«A fleur de peau»
NewsLetter
La lettre d'infos de l'Association Ichtyose France

juin 2016

N°12



édito

L'année a débuté dans une immense tristesse pour notre association suite au décès de notre présidente, Marie Cécile VERLY-BERTHELOT.
Son exemplarité et sa constance au service des personnes atteintes d'ichtyose et de leurs familles nous engagent à poursuivre tous ensemble son action.

C'est ainsi que le 21 mai une nouvelle présidente a été élue lors de l'AG extraordinaire : Anne AUDOUZE que beaucoup connaissent puisqu'il s'agit de l'ex vice-présidente.
L'AIF demeure en 2016 plus que jamais engagée dans de nombreux projets : journée des maladies rares, réunions d'information de l'Alliance Maladies rares, participation aux réunions et aux projets Fimarad, Référentiel européen de bonnes pratiques pour la prise en charge des ichtyoses, 2ème week-end jeunes « ichty'Ose » et enfin le financement des projets de recherche.

Bien entendu, nous vous attendons nombreux à notre prochaine AG qui se tiendra à Lyon les 1er et 2 octobre.
A très bientôt !

Amitiés
Les membres du CA

Hommage
Marie-Cécile VERLY-BERTHELOT

« Car c'est en donnant qu'on reçoit »



Après un long combat contre le cancer, Marie-Cécile Verly-Berthelot s'est éteinte chez elle à Toulon le mercredi 24 février. Sa disparition prématurée laisse un grand vide au sein de notre association qu'elle présidait depuis 2007.

Pendant 9 années elle a su comme un chef d'orchestre donner le rythme, rassembler, impulser l'énergie et faire de notre association ce qu'elle est aujourd'hui.

Comment décrire cette femme de caractère? En évoquant peut être son optimisme, sa générosité, son sens du partage, sa force, sa bienveillance, sa tolérance, sa grande adaptabilité, mais aussi sa combativité et son franc parler qui pouvait parfois surprendre ou déplaire ; sa persévérance enfin, frisant l'entêtement, mais dont l'objectif était toujours de faire avancer les projets!

1947 **naissance à Toulon**
2007 **succède à Janou CORRE à la Présidence de l'ANIPS**
2009 **première AG délocalisée en province à Toulouse, pour aller selon son souhait à la rencontre des adhérents**
2010 **AG à Brignogan en Bretagne où elle conserve des souvenirs d'enfance et de vacances**
2011 **célébration des 20 ans de l'association à Avène sous le parrainage de Michel GALABRU**
2012 **l'ANIPS devient l'AIF et intègre le réseau européen ENI**
2013 **AG à Paris où elle a fondé sa famille et travaillé pendant plus de 30 ans**
2014 **AG à Toulon, ville de sa jeunesse où elle a pris sa retraite en 2011 et où s'est ainsi établi le siège social de l'association**
2015 **AG à Paris, où elle assume jusqu'au bout son engagement auprès des adhérents**

Nous garderons de Marie-Cécile l'image d'une femme exceptionnelle engagée pour la cause des personnes atteintes d'ichtyose avec une grande force de détermination et une profonde humanité.

aif
ASSOCIATION ICHTYOSE FRANCE

Recherche
Point sur les travaux et les projets en cours

• *Au centre de référence de Toulouse*

• Ichtyose et carence en vitamine D: Définir un schéma de supplémentation optimale (à partir de la modélisation des données d'un groupe de patients atteints d'ichtyose.
Etat d'avancement : recueil des données médicales d'intérêt en cours.
But : Améliorer la prise en charge de cette complication de l'ichtyose, en proposant une supplémentation la plus adaptée possible.

Etude des propriétés mécaniques et physiques de la peau des patients atteints d'ichtyose, en comparaison à une peau sans ichtyose, et ce à l'aide de nouveaux instruments de mesure « non invasifs » (sans douleur ni agression de la peau)
Etat d'avancement : inclusions terminées, analyse des données en cours.
But : Mise au point de nouvelles méthodes d'analyse indolores et fiables, qui pourront dans le futur servir à évaluer l'efficacité des traitements (traitements connus ou à l'essai) de l'ichtyose.

Etude de la physiopathologie des ichtyoses réalisée en collaboration avec le laboratoire UDEAR (UMR 1056 INSERM Université Toulouse III
Etat d'avancement :
- Mise au point et analyse de 2 types de modèles expérimentaux d'ichtyoses afin de disposer de suffisamment de matériel biologique pour étudier ces maladies qui sont très rares :
** Modèles in vivo : Souris présentant les mêmes anomalies génétiques que les patients. Deux modèles de souris, correspondant à 2 formes d'ichtyose différentes, ont été créés par le laboratoire et sont actuellement en cours d'étude.*
** Modèles in vitro : Épidermes « reconstruits » au laboratoire en cultivant des cellules normales de la peau humaine, dans lesquelles sont introduites des anomalies génétiques similaires à certaines formes d'ichtyoses. La mise en place de ces modèles est en cours. Leurs analyses compléteront les données obtenues avec les modèles de souris.*

- Poursuite de la collecte de prélèvements de peau issus de patients atteints d'ichtyoses, réalisée dans le cadre du diagnostic de ces maladies. Cette collection biologique sera fondamentale pour valider chez les patients les dérèglements du mode de fonctionnement normal de la peau mis en évidence à l'aide des 2 modèles expérimentaux.
But : Comprendre les dérèglements du mode de fonctionnement normal de la peau qui conduisent aux anomalies présentées dans la peau des patients atteints d'ichtyose. Les résultats obtenus permettront d'imaginer de nouveaux traitements, qui pourront alors être testés à l'aide des 2 modèles mis en place, avant de les tester chez l'homme.

• *Au centre MAGEC (site Necker) et au sein de la FIMARAD*

Etude sur les rétinoïdes
Évaluation du devenir des patients atteints d'Ichtyoses sous rétinoides par voie générale, au long cours : analyse clinique avec comparaison à une population témoin apparentée en âge. Les centres de référence ont produit des questionnaires qui seront prochainement utilisés dans le suivi des patients.



Etude prospective sur l'efficacité du Toctino® (Rétinoide différent du Soriatane®) au cours des ichtyoses. Ce protocole sera plus lourd à mener et devra faire appel à un probable PHRC. Ce protocole aura pour vocation de s'élaborer (discussion avec l'industriel pour que la molécule soit fournie) dans l'année 2016. Concrétisation de l'Appel d'offre pas avant fin 2016-2017

Des travaux de recherche clinique dévolus à la douleur et à la sudation pourraient également être portés par l'association dans un contexte Filière

Confrontation des analyses fines histologiques, immunohistochimiques et ultrastructurales (microscopie électronique) au diagnostic clinique et moléculaire des Ichtyoses
But: meilleure analyse physiopathologique et recherche cible thérapeutique

Analyse du microbiome au cours des différents types d'ichtyoses.
Étude pilote en cours dans le syndrome de Netherton.
But: recherche d'un impact thérapeutique sur inflammation et odeur

Protocoles thérapeutiques au cours du syndrome de Netherton (biothérapie et cibles anti-inflammatoires)



Un protocole en cours dans le cadre d'un PHRC.

Analyse de l'interaction : Inflammation et altération de la barrière cutanée
Etudes fonctionnelles dans la peau chez des patients ayant un phénotype sévère initialement non caractérisé.

But: définition de nouvelles cibles thérapeutiques spécifiques sur l'inflammation, avec criblage de molécules. Ce travail a été débuté avec une interne en Master de l'équipe du Pr Bodemer. Les premiers résultats ont été récompensés aux JDP par un prix de recherche.

International
Réunion d'experts européens à Toulouse

Les 21 et 22 avril derniers, Toulouse est devenue pour quelques heures la capitale européenne pour la prise en charge des ichtyoses héréditaires. De grands professeurs, des dermatologues, des généticiens, des infirmières et 3 associations de patients (AIF, ISG et Selbsthilfe Ichthyose), se sont retrouvés pour élaborer un guide de bonnes pratiques dans la prise en charge des ichtyoses. Anne Audouze a représenté l'association à ce meeting.

Tous les aspects de la maladie ont été passés en revue ; des groupes de travail ont été mis en place, les participants ont échangé sur les particularités de certaines ichtyoses, sur les thérapies à mettre en place, sur les meilleurs médicaments disponibles, sur les effets indésirables, sur les problèmes psycho-sociaux que la maladie engendre, sur la façon d'annoncer le diagnostic, sur l'éducation thérapeutique, sur les régimes alimentaires et la supplémentation (Vit D), etc….



A l'issue de cette réunion d'experts, des recommandations ont été ajoutées au dossier de base afin d'obtenir un document plus complet. Les experts ont encore jusqu'à la fin juin pour soumettre leurs commentaires. Ensuite le document étayé de références médicales sera publié et devrait servir aux médecins non experts pour la prise en charge des patients atteints d'ichtyose, mais aussi devrait être disponible pour les associations.

Nous soulignons le travail remarquable qui a été accompli grâce à la détermination du Pr J. Mazereeuw et à la mobilisation de son équipe. C'est une belle avancée européenne pour la prise en charge des ichtyoses et nous en sommes très heureux!

Retour sur la 9ème journée internationale des maladies rares



Le 29 février s'est déroulée la 9ème journée internationale des maladies rares. Pour marquer l'événement, nous avions proposé aux membres de l'association de prendre contact avec un enseignant pour présenter les ichtyoses et parler de la différence aux enfants.

Notre trésorier Jean-Jacques Guillou s'est déplacé dans les 3 classes de l'école où est inscrite la petite Anaïs, atteinte d'ichtyose, pour expliquer ce qu'est la maladie. Les parents d'Anaïs organisent tous les ans un cyclocross ou un vetathlon (VTT + course à pied) dont la recette est reversée à l'AIF.



Par ailleurs, Bernard Vandenbroucke qui est membre de notre CA, enseignant et papa de Rose avait lui aussi choisi la date du 29 février pour aller faire une présentation de l'ichtyose et de l'ASBL «Rose» (association Belge) dans une école pour sensibiliser les plus jeunes.

En outre, le Réseau Génodermatoses, (réseau international dédié à la prise en charge des patients atteints de maladies rares et sévères de la peau) a organisé un concours de dessin. Ce concours visait à faire connaître les maladies rares de la peau.

Le thème proposé cette année était « Le bonheur ». De nombreux dessinateurs (+ de 130) ont contribué à la réussite de cette deuxième édition. De belles boîtes de crayons de couleurs et de pastels ont été envoyées à chacun des gagnants par colis postal. Nous espérons que vous serez encore plus nombreux l'année prochaine !

Encore bravo pour ces belles initiatives!

Aide financière aux cures

Toujours soucieuse de permettre au plus grand nombre de se soigner dans les meilleures conditions, l'AIF pourra à nouveau en 2016 aider financièrement les personnes qui partent ou qui sont parties en cure.

Pour bénéficier de cette bourse, merci d'adresser votre demande par courrier et de joindre les photocopies de vos justificatifs à :

M. Jean-Jacques Guillou
32 rue Bernard Parades
29000 Quimper

Appel à candidature

L'association continue de se développer. Le conseil d'administration recherche une personne, disposant d'un peu de temps, enthousiaste et dynamique pour l'aider à poursuivre ses actions. Si vous êtes intéressé(e), n'hésitez pas à nous contacter ou à vous faire connaitre lors de la prochaine AG;



2ème week-end «Ichty'Ose» du 8 au 10 juillet

Tu as entre 15 et 30 ans? Tu souhaites rencontrer d'autres jeunes atteints d'ichtyose?
Tu as envie de passer un bon week-end, dans un cadre ludique : le futuroscope.
Alors pas d'hésitation !
Réserve vite ton week-end du 8 au 10 juillet en prenant contact avec nous.
Information et inscription : info@ichtyose.fr ou 06.11.66.51.62

Rejoignez-nous YouTube facebook

EAU THERMALE Avène
Pierre Fabre
Pierre Fabre HEALTH CARE

37, rue du golf
03700 BELLERIVE SUR ALLIER
Renseignements : 09 75 81 08 25
www.ichtyose.fr
aif ASSOCIATION ICHTYOSE FRANCE