

NewsLetter

La lettre d'infos de l'Association Nationale des Ichtyoses et Peaux sèches pathologiques



EDITO

Comme nous l'avons souhaité notre deuxième News Lettre reste très pratique. Après deux témoignages, vous trouverez un article d'hélène Dufresne sur les possibilités qui vous sont offertes en ce qui concerne la prise en charge sociale des enfants atteints de maladies rares. Et enfin avec le Professeur Mazereeuw-Hautier vous aurez une explication claire sur la classification des ichthyoses. Je profite de cette période de début d'année pour vous souhaiter une Bonne année 2010 avec le plus beau des cadeaux la santé.

Marie-Cécile Verly Berthelot
Présidente de l'ANIPS

Témoignages

Bébé collodion :

Le 22 Septembre 2007, Marius, mon deuxième petit garçon est né. Magnifique, 3kg7 le jour du terme. Une victoire immense pour moi qui suis née minuscule bébé collodion, en danger, séparée de ma maman.

Ce qu'ont vécu mes parents: la peur, le doute, la séparation...nous avons échappé à tout ça.

Je ne me suis jamais inquiétée pendant mes grossesses de transmettre ou non l'ichtyose, qui tient certes beaucoup de place dans ma vie mais qui ne m'a jamais empêchée d'exister. C'est seulement à l'arrivée de Marius que j'ai pris conscience du poids de ma propre naissance et de l'angoisse de mes parents, peu bavards sur le sujet.

J'ai pu allaiter Emile malgré la peau hyper sèche et les crevasses.

Je les ai couverts de caresses, de câlins et de crème, par plaisir et non par nécessité!

Mon fils aîné est parfois étonné de trouver de la «poussière de maman» dans la maison, me crème et m'épluche avec le plus grand naturel.

Marie-Pierre

N°2

Réflexions sur notre association :

Quand j'ai appris la maladie génétique dont mon fils était atteint, il avait 9 mois. Mais ce n'est qu'à l'âge de 5ans que j'ai eu connaissance de l'ANIPS, un peu par hasard. Enfin, possibilité était donnée à mon fils de vérifier par lui-même (lors de l'assemblée générale) qu'il n'était pas «seul au monde à avoir cette peau» comme il disait à l'époque. Lors de cette première assemblée générale, on a parlé dissolution de l'association.... et cela, ce n'était pas possible, venant enfin de rencontrer des personnes avec qui échanger. C'est ainsi que je me suis retrouvée membre du bureau.

La richesse de cette association c'est :

- pouvoir à la fois échanger et se ressourcer auprès d'autres personnes concernées par cette pathologie : porteuses de cette anomalie génétique (je préfère ne pas dire «malades») ou parent d'enfant atteint.
- mais aussi pouvoir témoigner des épreuves ou d'expériences passées : la première rentrée à l'école, les vacances en colo, les cures. Oui, même avec une ichtyose on peut faire du sport, de la musique ou des arts plastiques et mener une scolarité strictement normale. Je pense que pour des parents venant de subir l'annonce du diagnostic, ce message est essentiel parallèlement aux informations qui leur sont délivrées par le monde médical. Car comme dans toute pathologie chronique, c'est dans le quotidien que s'expriment les difficultés : la lassitude de devoir chaque jour hydrater son corps, le regard des autres... apprendre à s'en protéger, transformer cette fragilité en force afin de faire de nos enfants des adultes bien dans leur peau.

Sylvie

Ichtyoses :

Approche sociale

En tant qu'assistante socio-éducative, depuis 2005, au centre de référence des Maladies Génétiques à Expression Cutanée (MAGEC) à l'hôpital Necker Enfants Malades, ma principale mission est l'amélioration de la qualité de vie des enfants atteints de génodermatoses et de leur famille. La prise en charge sociale des enfants atteints de maladies rares a été renforcée par le plan maladie rare et la loi du 11 Février 2005, elle est une priorité de l'action médico-sociale du centre. Le parcours des enfants atteints d'ichtyose reste néanmoins difficile. Méconnaissance de la maladie, isolement, besoins spécifiques inhabituels, articulation difficile entre les acteurs du monde hospitalier et de la ville constituent les principales difficultés. Afin d'aider les familles dans leur quotidien, une évaluation sociale permet de les informer de leurs droits de les soutenir dans leurs démarches et de proposer des prises en charge..

Les premières démarches sociales consistent à l'ouverture des droits :

- Les enfants atteints d'ichtyose peuvent bénéficier d'une allocation d'éducation de l'enfant handicapé qui permet de soulager les familles d'une partie des frais entraînés par la maladie. Un certificat médical et des justificatifs de dépense sont nécessaires. Ce dossier, rempli par les parents, est évalué en commission à la maison départementale des personnes handicapées du lieu de résidence de la famille et l'allocation est versée, après avis de cette commission, par la caisse d'allocation familiale.
- Ils peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100% par l'assurance maladie. Ce formulaire est établi pour une durée déterminée mais peut être renouvelé. Il faut demander à votre médecin traitant, en concertation avec votre médecin hospitalier, d'établir un protocole de soins à 100%. Il faut savoir que nul ne peut vous faire obligation de communiquer ces données, notamment un employeur, une école, banque, assureur, même si on vous le réclame.
- Si l'état de santé de l'enfant nécessite une présence parentale, la famille peut bénéficier de l'allocation journalière de présence parentale. Cette allocation, versée par la CAF, permet de cesser ponctuellement son activité pour s'occuper de son enfant malade. L'employeur ne peut refuser cette demande et l'allocation permet de pallier à la perte de salaire des jours non travaillés. Un certificat médical est nécessaire pour bénéficier de cette allocation.

- Il est possible depuis 2008 de bénéficier de la prestation de compensation du handicap. Elle entraîne un financement pour des aides humaines, techniques ou encore pour des aménagements de logement (salle de bain). Ce dossier rempli, par les parents, est évalué en commission par la maison départementale des personnes handicapées du lieu de résidence de la famille. Un certificat médical est nécessaire ainsi que des justificatifs de dépenses ou pour l'aménagement de logement, un devis des travaux.

L'assistante socio-éducative peut vous conseiller dans le choix de l'allocation au vu de votre situation sociale et familiale et du projet de la famille. La scolarisation des enfants atteints d'ichtyose peut demander une certaine préparation. Il faut rappeler que le droit d'inscrire à l'école tout enfant présentant un handicap constitue l'une des évolutions fondamentales de la loi du 11 février 2005. La scolarisation en milieu ordinaire est posée comme principe. Sont concernés les enfants de 6 à 16 ans. Si la famille le souhaite, la formation débutera avant l'âge obligatoire. Si nécessaire l'enseignement à distance est proposé, l'élève restant inscrit dans son établissement de référence. Cette loi repose sur les notions d'accessibilité (l'accès de tout à tous) et de compensation favorisant la scolarisation en milieu ordinaire des enfants malades.

Des dispositifs et des professionnels permettent d'améliorer le quotidien des enfants à l'école :

- L'enseignant référent a pour mission de conseiller et mettre en oeuvre des actions facilitant le parcours scolaire des enfants malades. Les familles peuvent s'adresser à lui pour toutes demandes liées à la scolarisation de leur enfant. Il coordonne l'équipe de suivi de la scolarisation qui accompagne le quotidien à l'école de l'enfant.
- L'élaboration d'un projet personnalisé de la scolarisation peut faciliter la scolarité. Il définit les modalités pédagogiques, psychologiques, médicales et paramédicales, de déroulement et d'accompagnement de la scolarité nécessaires aux besoins particuliers de l'élève. Il tient compte des souhaits de l'enfant, de la famille et des besoins identifiés par les professionnels impliqués dans la prise en charge de l'enfant. C'est en quelques sorte « un carnet de route » qui est utilisé tout au long de la scolarité de l'enfant.
- La mise en place d'un projet d'accueil individualisé permet d'informer au mieux l'équipe pédagogique des conséquences de la maladie sur le quotidien de l'enfant et de prévoir un protocole en cas d'urgence. C'est un document écrit, adapté à chaque enfant et à sa maladie. Il organise la vie quotidienne de l'élève à partir de ses besoins particuliers : régime alimentaire, traitements, premiers soins en situation d'urgence.
- La présence d'une auxiliaire de vie scolaire pour accompagner l'enfant pendant le temps scolaire peut faciliter la scolarisation. Il est nécessaire d'obtenir un accord de la maison départementale des personnes handicapées du lieu de résidence de la famille au travers d'un document appelé parcours de scolarisation. Un certificat médical est nécessaire.
- Avec ce parcours de scolarisation, il est possible d'aménager les conditions d'examen de votre enfant. Les aménagements peuvent être : aide d'une tierce personne, augmentation d'un tiers du temps des épreuves, utilisation d'un matériel spécialisé...
- Pour l'enfant dont l'état de santé rend l'accueil en classe momentanément difficile, la mise en place du service d'assistance pédagogique à domicile est possible. Ce dispositif poursuit les apprentissages à la maison. C'est un service gratuit et mis en place à la demande des parents auprès de l'inspecteur d'académie. L'assistance pédagogique nécessite d'un certificat médical du médecin référent de l'enfant et du regard du médecin scolaire.

Confronté à des difficultés répétées dans le cadre scolaire, l'équipe médico-sociale du centre de référence MAGEC a mis au coeur de son action l'amélioration de la scolarisation des enfants.

Pour cela nous proposons :

- Un projet d'accueil individualisé spécifique aux besoins des enfants atteints d'ichtyose rédigé par les médecins hospitaliers du centre.
- L'équipe peut intervenir auprès de l'équipe pédagogique ou du médecin scolaire pour favoriser l'intégration à l'école de votre enfant.
- Une fiche sur l'ichtyose est en cours de rédaction pour le site integrascol.
- L'assistante socio-éducative peut vous aider dans la constitution des dossiers.

Différentes possibilités de prise en charge socio-éducative pour les enfants atteints d'ichtyose existent donc. Les familles rencontrant majoritairement des problématiques communes, nous avons souhaité réfléchir à une action collective permettant de répondre dans un même temps à un groupe. Pour cela, nous avons mis en place du 21 au 23 Septembre 2007, un week-end d'éducation thérapeutique pour les enfants atteints d'ichtyose et leurs familles. Ce week-end appelé « Tem'Peau » a permis d'accompagner 22 enfants malades avec leurs parents, leur fratrie et l'équipe hospitalière de Necker au centre thermal Avène. Notre objectif était de permettre aux enfants de moins appréhender le soin, d'autonomiser les enfants dans celui-ci, de créer du lien social, de favoriser l'aide mutuelle mais aussi de partager un moment « hors hospitalier » entre les enfants, les familles et l'équipe pluridisciplinaire.

L'objectif du service est de poursuivre ces séjours d'éducation thérapeutique, le centre travaille actuellement en partenariat étroit avec Avène sur la mise en place d'un Tem'Peau 2009...

Hélène Dufresne

Assistante Socio Éducative Hôpital Necker

Noter dans vos agendas

AG 2010 les 11 et 12 septembre

dans les environs de Brest

DANS UN ENDROIT SUPERBE

aux chardons bleus à Brignogan

(prendre ses billets à l'avance c'est moins cher)

POUR CEUX QUI ONT PARTICIPE

AU PROTOCOLE D'AVENE

Rendez-vous IMPERATIVEMENT

AUX VISITES PREVUES



Classification des ichtyoses génétiques

Les ichtyoses forment un groupe hétérogène d'anomalies de la kératinisation (c'est à dire de la formation de la couche cornée de la peau) caractérisées cliniquement par une desquamation permanente associée ou non à une rougeur diffuse de la peau avec un retentissement parfois majeur sur la qualité de vie. Les ichtyoses ne sont pas contagieuses mais la majorité sont des maladies génétiques, héréditaires, donc transmissibles de génération en génération au sein d'une même famille.

La nouvelle classification des ichtyoses génétiques prend en compte de façon exhaustive les critères suivants :

- Mode de transmission.
- Caractère congénital (présent dès la naissance) ou non; certaines ichtyoses congénitales sont responsables du syndrome du « bébé collodion » dont la peau semble recouverte d'un film plastique très fin, qui ne présume pas forcément de la gravité ultérieure de l'ichtyose chez l'enfant ou à l'âge adulte.
- Caractère syndromique ou non c'est à dire associé ou non à des anomalies potentiellement sévères touchant d'autres organes que la peau
- Aspect particulier de l'ichtyose : présence ou non de bulles, importance relative de la desquamation ou de la rougeur, répartition inhomogène de l'ichtyose sur la surface du corps (certaines ichtyoses ne concernent que le tronc et la partie proximale des membres).
- diagnostic moléculaire c'est à dire identification précise de la mutation génétique responsable.

Les ichtyoses les plus fréquentes et donc les mieux connues sont les suivantes :

- L'ichtyose vulgaire est la plus fréquente puisqu'elle touche une personne sur 250. C'est une ichtyose autosomique dominante (chaque personne atteinte a une chance sur 2 de transmettre la maladie à chacun de ses enfants), non congénitale car elle apparaît vers l'âge de 3 mois. Elle ne comporte pas d'atteinte extra cutanée mais est associée de façon significative à un risque de développer des maladies allergiques telles que l'eczéma ou l'asthme. C'est une ichtyose relativement discrète avec des squames superficielles de petite taille prédominant sur les jambes, associées à des paumes et des plantes striées. Elle est liée à une mutation du gène codant pour la fillagrine qui est un constituant important de la couche cornée de l'épiderme (couche la plus superficielle de la peau)
- L'ichtyose liée à l'X est la seconde ichtyose en terme de fréquence et ne se voit que chez les garçons du fait de sa transmission liée à l'X (les femmes sont transmettrices mais n'ont pas la maladie). Cette ichtyose est considérée comme non congénitale car à peine visible à la naissance ; au cours des premiers mois de vie vont apparaître des squames brunes prédominant sur les membres supérieurs et inférieurs, l'abdomen et le front. Il s'agit d'une ichtyose non syndromique mais qui présente un retentissement esthétique plus important que l'ichtyose vulgaire; comme cette dernière, elle s'améliore l'été (grâce à la chaleur et aux bains d'eau de mer) et s'aggrave l'hiver. Elle est liée à une mutation concernant le gène de la stéroïde sulfatase qui intervient dans la composition en

lipide de la couche cornée.

- Les ichtyoses congénitales récessives non bulleuses sont par définition présentes à la naissance, transmises de façon récessive : les parents sont sains car porteurs d'un seul gène muté, seuls les enfants ayant hérités de 2 gènes mutés (25 % de risque pour chaque enfant) expriment la maladie. Il s'agit d'ichtyoses souvent sévères, soit du fait d'une rougeur importante diffuse de l'ensemble du corps (ichtyose érythrodermique), soit de squames très épaisses (dite ichtyose lamellaire) ou parfois même des deux conditions réunies. Il n'y a pas d'atteinte concernant d'autres organes que la peau. Les mutations à l'origine de telles ichtyoses concernent aux moins 6 gènes différents ce qui explique les différences d'aspect de la peau constatées chez les patients de ce groupe.
- Les ichtyoses congénitales bulleuses sont présentes à la naissance, comportent des bulles au cours des premiers mois de vie (comme des brûlures sur l'ensemble du corps) puis les bulles vont laisser la place à des squames très épaisses, très adhérentes, à l'origine d'un épaississement cutané brun). La transmission est autosomique dominante (comme l'ichtyose vulgaire), il n'y a pas d'atteinte extra cutanée. Les mutations responsables concernent les gènes codant pour les kératines 1 et 10 qui sont des protéines de structure de l'épiderme.

Pr Juliette Mazereeuw-Hautier,
Centre de référence des maladies cutanées rares
Bordeaux-Toulouse
Professeur des Universités-Praticien Hospitalier
Université Paul Sabatier
Services de Dermatologie

Renseignements au **09 75 81 08 25**
et sur **www.anips.net**
Siège social : 84 rue Alexandre Dumas - 75020 PARIS