

SAVOIR

novembre 2007
n°25

**Nous savons ce que vous ne savez pas
Nous ne savons pas ce que vous savez**

EDITO d'Olivia NICLAS

Bonjour à tous !

Quelle rentrée ! Sitôt de retour de notre colonie (qui s'est merveilleusement bien passée, il n'est pas question de ralentir le rythme.

Les urgences s'accumulent, de bonnes nouvelles et de moins bonnes.

Attaquons par les bonnes : tout d'abord, sans qu'il y ait eu trop de difficultés, les verres scléraux ont obtenu une prise en charge par la sécurité sociale. Vous pouvez accéder au décret paru au JO par notre site www.afde.net.

Le centre de référence dentaire de Strasbourg a signé un contrat avec Nobel Biocare qui lui offre désormais les implants dentaires pour les adultes ce qui diminue de manière conséquente les coûts pour ceux qui entreprennent cette intervention, à condition pour le moment qu'elle soit réalisée à Strasbourg. Le Professeur Manière espère

pouvoir obtenir les mêmes conditions pour d'autres services.

Dans le cadre de la mise en place des centres de compétences demandés par le ministère, Strasbourg et Necker ont tissé des liens privilégiés avec d'autres équipes hospitalières afin de garantir aux patients une prise en charge plus proche de leur domicile s'ils le souhaitent.

L'équipe de Necker travaille activement, entourée de spécialistes, en réalisant un tour d'horizon exhaustif des atteintes de la DEA et s'intéresse également aux formes plus rares de DE (EEC, Rapp-Hodkin, Hay-Wells). Les conclusions nous seront présentées en mars 2008, lors notre Assemblée Générale qui se tiendra à Paris. Nous avons décalé ce rendez-vous annuel en partie à leur demande.

Nos Journées Nationales auront donc lieu les 29 et 30

mars prochains. Venez nombreux !

Les journées d'apprentissage aux manipulations des chromosomes et à l'étude concrète des mutations de la DEA ont été repoussées à fin janvier. Il reste des places et je vous incite à me contacter pour que je vous en dise plus. Cela promet d'être passionnant et nous aurons l'occasion de passer à plusieurs des moments certainement intenses et inoubliables.

En revanche, j'ai évoqué de mauvaises nouvelles : le projet suisse menace à nouveau d'être abandonné si des financements ne sont pas trouvés dans les trois mois à venir. Toutes les associations de DE sont très inquiètes. Des réunions sont prévues en novembre à Paris pour tenter de sauver le projet.

Par ailleurs, nous cherchons des lieux pour notre colonie 2008, si vous avez des idées, s'il vous plaît contactez moi.

Amitiés à vous tous. Olivia

SOMMAIRE

| | | | |
|--------------------------------------|-----|-------------------------|-----|
| Etudes Manifestations ORL | p.2 | colonie 2007 | p.7 |
| Centres de référence, de compétences | p.4 | Nous vous présentons... | p.8 |
| histoire personnelle : Laurence | p.5 | | |

Etude

MANIFESTATIONS ORL

LES DYSPLASIES ECTODERMIQUES SONT UN GROUPE DE SYNDROMES CARACTERISES PAR UNE DEFICIENCE DU DEVELOPPEMENT DE L'ECTODERME ET DU MESODERME. LES ETUDES SUR LES ASPECTS ORL SONT PEU NOMBREUSES. IL S'AGIT ICI D'UNE PREMIERE ETUDE SUR UN

NOMBRE IMPORTANT DE PATIENTS. L'OBJECTIF DE CETTE ETUDE ETAIT DE DELIMITER LES MANIFESTATIONS ORL.

Résumé d'une étude extraite de : *Otolaryngology-Head and neck Surgery*, vol 136, n°5, May 2007

Présentation de la recherche

75 personnes (adultes et enfants dont 49 de sexe masculin et 26 de sexe féminin) ont été examinées sur le plan ORL lors des réunions annuelles de la NFED et les adultes ont rempli un questionnaire de qualité de vie. (SF8) La majorité d'entre elles avait une DEA (74%). Les participants ont rapporté leurs symptômes et en ont indiqué la sévérité selon l'échelle de Likert en les notant de 1 à 4.

Sur ce groupe de patients, 8 avaient de l'asthme, 7 des reflux gastro-oesophagiens, 4 étaient hyper actifs et avaient un trouble de l'attention, 2 des désordres de l'humeur et 2 des retards mentaux.

7 avaient un syndrome de Clouston, 7 un syndrome EEC, 3 un syndrome Hay-Welles, 3 un syndrome de Witkop et 1 un syndrome oculodental digital.

Résultats

40% des patients avaient subi des interventions chirurgicales ORL.

25% souffraient de baisse d'audition. 37% parlaient de légères difficultés d'élocution. La plainte principale en relation avec les oreilles était en lien avec les bouchons de cérumen et concernaient 48% des personnes.

Le nez pose un problème sérieux aux personnes atteintes de DE. 51% ont des bouchons, pour 49% d'entre eux il est sec et présente des croûtes, 45% ont des rhinites allergiques et 37% des sinusites. 29% des personnes étudiées ont recours plus de 3 fois par an aux antibiotiques et 53% utilisent des

décongestionnants. 28% utilisent des anti-inflammatoires.

Les problèmes oesophagiens et oraux sont principalement dus aux manques de dents et de salive. 64% des patients ont subi des réparations dentaires importantes (implants ou prothèses complètes). 32% ont des difficultés de mastication, 25% ont des difficultés à avaler et 21% ont la bouche sèche. 20% des participants ont une voix rauque.

Des problèmes dermatologiques ont été aussi mis en évidence. Les patients ont des difficultés à transpirer et souffrent d'intolérance à la chaleur (76%). 39% ont de l'eczéma.

| Particularités physiques / Prévalence (%) | | | |
|---|----|--------------------------|----|
| Oreilles | | Bouche/oropharynx | |
| Anomalie de forme | 40 | Anomalies des dents | 76 |
| Bouchons de cérumen | 31 | Bouche sèche | 24 |
| | | Voix rauque | 12 |
| | | Pharyngites | 4 |
| Nez | | Autres | |
| Croûtes | 41 | Alopécie des sourcils | 55 |
| Bouchons | 24 | Alopécie du crâne | 41 |
| Déviations de la cloison | 24 | Lèvres protubérantes | 36 |
| Purulence | 12 | Eczéma | 24 |
| Polypes | 1 | | |

| Symptômes / Sévérité (1 = absence à 4 = sévère) | | | |
|---|------|----------------------------|-------------|
| Oreilles | | Bouche/oropharynx | |
| Baisse d'audition | 1,39 | Sècheresse de la bouche | 1,88 |
| Otites | 2,04 | Gorge douloureuse | 2,00 |
| Bouchons de cérumen | 2,34 | Troubles pour avaler | 1,95 |
| Retard de langage | 1,71 | Difficultés de mastication | 1,99 |
| | | Travail dentaire | 2,77 |
| | | Problèmes de voix | 1,93 |
| Nez | | Autres | |
| Rhinites allergiques | 2,29 | Baisse de la transpiration | 2,95 |
| Bouchons | 2,23 | Intolérance à la chaleur | 3,04 |
| Infections des sinus | 2,19 | Eczéma | 2,24 |
| Obstruction | 2,33 | | |
| Saignements de nez | 2,07 | | |
| Sècheresse | 2,52 | | |

Gros plan

CENTRES DE REFERENCE, CENTRES DE COMPETENCES

Les missions des centres de référence

Centres de recours nationaux (pour les DE : Necker et Strasbourg), ils effectuent le diagnostic et définissent une stratégie thérapeutique, conçoivent et diffusent les protocoles de prise en charge thérapeutique. Pôles d'expertise, ils coordonnent les travaux de recherche, notamment épidémiologiques. Espaces d'information et d'éducation thérapeutique, ils organisent des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles. Lieux d'échanges, ils animent les réseaux sanitaires et médico-sociaux. Enfin, ils se présentent comme les interlocuteurs privilégiés des tutelles et des associations de malades. Il s'agit d'une vraie reconnaissance qui affiche clairement que certains services ont plus d'importance que d'autres, qu'ils sont les meilleurs.

Objectifs de la démarche centres de compétences

Dans un deuxième temps, il a été décidé que les centres de référence s'entoureraient de centres de compétences. Concernant Strasbourg, la liste sera prochainement connue et il s'agit pour Necker de 6 centres de compétences régionaux :

- ❖ *Ouest* : Nantes, Quimper, Brest,
- ❖ *Centre/Pays de la Loire* : Tours, Orléans, Angers, Poitiers,
- ❖ *Auvergne/Rhône-Alpes* : St Etienne, Clermont Ferrand, Lyon, Grenoble, Valence, Limoges,
- ❖ *Est* : Dijon, Colmar, Nancy, Strasbourg, Besançon,
- ❖ *Nord* : Lille, Amiens, Rouen, Caen,
- ❖ *Sud-Est* : Marseille, Montpellier, Nîmes.

La désignation des centres de compétences constitue une deuxième étape dans la structuration de la filière de soins pour les maladies rares. Elle a pour but de rendre plus lisible l'organisation à partir des centres de référence, notamment pour le médecin traitant, et de permettre, lorsque cela est possible et pertinent médicalement, de prendre en charge les patients à proximité de leur domicile. Elle répond également aux besoins de décliner au plan régional l'organisation des soins pour les maladies rares dans une logique de maillage territorial. Pourtant, si la logique de proximité est justifiée d'un point de vue de l'équité d'accès aux soins, elle ne doit pas remettre en cause le principe d'excellence retenu pour la prise en charge des maladies rares ; le cahier des charges établi pour les centres de compétences est contraignant. Aussi, tous les correspondants « naturels » des centres de référence n'ont-ils pas vocation à être centres de compétences, même s'ils participent à la filière de soins.

Le centre de compétences doit pouvoir garantir un haut niveau de qualité de prise en charge fondé sur une file active suffisante de patients, une prise en charge pluridisciplinaire et assurant la continuité de la filière enfant-adulte, un accès aux plateaux techniques spécialisés et aux thérapeutiques innovantes si nécessaire. Le Plan National Maladies rares NMR ne prévoit pas de crédits spécifiques pour les Centres de Compétences.

HISTOIRE PERSONNELLE

LAURENCE

A l'aube de mon neuvième mois de grossesse, j'ai eu envie de partager avec vous mon histoire personnelle : ma découverte de la DE, ma rencontre avec l'AFDE et mes choix.

Je vous présente tout d'abord la famille : mon papa est atteint d'une DE anhydrotique. Il est le dernier (et seul garçon) d'une famille de 8 enfants. Sa sœur aînée à également eu un petit garçon atteint de la même DE, mon cousin Luc.

Mon papa a eu 3 filles, moi qui suis l'aînée (27 ans), Jacques 26 ans et Pauline 20 ans, qui sommes toutes trois porteuses de la DE. Jessica est d'ailleurs la maman de Jude (15 mois) qui à la même DE que papa.

Quand j'étais petite, on me posait des questions sur mon papa (si il était chinois ? si il était malade ? pourquoi il n'avait pas de cheveux ?...) que je trouvais débiles car mon papa je le trouve très beau et je ne savais pas qu'il avait une maladie génétique. Pour moi rien d'anormal si ce n'est qu'il ne ressemblait à personne hormis son neveu (Luc) et à l'arbitre de foot Colina !

A l'adolescence, j'ai entendu dire que papa avait une maladie qu'il appelait « Siemens-Tourraine » mais c'était très abstrait pour moi

étant donné qu'à mes yeux papa n'était pas « malade » et que nous faisons des tas de choses ensemble : jouer au foot, aller à la mer toute la journée etc... Rien ne le différenciait des autres.

Puis il y a 3 ans, j'ai émis le désir d'avoir un enfant, et avant quoi que ce soit, j'ai donc entrepris des recherches afin de savoir ce dont souffrait réellement papa car une de mes cousines avait commencé des recherches génétiques et était bien mieux informée que moi...

Il faut dire que papa n'en parlait jamais et que c'était assez tabou, il ne s'est jamais senti différent et ne l'admet pas.

Les recherches sur le net ont été très longues et fastidieuses, en effet, lorsqu'on ne sait pas exactement ce que l'on cherche, ni le nom exact de la pathologie en question, c'est compliqué... Alors sur les conseils de ma cousine, j'ai pris un rendez-vous avec une généticienne qui s'occupait de notre famille à l'hôpital de la Timone à Marseille.

Et là, je suis tombée de haut : mon papa (mal informé) me disait que je ne pouvais pas avoir la DE ni la transmettre etc... et la généticienne en deux secondes, m'explique que mes sœurs et moi avons 1 risque sur 2 de transmettre la maladie à

notre enfant si c'est un garçon... Le choc pour moi est énorme !

Tout se brouille dans ma tête et je me remets en quête d'infos sur le net, à présent que je connais le nom de dysplasie ectodermique anhydrotique, et là je tombe enfin sur l'AFDE et Olivia (qui a été d'une aide précieuse quant à mon manque d'infos).

Je dois vous avouer que mon rapport à la maladie avait changé... je me suis posé des tas de questions quand à la conception de mon enfant, au risque de lui transmettre la maladie sous la forme que je connaissais mais aussi en ayant pris connaissance d'autres formes plus graves.

Nous avons donc, mon mari et moi-même rencontré à nouveau la généticienne et mon gynéco car nous envisagions, à l'époque (il y a 1 an) d'avoir recours à une Fécondation In Vitro avec sélection génétique et ainsi être sûr d'avoir une petite fille afin que dans le pire des cas elle ne soit que porteuse comme moi, ce qui me semblait être un moindre mal...

Autant vous dire que cette solution était douloureuse à prendre au regard de ma famille car personne ne comprenait que je m'investisse dans l'association, que je me démène pour apporter de

l'aide autour de moi, à mon papa et mon neveu, et que je fasse ce choix « d'écarter » de ma vie volontairement la DE. Parce que quand bien même la DE est présente dans ma vie, je ne voulais pas prendre le risque de voir mon petit bout souffrir de quelque chose que je pouvais lui éviter en toute connaissance de cause.

Puis suite à une ultime entrevue avec le gynéco et alors que le principe d'accord pour le protocole de FIV était engagé sur Montpellier, mon médecin me conseille, en accord avec ma généticienne, de tenter une grossesse spontanée et de voir si une petite fille pointerait le bout de son nez... Nous le saurions à 12 semaines d'aménorrhées par prise de sang (diagnostique de sexe dans le sang de la maman) et éviterions peut-être un lourd traitement hormonal, le stress, les implantations (qui ne réussissent que dans 20% des cas...). Dans le cas où un petit garçon serait annoncé nous aurions la possibilité de faire un prélèvement du

trophoblaste et de voir ainsi si le petit était malade... et envisager, ou non, une interruption de grossesse avant le 4^{ème} mois.

Après mûre réflexion, nous décidons de tenter le coup... Faire une sélection génétique, faire face à une possibilité de non prise des implants, envisager une IVG, qu'est ce qui était le plus difficile ? A cette époque je me suis heurtée à la sensibilité de papa, j'ai beaucoup culpabilisé et souffert de son rejet... il ne comprenait pas ma décision quelle qu'elle soit.

J'arrête la pilule fin octobre 2006, je fais une 1^{ère} grossesse suivie d'une fausse couche fin novembre... et fin janvier 2007 je tombe enceinte à nouveau, je fais tous les tests : c'est une fille ! Le plus beau jour de ma vie car quoi que j'ai eu décidé au préalable, me séparer de cet enfant aurait tué une partie de moi-même. Aujourd'hui je rentre dans mon 9^e mois et j'ai hâte de faire connaissance avec mon enfant...

Je voudrais conclure en 3 points. Le premier : que l'on peut aimer, soutenir des personnes de son entourage (ou non) atteint de DE et faire un autre choix pour son enfant... Qu'aucune décision n'est facile à prendre et rien n'enlèvera l'amour que je porte à mon père ou mon neveu.

Le deuxième : que je remercie des personnes comme Olivia, Carole, Alain qui m'ont écoutée, soutenue et entourée lors de ces choix difficiles sans me juger. Je suis heureuse que tout soit rentré dans l'ordre avec mon papa, que j'ai pu blesser avec mes décisions, mais pour lesquelles je ne reviendrai pas en arrière, certaine d'avoir fait le bon choix.

La troisième : remercier mon mari qui m'a fait ce cadeau merveilleux, qui m'a soutenue, encouragée et réconfortée tout au long de ce parcours éprouvant... Rien n'a été facile mais le meilleur reste à venir.

Laurence

Colonie

CHAROUSSE 2007

VOICI EN IMAGES CERTAINS DES MOMENTS FORTS DE LA COLONIE D'ETE 2007. NOUS PENSONS QUE NOUS OFFRONS A NOS ENFANTS DES AMITIES FORTES ET DES MOMENTS INOUBLIABLES. CETTE ANNEE, NOUS AVONS PU

FINANCER CETTE ACTION ESSENTIELLEMENT GRACE A BOUYGUES TELECOM MAIS EGALEMENT A NOS AMIS DU LIONS CLUB. LEUR SOUTIEN A PERMI A 14 ENFANTS DE PARTIR EN VACANCES DANS UN UNIVERS SECURISE OU TOUTES LES ACTIVITES AVAIENT ETE REFLECHIES. ILS SONT REVENUS RAVIS AVEC UN SEUL MOT A LA BOUCHE : « ON PART OU L'ANNEE PROCHAINE ? »

Nous vous présentons

NOEMIE

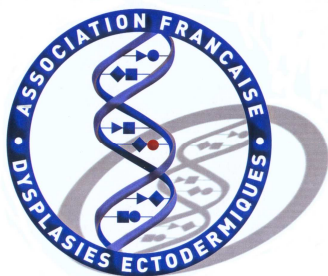
Bonjour à tous,

Je vous présente ma petite sœur Noémie, elle a 15 mois et n'est pas comme les autres bébés. Quand je barbote avec elle dans le bain, parfois, je m'amuse à compter ses orteils : devinez combien elle en a ? Et bien,6 ! En fait, il lui manque 2 orteils à chaque pied (*pieds fendus ou ectrodactylie*). Elle n'a pas beaucoup de cheveux mais à 15 mois, ça peut arriver... Ses ongles sont fins et ne poussent pas, ses dents sont petites et pointues. Enfin, elle est malvoyante (*colobome, strabisme, nystagmus et microphthalmie*). Maman m'a expliqué qu'elle ne voyait pas comme nous mais ça ne l'empêche pas d'essayer de me piquer des jouets! J'adore lui chatouiller le ventre car elle éclate de rire ! Comme moi, elle adore la piscine, la balançoire, les jeux de ballon... et c'est une vraie championne de l'imitation : elle claque la langue, envoie des bisous, rugit comme un lion, siffle comme un serpent, fait bravo. Elle dit « papa », « maman » et parfois « mma » pour m'appeler. J'ai hâte de la voir marcher mais elle n'a pas l'air pressée !

Thomas (3 ans)

PS : Les recherches génétiques pour Noémie n'ont rien révélé à ce jour. Elle porte beaucoup de signes d'une dysplasie ectodermique mais l'association à une malvoyance n'est pas encore connue.

Notre prochaine **Assemblée Générale** suivie de nos **Journées nationales** se dérouleront lors du **dernier week-end de mars**. Nous vous y attendons nombreux et le conseil d'administration se préoccupe de vous proposer un programme qui devrait répondre à toutes les attentes : recherche, groupes de parole, échanges, témoignages, activités pour les jeunes. Si vous avez besoin de soutien financier pour y assister, contactez Christian Clément au 03 85 91 48 20, nous avons prévu un fond d'aide spécial.



Pour nous contacter 01 46 03 28 33

nous écrire

3 rue d'Alsace-Lorraine
92100 BOULOGNE

et nous retrouver sur notre site

www.afde.net