

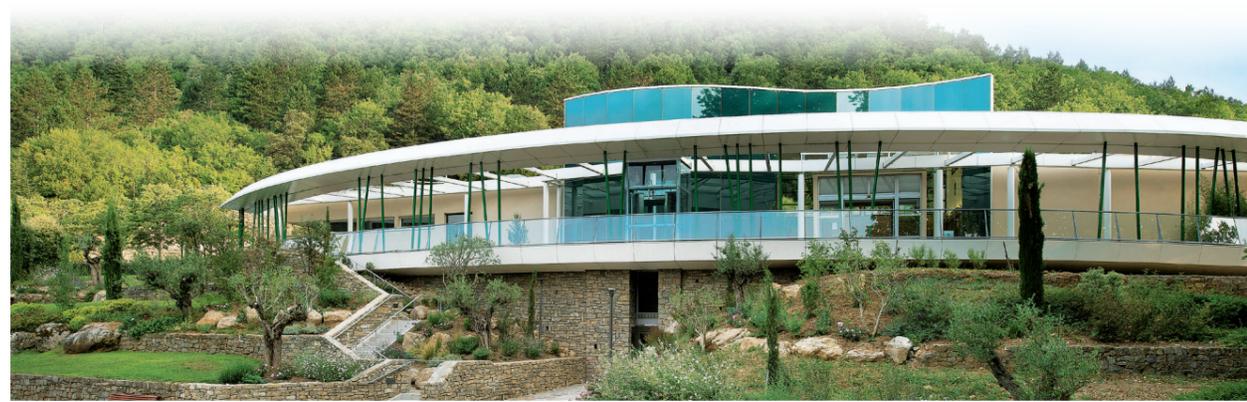
Bienvenue Lou !

Suite à l'appel à candidatures dans notre dernière lettre, Lou COLAS s'est proposée de rejoindre le comité d'administration de l'AIF.

Cette jeune femme de 21 ans nous a montré son aisance à l'oral en témoignant lors de la dernière assemblée générale. Par ailleurs, de par sa formation dans le domaine du social, elle sera une aide importante pour l'association. Nous lui souhaitons bienvenue.



Communiqué: station thermale Avène



Après ces longs mois d'incertitude, nous pouvons désormais envisager la reprise de notre activité thermale et nous sommes très heureux de vous confirmer les dates d'ouverture 2020 :

du lundi 6 juillet au samedi 5 décembre

Nous sommes sincèrement ravis et impatients d'accueillir à nouveaux nos curistes ! Soyez rassurés que nous mettons tout en œuvre pour vous accueillir dans des conditions sanitaires optimales, afin de faire de votre cure un moment d'apaisement et de sérénité comme par le passé !

À noter: nouveau numéro de téléphone



L'association a récemment changé de numéro de téléphone. Pour nous joindre il faut désormais composer le : **07 65 151 151**



EAU THERMALE
Avène

Pierre Fabre
HEALTHCARE

37, rue du golf
03700 BELLERIVE SUR ALLIER
Renseignements : 07 65 151 151
www.ichtyose.fr / info@ichtyose.fr



aif
ASSOCIATION
ICHTYOSE
FRANCE

à fleur de peau

La lettre d'infos de l'Association Ichtyose France

juin 2020

N°20



édito

Chers tous,

J'espère que cette lettre d'informations vous trouvera en bonne santé et que vous aurez pu surmonter ces derniers mois sans trop de difficultés.

Suite à cette période particulière, nous nous sommes adaptés. C'est pourquoi l'assemblée générale annuelle se tiendra en visioconférence et de nombreuses actions seront reportées en 2021.

Cependant l'AIF continue d'œuvrer en étroite collaboration avec les centres de références et l'Institut Imagine afin de mener à bien les projets en cours, malgré le retard engendré. Nous profitons de cette période pour faire un gros plan sur l'asbl « Rose » et féliciter Bernard pour son travail formidable.

Notez d'ores et déjà dans vos agendas que l'AIF fêtera ses 30 ans les 9 et 10 octobre 2021 à Bordeaux ! Ce sera l'occasion de nous retrouver et de rattraper l'AG 2020 en chair et en os.

En attendant, je vous souhaite de passer un bel été et de profiter des gens que vous aimez !

Amitiés
Anne AUDOUZE
Présidente de l'AIF



COVID-19 Une AG 2020 virtuelle...

Compte-tenu des incertitudes sur l'évolution de la pandémie de COVID-19 à l'heure où nous publions cette lettre d'infos, c'est avec regrets que le conseil d'administration a décidé à l'unanimité **d'annuler le week end des familles** initialement prévu les 17 et 18 octobre à Bordeaux. Cet événement nous permet habituellement de tenir notre Assemblée Générale, qui constitue une obligation statutaire annuelle. Dans l'impossibilité de nous réunir physiquement cette année, nous allons nous adapter et vous proposer une AG par visioconférence :

le samedi 17 octobre à 15h

Nous vous enverrons par mail, **au plus tard 15 jours avant la réunion**, la convocation accompagnée de l'ordre du jour et d'un pouvoir pour prendre part au vote, ainsi que les modalités de connexion à la plateforme de visioconférence ZOOM.

A cette fin, nous vous demandons de nous communiquer ou de nous confirmer votre adresse mail **avant le 15 septembre** en nous écrivant à info@ichtyose.fr

Nous vous remercions pour votre compréhension et nous comptons sur votre participation.

...et des reports en 2021 !

• Week-end Jeunes

Pour la 4ème édition de son week-end jeunes (15-30 ans), l'AIF avait choisi le bord de mer. Ce séjour devait se dérouler du 26 au 28 juin 2020 entre Audenge et Andernos-les-Bains, dans le centre d'hébergement situé en bordure de plage, face au Bassin d'Arcachon dans la commune de Taussat-Lanton (33).

Compte tenu de la situation sanitaire, nous reportons cet événement au week-end du 25-27 juin 2021. Le programme de ce week-end a été imaginé avec les centres de référence Nord et Sud, afin de proposer des ateliers et des activités qui nous l'espérons, répondront au mieux aux attentes et aux préoccupations des jeunes.

• Balades solidaires

La Fondation Groupama nous faisait l'immense plaisir de nous soutenir une 2ème année en organisant une marche solidaire à Saint-Léon dans l'Allier le 7 juin dernier. Les bénévoles des agences locales étaient prêts à nous recevoir, mais...les restrictions sanitaires ne nous ont pas permis de finaliser ce projet.

La Fondation Groupama a donc décidé de reporter cette marche au 6 juin 2021. Notez déjà la date sur votre agenda !

aif
ASSOCIATION
ICHTYOSE
FRANCE

Quel fonctionnement à l'hôpital durant la période COVID-19 ? Exemple dans le centre de référence des maladies rares de la peau de Toulouse

Durant le confinement n'ont été vus en consultation que les patients avec des situations médicales urgentes. L'hôpital a mis en place la télémedecine, ce qui a permis de faire des téléconsultations pour des suivis de patients, la poursuite d'un programme d'éducation thérapeutique ou d'une étude clinique. La limite de ce dispositif de télémedecine est que l'utilisation de la webcam ne permet pas de voir les lésions de la peau. Si nécessaire les patients nous faisaient donc parvenir des photos préalables. De même, on ne peut pas faire un examen complet, comme écouter le cœur ou les poumons, palper le ventre ou les ganglions.

Dans notre secteur d'hospitalisation nous avons accueilli des patients avec des maladies dermatologiques avec problématiques urgentes, mais aussi des pathologies respiratoires non COVID, et ce afin de soulager les services de pneumologie recevant les patients COVID+. Les chambres doubles ont été transformées en chambre simple. Les personnels de tout l'hôpital ont été sollicités pour renforcer les équipes médicales aux urgences.

Après le 11 mai, date du déconfinement, nous avons pu rouvrir notre consultation de dermatologie avec la mise en place de mesures visant à limiter les contacts entre les patients et les soignants, et donc le risque de contamination. Pour cela, les mesures barrière classiques ont été mises en place : port du masque, gel hydroalcoolique (ou lavage des mains), prise de température à l'entrée des patients et interrogatoire vis-à-vis de la présence de symptômes (toux etc...). Autorisation pour un accompagnant unique si vraiment nécessaire (enfant ou personne non valide), sens de circulation dans l'hôpital et la consultation, désinfection des surfaces et aération des locaux. Pour limiter les flux de patients en consultation, réduction du nombre de consultations et espacement suffisant entre chaque rendez-vous.

En hospitalisation, le nombre de patients pris en charge est réduit également (environ 50%), en particulier car il est plus difficile de programmer des bilans ou des consultations car tout l'hôpital a réduit son activité. Les blocs opératoires tournent au ralenti, et ce en raison d'une pénurie mondiale de certains produits nécessaires lors des anesthésies (comme le curare).

La situation sanitaire semblant contrôlée, il est probable que nous puissions bientôt augmenter notre capacité d'accueil. Depuis peu nous pouvons également recevoir dans nos locaux des personnes extérieures au service, comme les personnels impliqués dans les protocoles de recherche. Les groupes de patients dans le cadre de l'éducation thérapeutique devraient bientôt pouvoir à nouveau être réunis. Nous continuerons à proposer des téléconsultations aux patients si la situation médicale est adaptée, en particulier pour les patients qui ont du mal à se déplacer ou qui habitent loin des centres, et ce pour un suivi médical ou de l'éducation thérapeutique.



Lavage et désinfection des mains : quels conseils en cas d'ichtyose ?

En raison du contexte d'épidémie à COVID 19, des mesures dites barrière sont recommandées. Parmi celles-ci figurent le lavage des mains et/ou l'utilisation de solutions hydro-alcooliques. Un nettoyage des surfaces manipulées est également recommandé (poignet de portes par exemple) avec l'utilisation de nettoyeurs/désinfectants divers.

Le risque de ces mesures est d'augmenter le risque de sécheresse et d'irritation de la peau (appelée aussi dermatite irritative des mains). Ce risque est accru en cas de peau fragile comme dans l'ichtyose héréditaire.

Le risque de ces mesures est d'augmenter le risque de sécheresse et d'irritation de la peau (appelée aussi dermatite irritative des mains). Ce risque est accru en cas de peau fragile comme dans l'ichtyose héréditaire.

Les études récentes montrent que ce risque de dermatite irritative est augmenté en cas de lavage des mains avec de l'eau et savon à une fréquence > 10/jour. L'utilisation de nettoyeurs/désinfectants à mains nues est lui aussi associé à un fort risque d'irritation. Par contre, les solutions hydro-alcooliques ne provoqueraient pas de dermatite irritative mais sont mal tolérées si les mains sont abîmées.

On peut donc conseiller de privilégier l'utilisation de solutions hydro-alcooliques au lavage des mains. Limiter le lavage des mains, et le réserver aux situations où les mains sont souillées.

Pour ce lavage des mains, préférer un pain surgras ou un syndet doux à la place d'un savon classique. Ne pas utiliser de savon antiseptique. La technique de lavage des mains recommandée est la suivante : utiliser de l'eau tiède, mouiller les mains avant d'appliquer, n'appliquer qu'une seule dose de nettoyant. Effectuer un rinçage approfondi puis bien sécher en réalisant un tamponnement doux, sans frottement, avec un textile doux en coton.

Pour limiter le lavage des mains et l'irritation, ne pas toucher à mains nues les produits de ménage, détergents, liquides vaisselle etc... Se protéger les mains pour le bricolage ou le jardinage. Pour cela il convient de porter des gants lors de la manipulation de produits irritants. Si l'on doit appliquer des gants, il convient d'attendre que les mains soient bien sèches avant d'enfiler des gants. Il faut éviter de porter des gants plus de 30 minutes d'affilée (sous peine de macération).

Il faut penser également à renforcer les soins locaux, en utilisant comme habituellement des crèmes hydratantes de bonne marque, si possible sans parfum ni produits allergisants. Augmentez la fréquence d'application, au minimum 3 fois par jour. Bien appliquer la crème sur le dos et la paume des mains, les espaces interdigitaux, le pourtour des ongles, les poignets.

En cas de lésions importantes et résistantes au niveau des mains, consultez votre dermatologue !

ALERTE CORONAVIRUS
COMMENT SE LAVER LES MAINS ?

30 secondes

Se laver les mains à l'eau et au savon pendant 30 secondes est la mesure d'hygiène la plus efficace pour prévenir la transmission de tous les virus.

- Frottez-vous les mains, paume contre paume
- Lavez le dos des mains
- Lavez entre les doigts
- Frottez le dessus des doigts
- Lavez les pouces
- Lavez aussi le bout des doigts et les ongles
- Séchez-vous les mains avec une serviette propre ou à l'air libre

Si vous n'avez pas d'eau et de savon, faites la même chose avec du gel hydro alcoolique.

GOUVERNEMENT.FR/INFO-CORONAVIRUS (INFORMATION IN FRENCH) 0 800 130 000 (toll-free)

Cette dermatite irritative se manifeste par des douleurs (souvent à type de sensations de brûlure, de cuisson) ou des démangeaisons. On observe une rougeur de la peau et de fine desquamation. Les lésions débun-

Etude clinique « e-ETP Ichtyose »

• Où en est-on ?

Depuis octobre 2018, une étude ayant pour but de tester la faisabilité d'un programme d'éducation thérapeutique du patient (ETP) utilisant une application internet spécifique « Weblchtyose » est en cours au CRMR de Toulouse.

Le programme d'ETP proposé aux patients grâce à cette application se déroule par tranche d'âge (15-25ans, 26-40ans et 41-60ans). 26 patients (sur les 30 prévus) ont d'ores et déjà participé : 9 patients entre 15-25ans, 12 patients entre 26-40ans et 5 patients entre 41-60ans.

En pratique, pour chaque groupe, les patients se déplacent pour une seule visite sur une journée à Toulouse (Le déplacement peut être pris en charge). Lors de cette journée, les participants sont amenés à rencontrer les autres membres de leur groupe. Chaque participant bénéficie d'une consultation en dermatologie et d'un diagnostic éducatif (recueil de l'ensemble de ses besoins d'accompagnement). Le programme d'ETP se déroule ensuite tous les 2 mois, sur l'application internet dédiée et comprend

3 séances : 1 séance collective visant les connaissances au sujet de la maladie et les traitements, 1 séance concernant les soins de la peau réalisés au quotidien (avec adaptation de la prescription si nécessaire) et 1 séance concernant le vécu du patient avec l'ichtyose.

Dans l'intervalle, certains questionnaires seront à remplir par les patients pour voir les bénéfices qu'ils ont retirés de ces séances dans leur vie au quotidien.

10 patients sont encore attendus pour finir cette étude de recherche et mettre en évidence la faisabilité de l'application Weblchtyose.

Si vous souhaitez avoir plus d'informations ou si vous souhaitez participer, n'hésitez pas à contacter Mme Hélène TEXIER, attachée de recherche clinique au CRMR de Toulouse par téléphone 05 67 77 81 80 ou par mail texier.h@chu-toulouse.fr.

• Qu'est-il prévu après ?

Suite à ce projet de recherche, et grâce à un financement spécifique de la DGOS (Direction Générale de l'Offre de Soins du ministère des solidarités et de la santé), l'application internet dédiée « Weblchtyose » pourra être utilisée afin de proposer une éducation thérapeutique (ETP) à tous les patients atteints d'ichtyose et à leur entourage qui le souhaite, dans le cadre du suivi de leur pathologie.

En effet, l'ETP dans les maladies rares comme l'ichtyose est habituellement de réalisation compliquée en raison de l'éloignement géographique des patients. Il est difficile, voire parfois impossible, pour les patients habitant loin du centre de venir à plusieurs séances, et ce pour des raisons d'emploi du temps et de coût des transports (non pris en charge). Ceci implique la nécessité de trouver d'autres modalités de mise en œuvre de l'ETP, afin de limiter les déplacements du patient et lui permettre de bénéficier d'un accompagnement régulier.

L'objectif sera donc de permettre à tous les patients (âgés de 15 ans et plus) atteints d'ichtyose héréditaire et leur entourage/aidants de bénéficier d'un programme d'ETP en relation avec leur pathologie et leurs besoins, et ce afin de mettre en œuvre une prise en charge globale éducative et personnalisée.

Ce programme d'éducation sera exclusivement réalisé en ligne, sur l'application internet dédiée « Weblchtyose », afin d'être accessible à tous, quel que soit leur lieu de résidence et l'éloignement géographique du centre de référence.

Ce programme sera ainsi accessible à tout patient résidant en France métropolitaine ou DOM-TOM. Il permettra aux patients et à son entourage de mieux comprendre la pathologie dont ils souffrent et mieux gérer les répercussions de la maladie dans leur vie quotidienne.



Le programme repose sur l'expérience acquise par l'étude, et s'est enrichi de quelques améliorations :

- De la possibilité de réaliser le diagnostic individuel en ligne (et non plus à l'hôpital comme dans l'étude)
- De la mise à disposition de nouvelles thématiques de sessions éducatives (Connaissance de la maladie et des mécanismes de transmission génétique, connaissance des traitements locaux, vécu au quotidien, hygiène et adaptation des soins locaux, Le traitement systémique, soins optimisés, alternatives au grattage, acceptation de la maladie, anxiété et gestion des émotions, faire valoir ses droits).
- De l'utilisation d'un système de visioconférence, si celui-ci est préféré par le patient (à une discussion écrite de type « tchat » comme utilisé dans le projet de recherche), et ce afin de favoriser les échanges avec le patient et de rendre ceux-ci encore plus interactifs
- De la possibilité de faire bénéficier l'entourage et les aidants du patient.
- De l'intervention d'un patient expert.

Ce programme regroupera des séances éducatives individuelles et collectives, socles ou optionnelles, afin de répondre au Programme Personnalisé Educatif défini pour et avec chaque patient. Il intègrera également des séances pour l'entourage du patient et les aidants.

Parallèlement aux séances éducatives, l'application permettra :

- La consultation permanente d'une zone FAQ (« foire aux questions »), où seront déposés des documents d'information et des questions / réponses fréquentes autour de la maladie et de sa prise en charge.
- Un suivi continu personnalisé : avec la possibilité pour le patient d'envoyer à tout moment une question à l'équipe éducative ou de demander un rendez-vous d'entretien supplémentaire (avec une réponse de délai optimisé par l'utilisation de cette application : <48h).

Zoom sur l'UDEAR



L'UDEAR est un laboratoire de recherche labellisé par l'INSERM et l'Université de Toulouse, alliant recherche fondamentale et recherche bioclinique.

Il étudie la peau et plus particulièrement son revêtement superficiel, l'épiderme. En particulier, il cherche à mieux comprendre les mécanismes physiopathologiques de maladies génétiques rares de la peau, appelées ichtyoses, et à identifier de nouvelles thérapies pour réparer la fonction « barrière » de l'épiderme qui est profondément altérée dans ces maladies.

Ces travaux sont conduits en synergie avec le service de Dermatologie et le Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau du CHU de Toulouse, et bénéficient du large réseau national et international de collaborations institutionnelles établis par le laboratoire.



Centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses et d'origine génétique SUD (Site de Toulouse)

CHU DE TOULOUSE - HOPITAL LARREY
24, chemin de Pourvoirville
TSA 30030
31059 TOULOUSE CEDEX 9

Coordonnateur du centre :
Pr Juliette MAZEREEUW - HAUTIER
Téléphone : 05 67 77 81 41
Contact : maladiesrarescutanees@chu-toulouse.fr



Chaque adulte a déposé dans une enveloppe un don d'un montant libre à l'ordre d'une association. Nous nous sommes rapidement mis tous d'accord sur le choix de l'association : l'AIF bien sûr!!!

Une jolie boîte avait été confectionnée pour recueillir ces dons. Nous avons ainsi partagé un bon moment familial et les lutins du Père Noël se sont chargés de la livraison à l'association.

Cécile FOURNET

... mais Noël toujours gourmand!

La traditionnelle vente annuelle de chocolats organisée chaque année à l'occasion des fêtes de fin d'année est une action de plus en plus bénéfique pour notre association car vous êtes nombreux à proposer les catalogues à vos proches.

Vous pouvez faire davantage en proposant ces produits à vos CE, collègues, au sein des collectivités, des clubs de sport, des maisons de retraite etc.... Il suffit de me donner le nombre de catalogues papiers

dont vous avez besoin et je vous les envoie.

Il est possible également de proposer un catalogue virtuel envoyé par mail avec facilité pour commander en ligne. Les outils utilisés sont efficaces, n'hésitez pas à me contacter pour plus de renseignements avant le 5 septembre.

Delphine MARTINHO
06 27 29 67 82

Lecture

Le roman de Jean-Yves CARPANÈSE a souffert lui aussi de l'arrêt soudain de l'activité industrielle.

Les commandes reçues seront bien sûr honorées et pour ceux qui hésitaient, il n'est pas trop tard!

Pour plus de renseignements, merci de contacter [Delphine MARTINHO](mailto:Delphine.MARTINHO@AIF.fr) au [06 27 29 67 82](tel:0627296782).

Jean. Y. CARPANÈSE

L'enfant qui dormait les yeux ouverts

ROMAN

Préface de Delphine Martinho,
Vice-Président de l'AIF

Lorsqu'au printemps 1960, Chiara donne naissance à son deuxième enfant, personne n'a jamais vu un bébé aussi différent. Pendant huit ans, les parents de Fabien tenteront de faire identifier sa maladie jusqu'à ce qu'un dermatologue diagnostique une ichtyose, une maladie génétique rarissime qui affecte la peau.

Aux souffrances physiques s'ajoutent les brimades, les paroles blessantes, le regard dégoûté des anonymes et de certains membres de la famille. Les rapports malsains qu'il entretient avec les humains le poussent à cacher non seulement son corps, mais aussi toutes ses nombreuses émotions. Il n'a qu'un désir : se fondre dans la masse et plaire, plaire quel que soit le prix à payer.

L'enfant qui dormait les yeux ouverts est une histoire poignante racontée avec simplicité et beaucoup de générosité. Elle s'appuie sur des faits réels, au travers d'hommes, de femmes, d'enfants qui se dévoilent dans tout ce qu'ils possèdent d'ombre et de lumière. On vibre à l'unisson des personnages, de leurs errances, de leurs travers, mais aussi de leur beauté et de l'humour qui illumine l'ensemble du roman.

Qu'il soit ou non confronté à la maladie, le lecteur trouvera dans ce récit matière à s'interroger sur les rouages de l'existence. Ce roman nous renvoie à notre condition d'être humain et nous donne peut-être le pouvoir d'exister différemment.

Car, avant tout, l'enfant qui dormait les yeux ouverts n'est autre que le reflet de la vie.

Natif de Lyon, et après une carrière à l'international, Jean Y Carpanèse vit en Auvergne où il exerce le métier de biographe. Avec *L'enfant qui dormait les yeux ouverts*, il signe son cinquième roman.

Noël autrement...

L'année dernière, nous avons décidé de vivre Noël autrement.

Comme tous les ans et comme de coutume dans ma belle famille, nous nous retrouvons tous autour d'un bon repas, avec les traditionnels cadeaux de Noël au pied du sapin.

A cette occasion, afin de limiter le nombre de cadeaux, nous réalisons un tirage au sort au préalable. Ainsi chaque adulte n'offre qu'un cadeau (la surprise est totale !). Mais cette fois, nous avons eu envie d'autre chose, de faire sans cadeaux (sauf pour les enfants).

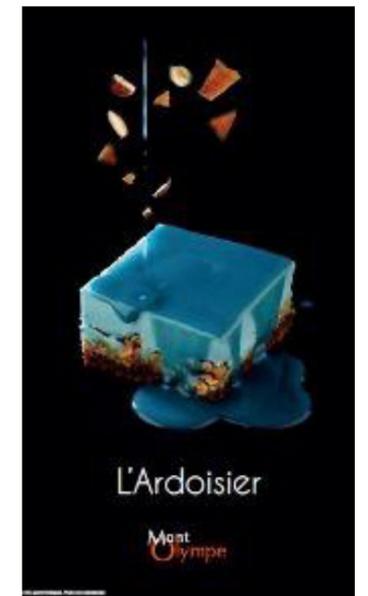
Journée internationale des maladies rares

Dans le cadre de la journée des maladies rares le 29 février, j'ai sollicité la boulangerie pâtisserie du Mont-Olympe à Charleville-Mézières pour participer avec nous à cette journée de sensibilisation. Ils nous connaissent bien, et Lylou et Flore sont fans de leurs pâtisseries!

Les clients ont pu être sensibilisés à l'ichtyose grâce aux affiches mises en place dans les deux boutiques et aux flyers. La vente de l'ardoisier, une de leur spécialité, a été réalisée ce jour là, ainsi que le dimanche au profit de l'association. L'opération a permis de récolter 150€ pour la vente de gâteaux et l'argent que les clients pouvaient mettre dans une petite boîte. Et les propriétaires nous ont remis également un chèque de 200€ pour nous aider dans la recherche.

Je les remercie énormément pour leur geste qui m'a beaucoup touché.

Emeline SCHOEN



aide à la cure 2020

L'AIF, toujours soucieuse de vous permettre de vous soigner dans les meilleures conditions renouvelle l'aide à la cure. Une aide financière sera attribuée après réception des demandes écrites avec justificatifs à Yves CACALY, notre trésorier. Les sommes accordées seront calculées en fonction des requêtes toujours plus nombreuses.

Yves CACALY / Trésorier AIF
16 rue des plantes – 28500 CHERISY

Témoignage

Le week-end jeunes vu par Léa, 29 ans

" J'ai connu l'AIF il y a peu via le centre de référence des maladies rares de la peau de ma région. J'ai donc participé à mon premier week-end jeunes sur le tard, à 29 ans. Avant ça je n'avais jamais rencontré personne qui avait une ichtyose comme moi. Je n'étais pas très bien dans ma peau, je complexais beaucoup. Je ne savais pas comment me situer par rapport à ma maladie, et même si je tentais d'en parler, je me sentais peu comprise.

Je ne savais pas trop à quoi m'attendre et pourtant ce petit week-end a constitué une véritable progression dans ma vie, un pas en avant, une respiration.

J'ai pu en apprendre beaucoup et surtout faire de belles rencontres. Parler avec des gens qui pouvaient me comprendre, les voir à l'aise dans leur corps malgré la maladie, échanger aussi avec des professionnels et des proches de personnes atteintes d'ichtyose sans me sentir stigmatisée.

Je ne dis pas que j'ai totalement apprivoisé mon ichtyose, mais je suis plus en paix avec elle, et je ne me sens plus aussi seule. Et je pense que je suis sur la bonne voie pour vraiment m'accepter un jour.

Si vous avez l'opportunité de participer à un week-end jeunes, même si vous vous sentez un peu timides, foncez! Vous ne le regretterez pas.

Un grand merci à l'AIF de nous offrir cet espace de bienveillance et de liberté! "

Léa



Zoom sur l'asbl «ROSE» ou l'histoire d'une association belge pour l'ichtyose, «petite sœur» de l'AIF



Bernard VANDENBROUCKE vit à Mouscron en Belgique. Il est le papa de Rose, 11 ans, et le fondateur d'une asbl (association sans but lucratif) depuis toujours en lien étroit avec l'AIF au conseil d'administration de laquelle il participe.

Naissance de l'association

22 avril 2009 : Rose pointe le bout de son nez. Quelques jours plus tard, un nouveau mot entrain dans notre répertoire lexical, mot avec lequel nous allons devoir apprendre à vivre : l'ichtyose.



A la joie de la naissance, venait s'ajouter l'inquiétude... car la seule réponse à notre légitime question de savoir comment cela pouvait évoluer était invariablement: «on ne sait pas».

Des recherches nous ont menés vers le site de l'A.N.I.P.S (A.I.F. actuelle) et de sa présidente de l'époque, Marie-Cécile VERLY. Cette dernière nous a conseillé de participer à l'assemblée générale de l'association qui se tenait à Toulouse cette année-là. Enfin, nous allions pouvoir rencontrer des familles qui vivaient une situation semblable à la nôtre. Enfin, nous allions pouvoir, peut-être avoir des réponses à nos nombreuses questions... Et nous ne fûmes pas déçus, même si on a compris ce jour-là que le combat serait long et difficile, qu'il fallait espérer en la recherche.

C'est lors de cette assemblée que l'asbl «Rose» est née dans ma tête. Il faut de l'argent pour la recherche ? Alors, pourquoi ne pas essayer d'en récolter chez nous, en Belgique ? Quelques mois plus tard, l'aventure pouvait commencer : l'association était belle et bien existante. Actuellement, elle compte 10 membres dans le conseil d'administration et de nombreux sympathisants.

Objectifs

Parrainée par le très connu (en Belgique) journaliste sportif Benjamin DECEUNINCK et par une autre journaliste, Gwenaëlle DEKEGELEER, tous deux originaires de Mouscron, (notre commune), l'asbl «Rose» s'est fixée 4 objectifs :

- informer un public le plus large possible sur cette maladie méconnue
- essayer de mettre en œuvre des solutions pour que les familles concernées puissent se rencontrer
- récolter de l'argent par diverses activités (culturelles, sportives, festives ou autres) afin de venir en aide financièrement aux familles au niveau pharmaceutique (en Belgique, tout est à la charge du patient) et aussi pour pouvoir faire des dons à l'AIF, pour contribuer à la recherche. Nous ne sommes pas peu fiers de pouvoir dire qu'à ce jour, notre association a pu offrir près de 20 000 € à l' AIF
- interpeller le monde politique afin qu'une partie des frais puissent être pris en charge

Actions

Afin de mener à bien nos différents objectifs, notre association a déjà mené des dizaines d'actions. Impossible de toutes les énumérer, mais on peut les regrouper par catégories, à savoir que presque chaque action nous rapportant de l'argent est relayée dans la presse qui nous est très fidèle et parfois accompagnée d'une présentation vidéo. Allons-y :

- Chaque année, a lieu le désormais incontournable «apéro Rose», seule activité fixe de l'association.
- Plusieurs écoles ont proposé de faire des marches parrainées à notre profit.
- Parfois, ce sont des proches de l'association qui organisent ces marches (Helena et Antony , Ralph, Jean et bien d'autres se reconnaîtront...)
- Des troupes de théâtre se proposent de nous aider en rétrocédant une partie de leur recette.
- Nous proposons une aide financière pour les familles qui souhaitent participer à l'assemblée générale de l'AIF, afin qu'elles puissent rencontrer d'autres familles concernées par la maladie.
- Nous intervenons aussi pour l'achat de pommades, émoullissants....
- Plusieurs personnalités politiques (échevins, députés) ont vainement tenté d'intervenir au Parlement...

Bref, comme vous pouvez le constater, nous essayons de rester actifs sur tous les tableaux et nous devons vraiment remercier toutes ces personnes qui répondent bien souvent présent aux activités que nous organisons. Quant à moi, j'adresse un merci particulier à mon CA et aux nombreux bénévoles sans qui l'association ne fonctionnerait pas.



Et en 2020 ?

Deux activités prévues en 2020 ont dû être annulées pour cause de Covid 19 :

Le 29 avril, nous devions accueillir le docteur Emmanuelle BOURRAT, de l'hôpital Saint-Louis de Paris pour une conférence sur l'ichtyose. Cela sera reporté en 2021.

L'apéritif annuel, qui devait se dérouler le 7 juin a été supprimé.

Une troisième activité est fortement sur la sellette : une pièce de théâtre, au profit de notre association en septembre 2020. A l'heure d'écrire ces lignes, rien ne dit qu'elle pourra être jouée.

Par contre, un membre de l'association, qui devait faire le chemin de Compostelle, a dû revoir ses ambitions. Qu'importe, il fera les 1000 kilomètres dans la région en demandant un parrainage de 0,01 € / km, soit 10 € par personne intéressée.

Enfin, un ami sympathisant s'est inscrit au marathon de Bruxelles du 3 octobre et compte récolter des fonds pour notre association. J'attends la fin du confinement pour le rencontrer et voir avec lui les modalités de ce parrainage.

Ces deux initiatives devraient nous mettre un peu de baume au cœur par ces temps moroses...

Bernard VANDENBROUCKE
Président asbl «Rose»

Pour tout renseignement : asbl.rose@gmail.com ou 0479 79 89 02

Des nouvelles du projet : Etude des signatures transcriptomique et protéomique des ichtyoses in vivo et in vitro

Notre association, trop heureuse de pouvoir financer ce projet de recherche prometteur s'est un peu emballée sur les délais de mise en œuvre. Les aspects éthiques et déontologiques de la recherche sont très importants et incontournables.

Compte tenu de la situation sanitaire de ces derniers mois, l'attente sur ces questions administratives s'est allongée. Nous le regrettons mais gardons bon espoir de voir bientôt le projet avancer. En attendant, voici un peu plus d'informations.

➔ Quels objectifs ?

Ce projet vise à caractériser les voies biologiques prédominantes impliquées dans les ichtyoses sévères afin de proposer un traitement spécifique des anomalies identifiées.

Il existe en effet actuellement un arsenal de médicaments dits de « Biothérapie » ciblant des molécules spécifiques de l'inflammation, dont certains ont montré une efficacité spectaculaire dans des formes particulières d'ichtyoses très inflammatoires.

Ces formes rares d'ichtyose sont dues à des mutations de gènes différents de ceux des ichtyoses autosomiques récessives non syndromique non bulleuses (ARCI), mais il est possible/probable qu'elles partagent des voies biologiques communes impliquées dans l'inflammation et les anomalies de la différenciation épidermique observées dans les ARCI.

Il nous semble donc très important de pouvoir identifier ces voies biologiques et leurs acteurs qui pourraient devenir les cibles thérapeutiques de nouveaux traitements.

➔ Aspects réglementaires

Le projet prévoit d'étudier 5 groupes de 5 patients (soit 25 patients en tout) atteints d'ichtyoses sévères dues à 5 gènes différents fréquemment mutés. Un groupe de 5 sujets sains servira de témoins.

Le projet impliquant la collection d'échantillons humains dont des biopsies cutanées, il nécessite un accord préalable des instances réglementaires et éthiques régissant les projets de recherche « interventionnelle » chez l'homme. Un « protocole de recherche » a donc été rédigé avec le Dr Emmanuelle Bourrat de l'hôpital Saint-Louis à Paris, décrivant le projet accepté par l'AIF. Ce protocole a été soumis à la Délégation à la Recherche Clinique et l'Innovation (DRCI) de l'AP-HP. Il est actuellement en cours d'évaluation par la DRCI. Le promoteur de l'étude est l'Assistance Publique- Hôpitaux de Paris (AP-HP).

Dès que le protocole sera finalisé, il sera soumis au Comité de Protection des Personnes (CPP) qui s'assurera que les intérêts des patients sont bien respectés. L'accord par le CPP permettra de débuter le projet dans le respect des règles des projets de recherche chez l'homme après qu'une assurance ait été contactée par le promoteur (AP-HP).

➔ Quelles investigations innovantes ?

Le projet prévoit d'identifier les voies biologiques impliquées dans la peau lésée et le sérum des patients inclus en étudiant la totalité ou un grand nombre de marqueurs biologiques. Ceux-ci seront quantifiés au niveau des ARNm (molécule intermédiaire qui est la réplique du gène et qui code pour la protéine spécifique codée par le gène) et des protéines correspondantes.

Ces études quantitatives se feront donc à large échelle, selon les techniques dites « omiques » qui prennent en compte la détection de toutes les espèces moléculaires présentes dans l'échantillon. Cette approche non biaisée sera appliquée à des prélèvements cutanés (bande adhésive appliquée sur la peau, biopsie cutanée sous anesthésie locale) et sanguins (études des cellules circulantes de l'immunité (lymphocytes), sérum) à partir desquels seront mesurées les quantités de protéines et d'ARNm présents dans les échantillons. La comparaison avec des prélèvements identiques réalisés chez des sujets sains permettra d'identifier les groupes de protéines et d'ARNm dont les niveaux sont significativement augmentés ou diminués par rapport aux sujets sains.

L'analyse bioinformatique de ces résultats permettra de relier ces différentes protéines et ARNm entre eux en tenant compte de leur fonction et de leur appartenance à une même voie biologique. Cela permettra de regrouper ces anomalies en grands processus biologiques et en précisant la voie spécifique impliquée dans chaque processus, car il existe de nombreuses formes distinctes d'inflammation médiées par des molécules différentes (souvent des interleukines).

➔ Préparation de l'étude

Nous avons identifié les plate-formes techniques du site Necker (non limitées à l'Institut Imagine, mais comprenant également l'Institut Necker Enfants Malades (INEM) qui nous permettront de réaliser le projet.

Nous avons rencontré les directrices de ces plate-formes (de transcriptomique (ARN), protéomique, bioinformatique) afin de définir et d'optimiser le plan d'investigation. Le projet bénéficiera en particulier de la mise en place très récente d'une plate-forme de séquençage « cellule isolée » à l'Institut Imagine. Celle-ci permettra d'identifier chaque cellule sur des coupes de peau par son profil d'expression de gènes, donnant une vision « spatiale » et fonctionnelle des cellules impliquées. Cela a le potentiel de disséquer la contribution de chaque type cellulaire dans les mécanismes de la maladie, alors qu'habituellement ce sont les conséquences globales au niveau de toutes les populations cellulaires présentes dans la peau qui sont étudiées.

L'INEM devrait également acquérir un appareil de spectrométrie de masse de nouvelle génération très performant rendant possible l'étude d'un grand nombre de protéines à partir de prélèvements aussi limités que les cellules de la couche cornée détachées à l'aide d'un ruban adhésif (« tape-stripping »). Les méthodes plus classiques d'immunodétection de marqueurs spécifiques sur biopsie cutanée et d'analyse de transcriptome à partir de biopsies cutanées seront également utilisées afin de compléter les études de protéomique et de séquençage d'ARNm de cellule isolée. Nous espérons donc pouvoir mettre en place ces études dès que les aspects réglementaires du projet auront été finalisés et que nous aurons obtenu l'accord du Comité de Protection des Personnes pour réaliser cette étude pleine de promesses.



Pr. Alain Hovnanian, MD, Ph.D.

Service de Génétique
INSERM UMR 1163, Laboratoire des Maladies
génétiques cutanées
Institut Imagine des maladies génétiques
Université de Paris
Hôpital Necker Enfants malades
24 bd du Montparnasse
75015 Paris
FRANCE
Tél secrétariat : 01 42 75 43 67
e-mail: alain.hovnanian@inserm.fr
www.institutimagine.org