

# NewsLetter

La lettre d'infos de l'Association Nationale des Ichtyoses et Peaux Sèches



## EDITO

### ENFIN !!!

Et oui depuis 2 ans plus de petit journal. Les uns et les autres s'inquiètent, que se passe-t-il ? Pourquoi ? Et bien, reprendre la Présidence d'une association, se réorganiser, ce n'est pas si simple. Au sein du bureau il faut que chacun trouve sa place. Qu'une nouvelle équipe se mette en place en fonction des désirs et des capacités de chacun. Même si Janou Corre est encore au bureau pour me conseiller.

J'ai paré au plus pressé, en organisant les l'AG en faisant appel à de nouveaux intervenants, en participant à de nombreuses réunions, en écoutant les inquiétudes des uns face à leur maladie, en essayant de résoudre les problèmes des autres .

Je vous présente toutes mes excuses pour ce silence.

La forme du journal change, une news letter, plus moderne, lisible plus facilement.

La période des vœux n'est pas bien loin et je souhaite pour vous tous qu'avec l'aide des médecins dévoués à cette pathologie, la recherche sur l'ichtyose avance au plus vite en 2009.

Cette année une première, nous pensons délocaliser notre AG. Donnez-moi votre avis.

Croyez à toute mon affection et mon amitié.

Marie-Cécile Verly Berthelot  
Présidente de l'ANIPS

## Témoignages :

### Ichtyose lamellaire

Je suis maman de trois enfants. Les deux aînés sont atteints d'une ichtyose lamellaire et la troisième à une peau normale, Il faut mettre de la crème tous les jours, matin et soir mais cela n'empêche pas de faire du basket et du théâtre et à l'école ils se sont bien intégrés car il y a eu une bonne information dès leur arrivée dans la classe.

Je fais partie de l'association depuis plusieurs années et ce qui m'a permis de pouvoir rencontrer des personnes qui peuvent répondre aux questions que l'on se pose à propos de cette maladie qui est méconnue car c'est une maladie rare.



### Ichtyose congénitale bulleuse

Je suis touchée par ichtyose bulleuse, la vie de tous les jours n'est pas facile, mais rien à voir sans le traitement médicamenteux ! Pour moi une deuxième vie...

A l'école, oui là, cela a été dur ! mais avec une bonne explication et de l'humanité, on s'en sort mieux !

Nous avons la peau qui squame, qui tombe, qui surprend ! Mais un grand cœur aussi !

### IMPORTANT : Notez AG 2009

Est prévue les 17 et 18 octobre  
en principe dans le sud pour aller  
vers ceux que l'on ne connaît pas.  
Venez nombreux !

# Compte rendu de l'assemblée générale de l'ANIPS du 4 septembre 2008

## Intervenants :

### Madame Andrieux

Infirmière D.E. à la station thermale d'Avène présente cette station dédiée aux dermatoses. Elle animera au cours de la journée un atelier de maquillage médical.

### Hélène Dufresne

Assistante Socio-éducative.  
Ichtyoses : approche sociale.

### Professeur Bodemer

Service de Dermatologie  
à l'Hôpital Necker - Enfants Malades.  
Coordinatrice du Centre national de référence pour les maladies génétiques à expression cutanée (MAGEC).

### Docteur Smaïl Hadj-Rabia

Dermatologue et Généticien Responsable  
du Conseil Génétique.  
La consultation de conseil génétique.

## Le centre de référence MAGEC

Trois centres existent en France pour les maladies dermatologiques rares à début pédiatrique :

- **Paris/Ile de France, Bordeaux/Toulouse et Nice** (pour les épidermolyses bulleuses hér)
- **Le centre national de référence MAGEC** est multisites (Hôpital Necker, Hôpital St Louis, Hôpital Avicennes) et il est coordonné par le Pr Christine Bodemer

- **Le centre MAGEC de Necker** a pour vocation de répondre à l'attente des patients et de leur famille en proposant un lieu de prise en charge multidisciplinaire par le biais de consultations spécialisées (adultes, enfants) ou d'hospitalisations (pédiatrie).

Ces centres ont aussi une vocation de recherche intense et d'enseignement, l'objectif étant de transmettre des compétences avec la création de six centres de compétence (six régions) permettant la prise en charge des patients à proximité de leur domicile.

Il est à noter que la sécurité sociale prend en charge les frais de déplacement vers le centre de référence.

En ce qui concerne l'activité de Necker pour les ichtyoses : 150 patients en file active (soitw régulièrement suivis) + 38 Netherton. Ces patients sont suivis depuis la naissance jusqu'à l'âge adulte.

La labellisation d'un centre va de pair avec l'octroi d'un budget permettant des embauches.

Les embauches ont permis le renforcement de l'équipe pour mieux remplir des missions qui sont toujours restées au centre des préoccupations de l'équipe de

Necker :

- la formation aux soins (éducation thérapeutique)
- l'intégration en collectivité (école, milieu professionnel)
- la diffusion des connaissances
- l'épidémiologie

Le site MAGEC a mis au point des protocoles de soins (exemple pour les bébés collodion) .

Si la recherche est importante, la vocation de ce lieu est aussi de permettre de grandir avec la maladie (vivre, rire), de mieux la comprendre pour mieux la prendre en charge.

Le centre MAGEC travaille en étroite relation avec tous les partenaires :

patients, familles, diététiciens, ergothérapeutes, kinésithérapeutes, équipe«ressource douleur», chirurgiens-plasticiens, stomatologues, psychologues, intervenants extérieurs (pedicure,HAD ...etc). L'environnement pédiatrique multidisciplinaire très spécialisé de l'hôpital Necker-Enfants malades permet une prise en charge très complémentaire, avec un groupe animé depuis plus de 15 ans par Christine Bodemer qui travaille sur la meilleure prise en charge médicale et paramédicale des enfants atteints de maladies génétique de la peau, et en particulier d'ichtyose.

La prise en compte de la douleur chez l'enfant est omniprésente afin d'éviter de mémoriser cette douleur dès la naissance.

L'objectif est de mieux vivre le quotidien et pouvoir croire à demain grâce aux programmes de recherches.

## Rappel sur l'ichtyose :

dans cette pathologie c'est épiderme qui est malade. Soit que l'élimination naturelle des couches superficielle ne se fait pas bien, soit que la couche profonde de l'épiderme se renouvelle trop rapidement, d'où une épaisseur plus importante.

### Classification :

- Les ichtyoses simples
- vulgaires
- ichtyoses bulleuses
- lamellaires

Les ichtyoses complexes (atteintes d'autres organes) exemple : Netherton

Les ichtyoses sont en lien avec une anomalie d'une protéine ou d'une enzyme intervenant dans la majorité des cas dans le métabolisme des lipides dans la peau.

## Recherche clinique :

Une analyse clinique très fine des patients, et de toutes ses caractéristiques (peau mais aussi des autres organes), des recherches très spécialisées dans un petit morceau de peau, lorsqu'un prélèvement a été réalisé (biopsie cutanée), pourrait permettre d'orienter le diagnostic étiologique, et la recherche moléculaire d'emblée (recherche des particularités au niveau des gènes qui ont entraîné l'ichtyose). Cette analyse et celle de l'histoire familiale aident au conseil génétique. Le diagnostic moléculaire peut permettre un diagnostic prénatal lorsque celui-ci est envisagé, au cours de la consultation de conseil génétique. L'importance d'avoir au plus tôt un diagnostic étiologi-

que (de comprendre ce qui a entraîné l'ichtyose), dès l'enfance est grande car cela permet de mieux prévoir l'évolution, les besoins, et d'essayer d'adapter de manière la plus efficace les stratégies thérapeutiques.

Un programme de caractérisation très fine de toutes les particularités cliniques, histologiques et moléculaires des patients atteints d'ichtyose est en cours, et une priorité de l'équipe médicale de MAGEC. Il a pour but de confronter dans le même temps toutes ces données, de les analyser avec l'aide d'une base de données (maintenant mise au point) et d'un logiciel de biostatistique, afin de développer des outils de diagnostic étiologique rapide

## Démarches thérapeutiques :

Un travail de recherche important (collaboration très étroite de l'équipe du Pr Bodemer avec celle du Pr Hovnanian) vise à mettre au point des thérapies innovantes permettant une approche plus spécifique des différentes formes d'ichtyoses : essayer de mieux comprendre chaque mécanisme pour le traiter plus spécifiquement et donc avec plus d'efficacité.

On espère ainsi la possibilité de nouvelles thérapeutiques dans les années qui viennent.

Pour le présent les prises en charge suivantes restent essentielles, et tout particulièrement pour l'enfant en

pleine croissance :

Importance de la nutrition : surveillance de la croissance de l'enfant, apport vitaminique (vitamine D+++).

Kinésithérapie : mobilisation des articulations, massages Ergothérapie

Hydratation de la peau

Stratégie anti-prurit (anti-démangeaison)

Médicaments :

rétinoïdes par voie générale (Soriatane)

rétinoïdes locaux (Orfagen) dont un protocole est en cours pour les ichtyoses lamellaires.

## Projet Necker : institut Imagine 2009.

C'est un institut des maladies génétiques en cours de construction à l'hôpital Necker, conçu comme un lieu de rencontre des cliniciens et des chercheurs, avec toute la plate forme de prise en charge clinique et de laboratoires de recherche nécessaire. Le but est avant tout

l'innovation thérapeutique et les bio-thérapies innovantes, ceci de manière à permettre d'utiliser, sans retard pour les patients, les avancées issues de la recherche plus fondamentale, dans un environnement très spécialisé assurant toute la sécurité nécessaire.



## La consultation de conseil génétique

Smail Hadj-Rabia

Centre MAGEC Service de Dermatologie

Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

La consultation de conseil génétique est une consultation avec un généticien, un conseiller en génétique ou un dermatologue généticien pour ce qui concerne les génodermatoses. Sa finalité est de répondre aux questions que se posent le patient, sa famille et ses proches à propos de la maladie génétique qui les concerne. Lors d'un projet parental, sont abordées les possibilités de dépistage pendant la grossesse.

### 1- Pourquoi consulter ?

Les premiers contacts avec le vocabulaire génétique sont souvent déroutants : «c'est génétique, héréditaire ou congénital», «c'est maladie rare, orpheline», «Ça peut ou non sauter une génération, «porteur sain, vectrice, hétérozygote», «chromosome, gène, mutation». Autant de mots et d'expressions qui seront clarifiés et expliqués lors de cette consultation.

Le deuxième volet de la consultation vise à répondre aux questions dont le thème le plus fréquent est celui du risque de récurrence : «*Pourquoi et comment c'est arrivé ? Est-ce toujours la même gravité, la même forme?*», «*Quel est le risque pour nous, nos enfants, d'autres membres de notre famille d'être atteints ou d'avoir un enfant atteint ? Peut-on et comment le détecter, l'empêcher ?*»

«*Nous sommes tous pareils et tous différents*» voici une raison, bien en apparence, qui motive cette consultation. En effet, au sein d'une même famille et pour la même maladie, les réponses qu'apportera la consultation ne seront pas les mêmes. A titre d'exemple, pour une maladie génétique donnée, le risque de récurrence n'est pas forcément le même pour le patient, son frère ou sa sœur, ou ses parents. Autant de particularités qu'éclaircira le généticien.

### 2- Quand consulter ? Où consulter ?

La consultation peut être proposée par le médecin au moment du diagnostic ou demandée par le patient

ou sa famille dès que des questions se font jour, lorsque qu'existe un projet parental ou en début de grossesse. Cette consultation peut être répétée. Les personnes le désirant seront reçues par un généticien dans le centre hospitalier le plus proche de leur domicile. Elles peuvent s'adresser au dermatologue qui s'occupe de leur parent atteint pour être orientées vers le consultant approprié.

### 3- Comment ça se passe ?

La consultation de conseil génétique repose sur un entretien, souvent prolongé, parfois un examen clinique et d'éventuels examens complémentaires comme une biopsie cutanée. L'objectif ici est de recueillir les informations et les données nécessaires à des réponses les plus précises possibles. Si les informations se révèlent insuffisantes, une autre consultation peut être proposée. Dans l'intervalle, des informations complémentaires seront recueillies au travers d'échanges avec d'autres spécialistes, l'examen d'autres membres de la famille par exemple.

### 4- Un projet parental ?

La consultation de conseil génétique apportera des informations aux patient et ses apparentés ayant un projet parental. Au cours de la consultation seront discutées les possibilités de détection de la maladie avant la naissance. Deux méthodes sont possibles. Nous ne donnons ici que leur définition. L'objectif du diagnostic prénatal est

de répondre à la question suivante : «le bébé que nous attendons est-il atteint de la maladie présente dans notre famille ?». Le diagnostic prénatal est régit par le code de santé publique. Il s'adresse aux situations d'une «*Maladie d'une particulière gravité incurable au moment du diagnostic* ». Il doit être précédé d'une consultation de conseil génétique. Lors de la consultation, le médecin s'assurera que le diagnostic prénatal est justifié, techniquement possible et que les résultats rendus sont totalement fiables.

Le diagnostic préimplantatoire consiste, lui, à dépister la maladie chez l'embryon obtenu par fécondation in vitro. Ne seront implantés dans l'utérus que les embryons indemnes de la maladie. Le diagnostic préimplantatoire relève d'une consultation spécifique assurée dans trois centres en France : Paris, Montpellier et Strasbourg. Le délai entre la consultation et le début des démarches est souvent prolongé.

### CONCLUSION

La consultation de conseil génétique tente d'apporter des réponses adaptées à des questions complexes. Elle accompagne le consultant dans son projet parental.