



## LA GAZETTE d'IPF

N°8. DECEMBRE 2005



**Bonjour,**

**Depuis quelques mois en charge de l'association, j'ai eu la chance d'être soutenue par**

**une large participation lors de l'Assemblée générale et pour ce début de mandat une grande satisfaction : de l'argent et donc des projets ambitieux.**

**Nous allons pouvoir mener de front : la recherche et l'aide aux malades (voir p.3). Des manifestations prometteuses pour 2006 devraient pérenniser ces actions.**

**Je vous souhaite à toutes et à tous une excellente fin d'année pleine d'espoir.**

**Anyck Pezery, présidente.**

### Sommaire de cette Gazette

- p. 1 Vie de l'association
- p. 2 Vivre avec l'IP
- p. 3 Recherche
- p. 4 Événements
- p. 5 Des parrains d'honneur
- p. 6 Adhésion et dons



**Le dépliant d'information sur l'IP à destination du corps médical est toujours à votre disposition auprès de l'association.**

### UN RENDEZ-VOUS ANNUEL DE BON AUGURE POUR 2006

Notre assemblée générale qui s'est déroulée le 24 septembre 2005 à l'hôpital Broussais à Paris fut un moment fort : le plaisir de se retrouver ou de se connaître.

Notre famille s'agrandit de 4 nouveaux membres au conseil, nous sommes maintenant 17.

Elle fut riche grâce à un exposé très détaillé sur la recherche et l'étude épidémiologique.

Elle fut émouvante grâce à la générosité des stéphanois et un chèque de 22000€ de l'association Camille.

Elle fut accueillante grâce à un repas convivial : d'excellents gâteaux faits maison.

Cette réunion nous permet de rompre l'isolement, d'échanger nos vécus et une idée a germé dans la jolie tête de Marie-Anne : se retrouver une journée pour se retrouver sans chiffre ni intervention : un moment de pur partage, reste à définir la date.

L'année 2004 prouve l'investissement de chacun avec 67 adhérents et 73 donateurs et bien que des dépenses conséquentes (plaquettes IPF, chercheuse..) notre trésorerie s'élève au 31 décembre 2004 à 12948.56€. 2005, une année de recettes nous permettra d'aller encore plus loin : l'aide aux familles.

Cette gazette est la votre alors n'hésitez pas à nous faire part de vos souhaits, vos attentes, les sujets à développer et à très bientôt.

*Anyck Pezery*

### L'INCONTINENTIA PIGMENTI : KEZACO ?

L'incontinentia pigmenti (I.P.) est une maladie génétique rare qui touche le développement de divers organes et le système nerveux central. Ce sont surtout des filles qui sont majoritairement atteintes par la maladie, les garçons porteurs de la maladie, sauf exception, n'y survivant pas. L'association des différents symptômes et leur gravité sont extrêmement variables d'une personne à l'autre. Ils peuvent être totalement anodins comme gravissimes.

Les atteintes de la peau et de ses annexes (cheveux, dents, ongles) sont les plus courantes, nécessitant souvent des équipements (prothèses, orthèses, fauteuils roulants...) et des soins (orthodontie, kinésithérapie...) parfois lourds. Cependant, il existe des cas d'atteinte cérébrale, squelettique ou d'autres organes. Des anomalies diverses du système nerveux sont possibles telles que des convulsions, des paralysies, un retard mental, ou une microcéphalie (petite tête).

Le combat d'IPF est de faire connaître la maladie pour mieux lutter en développant la recherche et en accompagnant les familles touchées.

Une histoire de vie avec l'IP

Pascal nous parle de sa fille, Lisa.

Lisa est une jeune femme de 23 ans, polyhandicapée, donc atteinte d'une forme sévère de l'Incontinentia Pigmenti, vivant depuis un peu plus de trois ans au sein d'une Maison d'Accueil Spécialisé de 20 places située au nord-est d'Orléans. « C'est ma famille » dit de cet établissement Lisa, lorsqu'on lui demande ce qu'elle pense de sa vie d'interne.

Car malgré les difficultés de langage liées à son handicap, Lisa a acquis un vocabulaire simple lui permettant d'exprimer ses besoins, ses joies et aussi ses peines.

« Lisa n'a pas ces acquis l'autorisant à avoir une certaine forme de vie sociale par hasard » affirme Pâquerette, la maman de Lisa.

« Je me suis arrêtée de travailler dès l'annonce de sa maladie, puis quelques années plus tard, lorsque Lisa a obtenu une place en établissement spécialisé, j'ai repris des études d'aide-soignante » poursuit sa maman.



Aujourd'hui Lisa a une vie bien remplie.

Equithérapie, musicothérapie, psychomotricité, sorties en ville, balnéothérapie, arthérapie et bien d'autres activités remplissent ses journées.

Avec toujours un même objectif : lui donner la meilleure qualité de vie possible.

Cet été, Lisa est partie une quinzaine de jours en colonie de vacances spécialisées pour adultes polyhandicapés.

Au programme : journée à Disneyland, visite au château de Vaux le Vicomte, etc.

Bientôt Noël arrive, en famille avec Clémence, sa sœur de quatorze ans et papa et maman.

Et Lisa a déjà commandé son cadeau ; mais chut !!! c'est une surprise !!!!



Pascal Garcia

Lecture



Elize Legrain, jeune fille atteinte par l'IP, écrivain en herbe (doublement primée en 2005 au concours de la jeune nouvelle de Nemours !) vous propose de découvrir « Orphelin, Orpheline » nouvelle écrite en 2003 sur le thème de la différence (l'héroïne, atteinte d'une maladie orpheline, mène une enquête sur un de ses copains de collège et le dénouement est savoureux). Fabrication main pour ce joli livret, vendu 5 € au profit d'IPF.

En chiffres, ce sont 75 nouvelles vendues en 2004 et 2005 soit 375€. Pour vous procurer ce texte (dédiacé si vous le souhaitez) :

Elize Legrain  
69, avenue de Stalingrad, 94120 Fontenay-sous-bois  
01 43 94 34 14 ou 06 74 33 81 34  
courriel : elizoucoco@wanadoo.fr  
(délai de livraison environ 15 jours, frais d'envoi 0,90€).

NB : ne lâchant plus sa plume, Elize a également publié un témoignage dans le journal « Cartier » de son quartier.



A l'AG de septembre, le comité scientifique nous expose l'avancée des recherches

Le Pr Bodemer prend la parole et annonce à l'assemblée que l'hôpital Necker Enfants Malades entre dans le projet de labellisation en 2005. En conséquence les maladies rares vont être reconnues et donc mieux prises en compte. Ce programme s'établit sur 4 ans. Concrètement il est maintenant possible aux familles d'avoir une prise en charge sociale par le biais d'une assistante sociale (Hélène) assistée d'une secrétaire, personnel basé à Necker.

Le Pr Bodemer encourage les familles à se rapprocher de ces personnes pour obtenir une aide au quotidien.

En conclusion : « Les gens tournent mais la recherche continue avec des équipes toujours très motivées » !

Aude RIMELLA travaille actuellement sur des patients adultes atteints par l'I.P et les dysplasies ectodermiques. Il y a 315 patients répertoriés dont 125 avec le réarrangement. 65 adultes ont été contactés. A l'heure actuelle 21 réponses favorables, 17 consultations programmées et 9 patients déjà vus à Necker par l'équipe. Il est très important afin que l'étude soit fiable que tous les patients soient auscultés par les mêmes praticiens, au même endroit.

On retrouve chez l'adulte les mêmes signes cliniques que chez l'enfant. Le derme garde des anomalies cellulaires. Ces signes sont prédominants à gauche (sourcils clairsemés, peu de cils, taches pigmentaires brunes, anomalies des ongles, cheveux laineux, etc....) Cette étude est très importante pour, à terme, pouvoir prévenir les complications donc améliorer la qualité de vie des malades.

Asmae SMAHI retrace « l'historique » de la recherche concernant l'I.P.  
2000 : Identification du gène NEMO. Identification de l'anomalie fréquente du gène, le réarrangement (80 % des cas).

2001 : Mise en place d'un test PCR qui met en évidence l'anomalie du gène NEMO. Test de l'inactivation du chromosome X chez les femmes atteintes d'I.P.

Aujourd'hui : Les possibilités offertes aux familles concernées par l'I.P : Conseil génétique, diagnostic prénatal mis en place et largement diffusé et possibilité de diagnostic pré-implantatoire .

Sur 223 familles étudiées jusqu'à présent : 180 présentent la mutation fréquente, 43 sont « négatives » (pas de réarrangement). Dans les 43 cas, 11 sont des mutations troncantes (protéines inactives).

### Troubles neurologiques

#### **IPF cherche des personnes concernées par les troubles neurologiques liés à l'IP.**

Pour faire avancer les traitements en neurologie, IPF a rédigé un questionnaire destiné aux malades et familles des malades touchés par les troubles neurologiques liés à l'IP (épilepsie etc.), en cours de traitement ou ayant été traité à une période.

Si vous êtes volontaire pour répondre à ce questionnaire, merci de contacter Francine Monière :

cine.moniere@wanadoo.fr  
02 47 92 15 26  
06 77 53 68 50

### Médecins avertis

De même, l'association cherche à recenser les coordonnées des médecins (généralistes et spécialistes) connaissant particulièrement la maladie pour l'avoir suivie sur un patient. Merci donc de nous communiquer leurs coordonnées. Avec leur autorisation, nous en ferons un fichier pour pouvoir réorienter des familles vers les praticiens référents près de chez eux.

### Aide aux familles

**L'AG de septembre a décidé d'orienter une partie des dépenses de l'association vers l'aide aux familles touchées par l'IP.**

**Une aide financière pourra donc être faite à chaque famille qui en fera la demande dans la limite de 2000€ (une fois déduits les frais pris en charge par assurance maladie, mutuelles et autres aides de l'état) et selon les priorités discutées en conseil d'administration.**

**Cette aide peut concerner toute dépense directement ou indirectement liée à la maladie : équipement, aménagement; appareillage, soins divers, accès à des soins (déplacements), accès au droit (aide juridique), soutien psychologique, vie quotidienne...**

**Joindre à votre demande écrite (à l'adresse de l'association) :**

- Les devis correspondants
- L'estimation des prises en charge à déduire.

### L'IP outre Atlantique

Lors d'un récent voyage aux USA, Jacques Monnet a rencontré Susanne Emmerich. Touchée par la naissance d'une nièce atteinte par l'IP, Suzanne Emmerich a été à l'initiative de la création du Consortium International de l'Incontinentia Pigmenti en 1995. Ce consortium regroupait des équipes de chercheurs et de médecins (USA, France, Grande-Bretagne, Italie et Allemagne) et a abouti en 2000 à l'identification du gène Nemo, responsable de la maladie.

Elle est très intéressée par reprendre le contact avec IPF. Elle a été contente (et admirative) d'apprendre que l'association en France était dynamique, et entreprenait beaucoup de projets.



### Mobilisation exceptionnelle à Saint-Étienne

*Le 3 septembre, une famille récemment touchée par l'IP organisait un tournoi de foot. Voici trois témoignages, trois vécus d'un même événement. Pour Camille. Contre l'IP.*

**L**ors du diagnostic de l'IP, nous nous sommes sentis anéantis et impuissants face à la maladie.

Puis, pour pallier cela, nous nous sommes dit qu'il fallait agir, afin de se sentir utile et d'aider à notre manière notre fille et les autres familles touchées par l'IP. Nous avons donc décidé d'organiser "le tournoi du cœur".

Plus le jour J approchait, plus nous étions stressés et angoissés, car organiser cet événement en si peu de temps était pour nous un véritable défi. Nous avons peur que personne ne réponde à notre appel, qu'il n'y ait pas assez de bénévoles, de lots pour la tombola ou que le beau temps ne soit pas avec nous... Mais organiser cette manifestation était devenu indispensable, nous avions la volonté d'y arriver et donc tout s'est bien passé.

Tout au long de la journée nous avons pris la parole, afin de faire connaître la maladie et sensibiliser les participants aux difficultés rencontrées par les chercheurs et également par les familles du fait que l'IP soit une maladie orpheline. Il est vrai que nous avons la crainte de ne pas être à la hauteur, de ne pas arriver à nous exprimer ou d'être submergés par l'émotion, mais au vu de la recette de la journée nous avons été entendus.

Nous tenions à dire que malgré les difficultés que nous avons rencontrées, les craintes et les angoisses que nous avons, cette journée fut extraordinaire. En effet, nous avons fait des rencontres formidables. On a été touchés par la générosité et par l'attention que

nous ont portée l'ensemble des participants.

Donc, pour revivre ses émotions nous renouvelons le tournoi du cœur, le 02 septembre 2006.

*Jérémy et Manuela Satre, nouveaux membres d'IPF.*



**A**l'âge de 2 ans, je faisais la connaissance de Manuela, et depuis j'ai grandi et partagé les grands moments de sa vie, son mariage avec Jérémy, la naissance d'Emma et il y a 10 mois celle de Camille. Ma joie fut immense lorsque Manuela et Jérémy m'annoncèrent qu'ils m'avaient choisie comme marraine et Alex, mon conjoint, comme parrain. Nous avons ressentis une vive émotion lors de la naissance de Camille ; mais quelques jours après, à l'annonce de la maladie, nous nous sommes sentis désemparés. Puis nous nous sommes dit qu'il fallait leur donner notre aide et jouer notre rôle de parrain et de marraine, c'est-à-dire aimer, aider, comprendre et rendre heureuse Camille, nous impliquer dans sa vie et donc dans sa maladie.

La veille du tournoi, nous étions stressés comme tout le monde. Finalement, la journée s'est très bien passée, c'était une véritable aventure humaine, pleine d'échanges, de rires, d'émotion et de générosité. A la fin de la journée, nous étions épuisés mais nous avions tous la même envie : recommencer.

Lorsque nous avons retrouvé Manuela et Jérémy le lendemain, afin de calculer le montant de la recette, ce fut un grand moment, avec plus de 20 000€. Nos efforts ont été largement récompensés. Pour nous, c'était nos premiers pas dans notre lutte contre la maladie. Le jour même beaucoup de participants nous ont fait part de leur envie de revenir l'année prochaine : devant un tel engouement, le tournoi du cœur aura lieu en septembre 2006.

*Céline Pichon, marraine de Camille et co-organisatrice de l'événement.*

**L**e 3 septembre était organisé à Saint-Étienne un tournoi de foot pour l'association Camille.

Nous avons invité nos familles, amis pour se joindre à nous à cette manifestation qui avait lieu dans notre ville natale.

Dès notre arrivée, nous avons été accueillis par Manuela et Jérémy Satre accompagnés de notre présidente et de ses amies. La petite Camille, entourée des siens, était parmi nous.

Tout un quartier de Saint-Étienne s'était mobilisé pour que cette journée soit une véritable fête. Les commerçants et les clubs de foot locaux encadrés d'une cinquantaine de bénévoles ont été à pied d'œuvre de l'aube au coucher du soleil.

Les animations étaient nombreuses : jeux pour enfants, château gonflable, jeux de ballons... Une tombola avait été organisée avec de nombreux lots : maillot dédié par JULIEN SABLE... Des buvettes pour se restaurer étaient mises à notre disposition : boissons, plateaux repas, saucisses, frites... (offert par M. Despinasse, commerçant très connu dans la ville). Tout cela accompagné de musique. Nous avons pris la parole au micro pour présenter l'association.

Cette manifestation, pour nous a été une très belle journée. Nous avons été frappés par toute cette mobilisation, le nombre de participants (800 personnes environ)... tout ceci dans un bel élan de solidarité qui donne chaud au cœur.

Oui, vraiment une très belle réussite, action et générosité étaient au rendez-vous.

*Annie et Henry Fargier, membres d'IPF.*



## Des parrains d'honneur



### ROSTROPOVITCH, un prestigieux Membre d'Honneur

Violoncelliste et chef d'orchestre russe de renom international, Mstislav Rostropovitch est né en 1927 à Bakou. Musicien de génie, célèbre dans le monde entier, Rostropovitch est aussi un homme de cœur et un grand humaniste. Très engagé, il défend de nombreuses causes humanitaires.

Ami personnel du Vice-président d'honneur d'IPF, le docteur Guy Leclerc (voir photos), Rostropovitch soutient l'action de notre association et a accepté d'en devenir le parrain, l'ami et le porte-parole. Entre Mstislav et Guy, l'histoire a commencé ainsi, racontée par Guy :

« Rostropovitch a acquis en 1974 un violoncelle fait par Stradivarius, qui appartient à notre ancêtre le violoncelliste et compositeur Jean Louis Duport. Ce fut l'instrument principal de notre amitié. Il y a quelques temps, j'avais demandé à Slava s'il voulait bien être le parrain de notre association. Il ne me répondit pas tout de suite. C'est pourquoi je décidai de récidiver, encouragé en cela par une lettre très chaleureuse de sa part en remerciement pour un poème intitulé « Rostropovitch, mon ami, un violoncelle en liberté » que je lui avais dédié\*.

Sa réponse fut cette fois très rapide : il m'adressa d'abord son merci pour mon poème et un peu plus tard son acceptation de parrainage. »

Dans sa lettre à Guy Leclerc, Rostropovitch évoque ainsi notre combat : « J'ai bien reçu le 15 juin ta demande de parrainage. C'est un important combat que vous menez pour aider la recherche sur cette maladie rare, l'Incontinentia Pigmenti. Je serai très heureux de pouvoir contribuer par mon nom au succès de cette association et j'accepte volontiers de figurer dans votre comité de soutien. »

Ce parrainage illustre donne à IPF une envergure qui nous encourage tous à poursuivre les actions que nous menons en faveur des malades et de leurs familles et pour la poursuite des recherches scientifiques sur l'IP. Merci Slava !

\* lisible sur internet : <http://membres.lycos.fr/crcrosnier/mur5/pfr5/leclercg5.htm>.

### Un capitaine pour l'IPF

Julien Sablé, capitaine de l'équipe de foot de Saint-Etienne (l'ASSE) est devenu parrain d'IPF grâce à la mobilisation de l'entourage de Camille (cf. article en page précédente).

Les journaux locaux en ont parlé !

Manuella et Jérémy Satre, Camille dans les bras de Julien Sablé, Mouhamadou Dabo et Gérard Fernandez.



### Compétition de golf

Le 11 septembre 2005, a été organisée une compétition de golf à St Julien sur Calottes (14) au profit de l'association. Une centaine de participants ont été récompensés avec l'aide de sponsors généreux : les Parfums Azzaro, Caron, Hermès, Thierry Mugler, les produits de soin Clarins et Ingrid Millet..

La journée fut clôturée par la remise des prix en présence de Marion Noël et d'Anastasia Leprince, atteintes d'IP avec les parents et la grand-mère de Marion.

Merci également au club de golf Lucien Barrière de son accueil très chaleureux, à Mme Patricia Armano à l'origine de cette manifestation, à mon amie Michèle Denoux et à tous les compétiteurs de leur générosité. La recette s'élève à 1010€ et nous la réitérons en 2006.

Anyck Pezery.







Marche des maladies rares



Comme tous les ans, IPF participe au Téléthon en prenant part au cortège des maladies rares : ce sont ainsi plusieurs milliers de représentants des 5000 maladies rares qui ont effectué le parcours entre l'hôpital Broussais et le Grand Palais.

Chaque année, le nombre de marcheurs augmente. Le nombre de participants d'IPF aussi. Au rythme des sifflets de carnaval, des fanfares et des « 36 37 », et avec Gérard Jugnot pour parrain de la marche, une belle et chaleureuse manière de rester debout face à la maladie, et de montrer une image volontaire et positive de la mobilisation des familles.

La prochaine fois, rejoignez-nous !

Merci !

**Grâce aux dons que nous continuons de recevoir, d'individus ou d'organisations, les activités de l'association peuvent continuer : merci !**

Le point au 8 novembre 2005:

- Recettes 2005 : 33152.75€
- Dépenses de frais associatifs (envois plaquettes et gazettes, repas d'AG...) : 951.53€
- Achat de banderoles : 448.50€

**Ce journal est le vôtre !** N'hésitez pas à nous faire part de vos remarques et propositions de contenu !  
Contact : m.audion@orange.fr.

La Gazette de l'IP toute en couleurs est téléchargeable sur notre site : [www.orpha.net/nestasso/IPF](http://www.orpha.net/nestasso/IPF).

Directeur de publication : Anyck Pezery / Comité de rédaction : Marie-Anne Legrain, Béatrice Leroy, Magali Audion.  
Maquette et mise en page : Magali Audion.

© La Gazette de l'IP

**« 60% de votre don sont déductibles de vos impôts dans la limite de 20% de votre revenu imposable. »  
Cela est également valable pour le montant de votre adhésion à IPF.**

Pratiquement, pour savoir quel don vous pouvez faire :

- Prenez le don réel que vous souhaitez faire
- Ajoutez un zéro
- Divisez-le par 4

**Exemples :** si vous souhaitez donner 30€ au final :  $300/4 = 75$  €  
Vous pouvez donc signer un chèque de 75 €, les 45€ de différence vous seront ôtés de votre feuille d'impôt 2004.

De même :

- pour donner 40€, signez 100€ ;
- pour 50€, signez 125€ ;
- pour 75€, signez 187,50€ ;
- pour 100€, signez 250€.



**Bulletin d'adhésion 2006 et de don IPF**  
À renvoyer à l'adresse ci-dessous

**NOM** : ..... Prénom(s) : .....

Adresse : .....

Code Postal : ..... Ville : .....

Tél. .... Courriel : .....

**Je souhaite adhérer** à IPF et verse une cotisation de 16 € par personne.  
L'adhérent a droit de vote à l'Assemblée générale.

et / ou

**Je souhaite faire un don** à IPF de .....€.  
60% de votre don sont déductibles de vos impôts dans la limite de 20% de votre revenu imposable.

Je règle donc ci-joint la somme de .....€, par chèque à l'ordre de "Incontinentia Pigmenti France".

Fait à ....., le .....

Signature

Ce bulletin m'a été remis par .....  J'accepte de recevoir un questionnaire sur l'IP.