



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

## LA GAZETTE D'IPF

**N° 31 – Novembre 2024**

Bonjour à toutes et à tous,

Nous sommes heureux d'avoir organisé le week-end des familles les 28 et 29 septembre. Les familles, dont un certain nombre pour la 1<sup>ère</sup> fois, ont pris plaisir et intérêt à se retrouver pour un week-end de convivialité et d'échange avec les médecins et chercheurs.

Nous avons pu organiser des consultations pluridisciplinaires à l'hôpital Necker le vendredi, utiles pour les familles qui ne bénéficient pas de centres d'expertise dans leur environnement proche.

De même, nous avons participé à la course des héros à Lyon le 23 juin. Cela a été un moment d'émotion de voir la mobilisation contre la maladie en général, et cet événement nous a permis de financer le week-end des familles.

Notre 'activisme' encourage les médecins et les chercheurs à continuer leurs travaux. Chaque année, une avancée est réalisée et apporte une pierre à l'édifice de la connaissance des mécanismes de l'IP. Nous remercions les médecins et chercheurs qui restent dévoués à faire avancer la connaissance.

Cette lettre d'information inclut également des témoignages qui montrent la résilience de familles dans un environnement où se mêlent regard des autres, bureaucratie administrative, rejet par souci de confort, déserts médicaux, ...

Les associations sont indispensables dans l'écosystème des maladies rares, car elles sont en mesure de mobiliser les patients grâce aux liens de confiance qui ont été bâtis. Nous avons besoin de la contribution de tous.

Bon courage à toutes et tous.

Jacques Monnet, pour le CA d'IPF

*Week-end des familles septembre 2024*



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

---

## ✚ **Jérémy Rosain et Paul Bastard** - Laboratoire de Génétique Humaine des Maladies Infectieuses (Imagine) - Hôpital Necker Paris, en collaboration avec le laboratoire de l'Université Rockefeller à New-York

- Ont démontré la fragilité des patientes IP (36%) 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.
- Ainsi, les patientes IP ont été classées sur **la liste prioritaire** pour la vaccination contre la Covid19.
  
- Depuis, il a été démontré que les patientes IP présentent **un thymus de taille réduite**. En cas de dysfonctionnement du thymus, les lymphocytes T tendent à développer des auto-anticorps contre les composants de l'organisme (maladies auto-immunes), 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** (Institut de Pharmacologie et Toxicologie, Lübeck) et son équipe (Uemit Oezorhan, Raoul Strasburger, Teresa Faupel, Philip Ehrich)

- Étudie 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 de l'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**, qui assure la protection des cellules dans le système nerveux central 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.

## ✚ **Francesca Fusco et Alessandra Pescatore** (Institut de Génétique et Biophysique (IGB) de Naples (Italie)).

- L'approche de l'équipe de Matilde Valeria Ursini et Francesca Fusco 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)
  
- Surtout, L'Institut de Naples gère une **biobanque**, collecte de prélèvements biologiques (sang, ADN, peau,...), qui constitue une base d'informations incomparable pour échanger des données et accélérer la recherche.

## ✚ Et toujours avec l'appui de nos soutiens historiques et fidèles, **Matilde Valeria Ursini** (IGB Naples) et **Gilles Courtois** (INSERM Grenoble)



De haut en bas, de gauche à droite :

- ✚ Gilles Courtois (Inserm)
- ✚ Teresa Faupel (Université Lübeck)
- ✚ Jérémie Rosain (Institut Imagine),
- ✚ Alessandra Pescatore, Francesca Fusco et Matilde Valeria Ursini (IGB Naples)

imagine  
INSTITUT DES MALADIES GÉNÉTIQUES

UNIVERSITÄT ZU LÜBECK  
INSTITUT FÜR EXPERIMENTELLE UND KLINISCHE  
PHARMAKOLOGIE UND TOXIKOLOGIE

IGB Consiglio Nazionale delle Ricerche  
Institute of Genetics and Biophysics  
Adriano Buzzati-Traverso

Necker  
ENFANTS MALADES  
HÔPITAL UNIVERSITAIRE

## 2ème Congrès Mondial des Maladies rares de la Peau les 10-11-12 juin 2024

L'institut de Pharmacologie et Toxicologie de Lübeck a participé au congrès, Markus Schwaninger et Raoul Strasburger ont exposé leurs travaux.



Raoul Strasburger (Lübeck), Jacques Monnet (IPF) et Renate Rautenberg (asso IP Allemagne)

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

Des progrès importants ont été réalisés ces 20 dernières années, notamment grâce à la prise en charge de l'IP dès la naissance, pour éviter les atteintes neuro et ophtalmologiques irréversibles.



Le Pr Christine Bodemer, cheffe du service dermatologie à l'hôpital Necker, a joué un rôle-clé :

✚ en coordonnant les travaux du PNDS



PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS POUR LES MALADIES RARES  
**INCONTINENTIA PIGMENTI**

Centre de référence promoteur : Hôpital Necker Enfants -Malades  
Responsable : Pr Christine Bodemer

✚ en animant les structures : Centre de référence MAGEC et filière de santé FIMARAD



✚ en portant la parole des maladies rares, dont l'Incontinentia Pigmenti, dans les conférences pour en faire un enjeu européen et mondial



# Diagnostics et Parcours de soins – l'enjeu de la prise en charge des agénésies dentaires multiples

L'incontinentia Pigmenti (IP) est une maladie génétique rare qui atteint principalement la peau, mais aussi les dents, et pour les atteintes les plus sévères les yeux et le SNC.



Les atteintes neuro et ophtalmo sont bien prises en charge, mais ce n'est pas le cas des agénésies dentaires multiples. La recommandation de la HAS, dans le cadre de l'ALD 31 sur les agénésies dentaires liées à une maladie rare, sur la prise en charge quand le nombre de dents manquantes est supérieur à 6, n'est pas appliquée.

En effet, il n'y a pas d'accord entre les chirurgiens-dentistes et la CPAM, sur la valorisation des actes d'implantologie. Les orthodontistes refusent d'appliquer le remboursement des actes proposé par la CNAM, car ils considèrent ce cadre trop contraignant, au vu des aléas liés à la prise de la greffe osseuse, et du coût des implants avec des fournisseurs fiables qui assurent la traçabilité de leurs produits.

Les travaux d'orthodontie génèrent un reste à charge élevé pour les familles. Beaucoup renoncent aux soins, alors que ce n'est pas seulement de l'esthétique, mais aussi impacte la vie de tous les jours et l'estime de soi. C'est d'ailleurs le poste le plus important dans notre budget d'aide aux familles.

Avec la filière de santé TeteCou, nous avons déposé une saisine auprès de la HAS en Juillet 2024. La recevabilité de la saisine a été confirmée. La HAS se prononcera sur l'inscription ou non de cette demande au programme 2025 en janvier prochain.



Lors des ateliers du week-end des familles, les Dr Steve Toupenay et Aida Bencheikh, Hôpital Rothschild AP-HP, nous encouragent à mobiliser tous les acteurs pour corriger cette iniquité dans la prise en charge des traitements, comparée à la prise en charge des cancers de la mâchoire par exemple.

Nous continuerons à nous mobiliser, mais c'est un travail de longue haleine, en cette période de restrictions sur le budget de la santé.

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

### Participation de l'association IPF à la course des héros à Lyon en juin 2024 :

Nous avons récolté 11 390 € pour financer le week-end des familles, avec 18 coureurs, marcheurs et accompagnateurs.

Bravo aux coureurs et collecteurs.

De nouveau merci à nos donateurs très fidèles.

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 22 juin 2025
- Lyon 18 mai 2025
- Bordeaux 18 mai 2025
- Nantes 23 septembre 2025

Toutes les familles qui veulent s'impliquer sur l'une ou l'autre des courses peuvent contacter l'association dès maintenant.





## Dinard - Les énergies se mobilisent au profit d'IPF : les recettes sont reversées à l'association

Les 2 manifestations permettent de contribuer pour 5000 € à la vie de l'association.



Les jeunes élus du CMJ de Dinard ont collectivement décidé d'organiser un événement à but caritatif, la mise en scène et de la production d'une pièce de théâtre : Pinocchio



L'association Les Talents de Dinard et Saint-Enogat organise des événements de collecte de fonds (pétanque, loto, belote)

## Week-end des familles à Paris les 28 et 29 septembre 2024

- ✚ Les consultations pluridisciplinaires à l'hôpital Necker pour 13 familles autour de 4 pôles : la dermatologie et le diagnostic initial, les problématiques dentaires, neurologiques et ophtalmologiques.
- ✚ Les ateliers thématiques médicaux avec la participation de nombreux médecins et chercheurs.
- ✚ Et aussi des rencontres entre familles et des moments d'échange et de convivialité.
- ✚ Et enfin notre traditionnelle AG de l'association.

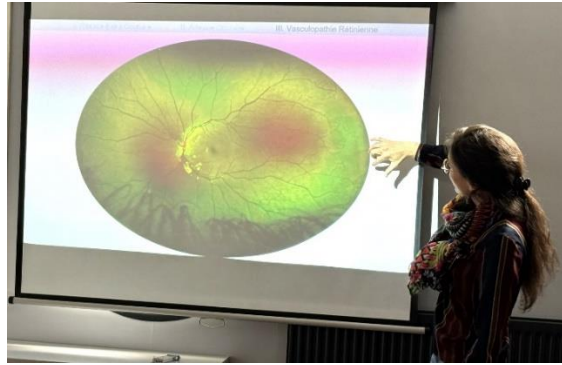


*Merci à notre équipe de choc Anyck, Patricia, Bernard, Franck, Anastasia, Alain, Laura, Géraldine .....qui a de nouveau relevé le défis des ateliers lecture, danse, bricolage, jeux pour ce week-end  
Bien entendu, en cette année olympique, tous les participants ont été médaillés.*





**Atelier ophtalmologie** Dr Romane Boinet



**Atelier neurologie**  
Pr Isabelle Desguerre



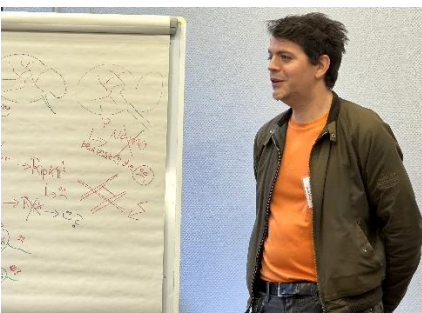
**Atelier dentaire** Dr Steve Toupenay  
et Dr Aida Bencheikh



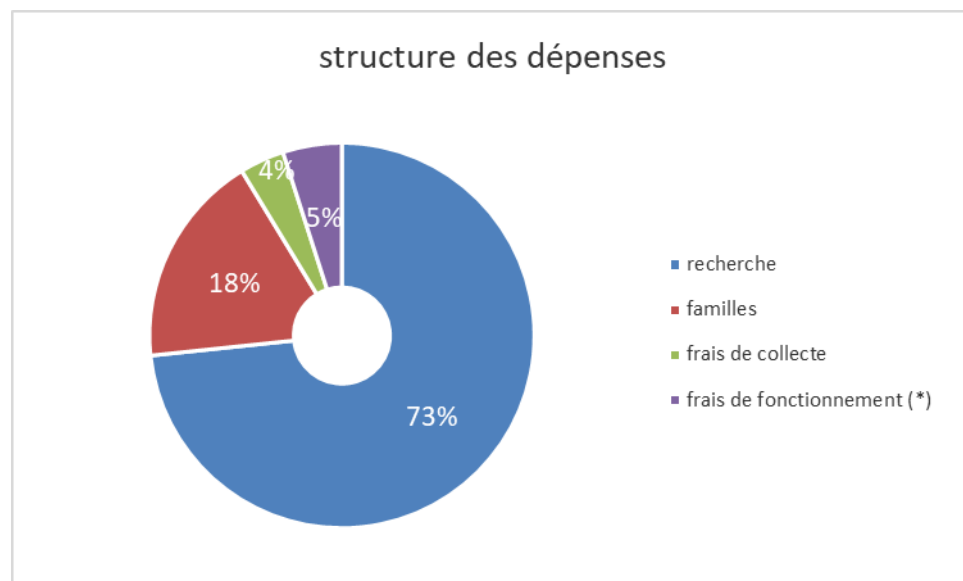
**Atelier conseil génétique** Joana Bengoa

**Atelier recherche moléculaire**

Jérémie Rosain, Gilles Courtois, Teresa Faupel, Alessandra Pescatore, Francesca Fusco et Matilde Valeria Ursini



## 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 2 et 2 500 € par an, grâce au bénévolat.

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

Le soutien aux 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 pluridisciplinaires à l'hôpital Necker
- aides financières aux familles, pour la prise en charge des soins (dentaires) ou des aménagements (maison, véhicule)

## Regroupement d'associations, dont IPF, dans un collectif, Peaucibles.

- Les associations sont indispensables dans l'écosystème des maladies rares
- Les associations sont un relais essentiel aux institutions médicales et de recherche pour mobiliser les patients pour les études et enquêtes,
- Elles sont de plus en plus sollicitées par les Institutions pour valider les programmes et plans sur les maladies rares

Mais, les associations sont de plus en plus dans l'incapacité de faire face à ces demandes à cause de la baisse du bénévolat et manque de ressources financières.



- En conséquence, 7 associations, dont IPF, ont décidé de constituer un collectif des maladies rares de la Peau, Peaucibles :
  - Pour avoir plus de poids et assurer une meilleure visibilité.
  - L'objectif est l'échange et la mutualisation des connaissances, idées et expériences.
- Nous sommes soutenus dans notre démarche pendant 1 an par nile consulting, agence d'affaires publiques en santé, à titre gratuit.

Plaidoyer à la journée FIMARAD du 17/11/2023 :

- Marion Poisson (Hailey-Darier)
- Marie-Claude Boiteux (Cutis Laxa Int'le)
- Jacques Monnet (IPF)



L'agence **nile** est fortement impliquée dans le domaine des maladies rares et accompagne en mécénat de compétence chaque année les affaires publiques d'une association de malades.

En 2024-2025, **nile** a fait le choix de soutenir les associations de malades engagées aux côtés des familles vivant avec une maladie dermatologique rare.

Les 7 associations sont :

- Cutis-laxa Internationale,
- Enfants de la Lune,
- Epidermolyse Bulleuse-DEBRA,
- Pemphigus Pemphigoïde France,
- Genespoir des Albinismes,
- Hailey-Darier
- Incontinentia Pigmenti France

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

---



### **Nous sommes Frédéric et Céline, les parents de Paul, 6 ans et demi et Constance, 2 ans et demi.**

Nous vivons à Clamart (92).

Avec l'arrivée de notre petite fille, nous avons fait connaissance avec l'IP. Constance est née avec des plaques sur son corps, confondues avec de l'érythème du nourrisson. Au retour de la maternité et à son troisième jour de vie, nous observons des mouvements anarchiques sur son visage - convulsions - et partons à l'hôpital le plus proche. Son petit corps couvert de plaques bulleuses, placée sous assistance respiratoire, Constance est transportée par un SMUR en réanimation à l'hôpital Trousseau, avec un pronostic vital engagé et des convulsions difficilement maîtrisables. Les médecins sont d'abord

pessimistes à ce qu'elle survive au transport, à ce qu'elle passe la nuit, puis quant aux dommages causés par les convulsions et la dose de médicaments administrés pour les stopper.

Le diagnostic IP nous est annoncé à 7 jours, Constance est opérée de ses deux yeux au laser à 10 jours. Son état se stabilise et nous pouvons, trois semaines plus tard, quitter le service de neuropédiatrie où elle avait été transférée, avec des anti-inflammatoires.

Les 12 premiers mois, l'hôpital Necker est devenu notre « deuxième maison ». Insupportables fonds d'œil, craintes de décollement de rétine, EEG, dosage kepra. Les RDV de suivi, d'abord tous les 15 jours, passent progressivement à 1 mois, 2 mois, 6 mois et avec leur espacement nous reprenons confiance.

Hypotonie, hémiparésie droite, retard moteur sévère. Constance commence les séances de psychomotricité à 6 mois, tous les 15 jours, et la kiné à 10 mois, 2 fois par semaine. Les séances se terminent tantôt dans les larmes, tantôt par un gros câlin, le travail est dur mais Constance est d'une persévérance incroyable. Sa kiné est formidable et grâce à son accompagnement, Constance progresse régulièrement.

A 14 mois, un siège moulé est prescrit, avec têtiera, tablette et repose pieds. C'est d'abord un choc de voir un tel appareil prendre place dans le salon. Il lui permettra pourtant de participer aux activités manuelles à la crèche, comme tous les petits copains.

A 2 ans, le siège moulé est troqué contre un motilo. Il lui permet d'évoluer en position verticale, de se déplacer seule et de gagner en confiance. Les copains de la crèche sont jaloux et voudraient bien avoir la même « moto » que Constance.

Constance a aujourd'hui deux ans et demi. Chaque acquisition est un combat, qui se termine par une victoire. Constance est une petite guerrière dont le courage force le respect de tous ceux qui la connaissent.

Nous sommes des parents extrêmement fiers de nos enfants, tellement heureux d'avoir la chance de pouvoir les voir grandir, rire ensemble, se soutenir dans les difficultés comme dans les bêtises 😊 La vie avec l'IP ressemble aux montagnes russes. Souvent, on voit le verre à moitié plein, on observe tous les progrès et on se dit que « ça va aller ». Parfois, la fatigue et l'inquiétude prennent le dessus : gérer deux enfants en bas âge, un planning médical bien chargé avec un travail à temps plein, faire supporter un cache sur l'œil deux heures par jour, faire oublier que chaque moment de jeu est en réalité un exercice de rééducation déguisé, composer avec un système administratif lourd (la MPDH !), être impuissants face à

la frustration d'une petite fille qui voudrait bien se lever sur ses 2 jambes pour courir après son frère et, justement, ne pas négliger notre grand Paul, véritable pilier pour sa sœur, qui a besoin d'attention comme n'importe quel enfant de 6 ans.

En septembre 2022, nous avons déjà connaissance de l'association Incontinentia Pigmenti France. Mais nous n'étions pas « prêts » pour le week-end des familles. L'avenir semblait tellement incertain. On ne voulait ni se faire de faux espoirs, ni au contraire se créer d'inquiétudes supplémentaires.

En septembre 2024, nous nous sommes sentis prêts à partager notre histoire au week-end des familles, et avons envie, pour nous, pour Constance et pour son frère d'échanger avec d'autres familles. Les échanges nous ont apporté de précieux conseils, et nous avons hâte des prochains. Un grand **MERCI** à tous les bénévoles qui œuvrent pour nos petites filles, si rares et si courageuses.



## Sibylle, Adrien, Léonore et Mahaut – Gévezé (35)



Mahaut est venue au monde quelques jours avant Noël, parfaitement en forme. Elle présentait une petite cloque à l'aine, qu'on nous a présentée comme un « plis de couche ». De retour à la maison, nous avons fêté Noël en famille. La 4<sup>e</sup> nuit, elle s'est mise à avoir des mouvements de bras et ne dormait pas, ne pleurait pas et ne mangeait pas. Le Samu nous dit qu'il n'y a pas de caractère d'urgence puisqu'elle ne fait pas de fièvre. S'endormant enfin au matin, mais sans avoir bu, nous l'aménonons aux urgences pédiatriques, qui nous renvoie en service de néonatalité de la clinique pour quelques jours, en expliquant que Mahaut a dû avoir un stress à la suite de la naissance et qu'il faut désormais réinstaller l'allaitement.

Mahaut grandit, et avec la diversification alimentaire, elle commence à être sérieusement constipée. Après des mois d'errance, nous consultons un pédiatre-gastroentérologue qui détecte une probable intolérance aux protéines animales. Lors d'une consultation, j'en profite pour lui montrer une dent qui nous apparaît particulière. Le pédiatre nous rappelle le soir même pour nous dire que la « dent de riz » et les tâches que Mahaut présente sur le corps lui font penser à

quelque chose, et nous prend un rendez-vous avec un dermatologue du CHU.

Mahaut avait déjà vu plusieurs médecins généralistes et une dermatologue. Aucun ne connaissait les traces qu'elle présente et ne cherchait d'explications. Le dermatologue du CHU qui ausculte Mahaut nous pose des questions, et réfute une probable pathologie, puisqu'il manque des critères, comme celle de convulsions.

Une dizaine de jours après ce rendez-vous, un matin, nous sommes alertés par une respiration particulière de Mahaut, et appelons les urgences car elle ne réagit pas à nos sollicitations. Le Samu l'emmène aux urgences pédiatriques et nous apprend qu'elle a fait une crise d'épilepsie, de type d'absence. Cette crise nous fait directement penser à l'épisode de sa naissance, première crise d'épilepsie non détectée par les médecins. Hospitalisée pendant quelques jours, nous rencontrons la neurologue qui suivra Mahaut par la suite, et entamerons alors des recherches génétiques pour confirmer le diagnostic de l'Incontinentia pigmenti de Mahaut (nous deux, parents, ne sommes pas porteurs, sa grande sœur non plus). Mahaut a alors à peu près 1 an et demi. C'est la première fois que le nom est posé.

Aujourd'hui, Mahaut a presque 4 ans, elle continue à faire des crises d'épilepsie de temps en temps, et nous sommes en cours de recherche de traitement pour les limiter. Elle présente plusieurs dents malformées et un certain nombre de dents absentes. Les lésions sur sa peau ont quasi disparu sur ses jambes et restent marquées au niveau de l'aine et de la cage thoracique. Elle est contrôlée régulièrement

au niveau ophtalmologique. Cela ne l'empêche pas de suivre pour l'instant une scolarité totalement normale et de s'épanouir auprès des autres enfants, avec une grande sœur protectrice. Nous avons été ravis de participer à ce weekend des familles de septembre 2024, nous avons appris beaucoup sur la maladie auprès des professionnels et des membres de l'association, nous avons apprécié les discussions avec les autres familles présentes. Encore merci, c'est une chance de se savoir entourés et compris face à une maladie rare.

## 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/>

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/>





## Bulletin d'adhésion 2024 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 20€/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