

# à fleur de peau

La lettre d'infos de l'Association Ichtyose France

juin 2017

N°14

## édito

Chers tous,

*L'association continue d'avancer dans le bon sens; elle s'internationalise en étant désormais référencée par l'association américaine de patients atteints d'ichtyose, FIRST et en raison de son adhésion au réseau EURORDIS qui célèbre cette année ses 20 ans.*

*2017 a commencé dans la convivialité et la bonne humeur avec le match de rugby à Castres, en janvier. Nous attendons désormais de rencontrer les parents qui participeront au 1er week-end de répit à Avène; puis d'accueillir le professeur Alain Hovnanian, généticien de renom spécialiste de la recherche sur l'ichtyose, qui nous fera l'honneur de sa présence lors de notre prochaine assemblée générale le 14 octobre dans la périphérie de Nantes. Le conseil d'administration a voté cette année encore le renouvellement de l'aide à la cure, alors manifestez-vous si vous voulez en profiter !*

*En attendant de vous retrouver nombreux lors du week-end de l'AG, je vous souhaite un bel été et un repos bien mérité.*  
Amitiés,

Anne AUDOUZE  
Présidente AIF

## Rugby Coup de projecteur sur l'AIF avec le Castres Olympique!

A l'invitation du club de rugby de Castres et de son partenaire Pierre Fabre Healthcare, l'AIF a été mise à l'honneur à l'occasion du match de Coupe d'Europe opposant le Castres Olympiques au Leinster rugby le vendredi 20 janvier 2017.

Deux familles de la région et adhérentes de l'association ont retrouvé des membres du conseil d'administration de l'AIF dans les bureaux de Pierre Fabre Healthcare à Castres, où ils ont été chaleureusement accueillis. Ils se sont vus offrir les places pour le match, des sacs contenant des produits Pierre Fabre ainsi que des ballons, des drapeaux et un maillot officiel à faire dédicacer.

Tous se sont ensuite rendus au stade Pierre-Antoine situé à proximité où ils ont partagé le cocktail d'avant match et où les enfants Tom, Bastien et Lison ont pu rencontrer Horacio AGULLA, Robert EBERSOHN, Rory KOCKOTT. L'occasion d'une séance photos et dédicaces conviviale avec ces joueurs ! Les 3 enfants ont ensuite accompagné Anne AUDOUZE et Guillaume MANEUF sur le terrain à l'occasion d'une présentation de l'ichtyose et de l'association juste avant le coup d'envoi du match. Tous les participants ont ensuite pris place dans les tribunes pour suivre la rencontre qui s'acheva sur une égalité.

Le lendemain matin, les membres du CA de l'association se sont réunis dans le cadre magnifique du Castelet, avec les représentants de Pierre Fabre Healthcare afin de discuter de leur partenariat et des projets à conduire en commun. Un déjeuner convivial fut ensuite partagé avec les familles invitées la veille.



L'AIF remercie l'équipe de Pierre Fabre HealthCare et notamment Philippe CROUZIT, directeur de la marque, Pierre BRUEL, directeur médical, Romain HEMERY, responsable médical et Hind NAJAH, chef de produit DEXERYL®, pour leur accueil chaleureux, leur disponibilité et la constance de leur engagement; le club de rugby du Castres Olympique, son président, Pierre-Yves REVOL, son directeur, Matthias ROLLAND, sa chargée de communication, Lisa VALETTE, ainsi que les joueurs qui se sont prêtés au jeu des photos et dédicaces avec les enfants.



**aif**  
ASSOCIATION  
ICHTYOSE  
FRANCE

# Réseaux maladies rares

## Eurordis, 20 années au service de la communauté des maladies rares

Article de Anne-Sophie LAPOINTE, issu du « [blog du Pr Folk – vivre avec une maladie génétique rare](#) » (lien en bas de page)

Depuis 20 ans les aspirations et les problématiques des personnes atteintes de maladies rares sont activement portées par Eurordis, l'organisation européenne d'associations de patients touchés par une maladie rare. [...]

En 1997, l'AFM (Association Française contre les Myopathies), l'AFLM (Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose), la Ligue contre le cancer et Aides fédération nationale créent Eurordis (European Organisation for Rare Diseases). L'AFM participant au financement de cette structure et soutenant ainsi ce mouvement de regroupement autour des maladies rares qui conduira en 2000 à la création de l'Alliance maladies rares avec 40 associations fondatrices.



L'environnement a énormément évolué durant cette période. Le règlement européen sur le médicament orphelin adopté en 1999 a mis en place des processus incitatifs

afin que les entreprises du médicament développent des traitements. Une expertise européenne et les innovations technologiques se sont accrues au bénéfice des personnes atteintes de maladies rares. Dorénavant près de l'ensemble des États membres de l'Union Européenne ont adopté une stratégie nationale pour les maladies rares, mis en place des centres d'expertise et des Alliances de Maladies Rares qui soutiennent cette implémentation des politiques européennes à l'échelle nationale.

En 20 ans, 10 points illustrent ces avancées portées par Eurordis :

Une plus grande visibilité des maladies rares ;  
Les maladies rares sont reconnues comme un enjeu de santé publique ;

Les personnes malades et leurs proches sont de plus en plus informés et formés afin d'être toujours plus acteurs dans le soin et dans la recherche ;

Une communauté forte et de plus en plus importante avec plus de 700 membres en 2017 ;

Des patients qui sont engagés au sein des politiques de santé et de recherche maladies rares (European Medicines Agency, Committee for Orphan Medicinal Product, the Committee for Advanced Therapies, the Paediatric Committee, Agences de santé, ERNs, IRDiRC, E-Rare, RD-Connect et les protocoles d'assistance) ;

Des malades de moins en moins isolés grâce à des initiatives comme RareConnect, la journée internationale des maladies rares et Maladies Rares Info Services ;

Une augmentation du nombre de traitements disponibles ;

La création d'un environnement favorable pour passer de la recherche fondamentale à la recherche thérapeutique ;

Une amélioration des parcours de soin par des centres experts ;

Le diagnostic de plus en plus important de nouvelles maladies rares.

La communauté des patients est plus grande, travaille en réseau au sein de ce réseau mais également avec les autres acteurs majeurs qui sont engagés autour de cette problématique de la rareté. C'est une approche pluridisciplinaire entre acteurs mais c'est aussi une approche de partage d'expériences et de connaissances entre les maladies.

Actuellement la voix des patients est de plus en plus intégrée dans les décisions de soin ou de recherche. [...]

En 20 ans, la coordination de tous les acteurs a permis de faire reculer les limites de ces maladies. Les ERNs (European Reference Networks) seront certainement dans les prochaines années un acteur majeur qui catalysera les connaissances dans les maladies rares et ouvriront la voix à de nouvelles thérapeutiques. Eurordis a eu une part importante dans leur mise en place et continueront à soutenir leurs actions dans les prochaines années à travers notamment des représentants de patients impliqués dans les gouvernances de ces réseaux.

Bon anniversaire et merci pour ces 20 années passées !



<http://blog.maladie-genetique-rare.fr/eurordis-20-annees-au-service-des-maladies-rares/>  
Blog créé en parallèle de son site internet par la filière de santé Anomalies du Développement Déficience Intellectuel de causes Rares (AnDDI-Rares) afin de diffuser des informations de qualité concernant la génétique, la recherche, les maladies rares...

# Initiative gagnante

## Une famille gourmande et généreuse!

Delphine MARTINHO n'a pas attendu d'être vice-présidente pour s'engager au sein de notre association. Depuis plusieurs années, elle organise avec sa famille des ventes de chocolats à Pâques et à Noël afin de recueillir des fonds. Au total depuis 2012, ce sont plus de 9500€ qui ont été récoltés au profit de notre association!  
Un grand BRAVO et un immense MERCI à tous les Martinho's :)

Une vente de chocolats de Pâques exceptionnelle: 720€ de bénéfices. Après la superbe vente de Noël, nous sommes ravis que ces produits soient appréciés et de plus en plus demandés. Nos fidèles clients sont nos meilleurs ambassadeurs et ça marche!

MERCI à tous pour votre générosité et implication dans l'action. Clin d'oeil aux familles Guicheteau, De Jesus, Schoen, Bouniol et Vandenberghe. Toujours mieux et toujours plus pour la prochaine vente de Noël.... n'hésitez pas à me contacter pour que je vous envoie des catalogues (j'ai besoin des quantités dont vous avez besoin pour le 31/08, à votre disposition au 06.27.29.67.82).

Delphine MARTINHO



## Témoignage

### «Pas de panique, un bébé collodion, on maîtrise! »

*« Tom, est né bébé collodion il y a 14 ans. Il a été hospitalisé 26 jours dès la naissance et les médecins étaient plutôt alarmistes puisqu'ils nous avaient préparés au pire. Quelque part nous avons eu la chance que le jour où j'ai accouché, le pédiatre de garde avait déjà vu un cas similaire sur Clermont Ferrand et qu'il a su prendre Tom en charge rapidement (couveuse stérile, soins adaptés : vaseline, vitamine A et humidificateur d'air). C'était le 1er cas sur Vichy donc personne ne connaissait l'évolution, tout comme nous ne connaissions pas la maladie.*

*Devant cette réalité, nous nous sommes battus, je lui donnais mon lait à l'aide de biberons bien sûr puisque nous ne pouvions pas le sortir de la couveuse, quelle frustration, j'y allais pour chaque tétée mon mari venait en sortant du travail et pendant la pause déjeuner, nous lui prodiguions les soins en accord avec le personnel soignant. Le désir, la volonté de voir notre fils s'en sortir nous portait, nous étions épuisés mais il fallait qu'il s'en sorte. Tous les jours, quand j'arrivais dans le service, j'allais vérifier les marqueurs dans son dossier pour vérifier qu'il n'avait pas contracté d'infection, le plus haut risque puisque sa peau était à vif par la désquamation.*

*Au fil des jours, il changeait de peau puis un jour on m'annonce qu'il va être transféré sur Clermont pour un diagnostic chez un spécialiste. Mon bout de chou se retrouve dans une couveuse mobile et part avec le SAMU. Nous suivons en voiture. Sur place, le médecin du SAMU est rassurant et sympathique. Nous nous retrouvons dans une pièce pour attendre le spécialiste et là commence un défilé d'étudiants, de médecins et autres personnels, pour « voir » ! On est plutôt mal à l'aise. Le verdict tombe : ichthyose vulgaire, soins locaux, pas de médicaments, évolution à suivre chez un dermato. Puis Tom se met à pleurer, il a faim et là un moment inoubliable dans ma vie, le médecin du SAMU sort Tom de sa couveuse et me le met dans les bras pour que je lui donne à manger. Ce moment m'a marqué, enfin un contact corporel avec mon fils. Je dois beaucoup à ce fameux médecin et pour la petite histoire, raison pour laquelle je vous raconte, ce fameux médecin est devenu mon beau frère .... 2 jours après Tom sortait de l'hôpital et nous l'avions à la maison.*

*Lili-Rose sa petite sœur est née également bébé collodion. Ils sont diagnostiqués « ichthyose lamellaire ». Quand Lili-Rose est née, nous nous attendions au même scénario puisque lors d'une écho, les médecins ont vu « un corps étranger » dans son estomac...eh oui une squame! Quand elle est arrivée, l'infirmière a changé de couleur et mon mari l'a tout de suite rassurée en disant « pas de panique c'est un bébé collodion, on maîtrise » ! Nous étions inquiets bien sûr mais nous connaissions les soins, les surveillances et l'évolution». [...]*

[...] « Nous avons procédé de la même façon que pour Tom et aujourd'hui nous avons 2 enfants en bonne santé. Certes ils sont secs et doivent se graisser mais c'est notre, c'est leur quotidien et pour eux c'est normal. La cure annuelle à Avène leur apporte un confort non négligeable. Il y a des hauts et des bas, mais nos deux « biscottes » comme j'aime les appeler sont formidables, ils ne se plaignent que très rarement, ils affrontent le regard des autres avec philosophie et sont heureux. Tom a des activités sportives diverses et intenses (rugby, aviron, tir à l'arc...) et Lili-Rose danse et si elle pouvait vivre au poney club ce serait le bonheur.

Nous essayons tout ce que nous pouvons pour les soulager, crèmes, médecine naturelle... Ils ont des grands parents et une tante (la femme du doc) très impliqués, ils se sentent entourés et nous sommes soutenus. J'espère que ce témoignage qui pourrait être fleuve si je transcrivais toutes les étapes de leur vie pourra donner un peu d'espoir aux familles. Mais retenons que le positif, et le bonheur que nous avons la chance de partager tous les quatre.»

DM

## Evènement

**Jusqu'au  
31/08**

**L'AIF organise un  
Concours de dessins**

**sur le thème des vœux**

Le plus beau dessin sélectionné sera reproduit sur la carte de vœux 2018 de l'AIF  
Tous les autres dessins seront reproduits sur un support (tasse, torchon, sac...) qui sera ensuite vendu au profit de l'AIF.

**Pour participer,**  
il vous suffit d'envoyer votre dessin sur une feuille de format A5 (14,8cm X 21cm) avec vos coordonnées:

soit par mail  
[delphine.martinho@ichtyose.fr](mailto:delphine.martinho@ichtyose.fr)

soit par courrier  
AIF - 37 rue du golf - 03700 BELLERIVE SUR ALLIER



## Précisions...

En début d'année, vous avez été nombreux à faire part de votre mécontentement suite à la réception de plusieurs mail en anglais de notre part. Nous regrettons sincèrement le désagrément occasionné.

En effet, nous avons changé d'hébergeur informatique et avons testé les listes de diffusion. Malheureusement, malgré notre vigilance, des options de diffusion nous ont échappé et ont engendré des envois répétitifs.

Nous vous rassurons que les adresses mails que vous nous avez transmises ne sont ni diffusés ni utilisées pour des fins publicitaires. Nous les enregistrons UNIQUEMENT pour vous communiquer des informations sur l'association, ou vous rappeler une date d'évènement.

Nous vous renouvelons toutes nos excuses pour ce dysfonctionnement.

