



**Incontinentia Pigmenti France**  
Association loi 1901 parue au Journal Officiel du 9 juin 2001

## LA GAZETTE D'IPF

**N° 32 – Novembre 2025**

Bonjour à toutes et à tous,

Nous sommes honorés d'avoir sponsorisé la Journée Scientifique IP, organisée par le Pr Christine Bodemer, le 17 Octobre dernier à l'Institut Imagine à Paris, sur le thème : 'Lien entre l'IP et les atteintes vasculaires'. Cette journée a été un succès : 9 intervenants, médecins et chercheurs, et 50 participants européens, en présentiel et en distanciel.

Nous avons rendu visite en Juin au Pr Markus Schwaninger et à son équipe, au labo de recherche universitaire à Lübeck (Allemagne), dont les travaux portent sur le lien entre l'IP et les atteintes vasculaires cérébrales.

Nous remercions les médecins et chercheurs qui restent dévoués à faire avancer la connaissance.

Chaque année, une avancée est réalisée et apporte une pierre à l'édifice de la connaissance des mécanismes de l'IP.

Nous avons été fiers d'avoir été choisis par l'Association d'Odontologie de Garancière, qui organisait, pour sa conférence annuelle, sa 2<sup>nd</sup>e opération de collecte de fonds. La remise du chèque a été l'occasion d'insister la prise en charge insuffisante des opérations d'implants et greffes osseuses par la CPAM et les Mutuelles.

Nous avons besoin de la contribution de tous, car la sensibilisation des Autorités Publiques est essentielle au maintien des budgets alloués aux maladies rares. Car se posera un jour la question de ce que doit ou peut financer la Sécurité Sociale : 3 boîtes par an de Doliprane à chaque Français ou un traitement vital à 5000 personnes atteintes de la mucoviscidose ?

L'asso IPF continue son travail dans l'intérêt des patients et des familles.

Bonnes Fêtes de fin d'année à toutes et tous.

Jacques Monnet, pour le CA d'IPF.



# 1<sup>ère</sup> PARTIE : DU CÔTÉ DE LA SCIENCE

## Journée scientifique IP à Paris - 17 octobre 2025

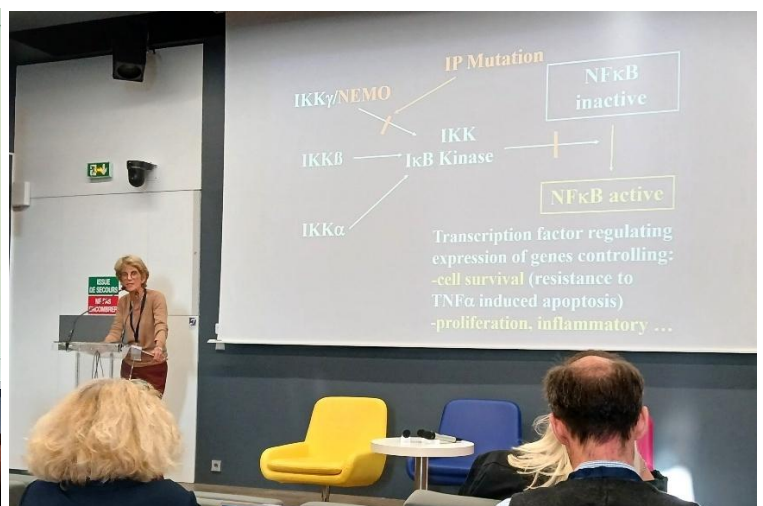
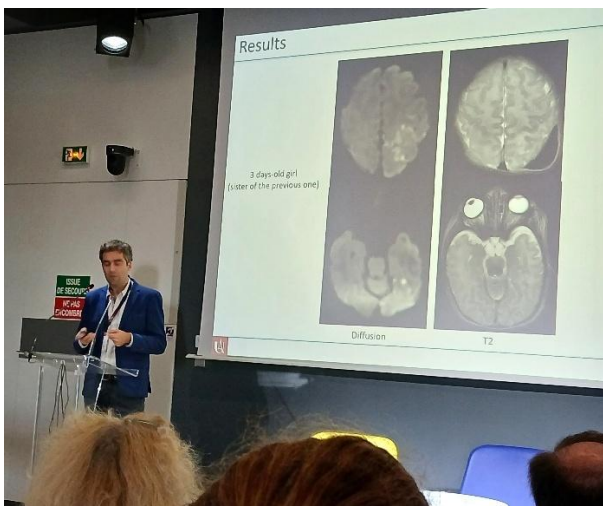
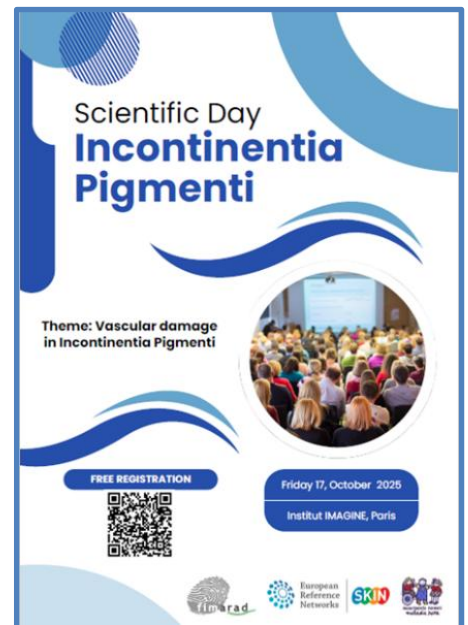
Le Pr Christine Bodemer a organisé, avec le soutien de l'association IPF, une journée scientifique, sur le thème : l'IP et les atteintes vasculaires, notamment neurologiques et ophtalmologiques, mais aussi d'autres tissus et organes.

9 intervenants, médecins et chercheurs, ont exposé leurs connaissances sur le sujet et leurs pistes d'investigation. Au total, 50+ participants, dont 30 en distanciel, principalement du réseau européen ERN-Skin.

Les échanges ont été fructueux, avec les prochaines étapes identifiées, en vue d'une prochaine journée scientifique au Printemps 2027 :

- ✚ L'investigation sur les lésions vasculaires qui conduisent à des atteintes neurologiques et ophtalmologiques va être poursuivie, pour mettre au point de potentiels biomarqueurs, diffuser les traitements anti-inflammatoires existants, et en valider de nouveaux.
- ✚ Le PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins) sera mis à jour, étant donné les examens et soins critiques qui doivent être pratiqués dans les 1ers jours (neuro) et semaines (ophtalmo) après la naissance.

Le lien entre inflammation et système immunitaire est connu. Dans le cadre de l'IP, le processus inflammatoire, à cause de la déficience de Nemo, n'est plus sous contrôle. La fragilité des patients IP vis-à-vis d'une attaque virale a été prouvée (Etude Institut Imagine – Juillet 2020) à cause de la présence d'auto-anticorps aux Interférons de type I. De même, une étude a montré que les patients IP présentaient un thymus plus petit, dysfonctionnel (Etude Institut Imagine – Sept 2024) Or, le thymus est l'organe qui produit les lymphocytes T, qui jouent un rôle majeur dans le système immunitaire.



# Visite au laboratoire de l'Université de Lübeck - 26 Juin 2025



Jacques Monnet a visité le labo dirigé par le Pr Markus Schwaninger, au sein de l'Institut de Pharmacologie et Toxicologie de l'Université de Lübeck (Allemagne)

Markus Schwaninger et son équipe (Ümit Özorhan, Teresa Faupel, Philip Ehrich) étudient l'impact de la déficience de NEMO sur les vaisseaux sanguins cérébraux.

Le processus inflammatoire non contrôlé provoque la dégradation

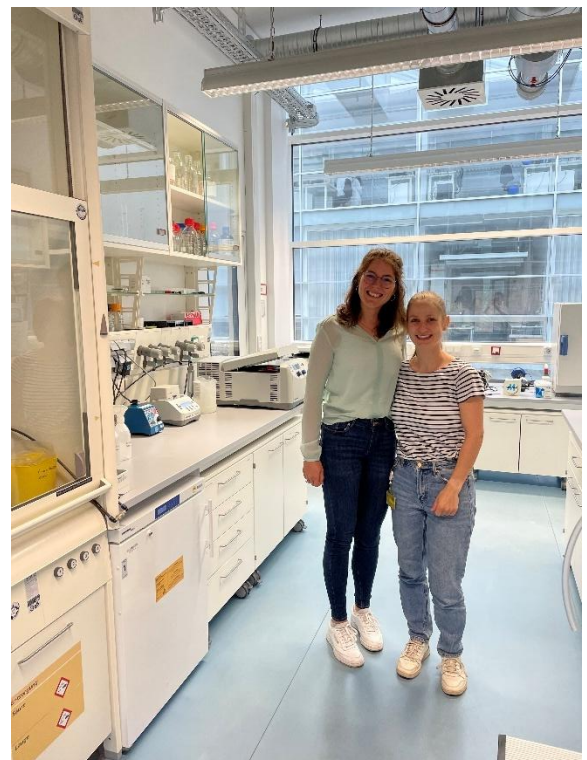
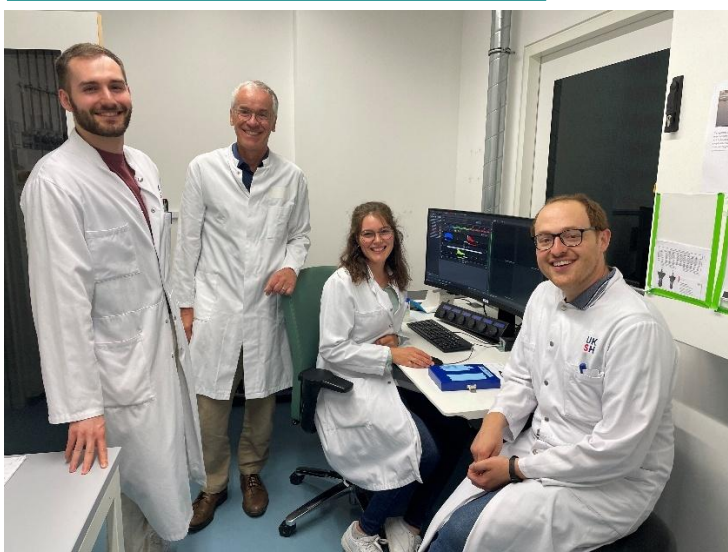
des vaisseaux sanguins et la rupture de la barrière entre ces vaisseaux et les cellules du système nerveux. Les travaux d'équipe de Markus Schwaninger ont mis en évidence, sur un modèle de souris, le lien entre les déficiences vasculaires cérébrales et les atteintes neurologiques des patientes IP (convulsions, épilepsie, retards de développement)

L'équipe étudie l'interaction entre la microglie, dont les cellules sont la 1<sup>ère</sup> ligne de défense du système nerveux central contre les pathogènes et un modèle IP de cellules cérébrales.

L'axe de travail actuel porte sur les inhibiteurs RIPK1 et RIPK3 qui pourraient contrôler le processus inflammatoire.



*De gauche à droite :*  
**Philip Ehrich, Markus Schwaninger**  
**Teresa Faupel et Ümit Özorhan**



## 2<sup>ème</sup> PARTIE : PARCOURS DE SOIN

### Parcours de soin - La filière de santé Fimarad a été relabellisée dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2025-2029

- ✚ Le *Pr Smaïl Hadj-Rabia* a remplacé le Pr Christine Bodemer, dont il était l'adjoint, comme responsable de la filière et du centre de référence Magec.
- ✚ Le Pr Christine Bodemer a joué un rôle-clé, en coordonnant les travaux (PNDS), dont celui de l'IP, en animant les structures (Centre de référence et filière de santé) et en portant la parole des maladies rares dans les conférences au niveau européen.



Les associations ont remercié le Pr Bodemer pour son action au cours de la journée nationale, marquant le 10<sup>ème</sup> anniversaire de la filière Fimarad.



*Intervention des associations*



*Anne-Sophie Lapointe (DGOS – Resp. Maladies Rares) et le Pr Christine Bodemer*

**Des progrès importants ont été réalisés ces 10 dernières années**, notamment grâce à la prise en charge de l'IP dès la naissance, pour éviter les atteintes neurologiques et ophtalmologiques irréversibles.



# 3<sup>ème</sup> PARTIE : VIE DE L'ASSOCIATION

## Evènements Garancière

Les Entretiens de Garancière, sur la chirurgie dentaire, ont fêté leurs 50 ans, du 17 au 19 septembre 2025. Le Dr Steve Toupenay, co-Président des Entretiens 2025, a proposé qu'IPF soit l'association de patients associée à cet évènement.

L'Association Universitaire d'Odontologie Garancière (AUOG) a remis un chèque de 3000 € à l'association IPF.



*De gauche à droite :  
Mr Faycal Iratni, les Dr Steve Toupenay et Nelly Pradelle-Plasse, co-Présidents des Entretiens 2025, autour de Jacques Monnet, le Dr Bernard Picard, Président de l'AUOG*

Cet évènement a été l'occasion pour Jacques Monnet de rappeler que **la prise en charge avec l'ALD 31, quand le nombre de dents manquantes est supérieur à 6**, est difficilement appliquée, car les familles se heurtent souvent au refus des orthodontistes de travailler dans ce cadre contraignant, au vu des aléas de la prise de la greffe osseuse.

### HOMMAGE AU

#### **Pr Muriel de la DURE MOLLA**

Professeur des Universités - UFR Odontologie Université Paris Cité  
Praticien Hospitalier - Service d'Odontologie Pédiatrique

Coordinatrice et co-fondatrice du Centre de Référence ORARES  
Anomalies Rares Orales et Dentaires

Membre du comité de pilotage de la plateforme d'expertise maladie rare  
Assistance Publique Hôpitaux de Paris – Sorbonne Université

Présidente Scientifique des Entretiens de Garancière 2024  
Co-Présidente Scientifique des Entretiens de Garancière 2025



Au cours des Entretiens Garancière, un hommage a été rendu au *Pr Muriel de la Dure Molla*, responsable du centre de référence dentaire O-Rares à l'hôpital Rothschild (APHP).

Le Pr Molla a soigné beaucoup de patientes IP, et a écrit la partie dentaire du PNDS de l'IP (Protocole National de diagnostic et de Soins).

# Evènements : à vos agendas pour 2026

## Course des héros

Quelques kilomètres en courant, en marchant, une super convivialité et animation, de l'émotion et plein de fun.  
A vos agendas pour l'an prochain, voici les dates à noter :

- ✚ Paris 7 juin 2026
- ✚ Lyon 14 juin 2026

**Merci par avance à toutes les familles qui veulent s'impliquer de contacter l'association dès maintenant afin que nous mettions en place les inscriptions.**



## Week-end des familles

Le 10<sup>ème</sup> weekend des familles se tiendra les **samedi 19 et dimanche 20 septembre** au CISP Paris Kellermann, comme en 2024, avec :

- ✚ Un encadrement animé pour les enfants
- ✚ Des ateliers thématiques médicaux
- ✚ Des rencontres et moments d'échanges
- ✚ Notre traditionnelle AG de l'association



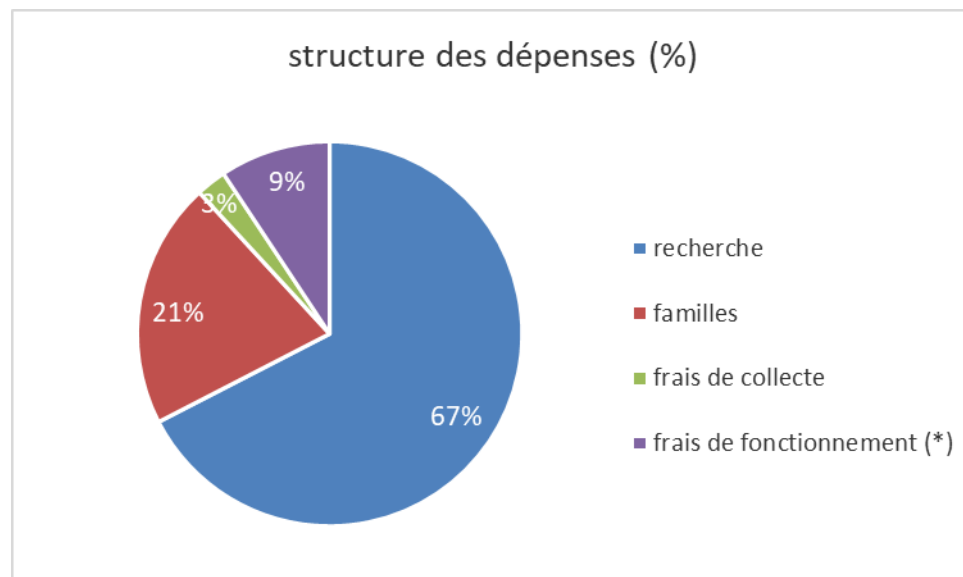
**Contact : Anyck Pezery  
07.86.71.38.69**

**Et ce sera le 25ème anniversaire de l'association.**

De nouveau, des consultations pluridisciplinaires (dermato, neuro, ophtalmo, dentaire) le vendredi 18/09 à Necker seront organisées pour les enfants qui ne disposent pas de l'expertise médicale dans leur région.



## Activité de l'association : 20 années de soutien à la recherche et aux familles.



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

### 90% des dépenses vont au soutien à la recherche et profitent directement aux familles.

Les dépenses liées au site Internet, à la gazette, sont considérées comme des dépenses de fonctionnement. **Celles-ci s'élèvent seulement entre 2000 et 2500 € par an, grâce au bénévolat.**

De plus, aucun fonds du Plan National Maladies Rares n'est alloué aux associations de malades.

Les activités de recherche :

- Institut de Génétique et Biophysique de Naples
- Hôpital Necker – Labo de recherche génétique et clinique
- Institut Imagine (Necker) – Labo de Génétique
- Université de Lübeck – labo de Toxicologie et Pharmacologie
- INSERM Grenoble – Institut des Neurosciences

Le soutien aux familles :

- week-ends des familles
- hébergement pour les consultations pluri-disciplinaires à Necker
- aides financières aux familles

## 3<sup>ème</sup> PARTIE : VIVRE AVEC L'IP

---

### Kevin et Hinda, parents d'Assia



Nous sommes les parents de Assia née le 10 septembre et de Imran son frère de 6 ans.

Comme pour son frère Assia est née dans une petite clinique privée mais avec des tâches rouges aux jambes et surtout des pustules au niveau des bras et jambes. Tout le corps médical présent s'en est inquiété... sauf le pédiatre, qui a conclu dès le lendemain à un simple érythème toxique, ou à une réaction due aux coutures des vêtements. Déjà très jaune à la sortie de la maternité elle est hospitalisée à J7, une nuit en néonatalogie à l'hôpital public de la ville afin d'y subir une séance de photothérapie, en sept jours les pustules on évoluées et ce sont transformées en cicatrices bleuâtres. Ce qui interpelle encore une fois les infirmières à son chevet mais toujours pas la deuxième pédiatre qui

l'ausculte et lui prescrit simplement une crème hydratante prétextant également une réaction maculopapuleuse sur les faces externes des jambes et des avants bras, non sur infectées, je cite "probablement en rapport avec la bordure de couture des vêtements" (Alors que c'était bien au niveau de la ligne de Blaschko).

A J24 en pleine nuit elle convulse pour la première fois, de courtes clonies du côté droit.

On file aux urgences de la ville où elle continue de convulser plusieurs fois, Il aura fallu plusieurs heures avant son transfert vers la maternité régionale de Nancy, la néonatalogie de référence de la région où elle y subit scanner IRM et ponction lombaire.

Résultat une encéphalite à HHV6 est diagnostiquée (herpes virus roséole). On nous annonce qu'il faut s'attendre au pire ou à de lourdes séquelles neurologiques.

Ces cicatrices interpellent encore une fois le corps médical présent, une photo est envoyée à un dermatologue qui évoque le Cutis marmorata telangiectatica (anomalie rare mais bénigne).

Mais finalement au bout d'une semaine en Réanimation son état étant stable elle est transférée à l'hôpital d'enfants en neurologie.

Ou l'on nous explique que son infection herpétique a presque disparue, et qu'elle est sur la voie de rémission avec son traitement antibiotique et anti convulsif. Pourtant, je restais préoccupé par son évolution dermatologique, de nouveaux boutons, des croûtes... J'ai insisté, peut-être avec un peu d'énerverment, pour obtenir un nouvel avis dermatologique.

C'est à ce moment-là que la chance nous a souri cette nouvelle dermatologue connaissait l'Incontinentia Pigmenti et, sans hésiter, a posé le diagnostic.

Nous avons alors contacté l'association IPF, où Christel Monnet nous a immédiatement orientés, contrôle ophtalmologique d'urgence et prise de contact avec les différents spécialistes de l'hôpital Necker.

A travers le groupe Facebook [Emy incontinentia pigmenti](#) j'ai également fait connaissance avec sa maman qui m'a grandement aidée tout au long de notre parcours.

## 4<sup>ème</sup> PARTIE : INFORMATIONS GENERALES

---

Vous pouvez retrouver toutes les informations sur la prise en charge et le parcours de soins dans le **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

<https://fimarad.org/les-pnds-maladies-rares-dermatologiques/>

La **filière de santé FIMARAD** coordonne l'activité des centres de référence spécialisés dans les maladies rares dermatologiques. Elle a également un rôle d'information des patients et des familles.

[FIMARAD – Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques](#)

En outre, Fimarad met **une assistante sociale à disposition des patients** pour répondre au téléphone à leurs questions. Ci-dessous le lien :

<https://fimarad.org/une-assistante-sociale-a-votre-ecoute>

**Site Internet de l'association :**

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

Un lien est intégré avec le **groupe Facebook**  
<https://www.facebook.com/Incontinentia-Pigmenti-137858849629214/>



Plus d'infos sur les maladies rares  
**Maladies Rares Info Services**

(Alliance Maladies Rares)

01 56 63 81 36

Nous sommes adhérents à **l'Alliance Maladies Rares**, qui fédère les associations.





## Bulletin d'adhésion 2025 et de don IPF

*A renvoyer à l'adresse en bas de page*

NOM ..... Prénom .....  
Adresse .....  
Code Postal ..... Ville .....  
Tel domicile ..... Tel portable .....  
Adresse courriel/e-mail  
.....

**Je souhaite adhérer à Incontinentia Pigmenti France et verse la cotisation de 30€/personne.**  
L'adhérent a droit de vote à l'Assemblée Générale.

Et /ou

**Je souhaite faire un don à IPF de ..... euros.**  
66% de votre don est déductible de vos impôts dans la limite de 20% de votre revenu imposable.

*Exemple : Si vous faites un chèque de 50€, cela ne vous coûtera en fait que 16.66€. Avec le reçu fiscal que vous recevrez, les 33.34€ de différence seront déductibles de vos impôts.  
La mise en place du prélèvement à la source au 1<sup>er</sup> janvier 2019 n'impacte pas la réduction fiscale de 66% appliquée à votre don.*

**Je règle donc ci-joint la somme totale de..... €**  
Merci d'adresser votre chèque à l'ordre de « Incontinentia Pigmenti France ».

Fait à ....., le.....

Signature

Ce bulletin m'a été remis par .....  
Je suis (merci de cocher la réponse exact) :  atteint par l'IP (moi-même, un de mes enfants)  
 proche d'une personne atteinte  
 autre

J'accepte d'être contacté par l'association IPF :  oui  non