



Filière Santé Maladies Rares
Dermatologiques

Fimarad sur l'Estrade...

FIMARAD

Hôpital Universitaire Necker - Enfants Malades
Bâtiment Kirmisson - 149 rue de Sèvres - 75015 Paris Cedex

Tél. : 01 44 49 25 82 - Email : filiere@fimarad.org

WWW.FIMARAD.ORG



– FIMARAD –

« S'ORGANISER POUR AMÉLIORER
LA PRISE EN CHARGE
DES PATIENTS & DE LEURS FAMILLES »

Le Forum « **FIMARAD SUR L'ESTRADE...** » a pour ambition *de mieux faire comprendre et de partager* l'importance des défis à relever pour mieux prendre en charge **les maladies rares en général et en dermatologie en particulier.**

Environ 7000 maladies rares, dont 80% d'origine génétique, sont connues. Chaque semaine, de nouvelles maladies rares sont décrites. Ainsi, près de 3 à 4 millions de Français sont directement atteints d'une maladie rare !

En France, une maladie est considérée comme rare, si le nombre de personnes qui en sont atteintes est **inférieur à 30 000 personnes**. Un français sur 8 subit, directement ou indirectement, les conséquences, d'une maladie rare, présente dans son entourage proche.

La dermatologie est la spécialité qui compte le plus de maladies rares. **Plus de 500 maladies sont ainsi actuellement identifiées.**

FIMARAD, Filière Maladies Rares en Dermatologie, s'organise pour améliorer la prise en charge des patients et de leurs familles.

Animée par le Professeur Christine BODEMER, la Filière est le fruit de la **mobilisation active des professionnels de santé et des associations de patients**, dont les efforts combinés ont pour ambition que chaque famille, que chaque patient trouve, quel que soit son lieu de vie, **l'information qui lui est nécessaire.**

À L'OCCASION DE CE FORUM, FIMARAD ESPÈRE :

- ▶ **Améliorer la visibilité des associations de patients**, chaînon essentiel au partage et à la diffusion de l'information.
- ▶ **Faciliter l'accessibilité au site internet** : WWW.FIMARD.ORG qui doit devenir un outil d'information simple et accessible tant aux patients en errance diagnostique qu'aux professionnels de santé en recherche d'informations, semblait indispensable.
- ▶ **Informers les dermatologues libéraux**, qui soulignent à juste titre l'absence de l'enseignement des maladies rares dans leur cursus universitaire.

Le slogan fédérateur de la dernière journée internationale : « **ENSEMBLE, FAISONS ENTENDRE LA VOIX DES MALADES** » fait écho au projet de recherche porté par toute la filière FIMARAD : **l'évaluation du fardeau individuel des patients et/ou de leur famille.**

Ce projet de recherche a -entre autres- pour objectif de porter à la connaissance des institutions administratives et de la société tout entière **l'importance, (largement sous évaluée), du « handicap » lié aux maladies dermatologiques rares !**



– RARE • ORPHELINE • FILIÈRE –

« 3 MOTS À CONNAÎTRE & COMPRENDRE : 3 MOTS QUI ONT DU SENS »

RARE Une maladie est qualifiée de « *maladie rare* » quand elle atteint moins d'une personne sur 2 000. *Soit autour de 30 000 personnes pour une maladie donnée au sein de la population française.*

Cette définition, fixée par le règlement européen sur les médicaments orphelins repose sur les données épidémiologiques de prévalence (nombre total de cas).

Environ 6000 à 8000 maladies rares sont dénombrées et 5 nouvelles maladies rares sont décrites chaque mois dans la littérature médicale. Environ 80% des maladies rares ont une origine génétique.

➔ **Avec plus de 500 maladies identifiées actuellement, la dermatologie est la spécialité qui compte le plus de maladies rares.**

ORPHELINE Une maladie est dite « *orpheline* » quand *il n'existe pas de traitement* pour la guérir.

La définition d'une maladie orpheline n'est donc pas la même que celle d'une maladie rare. Une maladie peut être fréquente et orpheline.

➔ **Cependant, de très nombreuses maladies rares sont des maladies orphelines et inversement.**

FILIÈRE La Filière de Santé Maladies Rares (*FSMR*) est une organisation qui *a pour vocation d'animer et de coordonner les actions* entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs.

CHAQUE FILIÈRE REGROUPE :

- Des Centres de Référence Maladies Rares (*CRMR*).
- *Les centres de compétences* qui leur sont rattachés.
- *Toute structure de soins* travaillant avec les CRMR et leurs centres de compétences.
- *Des laboratoires et plateformes* de diagnostic approfondi.
- *Des professionnels et structures* des secteurs sociaux et médico-sociaux.
- *Des équipes de recherche fondamentale*, clinique et translationnelle.
- *Des associations de personnes malades.*

Les Filières n'ont pas vocation à se substituer aux Centres de Référence Maladies Rares pour la prise en charge des personnes atteintes : leur rôle est d'animer un réseau de santé, d'impulser de nouvelles actions, de fédérer les acteurs et de contribuer à une meilleure lisibilité du système en place pour les patients et leur entourage.

➔ **La Filière FIMARAD est animée par le Professeur Christine BODEMER, Chef du service de dermatologie de l'hôpital Necker - Enfants Malades.**

– LES CENTRES –

« DE RÉFÉRENCE & DE COMPÉTENCES, COMPLÉMENTAIRES POUR UN MEILLEUR SUIVI »

LES CENTRES DE RÉFÉRENCE

UN CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES ASSURE À LA FOIS :

- *Une expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares* en ayant développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine.
- *Un recours qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge* et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction (inter-régionale, nationale ou internationale) au-delà du bassin de santé de son site d'implantation.

➔ **La Filière Maladies Rares en Dermatologie est organisée autour de 7 centres de référence répartis sur l'ensemble du territoire national.**

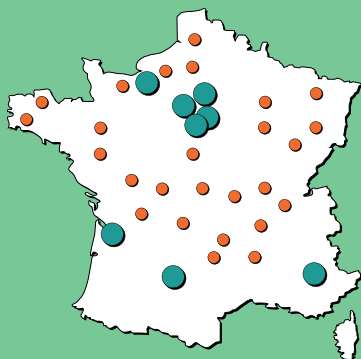
LES CENTRES DE COMPÉTENCES

EN 2008, LE DISPOSITIF DES CENTRES DE RÉFÉRENCES A ÉTÉ COMPLÉTÉ PAR CELUI DES COMPÉTENCES :

- *Ils ont été identifiés* par les centres de référence et désignés par les Agences Régionales de l'Hospitalisation (ARH).
- *Ces centres de compétences ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients*, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence. *Ils travaillent dans le cadre d'un travail en réseau*, permettant ainsi de compléter le maillage territorial.

➔ **La Filière Maladies Rares en Dermatologie est organisée autour de 27 centres de compétences répartis sur l'ensemble du territoire national.**

ORGANISATION NATIONALE DE LA FILIÈRE FIMARAD



Centre de Référence



Centre de Compétences

LES CENTRES DE RÉFÉRENCE FIMARAD

- **CRM Maladies Génétiques et rares de la peau MAGEC**
Pr C. BODEMER (Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris)
- **CRM des Dermatoses Bulleuses Auto-Immunes DBAI**
Pr C. PROST (Hôpital Avicenne, Bobigny)
- **CRM des Neurofibromatoses NF**
Pr P. WOLKENSTEIN (CHU Henri Mondor, Créteil)
- **CRM des Dermatoses Bulleuses Toxiques DBT**
Pr P. WOLKENSTEIN (CHU Henri Mondor, Créteil)
- **CRM des Maladies Bulleuses Auto-Immunes MBAI**
Pr P. JOLY (CHU Rouen)
- **CRM des Maladies Rares de la Peau**
Dr C. LÉAUTÉ-LABRÈZE
Dr F. MORICE-PICARD (CHU Bordeaux)
Pr J. MAZEREEUW-HAUTIER (Hôpital Larrey, Toulouse)
- **CREBHN des Épidermolyses Bulleuses Héréditaires**
Pr JP. LACOUR (CHU Nice)

INTRODUCTION

La prévalence des « maladies rares » (MR) est de moins de 1 cas/2000. La dermatologie compte 500 maladies rares identifiées. *Leur fréquente méconnaissance est à l'origine d'une errance diagnostique et d'un retard à la prise en charge.* La FIMARAD (Filière Maladies Rares en Dermatologie) a été désignée par le Ministère de la Santé pour « évaluer et améliorer les modalités d'informations des professionnels libéraux » pour les maladies rares. L'objectif de ce travail était de décrire l'état des lieux.

MATÉRIEL & MÉTHODE

Un questionnaire semi dirigé a été rédigé par le groupe de travail « Formation » de la FIMARAD. *Le questionnaire a été envoyé par email à 3027 dermatologues exerçant en France, avec le partenariat de la Société Française de Dermatologie (SFD).*

RÉSULTATS

1903 dermatologues ont ouvert le courriel de la SFD (62,9%), 778 ont cliqué sur le lien permettant de répondre au questionnaire (25,7%) *et 372 (12,2%) ont effectivement répondu au questionnaire.* Les répondeurs étaient *des femmes dans 72,8%* des cas et l'ancienneté moyenne du diplôme était de 20,5 ans. *64%, 17% et 19% déclaraient respectivement une activité privée, publique et mixte.* Parmi les dermatologues ayant une activité exclusivement libérale, *23% estimaient avoir été correctement formés au cours de leurs études,* et 50% ne s'exprimaient pas.

4 propositions relatives à la définition d'une maladie rare étaient proposées : *25,6% des dermatologues ont coché la bonne proposition, 17,7 % confondent maladie rare et maladie orpheline. 26.9% des dermatologues,* estimaient avoir été correctement formés au cours de leurs cursus universitaire.

41,6% des dermatologues disaient être abonnés à une revue et 44,2% participaient à des congrès (JDP 79%, congrès régionaux 19%). 93% estimaient qu'une formation spécifique était nécessaire, dont les modalités souhaitées étaient : journée spécifique de formation 30,8%, formations sur le site de la SFD 34,4%, et FMC aux JDP 18,6%. *13,3% connaissaient l'existence de FIMARAD et 6,5% privilégiaient le site de la FIMARAD* comme support d'une formation. Sur les 12 derniers mois, *33% des dermatologues déclaraient avoir diagnostiqué une MR,* avec un nombre de moyen de patients diagnostiqués de 2,9 ($\pm$ 3,6), et 62% disaient assurer leur suivi.

Devant une suspicion de maladie rare, *80% des dermatologues contactaient en 1^{er} un centre ou une personne « de référence »* et 10% consultaient un site internet. *53% orientaient le patient vers un centre de référence,* 24% vers un centre de compétence, 20% privilégiaient un centre proche du domicile du malade, et *80% avaient un référent privilégié.* Les médecins ayant diagnostiqué une maladie rare, étaient 43% à considérer avoir été bien formés aux maladies rares, (vs 18% de ceux qui n'en avaient pas diagnostiqué).

– MALADIES RARES EN DERMATOLOGIE –

« PRATIQUES ET BESOINS DES DERMATOLOGUES LIBÉRAUX

PARTIE II »

DEVANT UNE SUSPICION DE MALADIE RARE, LE DERMATOLOGUE CONTACTE

	Centre de Référence	Centre de Compétences	Association de Malades	Jamais Confronté	Ne Contacte Personne	Site Internet
DTO avec exclusivement libérale	32,3%	48,4%	0,4%	6,3%	10,3%	1,3%
DTO ayant assuré suivi ou diagnostic	37,5%	44,8%	0,0%	0,0%	2,1%	9,4%
DTO n'ayant assuré ni suivi ni diagnostic	28,6%	51,6%	0,8%	10,3%	0,8%	7,9%

DEVANT UNE SUSPICION DE MALADIE RARE, LE DERMATOLOGUE ORIENTE

	Centre de Référence	Centre de Compétences	Centre Proche	Jamais Confronté	Association de Malades
DTO avec exclusivement libérale	48,0%	26,5%	18,4%	4,5%	0,4%
DTO ayant assuré suivi ou diagnostic	51,0%	25,0%	20,8%	0,0%	1,0%
DTO n'ayant assuré ni suivi ni diagnostic	46,0%	27,8%	16,7%	7,9%	0,0%

DISCUSSION

Une minorité de Dermatologues connaissent l'existence de la FIMARAD et seuls 1/3 ont déjà diagnostiqué une maladie rare. Cependant, le recours aux centres de référence/compétence institués dans le cadre du Plan MR est effectif. *Un vrai besoin de formation est cependant exprimé.*

CONCLUSION

L'information et la formation pour une meilleure connaissance des maladies rares par les dermatologues doivent être améliorées. Pour répondre à ce besoin exprimé, des initiatives (dans le cadre de son plan d'action et des missions qui lui sont fixées) seront proposées par la FIMARAD, en coordination avec les instances de la dermatologie française.

Pr Christine BODEMER • Animatrice, FIMARAD, Dermatologie, CHU Necker Enfants Malades, Paris

Dr Charles TAÏEB • Praticien attaché, FIMARAD, Santé Publique, CHU Necker Enfants Malades, Paris

Rebecca GENE • Chef de Projet, FIMARAD, CHU Necker Enfants Malades, Paris

Dr Saskia ORO • Dermatologie, CHU Henri Mondor, Créteil

GROUPE DE TRAVAIL « Formation, Information, Enseignement, DIU » de la Filière FIMARAD

C. CHIAVERINI, A. MARUANI, M. ALEXANDRE, S. LECLERC-MERCIER, F. SÉRIS

– FIMARAD SUR L'ESTRADE... – « LES EXPERTS QUI PRENDRONT LA PAROLE PENDANT LE FORUM »



Christine BODEMER
Professeur en Dermatologie

***Chef de Service de Dermatologie • CHU Necker - Enfants Malades
Animatrice FIMARAD • Filière Maladies Rares en Dermatologie***

Avec plus de 400 publications, le Professeur Bodemer assure également la direction du Centre de Référence National des Maladies Génétiques à Expression Cutanée (MAGEC) qui offre aux patients et à leurs familles une prise en charge précoce et adaptée.

Son activité recherche est orientée sur la caractérisation clinique, moléculaire et physiopathologiques des maladies chroniques, sévères et rares de la peau, en particulier pour les maladies à début pédiatrique.

Le double objectif est une meilleure prise en charge thérapeutique (évaluation de protocoles de soins et développement de nouvelles thérapeutiques issues d'une recherche translationnelle) et une évaluation au quotidien du fardeau socio-économique des familles.

Le centre de référence qu'elle dirige développe pour atteindre ses objectifs une recherche scientifique, médicale et paramédicale.



Pascal JOLY
Professeur en Dermatologie

Chef de Service de Dermatologie • CHU Charles-Nicolle - Rouen

Pascal JOLY se définit autant « comme un médecin que comme un chercheur ».

Tout en assurant, annuellement, 16 000 consultations et 5 000 hospitalisations, il consacre une place importante aux essais thérapeutiques. Notamment dans le domaine des biothérapies et des nouvelles thérapies employées pour lutter contre les cancers, principalement les mélanomes.

De plus son service est labellisé « centre de référence national », sur les maladies bulleuses auto-immunes, une maladie rare se traduisant par un dérèglement du système immunitaire.



FORUM « FIMARAD SUR L'ESTRADE... »

Le Jeudi 8 Décembre 2016 de 16h15 à 17h45

Renseignements sur WWW.FIMARAD.ORG





Contre le Lyell et le Stevens-Johnson

— AMALYTE — CONTRE LE LYELL ET LE STEVENS-JOHNSON

CONTACT

 4 rue Yves Toudic - 75010 Paris

 09 51 71 51 02 - 06 60 71 51 02

 contact@amalyste.fr



WWW.AMALYTE.FR

Les syndromes de Lyell et de Stevens-Johnson sont des réactions médicamenteuses dans 90% des cas. Certains sont liés à une infection à mycoplasme.

Ces réactions graves provoquent un décollement brutal et parfois étendu de la peau et des muqueuses pouvant mettre le pronostic vital en jeu.

95% des victimes de ces syndromes gardent des séquelles invalidantes et évolutives qui bouleversent leur vie. Les séquelles sont oculaires, pulmonaires, dentaires, physiologiques, digestives, génitales et psychologiques.

AMALYTE est une association agréée par le Ministère de la Santé comme représentative des usagers du système de santé.

AMALYTE agit en collaboration avec le centre de référence « Nécrolyse Épidermique Toxique » de l'hôpital Henri Mondor à Créteil.

Une des réalisations de l'association est **le remboursement par la sécurité sociale des verres scléraux.**

SES ACTIVITÉS S'ARTICULENT AUTOUR DE 3 AXES :

- **Soutenir** les malades et leurs familles.
- **Favoriser** la recherche.
- **Travailler** avec les autorités afin d'améliorer le processus d'indemnisation.



– ASSOCIATION CUTIS LAXA INTERNATIONALE –

CONTACT

📍 138 imp. de Champs Gervais - 74890 Bons-en-Chablais

☎ 04 56 30 74 43

@ mcjlboiteux@aol.com



WWW.CUTISLAXA.ORG

En 1992, lorsque l'on nous a annoncé que notre fille Cécile était atteinte de la Cutis Laxa, maladie génétique rare, une de nos 1^{ères} questions a été de demander s'il existait une association pour cette maladie. Nous voulions rencontrer d'autres parents, d'autres malades pour pouvoir leur poser des questions sur la vie quotidienne avec la CL. Nous voulions pouvoir parler avec des gens qui savaient de quoi on parlait. Mais il n'existait aucune association et nous sommes restés tous seuls face à la maladie pendant 8 ans...

En Décembre 2000, les caméras du Téléthon s'installent dans une petite ville proche de chez nous. C'est ainsi que Cécile participe à un reportage et apparaît pour la 1^{ère} fois sur les écrans de télévision. Elle a 10 ans. C'est une petite fille très ouverte, qui parle volontiers devant un micro et n'a pas peur de dire : « Je voudrais qu'on arrête de me prendre pour une extraterrestre. Je suis bien de la planète Terre ». Elle marque les esprits...

Le 11 Novembre 2001, nous créons « Cutis Laxa Internationale ». Nous connaissions 6 malades en France et 3 à l'étranger. Nous représentions 8 familles touchées par la Cutis Laxa. En décembre 2001, Eric MOLINIÉ, Président de l'AFM, demande à Cécile de participer de nouveau au Téléthon. Il s'engage à ce que lorsque nous aurons connaissance de 10 malades, l'AFM-Généthon ouvrirait un projet de recherche sur la Cutis Laxa. Nous étions en direct, en pleine émission, lorsque la 10^{ème} malade s'est fait connaître en téléphonant à l'AFM... Et la recherche a commencé en Février 2002... Le 24 Octobre 2002, nous avons ouvert notre site internet. À ce jour, il a reçu 27 700 visites !

Chaque article publié, chaque apparition télévisée de Cécile (2002, 2003, 2008, 2009, 2013) ou de Nathalie (2005), secrétaire de CLI, ont permis à de nouveaux malades français de nous rejoindre.

La création et l'ouverture de notre site Internet ont permis à la quasi-totalité des malades étrangers de nous connaître et de nous rejoindre.

Nos objectifs principaux sont les suivants :

- **Rupture de l'isolement** et de la solitude des malades.
- **Faire connaître la maladie** pour permettre un meilleur diagnostic, plus précoce, et donc une meilleure prise en charge.
- **Œuvrer pour la recherche**, tant dans le recensement des malades que dans la recherche de financements.

Pour concrétiser notre 1^{er} objectif, rompre l'isolement, nous organisons les Journées de la Cutis Laxa. Rencontres internationales des malades atteints de CL, nous y finançons les frais d'hébergement et une partie des frais de transport pour que les malades qui le souhaitent puissent y assister.

En 2004, 6 malades étaient présents. En 2006, 8 malades étaient présents, dont 1 venant de l'étranger. En 2008, 15 malades étaient présents, dont 8 venant de l'étranger. En 2011, 15 malades étaient présents, dont 11 venant de l'étranger. En 2016, 17 malades étaient présents, dont 13 venant de l'étranger.

Nous distribuons nos brochures et documents (édités en Français, Anglais et Espagnol), le plus largement possible, dans tous les pays du monde. Nos ressources financières proviennent des cotisations de nos adhérents et des dons qui nous sont versés par des personnes privées.

Une part importante de notre travail consiste également à sensibiliser le public, mais aussi le monde médical et scientifique, à cette maladie génétique rare et orpheline. Aujourd'hui, nous sommes toujours la seule association au monde pour la Cutis Laxa et nous regroupons près de 310 malades sur tous les continents.



— ASSOCIATION DEBRA FRANCE —

CONTACT (Mireille NISTASOS)

 c/o AG2R La Mondiale - 16 la Canebière - 13001 Marseille

 04 91 00 76 44

 mireille.nistasos@ag2rlamondiale.fr



WWW.DEBRA.FR

« Imaginez un enfant qui ne pourrait pas manger ce qu'il aime,

Imaginez un enfant qui ne pourrait pas jouer sans prendre de risques incroyables,

Imaginez un enfant qui ne pourrait pas s'habiller comme il le souhaite,

Imaginez un enfant dont les vêtements seraient des pansements.

Imaginez un enfant qui aurait comme compagnes quotidiennes des bulles ...

Des bulles qui, plutôt que de le guider, le détruiraient chaque jour un peu plus en provoquant sur sa peau des brûlures et des douleurs intenses.

Imaginez que cet enfant soit atteint d'une maladie génétique rare et orpheline et que sa vie soit un combat permanent... »

Les Enfants Papillons n'ont pas besoin d'imaginer tout cela : ils le vivent !

Cette maladie génétique rare et orpheline s'appelle *l'épidermolyse bulleuse*. Elle est due à un défaut permanent entre l'épiderme et le derme. ***Des bulles, (phlyctènes) se forment, plus ou moins profondément sur la peau,*** au moindre choc ou frottement et provoquent des brûlures équivalentes à des brûlures de 3^{ème} degré.

La maladie touche aussi les muqueuses (yeux, bouche, œsophage, anus...). Les douleurs sont permanentes et il n'existe à ce jour aucun traitement pour les « *Enfants Papillons* » comme on les surnomme poétiquement, car leur peau est aussi fragile que les ailes d'un papillon...

► ***Quelques données chiffrées : 1/20 000 naissances - 18 gènes identifiés à ce jour.***

DEBRA FRANCE, avec près de 300 adhérents, a pour mission de faire connaître la maladie, de financer des programmes de recherche sur les EB, d'informer les familles et enfin et surtout de les soutenir et les aider. C'est aux filières maladies rares (et à FIMARAD en particulier) de prouver leur utilité et de sensibiliser médecins, dermatologues et patients sur la nécessité et la possibilité d'une prise en charge experte dans les maladies rares et graves de la peau, dont l'épidermolyse bulleuse héréditaire est probablement l'une des plus emblématiques.



**Association Française
du Vitiligo**

– ASSOCIATION FRANÇAISE DU VITILIGO –

CONTACT

 11 rue de Clichy – 75009 PARIS

 01 45 26 15 55

 courrier@afvitiligo.com



WWW.AFVITILIGO.COM

L'Association Française du Vitiligo a été créée en décembre 1991, elle compte à ce jour plus de 500 adhérents.

NOS PRIORITÉS

- ▶ *Prise en charge globale* de la maladie.
- ▶ *Réseau d'accompagnement pluridisciplinaire* (médecins, psychologues, chercheurs, maquilleurs...).
- ▶ *Remboursement des médicaments, traitements* (photothérapie...), protections solaires.

NOS OBJECTIFS

- ▶ *Regrouper le plus grand nombre* de personnes atteintes du vitiligo, pour une plus forte reconnaissance auprès des institutions et financeurs.
- ▶ *Être à l'écoute et accompagner* ces personnes et leurs proches.
- ▶ *Informier sur les recherches* et les publications réalisées en France et à l'étranger.
- ▶ *Représenter les patients* auprès des instances médicales, institutionnelles européennes et internationales.
- ▶ *Défendre les intérêts* des malades, ainsi que ceux de leur famille.
- ▶ *Susciter les recherches* avec le soutien des médecins, équipes médicales, chercheurs, laboratoires, institutions, entreprises, pouvant directement ou indirectement aider l'association.
- ▶ *Sensibiliser le public* et communiquer sur le vitiligo.

Ces objectifs s'inscrivent dans une dynamique d'échanges avec les associations étrangères.

NOS RÉALISATIONS

- ▶ *Newsletter mensuelle*, permanence téléphonique hebdomadaire.
- ▶ *Rencontres* (groupes de parole, ateliers maquillage correcteur, moments conviviaux).
- ▶ *Animation des réseaux sociaux* : Facebook, Twitter, Instagram.
- ▶ *Participation aux JDP*, collaboration avec le Syndicat National des Dermatologues, les Centres de recherche sur le Vitiligo (Bordeaux, Créteil, Nice, ...).
- ▶ *Rencontres Annuelles du Vitiligo*, avec la participation des chercheurs, praticiens, laboratoires.
- ▶ *Participation aux congrès dermatologiques* internationaux et partenariat avec Associations du vitiligo étrangères.
- ▶ *Accès aux protocoles* d'essais cliniques.

LE FONCTIONNEMENT DE L'ASSOCIATION EST ASSURÉ PAR :

- ▶ *Un conseil d'administration*, composé de 12 membres, tous bénévoles.
- ▶ *Un bureau* (président, vice président, secrétaire et secrétaire adjoint, trésorier et trésorier adjoint).

facebook. / [page assovitiligo](https://www.facebook.com/assovitiligo) /



– ASSOCIATION FRANÇAISE DYSPLASIES ECTODERMIQUES –

CONTACT

 3 rue Alsace Lorraine - 92100 Boulogne-Billancourt

 02 40 39 80 25 - 06 08 46 19 39

 contact@afde.net



WWW.AFDE.NET

Les dysplasies ectodermiques sont un ensemble de maladies génétiques rares affectant de façon définitive et sévère de nombreux organes issus de l'ectoderme : peau, glandes sudorales, yeux, poumons, dents, cheveux, système digestif, etc.

*Dans la forme la plus courante, les personnes atteintes **ne transpirent pas et craignent donc la chaleur**. Elles ont peu ou pas de dents, de forme conique. Enfin, leur peau et leurs yeux sont secs et nécessitent des soins plusieurs fois par jour, elles peuvent aussi avoir des problèmes digestifs, pulmonaires, ophtalmologiques, etc.*

NOTRE ASSOCIATION A POUR BUT DE :

- *Rompre l'isolement* des personnes et des familles atteintes par une dysplasie ectodermique.
- *Les soutenir psychologiquement et matériellement.*
- *Réunir* toute l'information et de la diffuser.
- *Susciter et soutenir* les initiatives médicales et la recherche scientifique.

Il est possible de contacter l'association :

Du Lundi au Vendredi de 09h00 à 17h00 au 02 40 39 80 25

Par SMS ou en cas de besoin au 06 08 46 19 39



– ASSOCIATION FRANÇAISE GENESPOIR DES ALBINISMES –

CONTACT

 3 rue de la paix - 35000 Rennes

 02 99 30 96 79

 info@genespoir.org



WWW.GENESPOIR.ORG

L'albinisme est une maladie génétique rare qui touche environ 4500 personnes en France. Les personnes atteintes sont dites albinos.

Quand on parle d'albinisme, on pense en premier et parfois uniquement à la dépigmentation, à la sensibilité aux UV et aux cancers cutanés qui peuvent en être la conséquence. Pourtant l'albinisme est avant tout la cause, chez tous ceux qui en sont atteints d'une déficience visuelle congénitale, importante et irréversible. Les personnes atteintes sont définitivement malvoyantes et cela ne peut être corrigé par le port de lunettes ou de lentilles. D'autres symptômes peuvent parfois s'ajouter comme des risques hémorragiques, des infections cutanées à répétitions ou des fibroses pulmonaires.

Genespoir est née de la volonté de plusieurs familles qui ont refusé de considérer que la condition des personnes albinos était quelque chose auquel on ne pouvait rien changer. Ces familles ont décidé de se battre pour que des traitements puissent un jour compenser la déficience visuelle et la fragilité cutanée dues à l'albinisme.

L'association créée en 1995, informe les familles, les milieux médicaux et le public des conséquences de l'albinisme. Elle conseille les familles pour toutes les démarches qu'elles doivent entreprendre. Elle soutient financièrement la recherche et pour cela agit en collectant des dons. La recherche française sur l'albinisme n'existe que par la volonté et le soutien financier de Genespoir.

Pour rompre l'isolement des personnes atteintes, Genespoir organise tous les ans des rencontres qui allient information et convivialité.

À ces occasions, des programmes spéciaux sont organisés pour les enfants :

- ▷ 2015 : *Albinisme, comment vivre avec le soleil.*
- ▷ 2016 : *L'albinisme, qu'est-ce qu'on en sait, qu'est-ce que j'en dis.*
- ▷ 2017 : *Restaurer la confiance et l'estime de soi des enfants atteints d'albinisme.*

Genespoir participe tous les ans à la journée internationale de sensibilisation à l'albinisme organisée le 13 juin pour dénoncer les crimes et exactions dont sont victimes les personnes albinos dans le monde et principalement en Afrique.



— ASSOCIATION ICHTYOSE FRANCE —

CONTACT (Anne AUDOUZE ou Yves CACALY)

 37 rue du Golf - 03700 Bellerive-sur-Allier

 09 75 81 08 25

 info@ichtyose.fr



WWW.ICHTYOSE.FR

L'ichtyose est une maladie génétique rare. C'est un état permanent, le plus souvent définitif. La sévérité est variable. La peau plus ou moins inflammatoire (rouge), plus ou moins épaisse, avec parfois des fissures et/ou des bulles douloureuses.

*L'ichtyose a un retentissement important, voire souvent majeur sur la qualité de vie, et ceci au travers de symptômes chroniques qui perturbent les activités quotidiennes et la vie sociale, comme le grattage, l'aspect très effrayant et très inesthétique des lésions et la perte de squames. **La présence de fissures peut être responsable de douleurs** qui empêchent parfois la marche ou les gestes de la vie courante. Il existe une intolérance à la chaleur avec parfois des malaises. **La peau peut présenter des épisodes de surinfections** qui peuvent augmenter les sensations de grattage, occasionner des douleurs et des écoulements parfois malodorants.*

En raison du caractère visible des lésions, les patients sont confrontés à des réactions psychosociales négatives de la part de l'entourage. Cette maladie peut impacter la productivité au travail, la vie sexuelle et engendrer des phénomènes dépressifs liés à une dégradation de l'image de soi.

L'Association Ichtyose France (AIF), s'est fixée pour mission de **réunir, soutenir, informer les personnes atteintes d'ichtyoses** et leurs familles (organisation de week-ends jeunes, week-ends des familles, livrets pour une bonne rentrée à l'école, etc...). L'association aide les familles à mieux vivre avec la maladie, à sortir de l'isolement. **Elle promeut l'assistance entre les personnes atteintes et leur famille.**

*L'association travaille en étroite collaboration avec les soignants, en particulier ceux qui sont experts dans cette maladie, en partenariat avec le milieu médical en participant aux projets de recherches et s'implique dans les études proposées par les laboratoires. **Par ailleurs, elle aide les patients à faire valoir leurs droits.***



– ASSOCIATION INCONTINENTIA PIGMENTI FRANCE –

CONTACT (Véronique DOUILLET)

📍 1 ch. de Vide Pot - 69370 Saint-Didier-au-Mont-d'Or

☎ 01 40 96 97 88 - 06 23 36 61 27

@ vero.douillet@orange.fr



WWW.INCONTINENTIA-PIGMENTI.FR

L'incontinentia Pigmenti est une maladie génétique rare et mal connue, dite « orpheline », qui touche la peau, les yeux, les dents et le système nerveux central. Son nom provient des anomalies observées dans la peau à l'examen microscopique (incontinentia pigmentaire). L'examen cutané permet le diagnostic. On constate l'apparition précoce de vésicules et de pustules, comparables à celles de la varicelle, sur la peau du nouveau-né.

C'est une affection qui s'observe avant tout chez la petite fille. Son origine est le plus souvent héréditaire. L'association des différents symptômes et leur gravité sont extrêmement variables d'une personne à l'autre.

Créée en 2001, les malades et leurs proches sont regroupés au sein de l'association « Incontinentia Pigmenti France » qui a pour vocation : d'aider et d'informer les malades et leurs familles, de rompre leur isolement, d'améliorer la connaissance de la maladie, d'accompagner et de soutenir la recherche médicale, d'organiser des manifestations de sensibilisation et de collecte de fonds.

Nos objectifs sont les suivants :

I. AIDE ET SOUTIEN AUX FAMILLES

La 1^{ère} raison d'être de l'association est de regrouper les familles pour rompre leur isolement et favoriser l'entraide et l'échange d'informations. Nous organisons un week-end de rencontres des familles touchées par l'Incontinentia Pigmenti tous les 2 ans pendant lequel les familles se retrouvent et échangent autour d'ateliers avec les médecins et les chercheurs, dans une ambiance très conviviale. Nous apportons également un soutien technique, social, administratif et financier aux familles.

II. SOUTENIR LA RECHERCHE

Nous accompagnons et soutenons la recherche médicale, en favorisant la relation entre les chercheurs et aussi bien sûr en collectant des fonds. En 2000, l'identification du gène à l'origine de la maladie (NEMO) par un consortium de chercheurs a permis des avancées considérables. En 2004, une étape cruciale a été franchie avec la mise au point du test de

diagnostic prénatal. Ces dernières années, l'accent a été mis sur les atteintes les plus graves, neurologiques et ophtalmologiques.

L'association IPF s'appuie sur différentes structures médicales et de recherche :

- *Le centre de référence des maladies rares à expression cutanée (MAGEC), dirigé par le Professeur Christine BODEMER à l'hôpital Necker.*
- *L'unité Inserm 1163, représentée par Asma Smahi, PhD, à l'Institut des maladies génétiques Imagine (Paris).*
- *L'unité Inserm 1038, représentée par Gilles COURTOIS, PhD, Directeur de recherche (CEA Grenoble).*
- *Le laboratoire de génétique de l'IGB, dirigé par Matilde Valeria URSINI, PhD (Naples - Italie).*
- *L'association est membre de l'Alliance des maladies rares et participe à 3 filières de santé: Fimarad, TeteCou (malformations rares tête-cou-dents), AnDDI-Rares (anomalies du développement).*

III. FAIRE CONNAÎTRE LA MALADIE

En informant le corps médical : une brochure a été diffusée aux dermatologues, pédiatres, gynécologues, neurologues et ophtalmologistes. Plus de 9000 envois ont été effectués entre 2004 et 2008.

En améliorant la connaissance de la maladie : nous multiplions notre présence au travers de média et de manifestations variées : participation à la marche des maladies rares à l'occasion du Téléthon et à la course des héros, création d'un site Internet dédié à l'Incontinentia Pigmenti, création d'un stand mobile pour la participation aux diverses manifestations.

En agissant auprès des autorités : nous agissons auprès des autorités médicales, administratives et politiques, et des pouvoirs publics : pour faire connaître la maladie, pour faire évoluer l'attitude vis-à-vis des personnes handicapées, pour favoriser l'insertion des enfants ayant des handicaps dans le système scolaire.



– LES ENFANTS DE LA LUNE –

ASSOCIATION FRANÇAISE POUR LE XERODERMA PIGMENTOSUM

CONTACT (Wafa CHAABI ou Françoise SERIS)

 3 rue Corneille - 01200 Bellegarde-sur-Valserine

 04 57 05 13 61

 contact@enfantsdelalune.org



WWW.ENFANTSDELALUNE.ORG

DESCRIPTION ASSOCIATION

Association loi 1901, à but non lucratif, fondée en octobre 2000 par des parents d'enfants jumeaux atteints. Le Xeroderma Pigmentosum (XP) est une maladie génétique très rare (1/1 000 000) responsable d'une extrême sensibilité aux rayons ultraviolets. En l'absence de protection vis-à-vis de ces rayons, les malades XP développent très tôt des tumeurs cancéreuses de la peau et des yeux (dès 2 ans) conduisant à un raccourcissement de la durée de vie.

BUTS ET PRINCIPALES ACTIVITÉS CONDUITES

- ▶ *Accueil de chaque nouvelle famille* (téléphone, rencontre) pour réduire le temps d'appropriation de la maladie et *redonner confiance en l'avenir malgré le changement complet de vie à affronter.*
- ▶ *Financement des photoprotecteurs*, notamment *filtres anti UV, UVmètre, masque.*
- ▶ *Accompagnement* dans les démarches administratives.
- ▶ *Aide à la scolarisation* en accompagnant la famille et l'école pour que l'équipement des lieux et l'accueil de l'enfant se fassent en toute sécurité et sérénité.
- ▶ *Sensibilisation de l'opinion publique* en informant sur la pathologie par les médias, les lycéens et étudiants, des conférences.

- ▶ *Organisation de rencontres des familles*, rencontres d'éducation thérapeutique et ludiques avec médecins et chercheurs (*camps d'été*), *organisation de weekends d'activités* (*ski de nuit, spéléologie, Nuit Blanche de Paris,...*).
- ▶ *Aide à la création d'associations* dans les pays du Bassin Méditerranéen en particulier.
- ▶ *Recherche, amélioration, conception*, de nouveaux moyens de photoprotection, notamment *masque pour le visage.*
- ▶ *Travail en étroite collaboration* avec les centres de référence labellisés et laboratoires de recherche.
- ▶ *Soutien financier* à la recherche fondamentale et au diagnostic moléculaire.

CONCLUSION

De notre action résulte un ralentissement considérable de l'évolution de la maladie chez chaque enfant diagnostiqué et donc une augmentation de l'espérance de vie qui entretient tous les espoirs.

Notre participation pleine et entière à FIMARAD, relève de notre souci d'apporter l'expérience de notre parcours dans l'appropriation de la maladie afin d'obtenir une meilleure qualité de vie et une intégration sociale plus aisée pour nos enfants et pour tous ceux atteints d'une maladie rare dermatologique.



**NAEVUS 2000
FRANCE EUROPE**

Association des patients atteints par la malformation
du Naevus Géant Congénital

– NAEVUS 2000 FRANCE EUROPE –

CONTACT

📍 14 rue de Vozelle - 03110 Vendat

☎ 04 70 56 52 33 - 06 82 22 01 81

@ naevus2000@outlook.com



WWW.NAEVUS2000FRANCEEUROPE.ORG

MISSIONS PRINCIPALES

I. INFORMER LE GRAND PUBLIC ET LE CORPS MÉDICAL

Le naevus géant congénital, maladie rare, est une malformation cutanée qui se traduit par de gigantesques taches noires sur le corps la face ou le cuir chevelu. Spectaculaires, ces taches provoquent souvent un phénomène de rejet social. Non traitées par la chirurgie réparatrice qui consiste à les ôter, elles risquent de dégénérer en cancer de la peau. Pour bénéficier de ces actes thérapeutiques, il faut être informé. Or, les familles touchées par les maladies rares ignorent souvent l'existence d'associations pouvant les aider. Pour transmettre cette information, il existe deux principaux vecteurs : les médecins du lieu de naissance et/ou les proches des malades. La 1^{ère} priorité de NAEVUS 2000 FRANCE EUROPE est donc de diffuser l'information sur cette malformation cutanée et ses possibilités de traitements auprès du grand public et du corps médical.

II. RÉCONFORTER LES MALADES ET LEURS PROCHES

La rencontre des familles : il est important de réunir les malades atteints de Naevus Géant qui se sentent souvent seuls face à la maladie, à l'ignorance des médecins, à l'administration. Les enfants découvrent à cette occasion qu'ils ne sont pas tous seuls et que d'autres enfants ont la même maladie, ils sont alors des enfants comme les autres le temps d'une journée.

III. INITIER DES LOIS SOCIALES EN FAVEUR DES PATIENTS PORTEURS DU NGC

En accédant à l'information, les familles peuvent contribuer à réduire, voire supprimer, le risque de cancérisation chez leur enfant, établir une chaîne de solidarité entre elles, faire valoir leurs droits sociaux et financiers, bénéficier des travaux du Comité Médico-Scientifique créé au sein de l'association NAEVUS 2000 FRANCE-EUROPE, un réseau international d'experts médicaux et scientifiques. À propos des droits sociaux, NAEVUS 2000 FRANCE-EUROPE agit toujours pour une amélioration de l'aide financière et sociale apportée aux familles.

CONTACT

📍 53 rue Jules Verne - 59960 Neuville-en-Ferrain

☎ 03 20 54 72 76 - 06 88 94 23 02

@ neurofibromatoses@orange.fr



WWW.ANRFRANCE.FR

Association reconnue d'utilité publique par décret du 3 mai 2004 paru au J.O du 8 mai 2004.

Public et zones d'interventions différenciées.

Date de création sous sa forme actuelle Mars 1998, mais créée en 1986.

ARTICLE 1^{ER} DES STATUTS

L'association dite : *Association Neurofibromatoses et Recklinghausen, sigle A.N.R.*, fondée en 1986, a pour but :

- **L'information par tous moyens de communication** (revues, presse, serveurs électroniques rattachés à une banque de données, etc) du grand public, du monde médical, médico-social, de l'enseignement et des adhérents.
- **La stimulation des initiatives** en vue d'améliorer le diagnostic, la prévention, la recherche, le traitement et la connaissance concernant ces affections.
- **Le soutien et l'assistance** du malade et de son entourage.
- **La création d'événements**, sous quelque forme que ce soit, dès lors que ces activités ou opérations peuvent se rattacher directement ou indirectement à l'objet social ou à tous les objets similaires, connexes ou complémentaires.
- **La constitution de toute entité**, dont fondation, nécessaire à la réalisation de l'objet de l'association.



– ASSOCIATION PEMPHIGUS PEMPHIGOÏDE FRANCE APPF –

CONTACT

 22 rue des Boulangers – 75005 Paris

 01 43 25 42 88

 josee.defelice@wanadoo.fr



WWW.PEMPHIGUS.ASSO.FR

Pemphigus et Pemphigoïdes forment un ensemble de 7 maladies auto-immunes rares qui attaquent et décollent la peau et les muqueuses. Trop souvent mal diagnostiquées et mal soignées, ces maladies s'aggravent : certaines peuvent rendre aveugles, d'autres deviennent mortelles. Toutes sont très douloureuses et chroniques. Les malades doivent le plus rapidement possible être orientés vers des centres de référence ou des centres de compétence spécialisés.

L'association Pemphigus Pemphigoïde France a été créée en 2005 par et pour des malades et leur famille afin de les informer, les orienter et les soutenir dans cette épreuve.

Pour combattre l'errance diagnostique et thérapeutique, l'association diffuse des documents spécifiques : aux malades, aux médecins généralistes, dentistes et stomatologues, ophtalmologistes et aux personnels paramédicaux, aux administratifs qui gèrent la santé, au grand public.

Pour aider à trouver des médicaments mieux ciblés et aux effets secondaires moins ravageurs que la cortisone et les immunosuppresseurs au long cours, l'association soutient la recherche et les essais cliniques menés, en particulier, par ses 2 centres de référence.

L'association participe à différents organismes français, européens et mondiaux traitant de la peau et des maladies rares car « ensemble on est plus fort ».

La peau est notre 1^{er} organe « social », celui qui véhicule notre image et parle pour nous. En plus des problèmes médicaux et financiers qu'ils entraînent, Pemphigus et Pemphigoïdes ont de très lourdes répercussions sur la vie familiale et sociale du malade.

La filière de santé FIMARAD (Filière Maladies Rares en Dermatologie), tant par le regroupement des compétences des médecins et des chercheurs que par les connaissances de la maladie portées par les associations réunies, devrait accélérer la prise de conscience de l'importance de toutes les maladies rares de la peau et la mise en place de solutions efficaces. C'est l'espoir que nous avons !