures dépendent du soutien qu'on voudra bien leur apporter. Peut-être pouvons-nous prévenir ou retarder la perte de la vision ou les complications cardiaques ou gastriques ?

Et nous pouvons sans aucun doute aider les patients, les familles et les médecins à faire circuler les informations.

Sans votre soutien, nous ne pourrions atteindre ces objectifs.

Conseil d'administration au 12/12/2020

Présidente : Karine UNGER
Vice-Présidente : Yanne LOUYS-ELIZON
Secrétaire/Internet : Marion MOUNIER
Trésorier : Jean-Daniel LOUYS
Vice-Trésorier : Fabien BELIARD



Association PXE France



Informez et soutenez la recherche
sur le pseudoxanthome élastique

Informations, dons et
adhésions en ligne sur

www.pxefrance.org
www.facebook.com/pxefrance

Pour nous contacter

contact@pxefrance.org

41 B Avenue de l'Europe, 35170 Bruz