



INCONTINENTIA PIGMENTI
maladie rare

Incontinentia Pigmenti France

Association loi 1901 parue au Journal Officiel du 9 juin 2001

LA GAZETTE D'IPF

N° 25 – Décembre 2018

Bonjour à toutes et à tous,

Au cours de l'année 2018, nous avons continué d'œuvrer pour améliorer la connaissance sur l'Incontinentia Pigmenti.

Les travaux de recherche génétique sont conduits par l'Institut de génétique de Naples en Italie (Matilde Valeria Ursini), l'Unité Inserm 1038, CEA Direction des Sciences du Vivant, Grenoble (Gilles Courtois) et plus récemment par l'Institut de Pharmacologie et Toxicologie de Lübeck, en Allemagne (Markus Schwaninger)

L'accent est mis sur la compréhension des mécanismes de l'IP qui conduisent aux atteintes neurologiques. Des avancées encourageantes ont été publiées, et offrent des perspectives nouvelles. C'est la raison pour laquelle l'association soutient financièrement ces travaux.

De même, au niveau clinique, les connaissances dans les domaines dermatologique, neurologique, ophtalmologique et dentaire seront regroupées dans un document, le PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins), pour être mis à la disposition de l'ensemble du corps médical.

Dans ce cadre, nous avons intégré une partie sur l'accompagnement au développement (psychomotricité, ergothérapie, orthophonie, soutien psychologique,...) indispensable pour soulager les handicaps et le fardeau familial (Family Burden). Après plusieurs années d'effort, le PNDS de l'IP est finalisé. Un grand merci au Professeur Christine Bodemer (Hôpital Necker) qui a coordonné ce projet.

Bien entendu, l'association continue d'aider les familles, en les conseillant au mieux pour une prise en charge médicale efficace, en soutenant leurs démarches administratives (MDPH, AVS...), et en les aidant financièrement dans les domaines où la prise en charge reste insuffisante.

Nous allons organiser en 2019 le 7ème week-end des familles les 28 et 29 Septembre. Comme les années passées, nous comptons sur la présence de nombreux médecins et chercheurs, qui seront à la disposition des familles pour répondre aux questions et partager les expériences.

Chaque année nous progressons, mais la route est encore longue. Nous avons besoin de toutes et de tous pour mener à bien notre mission. Grâce à l'implication des bénévoles et des familles, la motivation des médecins et des chercheurs, la générosité des donateurs, nous y parviendrons.

A toutes et à tous, nous vous souhaitons courage et énergie dans la vie de tous les jours et de joyeuses fêtes de fin d'année.

Jacques Monnet et le CA d'IPF



VIE DE L'ASSOCIATION

Week-end des familles 2019 : vite à vos agendas !

La date est fixée, le 7ème weekend des familles se déroulera **samedi 28 et dimanche 29 septembre 2019**.



Comme depuis plusieurs années, nous avons de nouveau choisi de l'organiser à Dammarie les Lys pour plusieurs raisons (Capacité d'hébergement, site adapté aux personnes à mobilité réduite, facilité d'accès pour les familles et les médecins, ...).

Le samedi après-midi, les familles présentes auront l'occasion de rencontrer les médecins et chercheurs sous forme d'ateliers thématiques en fonction des atteintes.

Comme lors de la précédente édition, le weekend sera précédé par une journée clinique à l'hôpital Necker. Nous organiserons des **consultations spécialisées** et pluridisciplinaires pour les familles qui en ont besoin sur la journée du vendredi.

Le lundi 30 septembre, une journée scientifique, avec les médecins et chercheurs aura lieu pour faire le point sur les études et avancées dans la connaissance de l'IP.

Pour vous inscrire au week-end des familles et aux consultations du vendredi, vous pouvez contacter Anyck par email (pezeryanyck@gmail.com) ou par téléphone 06.09.01.90.34.

Aide aux familles en 2018

L'une des missions principales de l'association est l'aide aux familles.

En 2018, nous avons été sollicités plusieurs fois. Après accord du conseil d'administration, nous avons accordé les aides suivantes :

- Aménagement du véhicule pour pouvoir transporter M. qui ne peut se déplacer qu'en fauteuil ;
- Participation aux traitements dentaires, mise en place de greffes et implants, dans un domaine où la prise en charge reste notoirement insuffisante ;

Chaque mois, plusieurs familles nous contactent, pour nous exposer leurs inquiétudes et difficultés, que ce soit :

- À la naissance, dès que l'IP est diagnostiquée,
- Au cours de la croissance, lorsque que des accompagnements au développement et à la scolarisation deviennent nécessaires
- Lorsqu'il faut constituer des dossiers de prise en charge.

En 2019, nous restons à votre écoute si vous rencontrez des difficultés financières dans le cadre de la maladie.

Collecte de fonds

Course solidaire

Pour continuer à financer la recherche et à aider les familles, nous cherchons chaque année des sources de revenus en parallèle de vos adhésions et dons.



Le 10 octobre, le collège de Fromente à Saint Didier au Mont d'or a organisé une course solidaire. Les élèves devaient collecter 5 € par km parcouru.

Les fonds collectés sont reversés à différentes associations présentes dans la santé et l'enfance. IPF sera l'une des bénéficiaires. C'était une belle occasion pour sensibiliser les élèves à la différence et à l'effort pour l'autre.



Course des héros

En juin 2019, nous participerons également à la Course des Héros. Absent de la manifestation l'année dernière, nous comptons sur votre mobilisation cette année.

Si vous voulez courir à nos côtés, nous vous rappelons les étapes :

1. Créez votre collecte sur alvarum.com en sélectionnant l'association Incontinentia Pigmenti France
2. Partagez votre page de collecte auprès de vos amis et de votre famille
3. Collectez 250€ au minimum pour pouvoir participer à la Course



Votre mobilisation nous permet de lever des fonds et nous vous remercions par avance pour votre investissement !

Téléthon 2018 - Marche des Maladies Rares

Le 8 décembre devait avoir lieu la 19ème Marche des Maladies Rares dans le cadre du Téléthon 2018. Malheureusement, en raison des différents événements en marge du rassemblement des gilets jaunes, l'Alliance a préféré **annuler la marche** pour des raisons de sécurité.

L'année dernière, la Marche des Maladies rares réunie plus de 2 000 marcheurs venus de toute la France pour témoigner de l'existence des maladies rares et des nombreuses personnes qui en sont atteintes.

Organisée par l'Alliance Maladies Rares, collectif de plus de 200 associations de malades dont Incontinentia Pigmenti France, la Marche des Maladies Rares symbolise la convivialité, l'entraide, le courage, l'appartenance à une communauté, en marchant plusieurs kilomètres pour montrer que « les maladies sont rares, mais les malades nombreux ».



Alliance et Filières : notre association au sein de ces organisations

L'association est membre de différentes organisations afin de porter la voix de malades.

D'une part, nous faisons partie de l'Alliance Maladies Rares et d'autre part de différentes filières.

Celles-ci ont 2 rôles essentiels :

1. Améliorer la lisibilité du parcours de soin, du diagnostic anténatal à l'âge adulte, favorisant une prise en charge continue et adaptée au plus près du domicile des malades et de leurs familles par des personnels médicaux, paramédicaux et médico-sociaux dont les compétences sont reconnues au sein du réseau national animé par la Filière.
2. Favoriser la multidisciplinarité de la prise en charge de maladies dont les manifestations complexes (« polypathologies ») requièrent l'expertise de plusieurs centres de référence et de compétence constituant la Filière (décloisonnement).

Dans ce cadre nous essayons, dans la mesure de nos moyens, de participer aux filières qui nous concernent. Pour l'Incontinentia Pigmenti, les troubles sont extrêmement variables (dermato, et/ou neuro, et/ou ophtalmo, et/ou dentaire,...). Notre pathologie est donc « à cheval » sur plusieurs disciplines. Nous participons ainsi à :

- FIMARAD, filière nationale des maladies rares à expression dermatologique (responsable Christine Bodemer)
- AnDDi-Rares, filière de santé anomalies du développement et Déficience intellectuelle de Causes Rares, (responsable Pr Laurence Olivier-Faivre, Dijon)
- TETECOUC, filière santé des maladies rares de la tête du cou et des dents. (Responsable François Lecardonnel, Necker)



Incontinentia Pigmenti : à l'écoute des familles

L'association IPF est là pour soutenir les familles qui sont touchées par cette maladie. **Christel**, très impliquée depuis de nombreuses années dans l'association, est disponible pour répondre aux questions des familles.

Grâce à notre engagement sur le terrain depuis toutes ces années, nous sommes maintenant entourés par un très bon réseau médical et sommes à même de faire intervenir dans l'urgence les meilleurs spécialistes dans chaque domaine thérapeutique.

L'association est aussi là au quotidien pour vous accompagner dans vos démarches administratives et sociales, et vous aider à financer des soins non pris en charge par la sécurité sociale ou par la mutuelle, les soins paramédicaux par exemple, les traitements des agénésies dentaires également, mais aussi parfois des financements plus importants pour des aménagements locaux ou de véhicules.
N'hésitez pas à contacter Christel au 06 07 35 86 55

Sur Facebook, nous sommes également présents ! Les échanges sont nombreux et relèvent souvent de questions du quotidien, notamment à la naissance sur les soins à apporter au bébé pour le traitement dermatologique, lors de difficultés dans les parcours scolaires, etc... C'est Mélanie et Anastasia qui assurent les réponses pour l'association.

N'hésitez pas à partager notre page :

<https://www.facebook.com/Incontinentia-Pigmenti-137858849629214/>

Témoignage des familles

Témoignage de Camille Satre

« Bonjour, je m'appelle Camille Satre et j'ai 13 ans, je suis en 4e dans un lycée agricole. Je fais du patinage synchronisé depuis 11 ans ainsi que de l'équitation. Depuis ma naissance je suis atteinte de l'incontinentia pigmenti. Mes parents ont commencé à s'investir beaucoup pour cette maladie. Ils ont organisé des tournois de foot et ont pris des cyclistes pour faire Cote Chaude (Saint Etienne) jusqu'en Espagne. « On roule pour Camille » a permis de récolter des fonds pour faire avancer la recherche afin de trouver des traitements contre cette maladie génétique. Moi je suis atteinte de cette maladie au premier degré. Il va me manquer des dents mais d'autres enfants sont bien plus atteints donc aujourd'hui je vous écris pour lutter contre la maladie et dire qu'il faut nous battre pour trouver des traitements et de ne jamais baisser les bras. Bisous à tous les lecteurs. »

Témoignage Audrey Cini

« Je m'appelle Audrey j'ai 22 ans, je suis atteinte de l'IP avec une forte agénésie dentaire. J'ai été suivie à Necker pour mon traitement lorsque j'étais petite puis ils m'ont orienté vers le privé pour l'odontologie. Le traitement fut long et douloureux mais quel bonheur le jour où l'on m'a posé des facettes (fausses dents sur mon appareil). Je pouvais enfin sourire et oublier les moqueries du passé. La suite du traitement a eu lieu après ma majorité. J'étais suivie à la Pitié et à Rothschild mais la communication entre les deux structures était compliquée. En août 2017, j'ai subi ma première greffe d'os et un sinus lift. Ce fut un échec car au bout de 3 mois j'ai fait un rejet. Avec ma famille nous avons décidé de passer par un chirurgien privé qui nous proposait de nouvelles techniques, mais cela incluait des coûts plus importants. Je me suis faite ré-opérer le 17 juillet 2018, depuis je suis dans l'attente de savoir si la greffe a pris. Je sais que le chemin est encore long mais je suis optimiste. Comme je me dis souvent : " La vie ne m'a pas toujours souri mais j'espère bientôt lui sourire!" Je représente l'IP au sein de l'association Tête et Cou. D'autre part, je souhaite représenter L'IP à la course des héros de Paris en Juin 2019, alors si vous voulez nous rejoindre n'hésitez pas. Je suis disponible si vous avez des questions. »



Recherche

La connaissance des mécanismes de fonctionnement de l'IP continue de faire des progrès ! La journée scientifique organisée l'année dernière, après le week-end des familles, a permis aux médecins et chercheurs d'échanger sur leurs domaines d'investigation respectifs.

Markus Schwaninger (Institut de Pharmacologie et Toxicologie, Lübeck, Allemagne) a exposé que l'IP serait la cause de l'atrophie des vaisseaux sanguins cérébraux, avec pour conséquence la rupture de la barrière hémato-encéphalique, et des fuites de sang dans le cerveau, à l'origine des atteintes neurologiques, et des crises d'épilepsie.

Le département de neurologie pédiatrique de Necker, dirigé par **Isabelle Desguerre**, a montré que, dans des cas d'atteinte cérébrale étudiés, quand un traitement à base de glucocorticoïdes et d'anti-inflammatoires (anti-TNF α), a été administré très rapidement après la naissance, les filles n'ont eu que des séquelles légères.

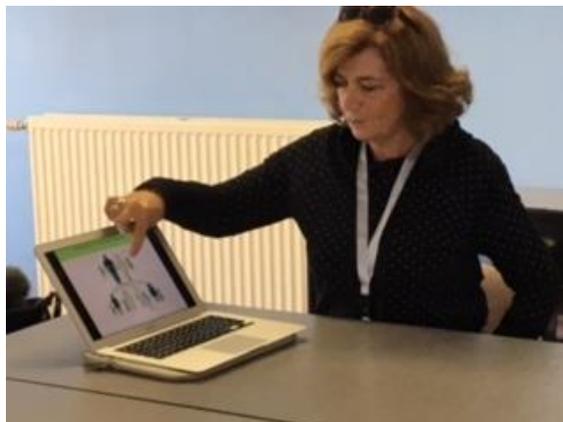
Valeria Ursini et Alessandra Pescatore (Institut de Génétique et Biophysique, Naples, Italie) ont exposé l'interférence de NEMO avec d'autres protéines et voies de signalisation, comme RIPK3, impliquées dans les mécanismes de mort cellulaire (apoptose, nécrose), qui pourrait expliquer les atteintes neurologiques sévères.

Nous avons décidé de soutenir financièrement les recherches suivantes :

- IPF a signé une convention avec l'Institut de Génétique de Naples pour les 2 années 2018 et 2019 pour un montant de 52 000€.
- Nous allons étendre cette collaboration en signant une convention avec l'Institut de Lübeck en 2019 pour profiter des connaissances réciproques pour un montant de 25 000€.
- Nous allons compléter les travaux avec une collaboration avec **Gilles Courtois** (Inserm, Grenoble) que les adhérents d'IPF connaissent bien, et qui apporte sa très longue expérience sur la voie NF- κ B, et ses processus d'inactivation pour un montant de 15 000€.

Les études vont être conduites sur des modèles cellulaires et par des expérimentations sur des modèles de souris.

Grâce à ces travaux, nous espérons faire un pas supplémentaire dans la connaissance des mécanismes d'action de l'IP.



Articles sur l'avancée de la recherche :

Valeria Ursini - Naples

NEMO regulates a cell death switch in TNF signaling by inhibiting recruitment of RIPK3 to the cell death-inducing complex II

<https://www.nature.com/articles/cddis2016245>

Markus Schwinger - Lübeck

A brain microvasculature endothelial cell-specific viral vector with the potential to treat neurovascular and neurological diseases

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4888852/>

VIVRE AVEC L'IP

Mise en place du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Cela fait plusieurs années que nous en parlons, mais c'est fois-ci la production du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) de l'IP par les experts des centres de référence maladies rares est finalisé et est en cours de relecture.

L'objectif de ce PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'IP.

Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge, le parcours de soins et le suivi de la maladie sur l'ensemble du territoire français. C'est le document de référence qui doit permettre aux médecins pédiatres, généralistes ou spécialistes, qui sont confrontés pour la 1ère fois à l'IP, de prendre en charge, au mieux des connaissances, le nouveau-né.

Le PNDS pourra aussi servir de référence au médecin traitant des jeunes patientes en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins.

Nous avons été particulièrement vigilants à la prise en compte des aspects multiples de la maladie dans ce PNDS. Les atteintes IP plus sévères qui entraînent un retard du développement psychomoteur ou un décalage par rapport au référentiel standard nécessitent de mettre très rapidement des prises en charge complémentaires et ceci en fonction des difficultés. L'accompagnement doit se poursuivre pendant l'adolescence.

Nous avons insisté sur l'accompagnement au développement et les rééducations qui compensent le handicap et qui sont mal prises en charge par la sécurité sociale : psychomotricité, orthophonie, orthoptie, ergothérapie et soutien psychologique. Le soutien scolaire (Auxiliaire de vie scolaire, matériel adapté, ...) n'a pas été oublié.



Fardeau familial (*Family burden*) : évaluation du handicap au sens large liée à l'IP

Le concept de « fardeau » joue un rôle de plus en plus important dans l'évaluation des soins et dans la prise en charge des maladies chroniques, et plus particulièrement dans la prise en charge des maladies rares.

La notion de « fardeau d'une maladie » a été introduite par l'OMS et a démontré sa pertinence afin de quantifier la santé d'une population et pour déterminer puis fixer les priorités d'action dans le domaine de la santé publique.

La notion de « fardeau » a récemment été étendue aux individus et à leurs familles, afin d'évaluer le handicap au sens large du terme (psychologique, social, économique et physique), généré par différentes maladies.

Ce fardeau global prend en compte non seulement la qualité de vie liée à la santé, mais aussi l'intégration sociale, l'état émotionnel, l'organisation de la vie quotidienne et l'utilisation des ressources médicales, y compris les consultations et les médicaments.

Une large revue de la littérature a mis en évidence qu'il n'existait aucun outil disponible qui permette une évaluation du « fardeau » vécu ou ressenti par les familles dont un enfant souffre d'IP. Dans le même temps, il apparaît qu'un tel outil était nécessaire aussi bien pour les cliniciens qui prennent en charge la maladie que pour les familles des malades qui en souffrent.

Un tel outil permettra dans un premier temps de décrire l'impact de la maladie dans la vie quotidienne des familles et de suivre dans un second temps l'évolution de ce ressenti selon la prise en charge.

Le questionnaire évaluant l'impact de l'IP dans la vie quotidienne des familles à présent créé et validé est le fruit de 18 mois de travail... Ce travail n'aurait pas été possible sans l'active participation de l'association et l'engagement total des familles qui ont répondu en grand nombre aux différentes sollicitations ... Merci à tous !

Les résultats de ce questionnaire sont reconnus au niveau international. Il peut être utilisé par n'importe quel laboratoire pharmaceutique pour justifier le service rendu par un traitement.



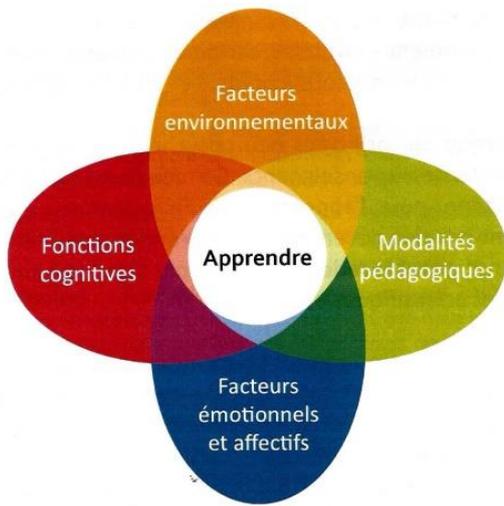
Accompagnement au développement – neuro-développement

Les évaluations des dysfonctionnements cognitifs dans le cadre de l'Incontinentia Pigmenti

Les fonctions cognitives sont l'ensemble des processus mentaux qui concernent l'acquisition des connaissances. Les neurosciences cognitives regroupent les sciences qui abordent le cerveau en tant qu'outil de traitement de l'information.

Apprendre, c'est sélectionner des informations, les traiter, les manipuler et les enregistrer en vue d'un objectif à atteindre ou de leur réutilisation future. L'action d'apprendre se situe au carrefour des sciences cognitives et de la pédagogie. Des facteurs environnementaux, émotionnels et affectifs interviennent également lors des apprentissages.





Le nourrisson dispose d'un noyau de capacités pour entrer en interaction, par des expériences sensorielles et motrices, avec son environnement et ses proches.

Ainsi, il analyse les informations sensorielles, en extrait des régularités et des connaissances. La qualité et la richesse de ces interactions, en lien avec son développement neurologique et physiologique, permettent l'émergence et le perfectionnement d'un certain nombre de fonctions. Ces fonctions cognitives s'appuient sur des zones cérébrales et des réseaux de neurones. Le cerveau possède une compétence innée, la plasticité cérébrale, qui lui permet de se modifier au gré des expériences et de l'éducation.

Par ailleurs, les apprentissages comme la lecture et l'arithmétique nécessitent une réorganisation et une réaffectation de certains systèmes cérébraux.

Un élève avec un trouble spécifique des apprentissages présente une altération, un dysfonctionnement d'une ou de plusieurs fonctions cognitives. L'analyse des dysfonctionnements cognitifs est essentielle. Pour un même symptôme observé en situation scolaire (trouble du langage écrit, trouble du raisonnement logico-mathématique, difficultés de concentration), il peut y avoir une ou plusieurs actions mentales perturbées.

L'objectif du PND (voir plus haut) est d'améliorer la prise en charge et le parcours de soins pour compenser au mieux le handicap provoqué par ces déficits cognitifs.

Fonctionnement des aides, notamment à la scolarisation des enfants en situation de handicap

La loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées pose le principe du droit à compensation des conséquences du handicap.

On appelle handicap, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant. Le droit à compensation vise à permettre à la personne handicapée de faire face aux conséquences de son handicap.



Un droit à la compensation des conséquences du handicap doit s'appliquer en matière d'éducation. Concrètement, cela implique que les élèves reconnus comme étant en situation de handicap peuvent bénéficier de divers dispositifs leur permettant de pallier les difficultés liées au handicap. Le projet personnalisé de scolarisation (PPS), conçu avec l'élève et sa famille, précise le projet d'orientation et les aménagements nécessaires à la compensation du handicap. Un enseignant référent veille à la mise en œuvre effective du PPS.

Le droit à compensation comprend :

- l'accueil de la petite enfance,
- la scolarité, l'enseignement et l'éducation,
- l'insertion professionnelle,
- les aménagements du domicile ou du cadre de travail nécessaires au plein exercice de la citoyenneté et de la capacité d'autonomie,
- le développement ou l'aménagement de l'offre de services pour vivre en milieu ordinaire ou adapté.

À l'école, la loi pose la règle que tout enfant présentant un handicap est inscrit dans l'école ou l'établissement scolaire le plus proche de son domicile. D'ailleurs, la récente loi de refondation de l'école réaffirme que c'est à l'école de s'adapter à la diversité des élèves et non le contraire.

Cependant, un enfant peut être inscrit avec l'accord de ses parents dans une autre école ou un établissement adapté. Les compétences, les besoins et les mesures mises en œuvre sont régulièrement évalués en lien avec la famille.

Prise en charge des soins liés aux agénésies dentaires

N'hésitez pas à nous contacter car le sujet est complexe et les dossiers de prise en charge lourds à constituer.

L'association IPF peut vous mettre en contact avec le centre de référence qui joue aussi le rôle de conseil auprès des confrères en province lors de la démarche d'analyse des stratégies à mettre en place et donc avant la rédaction des protocoles de soin.

Les conditions d'attribution sont les suivantes :

1. être atteint d'oligodontie soit au moins 6 dents absentes dont une rarement absente
2. être atteint d'une maladie rare dont le diagnostic a été confirmé par un généticien, un Centre de référence ou un Centre de compétence de maladies rares
3. avoir été confronté à un échec ou une intolérance de la prothèse adjointe

Sont concernés :

-les enfants depuis le 28 juin 2007 : la HAS définit une prise en charge pour la pose de 2 à 4 implants, implants uniquement dans la région antérieure mandibulaire ce qui permet de stabiliser une prothèse implantoportée, qui est le seul traitement alternatif pour remplacer les dents absentes après échec ou intolérance de la prothèse amovible conventionnelle. Les bénéfices fonctionnels, esthétiques et psychologiques, considérables doivent toutefois être mis en balance avec l'existence de possibles complications

-les adultes depuis le 9 janvier 2012 : les individus dont la croissance est terminée et qui présentent une oligodontie significative. La prise en charge par l'Assurance Maladie concerne au maximum 10 implants.

INFORMATIONS

Carnet d'adresses du Centre de Référence de l'Incontinentia Pigmenti à l'hôpital Necker

L'équipe MAGEC (Centre de Référence des Maladies Génétiques à Expression Cutanée) à l'Hôpital Necker Enfants Malades se tient à la disposition des patients et des équipes médicales.

HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES

149, rue de Sèvres

75743 PARIS cedex 15

Service de dermatologie Pr Christine Bodemer- Bâtiment Kirmisson

Site Internet de MAGEC : <http://www.hopital-necker.aphp.fr/Centre-de-reference-MAGEC.html>

Coordonnatrice du Centre de référence MAGEC : Pr Christine Bodemer

christine.bodemer@aphp.fr

Rendez-vous consultations : 01 44 49 46 72

Secrétariat : Brigitte de Braquilanges

brigitte.de-braquilanges@aphp.fr

Assistante sociale : Hélène Dufresne

helene.dufresne@aphp.fr

Pr Smaïl Hadj-Rabia :

Médecin dermatologue, adjoint du Pr C. Bodemer.

smail.hadj@inserm.fr

Tél. secrétariat : 01.44.49.47.08 / 01 44 49 46 62

Pr Julie Steffann et Dr Roxana Borghese

Généticiennes pour le diagnostic pré-implantatoire (DPI)

Tél. 01.44.49.51.64

julie.steffann@aphp.fr

roxana.borghese@aphp.fr

En cas d'urgence médicale appeler :

- **aux horaires de bureau : le service de consultation au 01.44.49.46.67**

- **le soir et le week-end : le service d'hospitalisation au 01.44.49.48.44**

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

(Alliance Maladies Rares)

0 810 63 19 20

(numéro azur, prix d'un appel local)

Don, adhésion et reçu en ligne

Nous vous rappelons que vous pouvez adhérer, donner puis obtenir vos recus en ligne sur la plateforme assoconnect via notre site internet (<http://incontinentia-pigmenti.fr/faire-un-don/>).

Concernant le prélèvement à la source, voici un rappel du fonctionnement concernant les dons :

- En janvier 2019, une avance est perçue égale à 60% de la réduction d'impôt liée aux dons en 2017
- Ajustement en fonction des dons 2018 en septembre 2019

N'hésitez pas à nous contacter si vous avez besoin de plus d'informations ou si vous rencontrez un problème technique.