



INCONTINENTIA PIGMENTI
maladie rare

Incontinentia Pigmenti France
Association loi 1901 parue au Journal Officiel du 9 juin 2001

LA GAZETTE D'IPF

N° 29 – Novembre 2022

Bonjour à toutes et à tous,

Nous sommes heureux de reprendre nos rencontres, après 2 années perturbées par la Covid-19. Les familles ont été heureuses de se retrouver les 24 et 25 septembre pour un week-end de convivialité et d'échange avec les médecins et chercheurs.

De même, nous avons participé à la course des héros à Lyon le 26 Juin. Cela a été un moment d'émotion de voir la mobilisation de près d'un millier de personnes pour les patients et contre la maladie.

Nous avons la chance de vivre dans un pays où les maladies rares ne sont pas négligées. Les centres de référence entrent dans un processus de relabellisation pour 5 ans. Nous soutenons la démarche des hôpitaux qui nous accompagnent dans le parcours de soin et la prise en charge.

Notre 'activisme' encourage les médecins et les chercheurs à continuer leurs travaux. Chaque année, une avancée est réalisée et apporte une pierre à l'édifice de la connaissance des mécanismes de l'IP.

Nous espérons que la crise géopolitique actuelle ne vous impacte pas trop vous et votre famille. Nous vous souhaitons de joyeuses fêtes de fin d'année. Bon courage à toutes et tous.

Jacques Monnet, pour le CA d'IPF

Course des héros Juin 2022 Lyon



Notre équipe Recherche IP au week-end des familles en Septembre 2022



1^{ère} PARTIE : DU CÔTÉ DE LA SCIENCE

Nous continuons nos collaborations :

Laboratoire de Génétique Humaine des Maladies Infectieuses (Imagine) - Hôpital Necker Paris, en collaboration avec le laboratoire de l'Université Rockefeller à New-York



Certaines patientes présentent des auto-anticorps aux interférons de type I, qui constituent la première ligne de défense contre les attaques virales. Cette fragilité, dans 35% des cas, est 50 fois plus élevée que dans la population générale, ce qui a conduit début 2021 à placer l'IP sur la liste des catégories prioritaires pour la vaccination contre la Covid-19.



En 2021 et 2022, nous continuons notre collaboration avec l'Institut Imagine pour étudier les facteurs déterminants la survenue de ces auto-anticorps et étendre l'étude à davantage de pays (à ce jour, 107 patientes et 8 pays). Cette étude bénéficie de notre soutien financier.

Université de Lübeck (Allemagne) – Institut de Pharmacologie et Toxicologie.



Les travaux d'équipe de **Markus Schwaninger** ont mis en évidence, sur un modèle de souris, le lien entre les déficiences vasculaires cérébrales et les atteintes neurologiques des patientes IP (convulsions, épilepsie, retards de développement)

À l'origine, une absence de contrôle du processus inflammatoire, lié à l'inactivation du gène NEMO, qui conduit à la destruction des cellules vasculaires cérébrales. Les travaux en cours portent sur la recherche du mécanisme conduisant aux atteintes vasculaires cérébrales et à la recherche de médicaments, plus précisément d'inhibiteurs de ce processus inflammatoire ou des anti-agrégants plaquettaires. L'association IPF a soutenu financièrement ces travaux en 2020 et 2021.

Institut de Génétique et Biophysique (IGB) de Naples.



L'approche de l'équipe de **Matilde Valeria Ursini** consiste à produire un modèle de souris, avec un gène NEMO déficient et identifié par un marqueur.

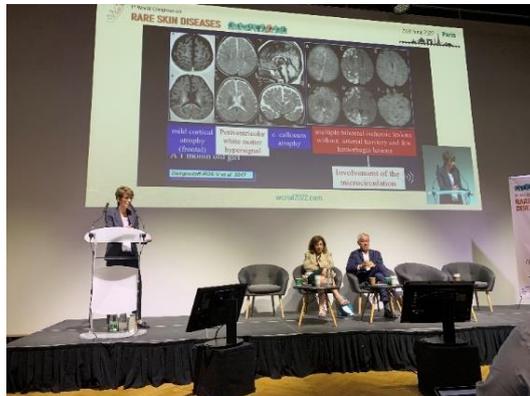


Cette technique permet de tracer l'évolution des cellules durant le développement embryonnaire, et notamment l'interaction de NEMO avec d'autres gènes, qui pourrait expliquer les atteintes neurologiques les plus graves (corrélation génotype – phénotype)

De plus, l'Institut de Naples gère une biobanque, collecte de prélèvements biologiques (sang, ADN, peau,...), qui constitue une base d'informations incomparable pour échanger des données et accélérer la recherche.

Ces travaux ont été exposés à la 1ère Conférence mondiale des maladies rares de la peau et au 8ème congrès international des dysplasies ectodermiques

Ces conférences se sont déroulées à la Cité Internationale à Paris les 7-8-9 Juin 2022, et à l'Institut Imagine, Hôpital Necker les 9-10-11 Juin 2022



Dr Matilde Valeria Ursini, Pr Christine Bodemer (Hop. Necker) et Dr Markus Schwaninger



Pr Isabelle Desguerre (Hop. Necker)



Dr Jérémie Rosain (Institut Imagine)



2^{ème} PARTIE : VIE DE L'ASSOCIATION

La course des héros à Lyon le 26 juin 2022



Beau succès : **Nous avons récolté 11 565 euros**, ce qui a permis de financer le week-end des familles du mois de septembre.

Encore merci à tous nos donateurs



Olympe et Aubin ont récolté le prix du meilleur déguisement

Départ de la course dans une ambiance festive et de bonne humeur



Les coureurs fêtent leur succès et remercient les donateurs



Week-end des familles 2022 : un vrai succès

Le 8ème weekend des familles s'est déroulé **samedi 24 et dimanche 25 septembre 2022** au CIS Paris Kellermann avec environ 100 personnes présentes.



LA JOURNEE DE CONSULTATION PLURIDISCIPLINAIRE :

Nous avons renouvelé en 2022 l'organisation pour 11 enfants d'une consultation pluridisciplinaire à l'hôpital Necker autour de 4 pôles : la dermatologie et le diagnostic initial, les problématiques dentaires, neurologiques et ophtalmologiques.



Le week-end des familles, c'est aussi des bébés... beaucoup de bébés cette année, des petits enfants, des plus grands enfants et des ados qui se retrouvent pendant que les parents très sérieusement participent aux ateliers et c'est bien entendu notre petit groupe de baby-sitters dévoués qui nous aide à organiser les jeux et l'animation, à gérer tout ce petit monde dans la bonne humeur.

Encore merci à Anyck et son équipe.



JOURNEE-RENCONTRE ENTRE FAMILLES ET AVEC LES MEDECINS ET CHERCHEURS

autour des différents ateliers permettant aux familles d'échanger avec les spécialistes et également entre elles

Atelier RECHERCHE GENETIQUE ET MOLECULAIRE



Gilles Courtois : Institut des Neurosciences et CEA/Inserm

Mathilde Valeria Ursini, Francesca Fusco et Alessandra Pescatore : Istituto de Genetica e Biofisica (Naples, Italie)

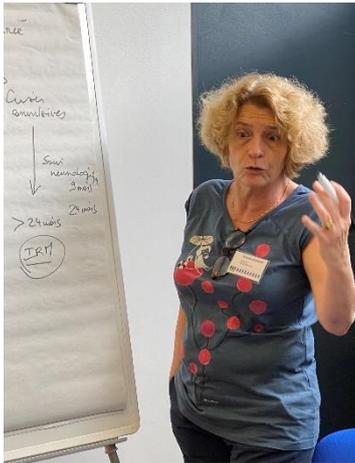
Joséphine Lampe : Institut de Pharmacologie et Toxicologie (Lübeck, Allemagne)



Jérémie Rosain : Labo des maladies infectieuses (Institut Imagine)



Atelier NEUROLOGIE ET EPILEPSIE



Pr Isabelle Desguerre,
responsable du département neuro-pédiatrie (Hôpital Necker)

Atelier OPHTALMOLOGIE



Dr Denis Georgelin,
ophtalmologue, chef de
clinique (Hôpital Necker,
Paris).



Atelier GENETIQUE, DIAGNOSTIC PRE-NATAL ET FIV

Pr Julie Steffann, Laboratoire de Génétique Moléculaire
(Hôpital Necker, Paris)



Atelier DENTAIRE ET AGENESIES MULTIPLES

Dr Margot Riou, Hôpital Rothschild, APHP, Paris



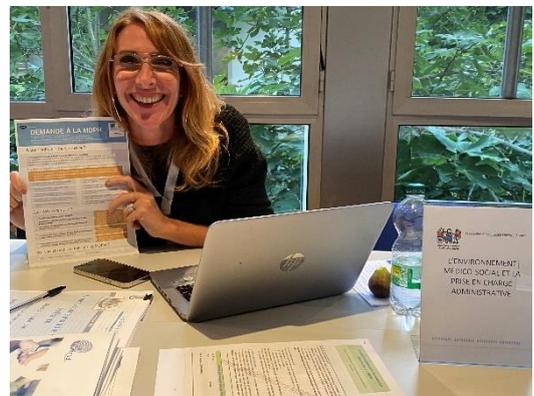
Atelier SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE



Camille Gibrat, psychologue, déjà présente au précédent week-end des familles, à l'écoute des familles.

Nelly Seddiki, travailleur social, a animé l'atelier orienté sur 'comment remplir le dossier MDPH' de demande des différentes aides (AEEH, AAH,...)

Atelier MEDICO-SOCIAL



A VOS AGENDAS

L'association Camille organise un **TOURNOI DE FOOTBALL** au bénéfice de **l'INCONTINENTIA PIGMENTI** le **samedi 1^{er} juillet 2023 à Saint Etienne.**

Nous vous attendons nombreux pour constituer une équipe ou supporter les joueurs.





Notre site Internet fait peau neuve pour être plus attractif, interactif et visuel



Incontinentia Pigmenti France (IPF)
Site officiel de l'association

💡

Connaissez-vous les gazettes de l'IPF ?

Depuis 2017, l'association Incontinentia Pigmenti France (IPF), publie un magazine annuel permettant de faire le point sur la vie et l'actualité de l'association, l'avancée de la recherche, ainsi que des conseils pratiques sur la gestion quotidienne de la maladie.
Disponibles en téléchargement : n'hésitez pas à les consulter !

📅 2022 (à venir) 📅 2021 📅 2020 📅 2019 📅 2018 📅 2017

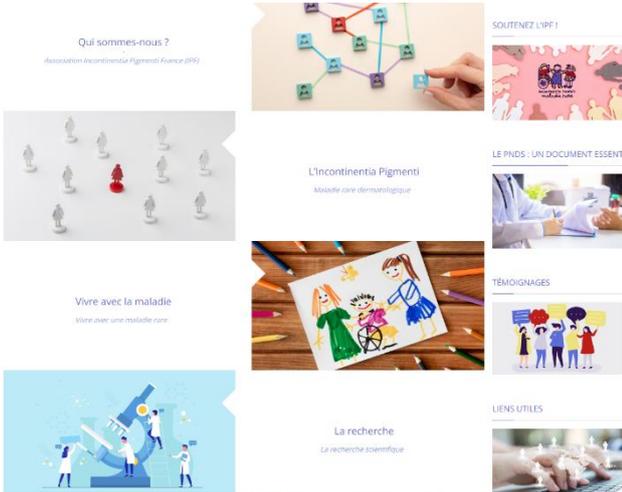




Le site Internet est fondamental pour communiquer :

- Pour les patients et familles qui cherchent des informations et des contacts
- Pour un médecin confronté pour la 1ere fois à la maladie

<https://incontinentia-pigmenti.fr/>



- Qui sommes-nous ?
Association Incontinentia Pigmenti France (IPF)
- SOUTENEZ L'IPF
- L'incontinentia Pigmenti
Maladie rare dermatologique
- LE PINDS : UN DOCUMENT ESSENTIEL
- Vivre avec la maladie
Vivre avec une maladie rare
- TÉMOIGNAGES
- La recherche
La recherche scientifique
- LIENS UTILES

Actions de l'association au sein des structures de prise en charge des maladies rares

Les filières de santé : attachée à un établissement de santé et placée sous la responsabilité d'un coordonnateur médical, une filière de santé maladies rares (FSMR) est une organisation qui coordonne un ensemble associant des centres de référence maladies rares, des centres de compétence, des centres de ressources, des professionnels de santé, des laboratoires de diagnostic et de recherche, des structures éducatives, sociales et médico-sociales, des universités, des associations de personnes.

Pour l'Incontinentia Pigmenti, les atteintes sont extrêmement variables (dermato, et/ou neuro, et/ou ophtalmo, et/ou dentaire...), aussi, nous sommes adhérents aux filières ci-dessous et participons à leurs travaux :



Relabellisation des centres de référence en 2023 : dans le cadre du Plan National Maladies Rares, les Centres de référence doivent être relabellisés pour 5 ans. Un centre de référence rassemble une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour un groupe de maladies rares et qui développe son activité dans les domaines des soins, de la prise en charge, de l'enseignement-formation et de la recherche.

Nous avons écrit une lettre de soutien pour MAGEC Nord (Hôpital Necker), notre principal interlocuteur avec le Pr Christine Bodemer, MAGEC Sud (Bordeaux), le réseau O-rares des maladies rares orales et dentaires (Hôpital Rothschild – Paris, et Hôpitaux de Strasbourg), le centre des déficiences intellectuelles de causes rares (HFME Lyon)

Témoignage des familles

Anne-Marie et Joseph

En 1985, après la naissance de deux garçons, nous avons accueilli une petite fille, Hélène.

Deux jours après sa naissance, sa peau était couverte de bulles. La dermatologue de l'hôpital a de suite diagnostiquée une incontinentia pigmenti au vu des traces que j'avais moi-même. Ceci a été confirmé par la biopsie.

Dans les premiers mois, les soins dermatologiques nous ont bien accaparés. Puis tout rentra dans l'ordre. Plus tard, ce furent les soins orthodontiques qui nous occupèrent.

Plus tard, notre souci se porta sur l'avenir : comment avoir des petits enfants sans la maladie ? Nous avons pris contact avec l'association il y a environ 10 ans. Nous avons pu y constater que la recherche progressait, que le gène était identifié, mais qu'on ne savait toujours pas quelle incidence avait ce gène sur l'intensité des manifestations de la maladie.

En 2019, Hélène nous accompagna à Dammarie-les-Lys, cette année-là le Pr Jean-Paul Bonnefont de Necker nous a fait part de l'utilisation du Diagnostic Pré-Implantatoire pouvant servir à trier les embryons sains. Contact fut pris et le parcours vers la PMA a commencé. Tout d'abord, il fût nécessaire de vérifier qu'Hélène porte bien le gène de l'incontinentia (les deux parents donnent aussi leur sang). Son compagnon et elle rencontrèrent des généticiens à Necker.

Le parcours classique de la PMA est surtout difficile par la prise d'hormones qui retentissent sur l'état général.

Les embryons au stade de 5 cellules sont diagnostiqués et il en reste deux qui sont finalement implantés après 5 mois de congélation. Et aujourd'hui, nous, les grands-parents, sommes impatients de connaître nos deux petits-fils qui vont naître mi-novembre. Le parcours de la PMA a été relativement rapide, ce qui est loin d'être le cas habituellement.

Nous voulons remercier sincèrement l'association composée de bénévoles attentifs et dévoués qui nous ont permis de franchir cette étape difficile. Cette maladie n'étant pas très connue, nous avons beaucoup subi : moqueries en ophtalmologie, rebuffades au service de génétique de l'hôpital local, alors que dans l'association, nous étions reconnus et soutenus. Vous nous avez permis d'accéder, nous "provinciaux", aux spécialistes de Necker et à la maternité de Clamart : Antoine Béclère. Le Pôle Imagine de Necker a été d'un grand soutien (spécialement le docteur Monnot).

Soyez-en tous remerciés.



Frédérique et Frédéric

A vos baskets en juin ! Pour la course des héros, chacun de nous peut y trouver son compte ! Le 26 juin dernier, à Lyon, dans un cadre agréable, notre association IP a pu être représentée lors de cette manifestation, qui rassemblait toutes les maladies rares.



Sur la ligne de départ, la 1ère à donner l'exemple a été Laura, en baskets, sourire aux lèvres, bien décidée à courir plusieurs km pour l'association IP, avec Jacques son papa, Sébastien, Fred et tous les présents. Alors tout le monde l'a suivie pour l'échauffement en musique ! Sébastien s'est surpassé en souplesse, dans la bonne ambiance qui a fédéré tous les volontaires parmi nous. Les petits et les grands pouvaient se déguiser en héros. Christel a pu nous prendre en photo.

L'organisation de la Course des Héros a permis de mettre en avant les différentes associations. Cela donne du sens à chacun des combats et les dons restent la priorité ! Les plus petits étaient ravis de franchir la ligne d'arrivée, à leur rythme, avec une clown. Après l'effort le réconfort : le pique-nique a été proposé et préparé par Christel. Merci ! Et l'année prochaine j'apporte le fromage et Fred les bières artisanales... Nous étions tous contents de partager ce moment riche en émotions.

Nous vous encourageons à nous rejoindre pour la prochaine édition qui aura lieu sûrement le dimanche 25 juin, à Lyon (et dans d'autres villes). Vive les moments fédérateurs ! Grâce à toutes nos contributions, nous avons atteint 11 565 euros.



A l'attention des patient(e)s IP

Si vous ne l'avez déjà fait, procédez au test sanguin pour déterminer si vous avez des auto-anticorps aux interférons de type I qui créent une fragilité face aux virus.

Pour cela, envoyez un e-mail à :

Jérémie Rosain, labo des maladies infectieuses (Institut Imagine) :

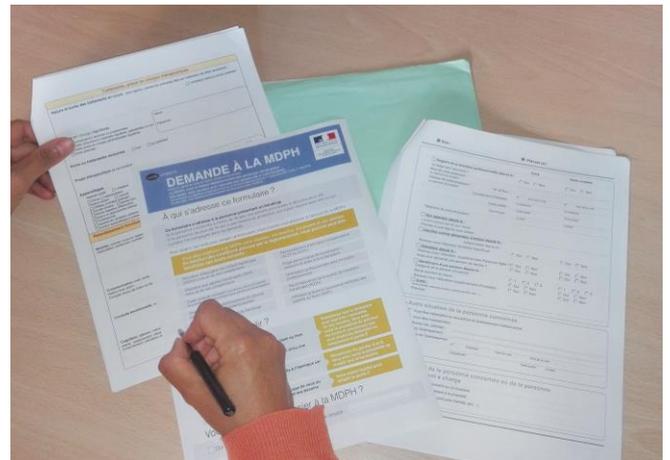
jeremie.rosain@institutimagine.org

Copie : jacques.monnet@orange.fr

Notre conviction : Les aspects médico-sociaux sont des déterminants majeurs pour la qualité de vie :

- L'accompagnement au développement, à la transition enfant-adulte, est une tâche essentielle.
- Le PNDS, publié en 2019, inclut un chapitre sur les recommandations médico-sociales.
- Un document d'aide à l'établissement du dossier MDPH a été construit par la filière de santé Fimarad. Vous le trouverez avec le lien ci-dessous :

<https://fimarad.org/demarches-medico-sociales-maladies-rares-dermatologiques/>
dans la rubrique : Travaux de la filière Fimarad – Documentation
ainsi que sur le site Internet de l'association



En outre, Fimarad met une assistante sociale à disposition des patients pour répondre au téléphone à leurs questions. Ci-dessous le lien :

/ <https://fimarad.org/une-assistante-sociale-a-votre-ecoute>



Par ailleurs, **Audrey Cini**, représentante de l'association à la filière Tetecou, propose de répondre à vos questions concernant les agénésies dentaires, le parcours de soins, et les prises en charge
Tel portable : 06.37.83.87.29

4^{ème} PARTIE : INFORMATIONS GENERALES

HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES

149, rue de Sèvres

75743 PARIS cedex 15

Service de dermatologie Pr Christine Bodemer- Bâtiment Kirmisson

Centre de Référence principal de l'Incontinentia Pigmenti :

MAGEC (Centre de Référence des Maladies Génétiques à Expression Cutanée) à l'Hôpital Necker Enfants Malades

Site Internet de MAGEC <https://maladiesrares-necker.aphp.fr/magec/>

Chef de service Dermatologie Coordonnatrice du Centre de référence MAGEC	Pr Christine Bodemer	christine.bodemer@aphp.fr	01 44 49 46 64
secrétariat	Lauriane Fontaine	lauriane.fontaine@aphp.fr	01 44 49 46 72
Adjoint au Chef de service Dermatologie	Pr Smail Hadj-Rabia	smail.hadj@inserm.fr	01.44.49.47.08 01 44 49 46 62

Plus d'infos sur les maladies rares
Maladies Rares Info Services

(Alliance Maladies Rares)

01 56 63 81 36

Vous pouvez retrouver toutes les informations sur la prise en charge et le parcours de soins dans le **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

<https://fimarad.org/les-pnds-maladies-rares-dermatologiques/>

site Internet de l'association :

<https://incontinentia-pigmenti.fr/>

Un lien est intégré avec le **groupe Facebook** <https://www.facebook.com/Incontinentia-Pigmenti-137858849629214/>



Bulletin d'adhésion 2022 et de don IPF

A renvoyer à l'adresse en bas de page

NOM : Prénom :
Adresse :
Code Postal : Ville :
Tel domicile : Tel portable :
Adresse courriel/e-mail :

Je souhaite adhérer à Incontinentia Pigmenti France et verse la cotisation de 20€/personne.

L'adhérent a droit de vote à l'Assemblée Générale.

et/ou

Je souhaite faire un don à IPF deeuros.

66% de votre don est déductible de vos impôts dans la limite de 20% de votre revenu imposable.

*Exemple : Si vous faites un chèque de 50€, cela ne vous coûtera en fait que 16.66€. Avec le reçu fiscal que vous recevrez, les 33.34€ de différence seront déductibles de vos impôts.
La mise en place du prélèvement à la source au 1^{er} Janvier 2019 n'impacte pas la réduction fiscale de 66% appliquée à votre don.*

Je règle donc ci-joint la somme totale de.....€

Merci d'adresser votre chèque à l'ordre de « Incontinentia Pigmenti France ».

Fait à, le.....

Signature

Ce bulletin m'a été remis par :

Je suis (merci de cocher la réponse exact) : atteint par l'IP (moi-même, un de mes enfants)

proche d'une personne atteinte

autre

J'accepte d'être contacté par l'association IPF : oui non