

# Assemblée Générale Incontinentia Pigmenti France



2 Avril 2023



# Agenda

- Rapport d'activité de l'année 2022
- Approbation des comptes au 31/12/2022
- Projets de l'année 2023
- Comptes prévisionnels 2023
- Election du conseil d'administration
- Annexes



# Une année 2022 riche en évènements

- **Week-end des familles les 24 et 25 septembre**
  - Une centaine de personnes était présentes, patients et familles, médecins et scientifiques, venus de France, Italie et Allemagne.
  - Ateliers d'échange entre familles et médecins, scientifiques
  - Moments de convivialité
  - précédé d'une consultation pluridisciplinaire pour 11 enfants à l'hôpital Necker.
- **Course des héros le 26 Juin à Lyon**
  - A permis de collecter plus de 11 000 €
- **Participations :**
  - 1ere Conférence mondiale des maladies rares de la peau, Cité Internationale, Paris, 7-8-9 Juin
  - 8eme congrès int'l des dysplasies ectodermiques, Institut Imagine, Hôpital Necker – 9-10-11 Juin
  - Journée Nationale Fimarad, maladies rares dermatologiques, Hôpital Necker – 25 Novembre



# Week-end des familles – 24-25 Septembre 2022

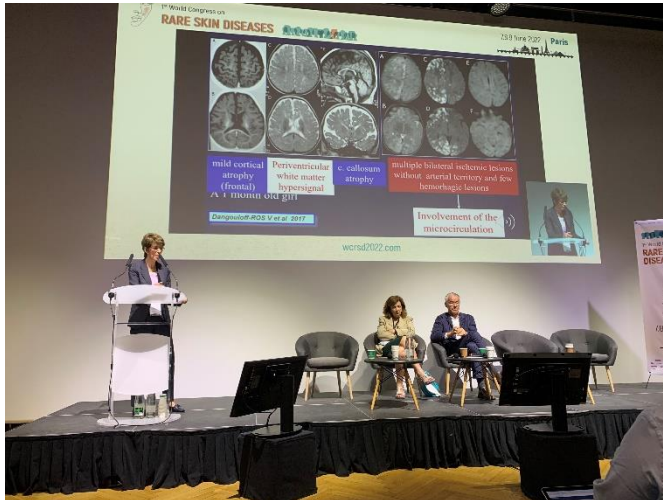


# Course des héros – Lyon 26 Juin 2022

- Nous avons récolté 11 975 € pour financer le week-end des familles



# 1<sup>ère</sup> Conférence mondiale des maladies rares de la peau Cité Internationale, Paris, 7-8-9 Juin 2022



# 8<sup>eme</sup> congrès int'l des dysplasies ectodermiques

## Institut Imagine, Hôpital Necker – 9-10-11 Juin 2022



# Activité de l'association

- Réponse aux questions des familles et soutien financier aux patients
- Mise à niveau du site Internet, pour le rendre plus attractif, interactif et visuel
- Lettre d'information (gazette) traduite en Anglais
- Participation progressive aux travaux des filières de santé maladies rares
- IPF est l'une des 3 associations membres du Comité de pilotage de la filière de santé Fimarad, maladies rares dermatologiques
- Relabellisation des centre de référence : 4 lettres de recommandation ont été envoyées :
  - Magec Nord et Sud – maladies rares à expression dermatologiques
  - Réseau O'rare – maladies rares orales et dentaires
  - DefiScience – maladies rares du neurodéveloppement
- IPF fit partie d'un groupe de 8 associations dont l'objectif est l'échange et mutualisation des connaissances, idées et expériences.
- Dans ce cadre, nous avons initié un Groupe de travail 'reconnaissance du bénévolat'





# IP – Relabellisation du Centre de référence MAGEC en 2022-2023

- **Le Centre de Référence pour l'IP est MAGEC, pour Maladies rares Génétiques à Expression Cutanée. Il a été labellisé en 2012, et renouvelé en 2017. 244 patients IP sont suivis.**
- **L'activité du centre, par son expertise et son expérience, est fondamentale pour toutes les actions de soin, formation, communication, information, publication, recherche et animation de réseau.**
- **À ce titre, IPF soutient la relabellisation de MAGEC.**
- **Avec des attentes :**
  - **Développer l'accompagnement à la transition enfant-adulte ;**
  - **Améliorer la coordination avec la médecine de ville ;**
  - **Associer les associations à la gouvernance.**



# Les filières de santé maladies rares : IPF au sein des ces organisations

## Fédérations et Filières : IPF au sein de ces organisations



*Pr Christine Bodemer*  
*Coordinatrice Filière FIMARAD*

L'association est membre de différentes organisations afin de porter la voix des malades.

D'une part, nous faisons partie de l'Alliance Maladies Rares et d'autres part de différentes filières. Pour l'Incontinentia Pigmenti, les troubles sont extrêmement variables (dermato, et/ou neuro, et/ou ophtalmo, et/ou dentaire...). Notre pathologie est donc « à cheval » sur plusieurs disciplines.

Aussi, nous sommes adhérents aux filières ci-dessous :



# Site Internet – Notre site Internet fait peau neuve pour être plus attractif, interactif et visuel



**Incontinentia Pigmenti France (IPF)**  
Site officiel de l'association

Accueil Qui sommes-nous? L'Incontinentia Pigmenti Vivre avec la maladie La recherche Nos actions





**Connaissez-vous les gazettes de l'IPF ?**

Depuis 2017, l'association Incontinentia Pigmenti France (IPF), publie un magazine annuel permettant de faire le point sur la vie et l'actualité de l'association, l'avancée de la recherche, ainsi que des conseils pratiques sur la gestion quotidienne de la maladie.  
Disponibles en téléchargement : n'hésitez pas à les consulter !

 2022 (à venir)  2021  2020  2019  2018  2017



**Qui sommes-nous ?**  
Association Incontinentia Pigmenti France (IPF)

**SOUTENEZ L'IPF !**

**LE FNDIS - UN DOCUMENT ESSENTIEL**

**L'Incontinentia Pigmenti**  
Magazine annuel

**LEMOIGNAGES**

**Vivre avec la maladie**  
Vivre avec une maladie rare

**La recherche**  
La recherche scientifique

**LIENS UTILES**

- **Le site Internet est fondamental pour communiquer :**

- Pour les patients et familles qui cherchent des informations et des contacts
- Pour un médecin confronté pour la 1ere fois à la maladie

- **<https://incontinentia-pigmenti.fr/>**



# Action médico-sociale



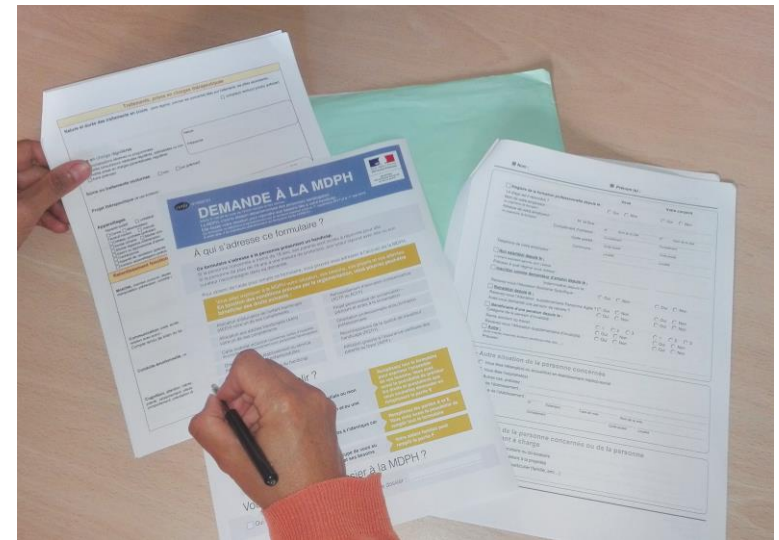
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques



**FOCUS SUR...  
LE DOSSIER MDPH**

Comment constituer, déposer et suivre un dossier ?  
Les informations essentielles !

[www.fimarad.org](http://www.fimarad.org)



- **Notre conviction : Les aspects médico-sociaux sont des déterminants majeurs pour la qualité de vie :**
  - L'accompagnement au développement, à la transition enfant-adulte, est une tâche essentielle.
  - **Un document d'aide à l'établissement du dossier** MDPH a été construit par la filière de santé Fimarad
  - Le PNDS, publié en 2019, inclut un chapitre sur les recommandations médico-sociales.



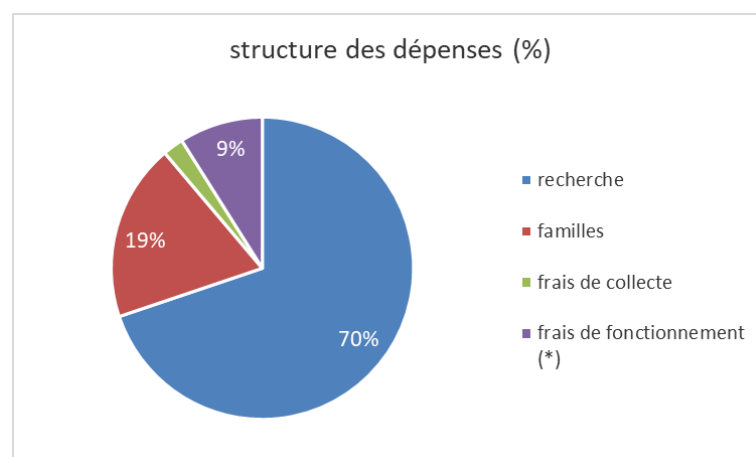
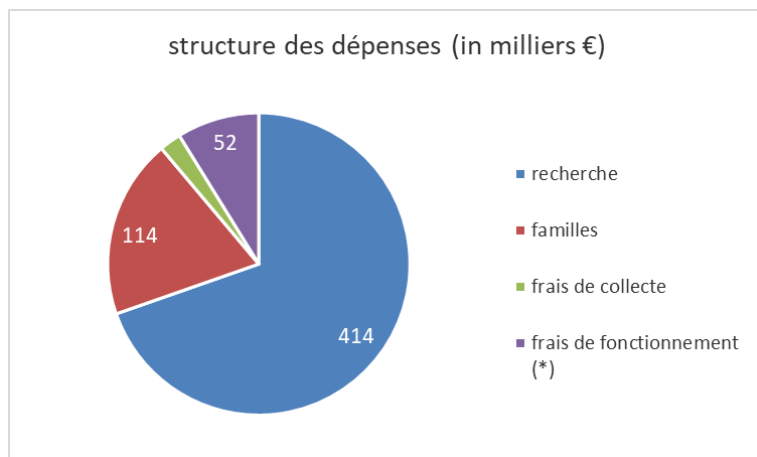
# Point sur la recherche

- **Jérémie Rosain et Paul Bastard (Institut Imagine, Paris)** ont démontré la fragilité des patientes IP face aux attaques virales, à cause de la présence d'auto-anticorps aux interférons de type I, qui constituent la 1<sup>ère</sup> ligne de défense immunitaire. Depuis, il a été démontré que les patientes IP présentent un thymus de taille réduite, d'où l'étude en cours sur le lien entre un thymus dysfonctionnel et la production des auto-anticorps aux interférons de type I
- **Markus Schwaninger (Université de Lubeck)** étudie l'impact de la déficience de NEMO sur les vaisseaux sanguins cérébraux. Le processus inflammatoire non contrôlé provoque la réaction du système de défense des cellules présentes dans le système nerveux central, la microglie. C'est l'axe de travail actuel.
- **Matilde Valeria Ursini, Francesca Fusco et Alessandra Pescatore (IGB, Naples)**, étudient, à partir d'un modèle de souris, les interactions de NEMO avec d'autres gènes, qui pourraient expliquer les atteintes neurologiques les plus graves



# La recherche constitue un axe majeur de nos contributions financières

- **Au total, depuis 2004, IPF a largement soutenu la recherche sur l'IP :**
  - IGB Naples : 206 000 €
  - Inserm / Institut Imagine Necker : 126 750 €
  - Inserm / BIG Grenoble : 30 000 €
  - Université de Lübeck : 50 000 €
  - **Total : 414 434 €, soit 70% de nos dépenses (595 017 €)**

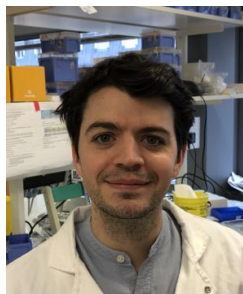


(\*) y compris gazette, site Internet, communication sur la maladie



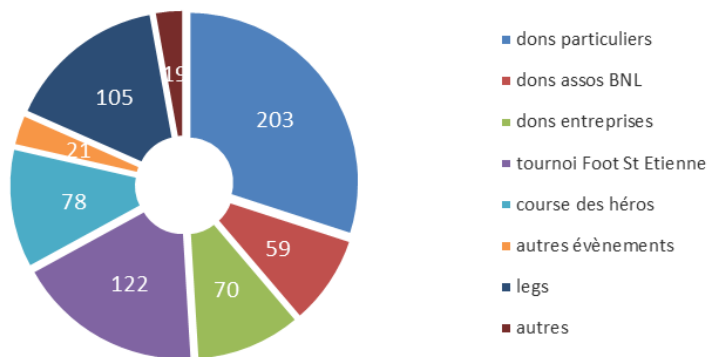
# IP - Recherche génétique et clinique

Merci pour votre soutien aux patients !

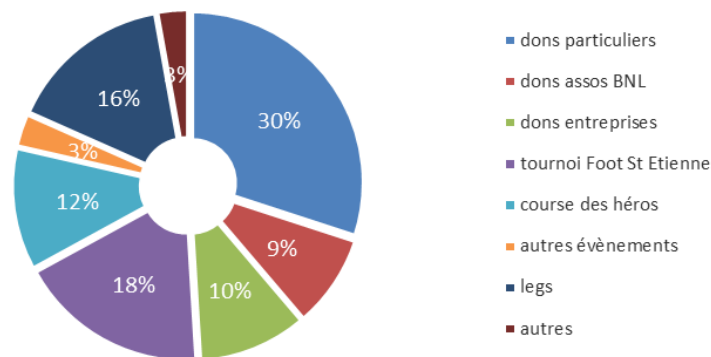


# Nos ressources de 2004 à 2022 – 677 351 €

structure des revenus (en milliers €)



structure des revenus (%)



- Dons organismes à but non lucratif, dont Fondation IPIF (USA)
- Dons des Entreprises de 2005 à 2015, législation plus restrictive ensuite
- Tournoi de foot de Saint-Etienne de 2005 à 2013, repris en 2023
- 6 Courses des héros entre 2012 et 2019, reprise en 2022
- Legs en 2017 (105 000 €) qui a permis de faire un effort de recherche en 2017-18-19





# Axes de travail pour 2023

- **Continuer les recherches génétique et clinique :**
  - Avec les 3 labos actuellement impliqués : Université de Lübeck, Institut Imagine Necker et IGB Naples
  - Organiser des réunions bi-annuelles de suivi des travaux
- **Améliorer la connaissance de la maladie :**
  - Faciliter l'accès à l'information pour les médecins confrontés pour la 1<sup>ère</sup> fois à la maladie (sites Internet de la filière Fimarad et du Centre de Référence MAGEC)
  - Continuer de développer le site Internet, et ajouter une version en Anglais
  - Développer les contacts avec les associations européennes et la fondation USA
  - Participer aux travaux des filières de santé (Fimarad, Tetecou, AnDDi-rares, DefiScience, SensGene)
- **Mobiliser les énergies pour collecter des fonds**
  - Collecter des fonds, avec le tournoi de football de Saint-Etienne
- **Mobiliser les énergies pour faire fonctionner l'association**
  - Car les dépenses augmentent (AssoConnect) et le bénévolat n'est pas pérenne.
  - Participer aux réunions et groupes de travail Filière (videoconférence),...
  - Développer les échanges, car le week-end de familles n'a lieu que tous les 2 ans



# Tournoi de football de saint-Etienne – 1<sup>er</sup> juillet

*Quelques souvenirs de notre dernier tournoi de Foot*

L'association Camille organise  
un TOURNOI DE FOOTBALL  
au bénéfice de  
l'INCONTINENTIA PIGMENTI le  
**samedi 1<sup>er</sup> juillet 2023 à Saint  
Etienne.**

Nous vous attendons nombreux  
pour constituer une équipe ou  
supporter les joueurs.



# Vote des résolutions

- Approbation du rapport d'activité 2022
- Approbation des comptes au 31/12/2022
- Renouvellement du Conseil d'Administration
  - Se (re)présentent :
    - Martine FERNANDEZ,
    - Anastasia LEPRINCE,
    - Céline MEUNIER, Trésorière
    - Christel MONNET,
    - Jacques MONNET, Président
    - Anyck PEZERY, Vice-Présidente
    - Anne-Laure PIERRET
    - Jeremy SATRE, association Camille



# Assemblée Générale Incontinentia Pigmenti France

## annexes



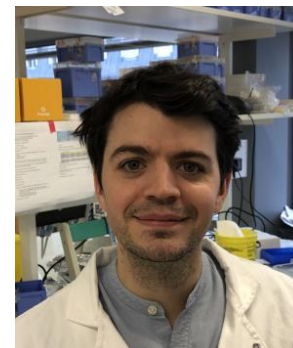
# Laboratoire de Génétique Humaine des Maladies Infectieuses (Imagine) - Hôpital Necker, et le lab. de l'Université Rockefeller à New-York (Pr JL Casanova)

Nous avons participé en Juillet 2020 à une étude sur la réponse immunitaire aux virus en général, et à la Covid-19 en particulier, des personnes porteuses de l'IP.

Certaines patientes présentent des auto-anticorps aux interférons de type I, qui constituent la 1<sup>ère</sup> ligne de défenses contre les attaques virales. Cette fragilité, dans 35% des cas, est 50 fois plus élevée que dans la population générale, ce qui a conduit début 2021 à placer l'IP sur la liste des catégories prioritaires pour la vaccination contre la Covid-19.

En 2021 et 2022, nous continuons notre collaboration avec l'Institut Imagine pour étudier les facteurs déterminant la survenue de ces auto-anticorps et étendre l'étude à davantage de pays (à ce jour, 107 patientes et 8 pays). Cette étude bénéficie de notre soutien financier (8000 € en 2021, et 12 000 € en 2022) et celui de la filière de santé Fimarad (maladies rares dermatologiques).

Merci aux 2 chevilles- ouvrières de ce travail :



*Paul Bastard,  
médecin-  
chercheur, et  
Jérémie Rosain,  
doctorant*



# Université de Lübeck (Allemagne) – Institut de Pharmacologie et Toxicologie.

Les travaux d'équipe de **Markus Schwaninger** ont mis en évidence, sur un modèle de souris, le lien entre les déficiences vasculaires cérébrales (vaisseaux sanguins rétrécis, microthromboses) et les atteintes neurologiques des patientes IP (convulsions, épilepsie, retards de développement)

À l'origine, une absence de contrôle du processus inflammatoire, lié à l'inactivation du gène NEMO, qui conduit à la destruction des cellules vasculaires cérébrales. Les travaux en cours portent sur la compréhension du mécanisme conduisant aux atteintes vasculaires cérébrales et à la recherche de médicaments, plus précisément d'inhibiteurs de ce processus inflammatoire, ou des anti-agrégat plaquettaires. L'association IPF a soutenu financièrement ces travaux en 2020 et 2021.



*Markus Schwaninger et Josephine Lampe,  
docteurs en recherche*



UNIVERSITÄT ZU LÜBECK  
INSTITUT FÜR EXPERIMENTELLE UND KLINISCHE  
PHARMAKOLOGIE UND TOXIKOLOGIE



# Institut de Génétique et Biophysique (IGB) de Naples.

L'approche de l'équipe de **Matilde Valeria Ursini** consiste à produire un modèle de souris, avec un gène NEMO déficient et identifié par un marqueur. Cette technique permet de tracer l'évolution des cellules durant le développement embryonnaire, et notamment l'interaction de NEMO avec d'autres gènes, qui pourrait expliquer les atteintes neurologiques les plus graves (corrélation génotype – phénotype)

De plus, L'Institut de Naples gère une biobanque, collecte de prélèvements biologiques (sang, ADN, peau,...), qui constitue la base de données biologiques la plus importante au monde sur l'IP.



*Alessandra Pescatore, Valeria Ursini, Francesca Fusco, docteurs en recherche à l'IGB de Naples*

