



L'ICHTYOSE

DOSSIER DE PRESSE

www.ichtyose.fr

aif
ASSOCIATION
ICHTYOSE
FRANCE

L'ICHTYOSE

DOSSIER DE PRESSE

SOMMAIRE

Qu'est-ce qu'une ichtyose ?	3
Quand apparaît l'ichtyose ?	3
Quelles sont les conséquences de l'ichtyose ?	3
Quelles sont les différentes formes d'ichtyose ?	5
A quoi est due l'ichtyose ?	8
Comment fait-on le diagnostic d'une ichtyose ?	9
Quels sont les traitements de l'ichtyose ?	9
Quel est le rôle de l'AIF ?	10
Témoignages	12

QU'EST-CE QUE L'ICHTYOSE ?

L'ICHTYOSE (DU GREC ICHTYOS, «POISSON») EST UNE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE ATTEIGNANT PRINCIPALEMENT LA PEAU.

C'est un état permanent (maladie chronique) le plus souvent définitif.

Elle se caractérise :

- par une peau extrêmement sèche, rugueuse
- par la présence d'une quantité excessive de «pellicules de peaux mortes»

(squames) qui se détachent continuellement.

La sévérité est variable. La peau est plus ou moins inflammatoire (rouge), plus ou moins épaisse, avec parfois des fissures et/ou des bulles douloureuses.

QUAND APPARAÎT L'ICHTYOSE ?

L'ICHTYOSE EST SOUVENT PRÉSENTE À LA NAISSANCE. DANS CE CAS, LA PEAU DU BÉBÉ PEUT SE PRÉSENTER SOUS DIFFÉRENTES FORMES.

Tout d'abord la peau peut-être rouge et recouverte de fines squames blanches (érythrodermie ichtyosiforme). Cet aspect persistera habituellement inchangé tout au long de la vie. Rarement, certaines formes peuvent s'améliorer avec l'âge.

Le bébé à la naissance peut aussi présenter un aspect de « bébé collodion ». Dans ce cas, le nouveau-né est enveloppé d'une membrane rigide, tendue et brillante. Au niveau du visage, cette membrane attire les paupières vers l'extérieur (ectropion), ce qui empêche l'œil de se fermer complètement. Les lèvres sont également attirées vers l'extérieur de la bouche (eclabion). Les doigts et les orteils sont repliés et enfermés dans cette membrane. Les mouvements du bébé peuvent être diminués par cette membrane qui rigidifie les articulations. Les bébés collodions doivent être hospitalisés en néonatalogie en raison d'un risque de complications graves (infection, déshydratation). Cet état de bébé collodion est transitoire. En effet, en quelques semaines la membrane va se fissurer et disparaître. La peau prendra alors soit :

- un aspect d'érythrodermie ichtyosiforme
- un aspect d'ichtyose lamellaire,
- une forme intermédiaire.

Lorsque le patient n'a pas connaissance de l'aspect qu'avait sa peau à la naissance, on peut savoir qu'il s'agissait d'un bébé collodion si le tour de l'oreille (pavillon) n'est pas bien régulier. Un petit pourcentage de bébés collodions va guérir ou ne conserver qu'une simple peau sèche.

À côté de ces ichtyoses présentes à la naissance, certaines ichtyoses peuvent apparaître un peu plus tard dans l'enfance.



Illustration 1 (haut) Bébé collodion



Illustration 2 (bas) Icthyose

QUELLES SONT LES CONSÉQUENCES DE L'ICHTYOSE ?

DANS LES REPRÉSENTATIONS COURANTES, UNE MALADIE DERMATOLOGIQUE EST SOUVENT ASSIMILÉE À UN PROBLÈME ESTHÉTIQUE SANS GRAVITÉ ET N'EST PAS CONSIDÉRÉE COMME CONSTITUANT UN HANDICAP. LES MALADIES DERMATOLOGIQUES PEUVENT POURTANT ÊTRE ASSOCIÉES À UN HANDICAP IMPORTANT, COMME EN TÉMOIGNENT LES CONSÉQUENCES MÉDICALES, PSYCHOLOGIQUES ET SOCIALES DÉCRITES CI-DESSOUS.

Les conséquences médicales de l'ichtyose

Hormis de rares formes d'extrême sévérité, les ichtyoses ne menacent pas le pronostic vital.

Les lésions sont habituellement prurigineuses et inconfortables, voire douloureuses. Il existe une sensibilité aux conditions extérieures, des malaises à la chaleur, une difficulté à s'acclimater aux changements météorologiques occasionnant une fatigue.



Illustration 3
Fissure sur talon pied
hyperkératolytique

La peau est l'objet de surinfections et peut présenter une odeur désagréable. Il existe une grande pénibilité à effectuer les traitements qui sont contraignants et inconfortables (application quotidienne de crèmes grasses et collantes sur tout le corps). Les soins quotidiens sont longs, pouvant prendre plus d'une heure/jour. L'audition peut être altérée par l'accumulation de squames dans les conduits auditifs. Des séances d'aspiration des conduits sont nécessaires périodiquement. Les otites externes sont fréquentes. Les yeux sont fragiles, fréquemment irrités et rouges, en particulier en cas d'ectropion. Un trouble de la vision peut en résulter. L'anomalie cutanée gêne la préhension fine au niveau des doigts, occasionnant par exemple chez l'enfant des troubles de l'écriture et une lenteur. Dans les formes sévères, il existe des contractures des extrémités responsables de troubles fonctionnels. Il existe fréquemment des fissures sous les pieds occasionnant des douleurs à la marche, une impossibilité à faire du sport.

Les conséquences psychologiques de l'ichtyose

Les ichtyoses ont un retentissement majeur sur la qualité de vie des patients en raison de l'aspect affichant des lésions. En effet, l'ichtyose a un aspect sale voire repoussant en raison de l'existence de squames plus ou moins sombres, visibles sur la peau et se répandant dans l'environnement, d'odeurs parfois désagréables, de rougeurs importantes. Le visage est parfois déformé par des anomalies oculaires à type d'ectropion (éversion des paupières) et de rougeur.

L'image corporelle est très dégradée. Il en résulte des réactions psychosociales négatives de la part de l'entourage et un isolement fréquent des patients qui sont en grand désarroi, avec un impact sur la productivité au travail, la vie sexuelle et la survenue de phénomènes dépressifs.

Les conséquences sociales de l'ichtyose

Les données présentées ci-dessous sont issues d'une enquête nationale réalisée en 2010 auprès de 492 patients (adultes et enfants) atteints d'ichtyose et suivis par les Centres de Référence/compétence français et/ou membres de l'association AIF.

UN SENTIMENT D'EXCLUSION

Il existe une restriction de participation à la vie en collectivité.
76% des enfants atteints d'ichtyose se disent gênés dans la pratique du sport.
54% des enfants se disent ne pas être invités aux anniversaires de leurs camarades.
23% ne vont pas à la piscine (accès refusé ou peur de se montrer).
On remarque aussi la difficulté pour un enfant d'être inscrit en colonie de vacances.

DES DIFFICULTES D'INTEGRATION SCOLAIRE

L'intégration scolaire peut parfois être difficile compte tenu du handicap esthétique et fonctionnel de l'enfant, et suivant le comportement de l'entourage.
51% des parents considèrent que les résultats scolaires sont affectés par la maladie. Comprendre et faire comprendre leur maladie rare est la garantie pour les enfants atteints d'ichtyose de leur intégration en collectivité.
Le seul risque est celui d'être exclu en étant confronté au regard des autres. D'où l'importance d'informer les adultes, d'expliquer aux autres enfants en insistant sur le caractère non contagieux de cette pathologie.
Certains aménagements ou mesures plus spécifiques pourront être envisagées dans le cadre d'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI).



Illustration 4
Atelier maquillage médical
durant le week-end jeunes en 2016

UN FREIN DANS LA VIE PROFESSIONNELLE

L'intégration d'une personne atteinte d'ichtyose dans la vie professionnelle pose souvent problème.

28% des patients atteints d'ichtyose estiment que leur maladie les a gênés dans la recherche d'un emploi.

Certains emplois sont inaccessibles, en particulier dans le domaine de l'alimentaire, ceux pour lesquels un contact avec le public est important, et ceux où l'on manipule des produits nocifs pour la peau.

Certains métiers étant fortement déconseillés pour des raisons médicales, l'orientation professionnelle des enfants doit être mûrement réfléchie.

Tout comme à l'école, l'intégration dans le milieu professionnel passera par l'information et la communication avec les différents partenaires.

UN RETENTISSEMENT SUR LA VIE QUOTIDIENNE

L'ichtyose entraîne une charge de travail supplémentaire : 72% estiment avoir davantage de travaux ménagers à cause de l'ichtyose. 36% des patients passent plus de 30 minutes/jour pour appliquer les crèmes.

L'ichtyose a un impact financier : 39% déclarent dépenser plus de 500 euros/an pour l'ichtyose et 15.2% plus de 1000 euros. Il existe en effet peu de crèmes remboursées, ces dernières sont parfois moins bien tolérées par les patients ou moins efficaces que les crèmes non remboursées. 50% des patients estiment enfin user davantage leurs vêtements et chaussures à cause de l'ichtyose.

QUELLES SONT LES DIFFÉRENTES FORMES D'ICHTYOSE ?

D'APRÈS LE DERNIER CONSENSUS D'EXPERTS DE 2009, IL FAUT CLASSER LES ICHTYLOSES EN FONCTION DE LEUR ASPECT, ET CE EN SÉPARANT EN 2 GROUPES LES ICHTYLOSES ASSOCIÉS À D'AUTRES ANOMALIES (ICHTYLOSES SYNDROMIQUES) ET LES ICHTYLOSES NE COMPORTANT QUE DES ANOMALIES DE LA PEAU (ICHTYLOSES NON SYNDROMIQUES).

Ichtyoses non syndromiques

ICHTYLOSES COMMUNES

• L'ichtyose vulgaire

C'est la plus fréquente des ichtyoses (une personne sur 250) et aussi la moins sévère. L'ichtyose n'est pas présente à la naissance mais apparaît dans les premiers mois ou années de vie. Cette ichtyose est associée à un risque de développer des maladies allergiques telles que l'eczéma atopique ou l'asthme. Elle se présente sous la forme de squames fines et de petite taille prédominant sur les jambes et qui sont plus prononcées l'hiver. On note une accentuation de la présence des plis au niveau des paumes et des plantes des pieds.

• L'ichtyose liée à l'X

C'est la seconde ichtyose en terme de fréquence. Elle n'atteint que les garçons en raison de son mode de transmission (voir ci-dessous). Les lésions peuvent être visibles à la naissance ou apparaître dans les 1^{ers} mois de vie. Les squames sont sombres (brunes ou grises), larges et prédominent sur les membres. Elles n'atteignent pas le visage et généralement les plis ne sont pas atteints.

L'ICHTYOSE BULLEUSE (ou ichtyose kératinopathique)

L'ichtyose bulleuse est une des différentes formes d'ichtyose.

Elle est caractérisée par l'association d'un épaissement de la peau (nommé hyperkératose) et d'une fragilité suite à la formation de bulles. Cette forme d'ichtyose diffère donc des autres ichtyoses où il existe des squames (peaux mortes) plus qu'un épaissement.

L'enfant à la naissance présente une peau de couleur rouge avec des bulles ou des zones de peau décollée. A ce stade, l'aspect de la peau ressemble à d'autres maladies comportant des bulles comme l'épidermolyse bulleuse.



Illustrations 5 (haut) et 6 (bas)
Pieds de patients
atteints d'ichtyose bulleuse

En grandissant, l'enfant va présenter de moins en moins de bulles mais la peau restera fragile. Les bulles et les décollements pourront continuer à apparaître sur des zones de traumatisme ou de frottement. En même temps que les bulles disparaissent, la peau va s'épaissir. Cet épaississement de la peau donne un aspect « verruqueux » avec un relief. La peau prend un aspect grisâtre peu esthétique, pris par l'entourage pour un défaut d'hygiène. La peau est rugueuse au toucher.

Cet épaississement prédomine au niveau des articulations. Le visage est souvent peu atteint, il n'y a pas d'ectropion (paupières tirées vers l'extérieur) comme dans d'autres formes d'ichtyose.

Le cuir chevelu est atteint. Les paumes et les plantes des pieds ne sont épaissies que chez certains patients. La sévérité et l'étendue de cet épaississement cutané varient selon les patients.

Les formes sévères peuvent présenter des difficultés à plier les articulations du fait de la rigidité de la peau.

En général il n'y a pas de rougeur de la peau ou une rougeur légère à modérée. L'épaississement de la peau est souvent responsable de prolifération de microbes. Les bactéries peuvent donner à la peau une odeur désagréable.

LES ICTHYOSES CONGÉNITALES AUTOSOMIQUES RÉCESSIVES

Elles sont présentes à la naissance. Il s'agit le plus souvent d'ichtyoses sévères.

On utilise le terme d'ichtyose lamellaire lorsque les squames sont épaisses et sombres, et le terme d'érythrodermie ichtyosiforme quand la peau est rouge et recouverte de squames fines. Cependant, toutes les formes intermédiaires existent. Dans ce cas il n'y a pas de terme précis pour bien décrire l'aspect de l'ichtyose. Les lésions atteignent tout le corps, le visage et le cuir chevelu ne sont pas épargnés.

Dans le cas des ichtyoses lamellaires « en pourpoint », qui sont des formes rares, les squames sont limitées aux zones chaudes comme les plis et le tronc.



Illustration 7
Erythrodermie ichtyosiforme

AUTRES

D'autres formes rares existent comme le peeling skin syndrome, l'érythrokératodermie variabilis, la kératodermie due à la loricine etc...

Ichtyoses syndromiques

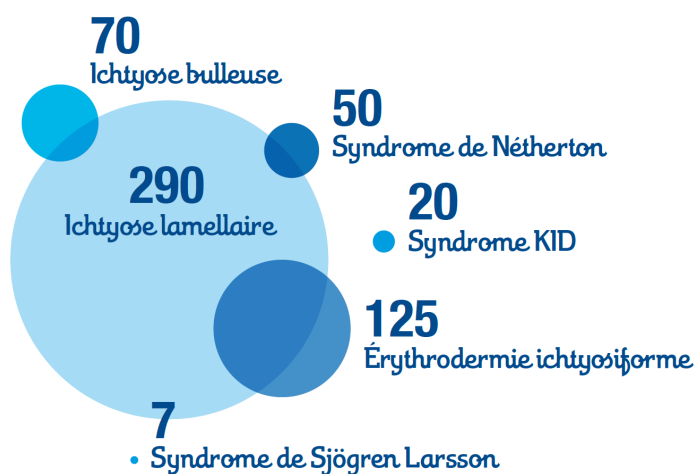
Ce sont des formes très rares dans lesquelles il existe des anomalies d'autres organes que la peau. On peut les classer en fonction de la prédominance des signes associés sur les cheveux, le système nerveux etc....Elles comportent en outre le syndrome de Nétherton, le syndrome de Dorfman – Chanarin, le syndrome de Sjögren-Larsson, la trichothiodystrophie (Tableau ci contre)).

ICHTYLOSES NON SYNDROMIQUES

Type d'ichtyose	Gène en cause	Transmission
Ichtyose vulgaire	Filaggrine	Autosomique dominant
Ichtyose liée à l'X	Séroïde sulfatase	Récessif lié à l'X
Ichtyose bulleuse	Kératines 1 ou 10	Autosomique dominant
Ichtyoses congénitales autosomiques récessives	- Transglutaminase 1 - Lipoxygénases 3 ou 12B - CY4F22 - ABCA12 - LIPN - PNPLA1 - CERSRS3 - Autres...	Autosomique récessif

ICHTYLOSES SYNDROMIQUES

	Anomalies associées	Gène en cause	Transmission
Syndrome de Refsum	Neurologique Oculaire	Phytanoyl-CoA hydroxylase	Autosomique récessive le plus souvent
Syndrome de Dorfman Chanarin	Oculaire, Musculaire Retard mental	CGI-58	
Syndrome de Netherton	Dysplasie pileaire Allergies	SPINK5	
Trichothio-dystrophie	Photosensibilité Retard mental	Gène XP-D Autre(s) inconnu(s)	
Syndrome de Sjögren Larsson	Neurologique	Fatty aldéhyde déshydrogénase	
Syndrome KID	Oculaire, ophtalmique	Connexine 26	



À QUOI EST DUE L'ICHTYOSE ?

L'ICHTYOSE EST DUE À UNE ANOMALIE GÉNÉTIQUE (anomalies des gènes).

L'ichtyose n'est pas liée à un problème d'infection et n'est donc pas contagieuse. Les gènes déterminent nos caractéristiques (couleur des yeux, maladies etc) qui sont transmises de génération en génération. Les gènes sont formés d'ADN qui est comme un long texte formé de la répétition des 4 lettres : A, T, C, G dans un ordre précis. La disparition, l'ajout ou le changement d'une seule lettre (mutation) peut être à l'origine d'une maladie génétique en interrompant le fonctionnement normal du gène. L'ADN est enroulé en double hélice sur des bobines appelées chromosomes. Chaque cellule de l'être humain contient 46 chromosomes, regroupés en 23 paires. La 23^{ème} paire est constituée des chromosomes dits sexuels : les hommes présentent un chromosome X et un chromosome Y (XY), les femmes, 2 chromosomes X (XX). Les gènes se présentent par paires : une copie héritée de la mère et une copie héritée du père.

L'ichtyose est une maladie monogénique, ce qui veut dire que pour une ichtyose donnée l'anomalie ne porte que sur un seul gène. Cependant, selon les formes d'ichtyose et selon les patients, le gène responsable est différent. Plus de 10 gènes sont connus à ce jour pour être la cause d'ichtyose (Tableau 1). Il reste encore des gènes responsables d'ichtyose qui n'ont pas encore été découverts à ce jour. Ces gènes contrôlent la formation de composants essentiels à l'élaboration d'une peau normale.

Plusieurs types de transmission des maladies génétiques sont possibles.

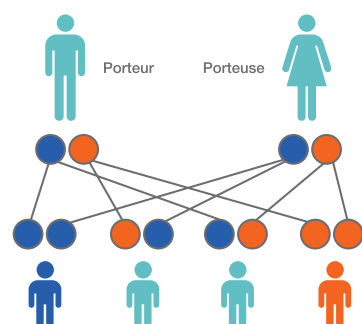


Illustration 8
Transmission autosomique récessive

• **Transmission autosomique récessive**, c'est le cas de figure le plus fréquent dans l'ichtyose. Le mot «autosomique» signifie que le gène en cause se trouve sur un des autosomes (paires de chromosomes 1 à 22).

Les maladies à transmission autosomique récessive apparaissent lorsque les 2 copies du gène portent une mutation. Les parents d'une personne qui a une maladie à transmission autosomique récessive sont en général tous 2 porteurs et ont la mutation sur une seule copie du gène, mais ils n'ont pas la maladie ni le caractère. La probabilité que 2 personnes d'un couple soient toutes 2 porteuses et aient un enfant ayant la maladie est de 1 sur 4 (soit 25%). La probabilité qu'un de leurs enfants soit porteur est de 1 sur 2 (soit 50%), tandis qu'un de leurs enfants a une chance sur quatre (25%) de ne pas hériter de mutation.

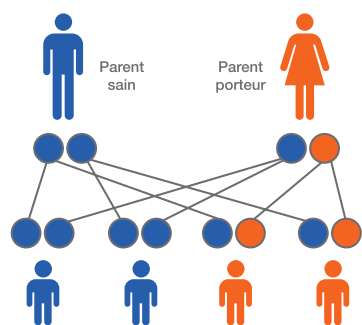


Illustration 9
Transmission autosomique dominante

• **Transmission autosomique dominante**, c'est le cas de l'ichtyose vulgaire et de l'ichtyose bulleuse. Les maladies à transmission autosomique dominante se manifestent lorsqu'une seule copie du gène porte la mutation. Lorsqu'un enfant est atteint, un de ses parents a aussi la maladie (sauf dans les rares cas où une nouvelle mutation est survenue).

La probabilité qu'une personne ayant une maladie transmette cette même maladie à son enfant est de 1 sur 2 (soit 50%). Il y a donc aussi une chance sur 2 (50%) qu'elle ait un enfant qui n'ait pas la maladie.

• **Transmission récessive liée à l'X**, c'est le cas de l'ichtyose liée à l'X.

Les femmes transmettent la maladie (on dit qu'elles sont vectrices) mais n'ont pas d'ichtyose. Seuls les garçons sont atteints. En effet, la femme a un autre chromosome X qui peut encore faire le travail et compenser l'anomalie. Par contre, l'homme qui hérite d'une mutation sur son chromosome X aura la maladie parce qu'il n'a pas d'autre copie

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC D'UNE ICTHYOSE ?

DANS LA MESURE OÙ LE MÉDECIN A CONNAISSANCE DE LA MALADIE, LE DIAGNOSTIC D'ICTHYOSE PEUT ÊTRE POSÉ SANS EXAMEN PARTICULIER CAR L'ASPECT DE LA PEAU EST SPÉCIFIQUE.

Par contre, s'il l'on souhaite connaître la forme d'ichtyose dont est atteint le patient, il est nécessaire de réaliser des examens génétiques. Ceci est important pour la prise en charge du patient (dépister des anomalies associées, mieux envisager le pronostic) et pour faire avancer la recherche. Ceci est indispensable également à la réalisation éventuelle pendant une future grossesse d'un diagnostic prénatal. Cependant, à ce jour ces examens sont peu réalisés car ils sont longs, coûteux et faits uniquement dans des centres spécialisés comme les centres de Référence ou les laboratoires de recherche. Il peut s'agir de prélèvements de cheveux, de sang ou de peau qui recherchent des signes particuliers de la forme d'ichtyose. Le prélèvement de sang permet d'analyser les chromosomes ou l'ADN d'une personne afin d'y déceler des changements particuliers. Les tests génétiques permettent d'analyser uniquement un seul gène à la fois. Il n'y a pas de test génétique universel permettant d'examiner tous les gènes d'une personne et donc de rechercher toutes les maladies génétiques.

QUELS SONT LES TRAITEMENTS DE L'ICTHYOSE ?

IL N'EXISTE MALHEUREUSEMENT À CE JOUR AUCUN TRAITEMENT QUI PERMETTE DE GUÉRIR UNE ICTHYOSE QUELLE QUE SOIT SA FORME. LES TRAITEMENTS DISPONIBLES PERMETTENT DE DIMINUER LES SQUAMES ET D'AMÉLIORER LE CONFORT CUTANÉ ET L'ASPECT DE LA PEAU.

Ces traitements peuvent être divisés en traitement locaux (crèmes et pommades) et traitements systémiques (sous forme de comprimés). Certains traitements sont interdits chez l'enfant ou la femme enceinte.

Le traitement local de base est l'hydratation par des émollients.

Les traitements locaux comprennent des crèmes hydratantes simples ou dans lesquelles sont ajoutés des agents qui vont permettre de mieux détacher les squames et que l'on appelle des kératolytiques (urée, acide salicylique). Ces traitements locaux ont l'inconvénient d'avoir une efficacité limitée et d'être contraignant. En effet, ils doivent être appliqués 1 à 2 fois par jour ou plus si nécessaire et laissent sur la peau un film gras. Parmi ces traitements locaux, seuls les préparations magistrales et les génériques du DEXERYL® sont remboursés en France. Certains traitements sont interdits chez l'enfant ou la femme enceinte.



Illustration 10
Le SORIATANE® (acitrétine)

Il n'existe à ce jour qu'un seul traitement systémique: le SORIATANE® (acitrétine). C'est un médicament qui appartient à la famille des rétinoïdes et qui est efficace car il réduit l'épaisseur des squames. Par contre, il a peu d'effet sur la rougeur de la peau. Il a parfois des effets indésirables (notamment sur le foie, les lipides sanguins et l'os), ce qui justifie un suivi biologique et radiographique. Cependant ce traitement est le plus souvent bien toléré et rend de grands services aux patients aux formes sévères. Il peut être commencé dans l'enfance si nécessaire. Ce médicament n'est pas adapté au traitement de la femme jeune car les grossesses sont interdites pendant le traitement et pendant les 2 années qui suivent en raison d'un risque de malformations graves chez le bébé. Une contraception doit donc impérativement être associée chez la femme en âge de procréer, et des tests de grossesse doivent être faits tous les mois.

Les cures thermales peuvent améliorer l'état de la peau. Une étude a montré des résultats durables dans l'ichtyose sur la qualité de vie.

L'avenir consiste en la recherche de traitements permettant de corriger l'anomalie qui est la cause de l'ichtyose (remplacement de la protéine manquante par exemple) ou sur la correction des conséquences de cette anomalie, plutôt que sur la thérapie génique

QUEL EST LE RÔLE DE L'AIF ?

LE RÔLE DE L'AIF EST D'AIDER LES PATIENTS À MIEUX VIVRE AVEC LEUR MALADIE ET DE SORTIR DE L'ISOLEMENT. L'ASSOCIATION PROMeut L'ASSISTANCE ENTRE LES PERSONNES ATTEINTES ET LEURS FAMILLES.

Elle a été créée en 1991 par un groupe de parents sous la dénomination A.N.I.P.S. (Association Nationale des Ichtyoses et des Peaux Sèches pathologiques) avec la vocation de permettre une meilleure prise en charge de l'ichtyose.

Elle est devenue A.I.F. (Association Ichtyose France) en 2012 afin de mieux s'intégrer au réseau européen associatif pour l'ichtyose (E.N.I.) auquel elle a adhéré la même année.

Les missions de l'association

RÉUNIR, SOUTENIR ET INFORMER LES PERSONNES ATTEINTES D'ICHTYLOSES ET LEURS FAMILLES

L'association a une action dirigée en priorité vers toutes les personnes touchées de près ou de loin par l'ichtyose: personnes atteintes de tous âges, parents (surtout ceux qui découvrent la maladie à la naissance de leur enfant), grands parents, entourage...

Les possibilités d'entrer en contact avec l'association sont multiples afin de toucher le plus grand nombre. Un accueil et une écoute téléphonique via une ligne dédiée est assurée afin de répondre aux questions et angoisses fréquentes.

Le site internet offre une source d'information importante constamment enrichie et permet également de prendre contact avec l'association par mail ou de poser une question sur le forum.

La page Facebook offre également une messagerie et constitue un relais de l'actualité de l'association. Le journal «A fleur de peau» envoyé deux fois par an aux adhérents leur permet de garder un lien avec l'association.

Mais surtout, l'AIF invite les personnes concernées par l'ichtyose à se rencontrer au moins une fois par an lors d'un **week end des familles qui est aussi celui de l'Assemblée Générale**. Ce week end constitue le temps fort de la vie de l'association. Lors de l'AG à proprement parlé (présentation des rapports moral et financier de l'année écoulée) des médecins spécialistes de l'ichtyose et des représentants de l'industrie pharmaceutique sont invités à venir présenter les actualités en terme de prise en charge de l'ichtyose, de recherche, de traitements.

Mais ce week-end constitue avant tout un temps d'échanges (groupes de parole) et de convivialité qui permet de créer des liens forts entre personnes touchées par l'ichtyose.

Toujours dans l'objectif de favoriser l'assistance entre ses adhérents, l'association propose en collaboration avec le CRM RP de Toulouse l'organisation d'un week end «Ichty'Ose» à destination des jeunes.

Ce week end poursuit le double objectif de répondre aux interrogations et aux besoins spécifiques d'informations des 15/30 ans sur des problématiques propres à leurs âges et de rompre l'isolement. Une 1ère édition a été organisée au Puy du Fou en juillet 2014, alternant moments de travail et loisirs encadrés par des professionnels (médecin, psychologue, infirmière d'éducation thérapeutique du Centre de Référence de Toulouse).

Face aux retours très positifs des jeunes participants, l'action a été renouvelée au Futuroscope en juillet 2016 et a conduit à la réalisation d'un «Livret Jeunes».



Illustration 11
Le CA de l'AIF
entoure son parrain, Franck CAPILLERY



Illustration 12
Les participants
du 2ème WE jeunes

INFORMER ET SENSIBILISER LE GRAND PUBLIC ET RECOLTER DES FONDS



Illustration 13
Affiche loto caritatif

En tant que maladie rare, l'ichtyose est par nature méconnue du grand public. L'AIF met tout en œuvre pour faire connaître la maladie au plus grand nombre afin de prévenir les réactions négatives engendrées par la différence.

Le livret intitulé «L'enfant atteint d'ichtyose à l'école et en collectivité» réalisé en collaboration avec le centre MAGEC est à la disposition des familles et des professionnels de l'éducation qui accueillent les enfants. Il permet de faciliter les premiers contacts entre ces personnes et explique de manière simple ce qu'est la maladie. Par cette approche, l'enfant est généralement mieux accepté par les adultes qui l'encadrent et les autres enfants.

Des manifestations caritatives au bénéfice de l'AIF sont ponctuellement organisées dans toute la France afin d'attirer un public diversifié et familial. Elles prennent la forme d'événements sportifs (coup d'envoi fictif de matchs de rugby, cyclo-cross...), de lotos, de concerts, de soirées théâtre, offrant un écho d'information sur la maladie. Ces différentes manifestations caritatives permettent de récolter des fonds pour faire face aux frais de l'association, d'initier de nouveaux projets tels que les week-ends jeunes ou parents et soutenir la recherche médicale.

C'est aussi l'occasion de communiquer au sujet de l'ichtyose dans les journaux locaux ou à la télévision, comme par exemple chaque année, lors de la Journée Internationale Maladies Rares.

FAIRE RECONNAITRE LA MALADIE AUPRÈS DES POUVOIRS PUBLICS

Les associations de patients se voient accorder un rôle de plus en plus important pour participer à l'élaboration des politiques de santé publique les concernant, particulièrement dans le domaine des maladies rares. C'est pourquoi l'AIF prend part activement aux réunions et groupes de travail de la FIMARAD (Filière Maladies Rares Dermatologiques).

L'AIF est également membre de l'Alliance Maladies Rares, du groupement d'associations européen EURORDIS, du réseau européen pour l'ichtyose ENI (European Network for Ichthyosis) et s'efforce d'y être représentée aussi souvent que possible.

Elle défend enfin les intérêts et les droits des patients auprès des organismes publics tels que les Caisses de Sécurité Sociale, les MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées), l'ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament)...

TRAVAILLER EN PARTENARIAT AVEC LE MILIEU MÉDICAL ET L'INDUSTRIE PHARMACEUTIQUE

L'association travaille en étroite collaboration avec les soignants, en particulier ceux qui sont experts dans l'ichtyose. Le comité scientifique de l'AIF réunit les médecins cliniciens coordonnateurs des centres de référence, les généticiens et les chercheurs afin de définir en concertation une politique d'actions communes.

L'AIF apporte en outre son soutien financier aux projets et aux études cliniques qui lui sont proposées par les centres de référence et les laboratoires de recherche (Inserm).

Enfin, elle travaille en partenariat avec des représentants de l'industrie pharmaceutique en bénéficiant par exemple du soutien matériel et financier du groupe Pierre Fabre pour la réalisation de ses activités.

Témoignages

Rose



Rose est née un beau matin du mois d'avril 2009.... avec 2 mois d'avance. Normal qu'elle soit donc placée directement en couveuse. Sa peau était très rouge, mais nous mettions ça sur le compte de sa prématurité. Et puis.... Deux jours après sa naissance, on nous annonce qu'il faudra la transférer dans une clinique universitaire à Bruxelles. Le bonheur fait place au doute, l'inquiétude remplace notre joie. Et alors le choc : « votre fille est atteinte d'ichtyose, une maladie génétique de la peau..., incurable ». A ce moment là, tout s'écroule, un peu comme si la vie s'arrêtait. Et comme seule réponse à toutes nos questions brûlantes concernant son avenir: « On ne sait pas ».

C'est donc en faisant des recherches par internet que l'on a fait connaissance avec la maladie, mais aussi avec l'AIF. Très vite, Mme Verly, Présidente de l'association à l'époque, nous a contactés. Et confortés surtout. Ses premiers conseils concernant les soins à apporter nous ont redonné un peu d'espoir. La rencontre avec d'autres familles, à Toulouse, nous a permis de partager notre vécu, mais surtout, de se sentir membres d'une grande famille.

Les années ont passé, et les progrès dans la recherche sont encourageants. Mais c'est surtout la joie de vivre de Rose qui nous ravit. Comme si elle voulait faire passer un message à tous ceux qui se découragent, qui désespèrent.

Puisse-t-elle être épargnée par les regards curieux, les réflexions méchantes... et ensemble, luttons contre l'ichtyose!

Bernard VANDENBROUCKE
papa de Rose

Guillaume



Tout semblait plutôt mal engagé... Après avoir été considéré comme «vivant mais non viable» à la naissance; avoir fait s'inquiéter et culpabiliser mes parents; avoir eu ras le bol de devoir me soigner chaque jour; avoir eu l'angoisse de transmettre moi-même la maladie; avoir été tétanisé par le regard des autres en public et par les moqueries des enfants à l'école; avoir eu honte de montrer ma peau au soleil; m'être vécu comme « monstrueux » ; penser ne pouvoir jamais séduire ni être heureux; je veux pourtant à bientôt 30 ans dresser un bilan optimiste de mon parcours de vie avec l'ichtyose. Que de chemin parcouru entre celui que j'étais enfant puis adolescent, et l'adulte que je suis désormais.

Grandir et vivre avec l'ichtyose oblige selon moi à opérer un cheminement plus long et souvent plus compliqué car il faut réussir à accorder sa juste place à l'ichtyose; qu'il s'agisse des soins quotidiens et chronophages mais indispensables pour se sentir mieux dans sa peau; ou qu'il s'agisse de gérer le regard des autres dans la rue ou à l'école et de s'accepter.

Aussi après avoir longtemps refusé d'évoquer ma maladie avec quiconque, j'ai appris qu'il vaut mieux prendre les devants et se forcer à aller vers les autres; expliquer ce qu'est l'ichtyose pour désamorcer la surprise et les craintes qu'elle peut susciter ; peur de la contagion, du contact d'une peau rugueuse, repoussante... On peut avoir tendance à vouloir rester en retrait, à être dans la paranoïa des regards adressés, dont on pense qu'ils sont forcément réprobateurs, alors qu'au final les gens sont assez indifférents lorsqu'ils comprennent de quoi il s'agit. A nous de l'être

La rencontre avec d'autres personnes atteintes d'ichtyose est d'expérience un bon moyen d'accepter la maladie. Se décentrer, prendre conscience qu'on n'est pas le seul à vivre les mêmes galères, les partager, aide énormément à les relativiser et à les dépasser. Devenir acteur aussi; car c'est à celles et ceux concernés par l'ichtyose qu'il appartient de faire bouger les choses. On ne peut pas reprocher aux autres de ne pas connaître l'ichtyose, vu sa rareté, et encore moins de mener le combat pour qu'elle soit reconnue, mieux prise en charge, et qu'elle fasse l'objet de recherches.

Bien sur les contraintes de la maladie se rappellent à notre quotidien, mais pourrait-il en être autrement ? A la réflexion de savoir si je serais plus heureux de vivre sans l'ichtyose, je crois pouvoir répondre que non. Je suis né avec, elle fait partie de moi, et je suis fier qu'elle ait contribué à façonner ma personnalité et mon caractère.

Ne pas nier la différence mais toujours être placé en situation de faire comme les autres dans la limite de ses possibilités. Cela demande souvent plus d'efforts pour parvenir au même résultat, lorsque ça gratte et que l'on a du mal à se concentrer pour étudier, que l'on est « rouge tomate » lorsqu'il fait chaud, mais chaque étape franchie dans la vie, chaque réussite, l'est d'autant plus qu'elle constitue aussi une victoire sur l'ichtyose; comme une façon de ne pas lui laisser prendre le dessus sur nos vies, et de se rappeler de toujours suivre l'injonction formée par sa dernière syllabe: « Ose »!

Guillaume MANEUF

Marie-Cécile



Que vous dire après plus de 60 ans de vécu, avec une ichtyose ? Comment vous aider ? Comment vous faire passer mon optimisme, ma joie de vivre ? Peut être, si je peux me le permettre, par quelques petits conseils simples :

Faites confiance en la vie.

Faites confiance en la médecine, nous ne sommes plus les orphelins d'hier.

Faites passer la maladie au second plan, tout en voyant la vérité en face.

Ne vous négligez pas, l'image que vous donnez de vous est importante. Le regard de l'autre n'en sera que moins inquisiteur. Occupez vous de votre peau, sans que cela ne vous obnubile. Tournez-vous vers les autres, c'est en donnant que l'on reçoit, et là vous trouverez toute l'énergie nécessaire.

Créez donc des liens forts d'Amitié ; ceux d'abord liés à l'enfance et ceux du réseau « copains-copines », essentiels.....

Jeunes parents ne faites jamais de différence entre vos enfants, le pire des sentiments étant la pitié, « le pauvre » à bannir. Prenez souvent d'autres enfants chez vous. Pour goûter par exemple et commencer ainsi le travail de réseau « amis ». Votre enfant vous sentira proche, tout en étant avec ses amis.

Même si l'on est toujours seul face à sa glace, comment en suis-je arrivée là ? Aidée par ma « Yayette » et mon « Ilia » (nounous) qui ont joué un rôle essentiel dans mon démarrage dans la vie.

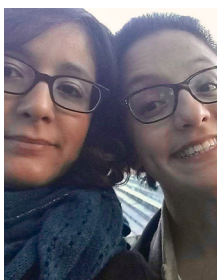
Puis les amis d'enfance, les copains-copines, la famille et surtout le plus beau des cadeaux de la vie, mes 3 enfants en bonne santé et maintenant mes 8 petits enfants superbes. Quand voulez-vous que je trouve un moment pour me plaindre ?

Courage, même si le chemin est parfois sinueux !

† Marie-Cécile VERLY-BERTHELOT

Présidente de l'AIF 2007/2016

le 11 février 2012



Je suis née un an après ma soeur ainée. Elle est le premier humain avec lequel j'ai grandi et ma première amie. Je ne savais pas que les écailles sur sa peau étaient censées être une "anormalité". Je ne comprenais pas d'où sa souffrance psychologique venait au début, même si il était évident que parfois elle était inconfortable dans sa propre peau. Puis je suis à mon tour rentrée à la maternelle, et là j'ai compris.

Il a été dur de pouvoir s'expliquer la méchanceté des gens, quand la personne que vous aimez le plus au monde, et vous n'imaginerez pas autrement se fait insulter et regarder de façon étrange par certains adultes et beaucoup d'enfants depuis l'école maternelle. Prendre sa défense, pas juste parce que c'est votre (âme) soeur, où parce que l'ignorance des gens sur cette infection vous sensibilise, mais tout simplement parce que ce que d'autres appellent "différent" vous forge, et parce qu'il faut vivre avec ses principes, et ne jamais accepter l'intolérance (paradoxalement). Il faut beaucoup d'humour pour protéger ceux qu'on aime, éviter de dire "oh c'est rien" quand ils ont été blessés par des commentaires afin de faire preuve d'écoute et d'attention.

Le problème le plus récurrent est, et reste celui du regard des autres, psychologiquement. Elle n'a pas besoin "d'aide" particulière, quand vous êtes née avec une infection comme l'ichtyose, vous avez toujours fait avec. Porter son tube de crème dans son sac, s'informer sur ce qui ne convient pas à sa peau (oui les lotions avec alcool, ça peut brûler !) pour ne pas faire d'erreur, et prendre de l'eau avec soi quand on part pour une longue marche. Non vraiment, les gens qui ont de l'ichtyose, une fois indépendants, n'ont besoin de rien, sauf de tolérance et d'écoute. La question à laquelle je ne sais toujours pas répondre après 25 ans et celle de "savoir si elle est rouge". Oui. Simple question, pour laquelle je sais rarement quoi répondre, pas par timidité ou peur de froisser (je suis assez directe comme personne). Simplement parce que la plupart du temps, ce que madame Dupont qualifierait de "rouge tomate" et ne manquera pas de faire remarquer à ma soeur en la vexant, je n'aurai pas remarqué. Comme le dit le proverbe, "les goûts et les couleurs, ça ne se discute pas", parce qu'on voit toutes les choses différemment à travers nos filtres. Sa maladie de peau n'est pas elle, juste une enveloppe qui peut devenir une vraie souffrance si on ne prend pas soin de ce qui est à l'intérieur.

Inès ZAID
soeur de Meriem

Notes

COMITÉ SCIENTIFIQUE

Pr. C. BODEMER, dermatologue *Hôpital Necker, Paris*
Dr. E. BOURRAT, dermatologue *Hôpital St Louis, Paris*
Pr. J. MAZEREEUW, dermatologue *Hôpital Larrey, Toulouse*
Pr. A. TAIEB, dermatologue *Hôpital Pellegrin, Bordeaux*
Pr. J. FISCHER, généticienne *Universitäts klinikum, Freiburg, All.*

PARTENAIRES

Laboratoires dermatologiques AVÈNE
Pierre Fabre HEALTHCARE
Pierre Fabre Dermo-cosmétique

CONSEIL D'ADMINISTRATION

M^{me} Anne AUDOUZE *Présidente*
M^{me} Delphine MARTINHO *Vice présidente*
Mr Jean-Jacques GUILLLOU *Trésorier*
M^{me} Sylvie SUBRENAT-CHENE *Secrétaire*

Mr Yves CACALY *Trésorier adjoint*
M^{me} Cécile FOURNET *Secrétaire adjointe*
Mr Guillaume MANEUF *Chargé de communication*
M^{me} Lucienne DUCRET
M^{me} Perinne FABRE
Mr Jean-Michel POULIN
Mr Bernard VANDENBROUCKE
M^{me} Meriem ZAID

EAU THERMALE
Avène


Pierre Fabre

Pierre Fabre
HEALTHCARE


ASSOCIATION
ICHTYOSE
FRANCE

Renseignements au 09 75 81 08 25
et sur www.ichtyose.fr
Siège social : 37 rue du Golf - 03700 Bellerive sur Allier
info@ichtyose.fr



maladiesrarescutanees@chu-toulouse.fr; www.dermatologietoulouse.fr

Cette brochure a été réalisée grâce à l'aide de l'équipe du CRM RP
(Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau) de Bordeaux-
Toulouse :


CENTRE DE RÉFÉRENCE
DES MALADIES RARES
DE LA PEAU