LA LETTRE D'INFOS DE L'ASSOCIATION ICHTYOSE FRANCE

JUIN 2022 - N°25

ASSOCIATION ICHTYOSE FRANCE

EDITO

Chers tous,

L'association a mis les bouchées doubles et les sujets de travail ont été nombreux au cours de ces derniers mois ! Nous avons bien avancé, entre autre, dans le domaine méédico-social, comme vous pourrez le lire dans cette lettre d'informations !

Par ailleurs, nous avons lancé avec la Fondation Maladies Rares un appel à projets dans le domaine de la recherche médicale pour un montant de 100 000 € ! Ce n'est pas rien pour une organisation comme la nôtre et c'est aussi votre victoire !

Grâce à votre mobilisation en région, grâce à votre dynamisme, même par temps de Covid, nous y sommes arrivés ! Alors bravo, bravo à tous....

Plus que jamais, la période que nous avons traversée nous recentre sur les essentiels. Et ce n'est pas seulement se nourrir, se soigner....

C'est également le besoin de solidarité, c'est ce grand besoin de lien social qui nous rappelle combien les échanges, le partage, la convivialité sont nécessaires à nos vies !

C'est aussi pour cela que nous rendrons hommage à Laurent.

Pour finir, notre week-end des familles (aussi AG) se déroulera du 24 au 25 septembre à Bordeaux, prenez date.

Après ces deux ans d'absence, nous avons hâte de vous retrouver. Nous vous y attendrons nombreux, anciens et nouveaux, pour un moment convivial et festif, pour créer et préserver les liens auxquels nous sommes si attachés.

Dans cette attente, je vous souhaite un bel été, de bonnes vacances ! « Carpe Diem », profitez bien !

Anne Audouze
Présidente AIF

MEDICO-SOCIAL

MALADIES DERMATOLOGIQUES ET HANDICAPS, ON NE LÂCHE RIEN !

Une maladie dermatologique est souvent assimilée à un problème esthétique sans gravité et n'est pas considérée comme un handicap. Or l'ichtyose peut, dans certaines formes sévères, occasionner un handicap important, avec des conséquences médicales, psychologiques, sociales et économiques souvent sous estimées.

Les malades font régulièrement remonter aux associations leurs difficultés à compléter le dossier MDPH car les items proposés ne permettent pas de qualifier de manière fine les spécificités et les retentissements de leur maladie de peau.

Déjà en 2020, un travail avec la Fimarad (Filière santé maladies rares dermatologiques) avait été initié et Anne Audouze avait témoigné du quotidien parfois difficile des malades lors d'une table ronde qui regroupait des professionnels des MDPH (Maisons Départementales des Personnes Handicapées) et de la CNSA (Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie), des médecins et des représentants d'associations. Ce travail avait été complété par la réalisation d'un plaidoyer en faveur de l'ichtyose (cf newsletter numéro 22).

Le 3 février dernier, un webinaire co-organisé par la CNSA et la Fédération Française de la Peau (FFP) a rassemblé près d'une centaine de professionnels de MDPH sur ce thème. Le Docteur Emmanuelle Bourrat du centre de référence de l'hôpital St-Louis à Paris et la psychologue Sylvie Cauet du centre de référence de l'hôpital Larrey à Toulouse ont captivé l'attention des participants. Les nombreuses questions soulevées ont confirmé l'intérêt de soutenir et d'outiller les professionnels de ces institutions pour les aider dans leur travail d'évaluation des retentissements liés à ces maladies.

La mise en place d'un groupe de travail s'est inscrit dans la continuité du webinaire afin de mieux faire connaître ces retentissements des maladies dermatologiques aux équipes pluridisciplinaires des MDPH, de disposer d'informations et de supports sur ces pathologies.

Ce groupe de travail rassemble des professionnels d'équipes pluridisciplinaires de MDPH (médecin coordonnateur, infirmière évaluatrice, assistante sociale, médecin expert, coordonnateur médical), des représentants d'associations de malades (Présidente de Solidarité Verneuil, Présidente « Enfants de la Lune », présidente AIF), ainsi que la chargée de mission médico-sociale Fimarad et le délégué général de la FFP, pour favoriser une meilleure connaissance des retentissements liés à ces pathologies et une juste reconnaissance pour ces personnes.

Rappelons ici, qu'Anne Audouze a intégré en décembre 2021 le collège des maladies rares au sein de la FFP et qu'elle co-anime le groupe de travail avec Georges Martinho. Les associations ont souligné, quant à elles, le besoin de disposer de supports permettant d'aider les malades à remplir correctement leur dossier de demande MDPH.

CNSA
Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie

Fédération Française de la Peau

fimarad
Filière de Santé Maladies Rares de la Peau

Sylvie Cauet - Psychologue

L'objectif de ce groupe de travail est de coconstruire :

- 2 formulaires complémentaires au dossier MDPH (non cerfatisé) destiné au malade et à son médecin
- 1 document support destiné à "outiller" les professionnels des MDPH et les malades. La FFP précise que la création de ce livret est soutenu par la Fondation Malakoff Humanis, dans le cadre d'un appel à projet lancé en 2021.

Un projet de document a été proposé par les associations de la FFP, à partir d'une base de travail de l'AIF.

Ce projet de formulaire a ensuite été soumis à la CNSA qui a proposé des modifications pour qu'il réponde pleinement au cadre décisionnel dans lequel les MDPH travaillent.

De nombreuses modifications et remarques ont été formulées par le groupe de travail lors des dernières réunions (7 et 21 avril, 12 et 31 mai, 16 juin). L'objectif est presque atteint.

L'AIF a bien conscience qu'un formulaire supplémentaire n'est pas l'idéal et demandera aux malades, aux familles, du temps pour le compléter. Mais c'est le seul moyen trouvé pour bien décrire les retentissements de la maladie dans le quotidien et permettre une compensation plus juste, d'éviter les recours suite à des mauvaises appréciations. Nous espérons que les webinaires de sensibilisation (il devrait y en avoir d'autres avant la fin de l'année 2022) porteront aussi leurs fruits et aideront à déconstruire les représentations. Nous vous tiendrons informés.

ACTIONS

RETOUR SUR LA COURSE DU DAKAR ET LA PERFORMANCE DE JULIEN JAGU

Julien Jagu a porté les couleurs de notre association lors du Dakar à moto. Il a bouclé sa première participation à ce rallye mythique à la 32ÈME place !

Bravo, c'est une très belle performance et nous sommes fiers de son parcours.

Son projet de collecte de fond pour soutenir la recherche médicale a rapporté la belle somme de 1 805 Euros.

15ÈME JOURNÉE DES MALADIES RARES 2022

Le lundi 28 février, à l'occasion de la 15ème journée internationale des maladies rares, plusieurs monuments se sont parés en région des couleurs des maladies rares : le bleu, le rose et le vert ! Le défi était de se prendre en selfie devant les monuments éclairés. L'AIF remercie tout particulièrement Stéphanie et José d'avoir si bien joué le jeu et porté nos couleurs devant l'Opéra de Clermont Ferrand.

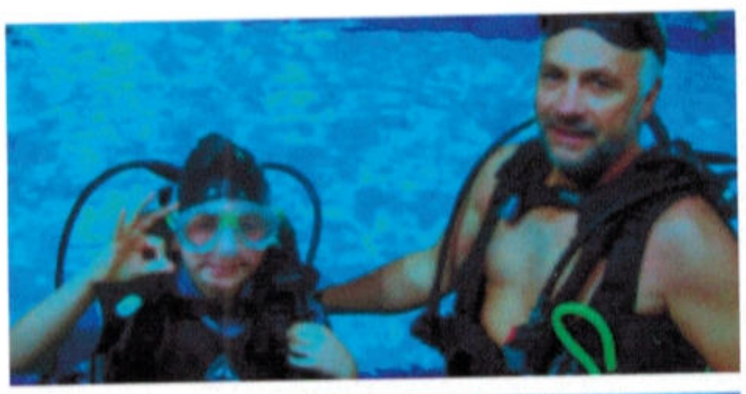
CHOCOLATS DE PÂQUES : UNE VENTE 100% EN LIGNE POUR LES GOURMANDS LES PLUS ACCROCS.

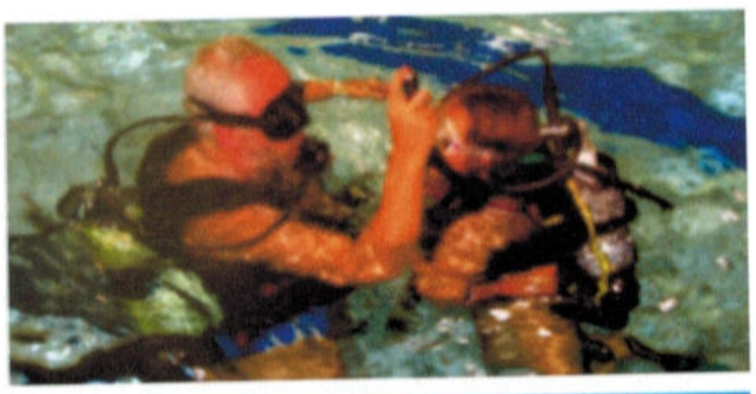
Quelques 170€ de bénéfices ont été récoltés, merci aux fidèles clients. Pensons déjà à Noël, et n'hésitez pas à contacter Delphine pour organiser une vente autour de chez vous. C'est très simple et bien ficelé. Lancez-vous ! Delphine Martinho : 06 27 29 67 82

CHALLENGE APNÉE NANTES

Centre Subaquatique Nantais

Le 19 mars , le Centre Subaquatique Nantais (CSN) organisait pour la deuxième fois, un challenge apnée solidaire, en soutien à notre association. Ce challenge consistait à cumuler la plus grande distance en apnée, chacun apportant sa contribution, autant par ses capacités d'apnée et son endurance que par son réseau permettant de collecter des fonds pour la recherche en faveur de l'AIF. L'apnée nécessite une indispensable surveillance de l'activité et une solidarité entre les apnéistes pour réaliser une performance globale. Des baptêmes de plongée ont été réalisés en parallèle. Cette initiative a rapporté la jolie somme de 1 050 Euros. Nous remercions très chaleureusement les bénévoles et particulièrement Dominique Marquet et Lou Colas pour l'organisation de cet évènement.





LIONS CLUB DE GRENOBLE « TOMBOLA DU 13 MAI »

Ce virus qui n'en finit pas de rôder a empêché la soirée prévue aux Halles de Grenoble mais la tombola a été tirée vendredi... 13 mai, bien sûr, il ne fallait pas le rater ! Presque 150 carnets de billets de tombola avaient été vendus par les Lionnes de Doyen dans leur entourage proche ou auprès d'amis un peu plus perdus de vue... Le sujet touchait tout le monde. L'amitié fait chaud au cœur ! Merci à tous ! De nombreux lots ont récompensé une cinquantaine de personnes : skis Head, raquettes, week-end découverte de la truffe, invitations au restaurant L'Escalier, tableaux de «notre» artiste, Anne-Marie, valises, mini wok-crêpière-grill, produits La Fée des champs, chocolats de La Caraque à Grenoble, peignoir de bain...

Une bonne soirée à l'ambiance sympathique et... à la météo clémente ! Toute l'équipe des Lionnes est heureuse de vous annoncer un virement de 4 500€ en faveur de notre association pour soutenir nos projets et la recherche médicale. Encore un grand bravo à cette équipe énergique au grand cœur.

LIONS CLUB DE GRENOBLE MOBILISÉ POUR L'AIF CHEZ KING JOUETS

A l'initiative d' Annie Demoulin, présidente du Club pour cette année et surtout grand-mère de Léa, touchée par le syndrome de Netherton, les lionnes ont donné de leur temps pour empaqueter des centaines de jouets pour les fêtes de fin d'année.

En plus d'avoir rendu service aux clients King Jouets, elles ont présenté l'association et surtout fait connaître l'ichtyose.

MERCI pour cette mobilisation et ce magnifique résultat ! Plusieurs actions seront organisées par le club au profit de l'AIF jusqu'à L'automne.Merci aux « empaqueteuses", Véronique et Martine, qui ont œuvré pendant 8 jours et ont relevé le défi d'empaqueter ces 2 énormes peluches ! Bravo Mesdames.

CAMPAGNE I AM :MAI MOIS DE SENSIBILISATION À L'ICHTYOSE

Comme chaque année, le mois de mai est le mois de sensibilisation à l'ichtyose à travers le monde ! Cette année, à l'initiative de Gabrielle et Mélanie nous avons posté sur les réseaux sociaux de jolis messages positifs et bienveillants. Nous remercions particulièrement Rose, Charlotte, et Vincent d'avoir joué le jeu ! Si vous ne les avez pas vues, ces courtes vidéos sont à retrouver sur notre chaîne Youtube.

IAM / MAI

Ichtyosis Awarness Month

MAI mois de sensibilisation à l'ichtyose

RAID AMAZONES

RAID AMAZONES

Après une attente de 2 ans due à la pandémie, l'équipe « Grains'D Folie » est toujours mobilisée pour soutenir notre association et sensibiliser le grand public à l'ichtyose. En effet, Nadège Sera et Maude Meunie participeront au Raid Amazones qui se déroulera fin 2022 au Cambodge.

Réparties en équipes de 2 ou 3, les amazones se défient pendant 6 jours, dans des disciplines telles que le VTT, le Canoë, le Trail, le tout en totale immersion dans la nature. L'après-midi, le raid cède la place à des activités solidaires axées sur la rencontre avec les populations locales et plus particulièrement à des actions liées à l'éducation des enfants. Le Raid Amazones est le seul raid 100% féminin où les concurrentes partent à l'aventure pour se découvrir elles-mêmes à travers le sport et le voyage. Nadège et Maude veulent porter un double projet humanitaire : un sur place au Cambodge et l'autre en France à travers l'AIF (Association Ichtyose France) afin de soutenir Anaïs 12 ans, atteinte d'une ichtyose sévère et toutes les personnes touchées par cette maladie. « Ce choix s'est décidé tout simplement par l'envie de faire connaître une maladie rare.

Nous connaissons beaucoup de maladies que l'on retrouvent régulièrement dans les magazines, à la télé ou autre mais en ce qui concerne l'ichtyose aucune communication dans les médias... Et nous pensons qu'il est important de développer ces informations pour aider les personnes atteintes mais aussi afin de faire prendre conscience au plus grand nombre de la chance de naître en bonne santé ».

Les dates précises du Raid Amazones ne sont pas encore connues, mais il devrait se dérouler vers la fin novembre. Nous vous tiendrons informés et nous suivrons Nadège et Maude dans leurs aventures.

RECHERCHE

UN NOUVEL APPEL À PROJETS DE RECHERCHE SCIENTIFIQUE POUR LES ICHTYOSES !

FONDATION Maladies Rares
APPEL À PROJET
aif ASSOCIATION ICHTYOSE FRANCE

L'AIF a signé fin mars un contrat de partenariat avec la Fondation Maladies Rares afin de lancer un appel à projets (AAP) de recherche scientifique conjoint. L'objectif est de financer et d'accompagner scientifiquement un projet de recherche biomédicale d'intérêt, d'une durée maximale de 24 mois, concernant l'ichtyose. Cet appel à projets vise à mettre en place un programme de recherche innovant pour mieux comprendre les ichtyoses et développer de nouvelles approches thérapeutiques.
Dans le cadre de ce partenariat, **l'Association apporte le financement de 100 000 Euros** (50 000€ ont été versés à la signature et 50 000€ seront versés début 2023) et la Fondation apporte son expertise en matière d'élaboration et de gestion d'appels à projets ainsi que ses compétences en termes d'accompagnement et de valorisation scientifique.
La Fondation a centralisé jusqu'au 5 juin les propositions des chercheurs et les a transmis, accompagnées d'une analyse d'éligibilité, à l'Association afin que celle-ci désigne au maximum trois propositions prioritaires.
La Fondation mettra en œuvre un processus d'évaluation des propositions prioritaires par des experts externes. Les propositions prioritaires et leurs évaluations externes seront transmises à l'Association qui opérera le choix final du lauréat. L'Association se réserve le droit de refuser la sélection d'un ou plusieurs projets ne correspondant pas à ses objectifs.
La Fondation assurera le suivi scientifique et financier du projet lauréat pour le compte de l'Association. La Fondation analysera la réalisation des travaux et leurs résultats, dans le cadre de ses compétences.
Nous espérons vous présenter le projet lauréat lors de notre prochaine assemblée générale qui se tiendra lors du week-end des familles les 24 et 25 septembre à Bordeaux.

ETUDE ASCEND

CENTRE DE REFERENCE SUD
CRMRP
MALADIES RARES DE LA PEAU ET DES MUQUEUSES D'ORIGINE GENETIQUE
BORDEAUX - TOULOUSE - NICE

Un nouvel essai clinique va débuter à partir de Septembre 2022 à Lyon, Nantes, Paris et Toulouse (centre coordonnateur), pour les patients (> 6 ans) atteints d'ichtyose de type : ichtyose congénitale autosomique récessive (ARCI) ou d'ichtyose liée à l'X, modérée à sévère.
Le but de cette étude est de tester un nouveau médicament sous forme de crème, dont le principe actif appartient à la famille des rétinoïdes comme l'acitrétine (Soriatane®). Il s'agit de l'isotrétinoïne qui est utilisée en crème et en comprimé dans l'acné. Dans cette étude, la crème devra être appliquée 1 fois par jour. Une crème émolliente pourra être utilisée en complément. Par contre, si vous prenez de l'acitrétine (Soriatane®), il faudra le stopper pour l'étude, 3 mois avant. L'étude comprend 9 visites sur 6 mois (1 visite toutes les 2 semaines lors du 1er mois de participation, puis 1 visite par mois jusqu'au 6ème mois). Les déplacements devraient être pris en charge.
Ce nouveau traitement pourrait améliorer l'état de la peau des personnes atteintes d'ichtyose, en réduisant les squames. Nous avons besoin de votre participation pour démontrer l'efficacité de cette crème. Si l'étude est concluante, ce traitement pourrait être disponible en pharmacie dans le futur.
L'équipe du Pr MAZEREEUW-HAUTIER à Toulouse reste à votre disposition pour d'éventuels renseignements complémentaires en tant que centre coordonnateur ; vous pouvez contacter Hélène TEXIER (Attachée de Recherche Clinique) au : 05.67.77.81.80. ou texier.h@chu-toulouse.fr

LE PROTOCOLE OMICHTYOSE A ENFIN COMMENCÉ !

Vous n'êtes pas sans savoir que les modalités d'élaboration des projets de recherche doivent répondre à beaucoup de critères et qu'un bon nombre d'organismes : Inserm, DRCI (Direction de la Recherche Clinique et de l'Innovation), le CPP (Comité de Protection des Personnes) étudient et valident les contenus et la faisabilité avant le début de l'inclusion des personnes (cf newsletters numéros 20,21,24). La période de la Covid a paralysé les services et notre dossier a pris beaucoup de retard.

Depuis janvier 2022, notre protocole , bien que publié sur « clinical trials » (essais cliniques) a été bloqué pour une histoire de contrat de propriété intellectuelle entre l'hôpital St Louis et l'Inserm. La situation est devenue complétement ubuesque. La DCRI, en raison du nombre important de protocoles de recherche gérés et suivis par l'assistance publique et les hôpitaux de Paris (AP-HP) a mis en place des unités de recherche clinique (URC) pour la gestion de certaines de ses missions auprès des groupes hospitalo-universitaires.

L'URC qui a géré la mise en place de notre projet avec une lenteur exaspérante, nous demande 5000€ de frais supplémentaires pour la gestion administrative de ces formalités ! Bien sûr nous nous sommes opposés à verser le moindre centime supplémentaire. Le versement de cette somme n'étant pas bloquant, nous allons enfin pouvoir commencer l'inclusion des participants à ce protocole.

Après presque 3 ans d'attente cette recherche va finalement débuter ! Comme dit le proverbe : « La patience vient à bout de tout ».

ICHTYOSE CONGÉNITALE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE ET PSORIASIS : ASSOCIATION FORTUITE OU LIEN PHYSIOPATHOLOGIQUE ?

Cet abstract scientifique a été présenté et diffusé aux journées de la dermatologie (JDP) qui se sont déroulées du 30 novembre au 4 décembre 2021 à Paris. Le mot abstract vient de l'anglais et se définit comme un résumé du contenu d'une publication scientifique. Il doit présenter en quelques lignes l'essentiel du contenu, motiver le lecteur à s'y intéresser. Nous avons choisi de vous le proposer afin de vous montrer aussi l'intérêt des consultations en centre de référence. Cela permet aux médecins de suivre les personnes atteintes d'ichtyose et d'apercevoir parfois des similitudes, de mieux comprendre la maladie et ses répercutions, d'en tirer des hypothèses et à terme de nouveaux traitements.

Ichtyose congénitale autosomique récessive et psoriasis : association fortuite ou lien physiopathologique ?

Les auteurs : Dalma Malvaso1, Geoffroy Hickman1, Florence Assan2, Judith Fischer3, Alain Hovnanian2, Hervé Bachelez1, 2, Emmanuelle Bourrat* 1, 4

Lieux d'exercices des auteurs : 1 Dermatologie, Hôpital Saint-Louis, 2 INSERM UMR1163, Institut Imagine, Paris, France, 3 Universitätsklinikum Freiburg, Freiburg, Allemagne, 4 Centre de référence maladies rares MAGEC Nord Site Saint Louis, Hôpital Saint Louis, Paris, France

MAGEC

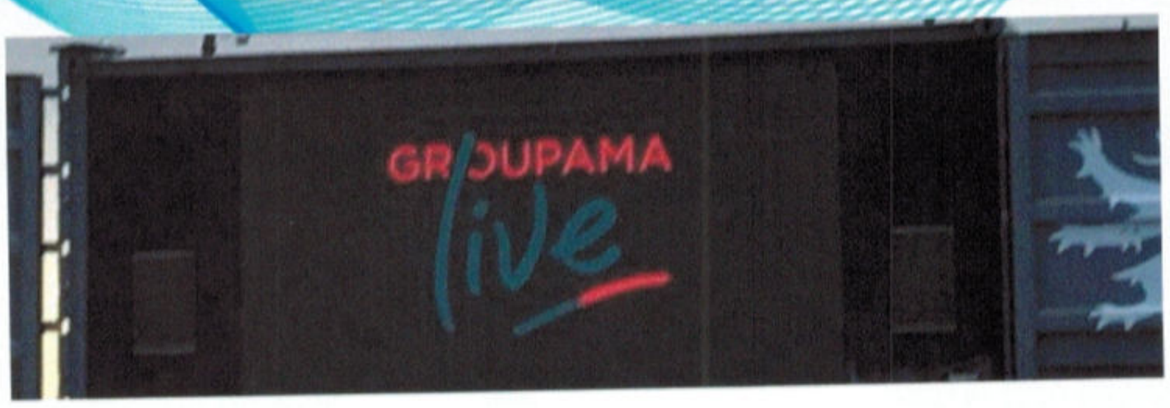
Centre de référence maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique

Introduction : Les ichtyoses héréditaires sont des maladies monogéniques de la cornification qui se traduisent par une altération de la barrière cutanée, une desquamation anormale et des degrés variables d'inflammation. Au sein de ce groupe hétérogène, les ichtyoses congénitales (ARCI, 11 gènes identifiés) se caractérisent par leur début congénital, leur transmission autosomique récessive et leur caractère non syndromique et non bulleux. Des études récentes ont révélé que certaines ichtyoses génétiques pourraient partager des mécanismes pathogéniques avec le psoriasis mais aucune étude ne s'est intéressée à l'association de ces deux dermatoses chez un même sujet.
Matériel et Méthodes (ou Observation(s) si cas clinique(s)): Cette étude rétrospective monocentrique a recueilli les données démographiques, génotypiques, phénotypiques et thérapeutiques concernant tous les cas concomitants d'ARCI et de psoriasis suivis entre 2010 et 2020.
Résultats : Sur 46 ARCI, 8 patients (17%), avec confirmation moléculaire [TGM1 (1), ABCA12 (1), Ichthyin (1), ALOX3 (2), ALOX12B (2), CYP4F22 (1)] ont présenté une ou plusieurs poussées de psoriasis : 7/8 patients étaient des femmes, d'âge moyen de 28,2 ans (17-43), 50% recevaient un rétinoïde systémique au long cours. Le psoriasis débutait à un âge moyen de 23,8 ans (12-33), à type de psoriasis inversé des plis (3/8), de psoriasis pustuleux généralisé selon les critères ERASPEN (4/8) et d'une forme mixte dans 1 cas. La grossesse était le facteur déclenchant dans 2 cas. Le diagnostic de psoriasis était clinique dans 4 cas, confirmé histologiquement dans 4 cas ; une surinfection fongique de l'ARCI était éliminée dans tous les cas. La recherche de mutation sur les gènes de psoriasis monogénique était négative chez les 3 patients testés. Le psoriasis était en rémission complète sous traitement local (3/8) ou sous biothérapie [anti IL-12/23 (1/8), anti IL-17 (3/8)], cette dernière permettant par ailleurs une amélioration de l'ichtyose.

Discussion: Notre étude suggère que le psoriasis survient plus fréquemment dans la population ARCI que dans la population générale. L'absence de documentation histologique chez certains patients et une certaine similitude histologique entre psoriasis et ARCI ne permettent pas d'exclure des poussées inflammatoires psoriasiformes de l'ichtyose. Le phénotype clinique et/ou histologique pustuleux paraît surreprésenté. Des études récentes ont démontré un déséquilibre deslymphocytes Th17 dans la peau ichtyosique, comparable au psoriasis, ainsi qu'un taux élevé de lymphocytes T exprimant l'IL-17 et l'IL-22 dans le sang, corrélé à la sévérité clinique. Selon ces observations, la signature immunitaire des ARCI est associée à la polarisation Th17/IL-23, ce qui pourrait expliquer également la fréquence plus élevée de psoriasis observée dans cette population. Ces observations laissent entrevoir la possibilité de stratégies ciblant l'IL-17 pour le traitement de ces ichtyoses.

ACTUALITES

GROUPAMA LIVE



Vendredi 3 juin 2022, se tenait le « Groupama Live » au Groupama Stadium à Lyon. 2 ans d'attente à cause de la pandémie. Notre Vice-Présidente Delphine Martinho a eu la chance d'être conviée à cette soirée exceptionnelle de solidarité au profit de la Fondation Groupama contre les maladies rares. Un remerciement particulier a été rendu à tous les soignants lors du concert de Patrick Bruel, parrain de la soirée.
10 000 personnes présentes au congrès de l'après-midi, et 40 000 personnes au concert. Les 150 ans du modèle mutualiste de Groupama a été fêté dignement. 2 heures de spectacle fantastique!
Merci à la Fondation Groupama , à Monsieur Gabet et tous ces collaborateurs pour leur soutien à notre association.

4ÈME WEEK-END JEUNES « ICHTY'OSE »

Après 2 reports consécutifs, le week-end jeunes aura bien lieu du 24 au 26 juin à Lanton sur le bassin d'Arcachon. Cette année, 26 jeunes âgés de 15 à 33 ans qui se retrouveront dans un centre de vacances, afin de partager un moment de vie et créer des liens. L'équipe encadrante (professionnels des centres de référence, personnel d'Avène et bénévoles AIF) leur a préparé un programme sympathique. Ils participeront à des ateliers pour se préparer à un entretien (stage, job d'été, emploi), à un oral, mais aussi ils travailleront la confiance en eux et comment paraître sous son meilleur jour (techniques, jeux de rôle et astuces).

Nous n'avons pas oublié la détente, une balade en bateau sur le bassin autour de l'île aux oiseaux, et une découverte de la Dune du Pilat leur seront proposées.

A l'heure où nous bouclons ces pages, le week-end n'a pas encore eu lieu, nous ne manquerons pas de revenir en image sur ce week-end dans la prochaine newsletter.

FOCUS SUR LE MÉTIER DE CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE

Le métier de conseiller en génétique est une profession paramédicale créée en 2005. Tous les conseillers en génétique exerçant en France sont titulaires d'un diplôme de Master 2 professionnel (BAC+5) en Sciences de la Santé, mention Pathologie Humaine, Spécialité Conseil Génétique et Médecine Prédictive.
On compte à ce jour environ 200 conseillers en génétique en exercice en France. Les conseillers en génétique travaillent toujours sous la responsabilité d'un médecin généticien. L'une des missions principales d'un conseiller en génétique est de recevoir des patients en consultation. Ces patients sont à risque de développer une maladie génétique et/ou à risque de transmettre une maladie génétique à leur descendance.
Un conseiller en génétique peut être spécialisé dans une thématique selon le service où il exerce (neurogénétique, cardiogénétique, oncogénétique, déficience intellectuelle, diagnostic prénatal, etc.). Son rôle est d'expliquer la contribution de la génétique à la maladie en délivrant une information claire et intelligible sur le risque et les conséquences associées pour la personne elle-même et pour les membres de sa famille. Il a un rôle d'accompagnement tout au long du parcours en génétique et encourage les choix éclairés. Il peut prescrire des analyses génétiques par délégation d'un médecin généticien. L'Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG) fédère les Conseillers en Génétique du territoire.

Nous avons appris avec déchirement, la disparition

AFCG
Association Française des Conseillers en Génétique

HOMMAGE À LAURENT NÉMÉGAIRE

brutale et tragique de Laurent Némégaire. Sensibilisé à l'ichtyose par ses amis proches Héléna et Antony, parents du petit Victor atteint de la maladie, ce traileur au grand cœur avait soutenu notre cause lors du trail « des lacs et châteaux » sur une distance de 105 km, en mai 2018.

Laurent leur avait dit : « Je vais faire le grand trail des Lacs et châteaux, et j'aimerais le faire pour Victor ». Son exploit avait permis de récolter plus de 5 400€ pour soutenir la recherche médicale afin de trouver des solutions pour guérir l'ichtyose.

Les merveilleux paysages de l'Ecosse l' ont malheureusement arraché à la vie bien trop tôt.

Nous retiendrons ses nombreuses qualités dont sa grande générosité, et son sourire.

C'est avec beaucoup de tristesse et de compassion que nous présentons nos plus sincères condoléances à sa famille et ses amis pour leur témoigner notre soutien dans ce moment douloureux.

Merci Laurent, repose en paix.

WEEK-END DES FAMILLES ET AG 2022

Bernard Magrez
Institut Culturel
Bordeaux

Enfin ça y est, nous pouvons un peu nous projeter et c'est avec grand plaisir que nous vous retrouverons pour notre week-end des familles du 24 au 25 septembre prochain à Bordeaux. Vous recevrez très prochainement l'invitation. Après notre assemblée générale annuelle et des temps d'échanges avec le docteur Emmanuelle Bourrat, une belle soirée de retrouvailles nous attendra dans un lieu magnifique en plein cœur de Bordeaux. En effet, le château Labottière abrite l'institut Bernard Magrez, lieu emblématique de mécénat artistique, ouvert à la création contemporaine. C'est dans ce lieu que nous passerons la soirée. Alors prenez date, nous vous attendons nombreux.

APPEL À CANDIDATURES

Chers tous, 2 places se sont libérées au sein de notre conseil d'administration. Nous recherchons donc 2 personnes pour nous aider dans nos missions.

Le travail sera de définir avec les autres membres, les orientations et les priorités de l'association, valider les décisions du bureau, faire vivre des projets, donner des idées, assister aux 4 réunions annuelles, le tout dans la bienveillance et le respect de chacun.

Notre mission contribue à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes d'ichtyose et permet de soutenir les familles confrontées à la maladie.

Être bénévole pour l'AIF c'est être utile à la société, c'est faire partie d'une « famille », trouver du soutien, servir et défendre la cause des personnes atteintes. C'est aussi faire de belles rencontres et partager de bons moments.

Alors n'hésitez pas à nous proposer votre candidature par mail à l'adresse suivante : anne.audouze@ichtyose.fr

Création - Impression : Vidal