

# SAVOIR

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

janvier 2010  
n° 30

**ATTENTION ERRATUM :  
LES 10 ANS DE L'AFDE : 14, 15 et 16 MAI 2010**

## 10 ans ! Une vie ! par Olivia Khalifa

### Sommaire

- **Registre international** page 2
- **La salive** page 3
- **Satisfaction centres de références** page 4
- **Bridge capillaire** page 6
- **Nous vous présentons** page 7
- **Collecte de fonds** page 7

Mon histoire faite de peur, de tristesse mais aussi de combat a commencé il y a 12 ans.

Avec le recul, je n'aurais pas du tant m'en faire. Mais à l'époque, il n'y avait personne pour me le dire et les propos des médecins dont certains se voulaient pourtant rassurants me paniquaient davantage.

Adam a été diagnostiqué à la naissance. Une chance car parfois le diagnostic prend des années (je pense à Alain qui se reconnaîtra et qui a du attendre 50 ans) mais aussi une malchance car alors la maladie a pris toute la place dans la rencontre avec mon fils.

Les premiers mois de sa vie ont été effroyables, il passait d'une hospitalisation à une autre, s'est trouvé admis en réanimation, a subi une ponction lombaire sans anesthésie et je savais qu'il avait une maladie pour la vie.

La psychologue de génétique m'assurait que je vivais si mal la maladie car le physique compte beaucoup pour moi quand moi, je me disais que ce que je voulais, ce n'était pas un play boy des bacs à sable mais un enfant normal qui n'aurait pas à souffrir de ses différences.

Je me suis affrontée au monde médical qui ne nous a rien épargné :

mauvais pronostics, petites phrases assassines, et surtout refusait de me renseigner sur l'avenir d'Adam, refusait de me montrer des photos d'autres enfants.

Très vite on a su qu'Adam aurait peu de dents. Les premiers dentistes hospitaliers que j'ai rencontrés m'ont dit que l'on ne pourrait rien faire avant ses 13 ans.

Je me sentais si seule ! Mes amis encourageaient tous le risque de me voir leur en vouloir pour une phrase maladroite, pour un regard appuyé...

Je savais que j'avais besoin de rentrer en contact avec quelqu'un qui avait ressenti le même genre de douleur et d'angoisse. Je n'imaginai pas encore possible que cela puisse venir d'autres personnes concernées par la même maladie. La maladie était si rare. Une vingtaine de familles en France m'avait-on dit à Necker !

10 ans après l'association est en contact avec 300 familles concernées. ! Et nous sommes entourés des meilleurs spécialistes. Et Adam comme tous les enfants depuis sa génération a été appareillé à 2,5 ans.

Car sur une proposition de Virginie mon amie de toujours, nous avons donc créé l'association et très vite

*suite page 8*

# REGISTRE INTERNATIONAL

**Mieux comprendre les problèmes que rencontrent les personnes concernées par la DE liée à l’X est aujourd’hui un enjeu plus pressant. En effet, le projet EDI 200 accélère ce besoin.**

**Dans ce but, la NFED, association américaine, sollicite l’ensemble des associations nationales pour établir un registre international des DE qui recueillera toutes les données sur les personnes concernées par les DE, y compris les DE les plus rares.**

**Nous avons reçu de leur part ce courrier que nous vous communiquons : (extraits)**

## Objectifs

« Nous avons besoin de votre participation et de votre aide. Nous avons besoin de votre implication et de votre soutien. Le registre sera disponible au début dans 5 langues puis il s’étendra progressivement.

L’objectif d’un registre patient est de faciliter la communication entre les individus affectés, les cliniciens impliqués dans leur traitement, les scientifiques qui font avancer la recherche. Les informations collectées seront utilisées pour poursuivre les caractérisations et les classifications des DE, pour faciliter et accélérer les essais thérapeutiques et ainsi nous rapprocher de traitements potentiels.

Concrètement, il s’agit d’un annuaire où les familles mettent leur nom et leurs coordonnées à l’attention des chercheurs qui conduiraient des essais cliniques.

La phase de recrutement pour des essais est d’habitude longue, surtout sur une maladie rare. Participer à ce registre permettra d’accélérer cette phase.

La NFED espère avoir le soutien et la participation de tous les pays afin d’être en mesure de localiser chaque famille qui pourrait bénéficier de traitement. Avec l’espoir d’EDI200 qui se profile à l’horizon, il faut s’organiser et profiter de cette organisation pour d’autres objectifs à venir.

## Consentement éclairé

Nous aurons bientôt élaboré une première version que nous vous soumettrons. Nous ne voulons pas que cet outil soit trop dense pour ne pas compromettre la participation des familles mais il faut veiller à ce que le principal y soit.

Au préalable les personnes auront à donner leur « consentement éclairé » et cette partie les informera sur les objectifs, les intentions du registre et sur l’utilisation des données.

Ce consentement permettra à la NFED de partager les données les concernant avec l’association de leur pays d’origine.

## Modalités et confidentialité

Notre principale préoccupation concerne la confidentialité et le respect de la vie privée de chacun. Nous avons l’obligation d’y veiller.

Les Etats Unis sont extrêmement stricts dans ce domaine, nous avons des lois afin de respecter la vie privée et la confidentialité.

Les informations liées à la santé sont protégées par des lois fédérales et ainsi que par :

- U.S. Department of Health & Human Services instituted
- Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996 (HIPAA) Privacy Rule
- Office for Civil Rights qui renforce le HIPAA Privacy Rule,

Ces lois protègent la vie privée des personnes en matière d’information liée à leur état de santé. Y porter atteinte, engendre de graves conséquences.

Le programme informatique que nous utiliserons sera en conformité avec ces obligations.

## Accès aux données

La NFED sera l'hébergeur des données qui lui appartiendront. Le financement est réparti entre Edimer et la NFED.

Une salariée de la NFED aura accès aux données complètes avec l'obligation éthique et professionnelle de les garder confidentielles. Personne d'autre n'y aura accès sans l'autorisation des familles.

Dans le cadre de toutes recherches, l'accès aux données nécessite au préalable l'accord de multiples comités d'éthique qui établissent en premier lieu si la recherche envisagée est scientifique, éthique et respectueuse des lois (par ex, la participation volontaire des patients).

Ce registre est un gros investissement, au-delà de l'aspect financier, pour notre association et nous nous engageons à mener ce projet à bien. »

**L'AFDE a conscience des enjeux de ce projet car un registre apportera des connaissances indispensables notamment sur le nombre de malades concernés par chaque DE, l'état de santé des patients, les causes génétiques...**

**En outre, afin de motiver l'industrie à travailler sur nos maladies un tel registre est important.**

**Toutefois, nous sommes préoccupés par l'accès à ces données et entendons voir avec la NFED comment chaque pays pourra les utiliser si besoin.**

## LA SALIVE DANS XLHED

Etude de MO Lexner, parue dans International Journal of Pediatric Dentistry

### Contexte

XLHED (DE liée au chromosome X) est la dysplasie ectodermique la moins rare. Identifier les femmes vectrices peut être difficile parce que les symptômes varient beaucoup d'une femme à l'autre à cause du processus aléatoire d'inactivation de l'X.

Comme la salive est un dérivé de l'ectoderme, ces chercheurs ont fait l'hypothèse que sa nature et sa quantité serait affectée. Sur les hommes atteints ainsi que sur les femmes vectrices.

Il s'agit de la première étude sur la salive.

### Résultats

Comparativement à un groupe témoin, les hommes affectés et les femmes vectrices avaient moins de salive. La qualité de la salive est elle aussi particulière : on a trouvé dans leur salive une grande concentration de matières inorganiques (calcium, sodium, phosphore) ainsi que de protéine totale (non purifiée).

Il semble que l'activité de leur amylase soit diminuée.

### En conclusion

L'étude de la salive se révèle être un marqueur de l'atteinte de DE.

### PETIT RAPPEL SUR LE ROLE DE L'AMYLASE SALIVAIRE

Une des fonctions de la digestion est de découper l'amidon pour que l'intestin puisse l'assimiler sous forme de sucres. Notre appareil digestif dispose de " pinces coupantes " qu'on appelle amylases (enzyme) pour faire ce travail de découpage.

**L'amylase salivaire**, sécrétée surtout par les glandes parotides comme par les glandes sous-mandibulaires est classiquement impliquée dans la digestion des hydrates de carbone, son rôle est vraiment minimal au niveau de la cavité buccale, si ce n'est pour les aliments restés prisonniers de sites rétentifs, et la conversion des amidons profitera alors principalement à la plaque dentaire. En effet, le bol alimentaire est rapidement dégluti pour parvenir dans l'estomac, où, du fait du pH peu élevé et de la présence d'enzymes protéolytiques, l'amylase va avoir une efficacité très réduite.)

Source Bio denth

# CENTRES DE REFERENCE

## RESULTATS DE L'ENQUETE DE SATISFACTION

### Profil des interviewés de l'AFDE

âge moyen	19 ans
sexe	hommes 44 femmes 13
région d'habitation	IDF : 8 autres: 50

### Délai d'obtention du diagnostic de DE

moins d'un an	24%
entre un et cinq ans	36,7%
cinq ans et plus	16,3%

En moyenne, l'obtention du diagnostic prend 4,7ans. L'analyse de la relation entre le délai de diagnostic et l'année de diagnostic permet de conclure à une légère diminution du délai de diagnostic dans les années récentes, mais 55% des malades ont encore des difficultés à en obtenir et 25,8% des personnes dont la maladie a été diagnostiquée au cours des années 2000 et suivantes, ont quand même dû attendre plus de 5 ans pour obtenir le diagnostic. En moyenne, 3,5 médecins ont été consultés avant d'y parvenir. Pour autant, l'hôpital est la structure qui pose le plus fréquemment le diagnostic.

### Structure ayant posé le diagnostic de DE

CR	Hôpital hors CR	Médecin traitant	Médecin / spécialiste de ville
8,6%	44,8%	3,4%	19%

### Identification du CR lié à une DE

Strasbourg	Bordeaux	Necker	Total
8%	17%	57%	54%
connaissent le CR			

Ceux qui connaissent un CR y ont été orientés par l'intermédiaire :

Spécialiste de ville	Généraliste de ville	Association	Service hospitalier
9,4%	6,3	50%	15,6%

(Ces résultats ont été confirmés par un questionnaire diffusé en dehors de l'association)

### Rappel de la définition d'un centre de référence (CR)

Un CR est un centre dédié à la maladie et labellisé par le ministère. Ses missions : le diagnostic, le suivi, la recherche, la rédaction et diffusion des bonnes pratiques liées à la prise en charge des malades, le suivi épidémiologique.

Les DE ont les CR dentaires (Garancière et Strasbourg) et un CR généraliste (celui du Pr Bodemer à Necker).

Ces CR se sont entourés de centres de compétences (CC) pour assurer le suivi des patients au plus près de leur domicile.

### Corrélation âge et connaissance du CR

On peut remarquer que moins de personnes connaissent le centre de référence quand la maladie est ancienne (seules 25% des personnes ayant vu les premiers signes apparaître avant 1970 connaissent le centre de référence, 47,8% quand les signes sont apparus entre 1980 et 1990, et 48,8% quand les signes sont apparues après 2000).

On peut souligner que pour la période la plus récente de diagnostic, la proportion de personnes informées sur le dispositif de soins qui est à leur disposition est plus forte.

### Corrélation région d'habitation et connaissance du CR

L'analyse fait ressortir une forte liaison entre le fait de connaître le centre de référence et la région dans laquelle le diagnostic a été posé<sup>3</sup>. Ainsi, lorsque l'on considère toutes les régions citées : la majorité des personnes ayant obtenu le diagnostic dans les régions Auvergne, Basse Normandie, Bourgogne, Haute Normandie, Ile de France, La Réunion, et la Martinique connaissent le centre de référence pour leur maladie, la proportion étant la plus forte pour la région Ile-de-France.

Lorsque l'on croise ensemble la variable de connaissance du centre de référence avec une variable indiquant le fait d'avoir obtenu le diagnostic en Ile-de-France ou en province, on peut conclure que la connaissance du centre de référence est liée de façon significative avec l'obtention du diagnostic en Ile-de-France<sup>5</sup> (70% en IDF contre 37,17% en province).

### Les caractéristiques personnelles

L'âge de la personne malade n'est pas un facteur explicatif de la connaissance du centre de référence : ainsi les catégories d'âge indiquent une proportion quasi identique de personnes connaissant le centre de référence. La consultation du centre de référence est par contre liée au revenu et à la catégorie socioprofessionnelle : la part des personnes consultant le centre de référence augmente avec le revenu ; elle est également plus forte chez les personnes (ou le chef de famille lorsque le malade est mineur) ayant des professions de cadre, artisan et chef d'entreprise.

L'observation de la région d'habitation démontre comme pour la région de diagnostic une relation significative avec l'information que les malades ont sur l'existence du centre de référence.

La connaissance du centre de référence est également liée à la taille de la ville d'habitation : la connaissance est plus fréquente chez les personnes habitant les grandes agglomérations.

### DE et fréquentation du CR

Consultent CR
55%

Mais il s'avère qu'un certain nombre de personnes s'y rendent sans le savoir.

#### Motif de 1<sup>ère</sup> consultation :

Diagnostic	Traitement	Organisation prise en charge	Avis
14	1	2	6

Meilleure expertise	Recherche	Inclusion dans une cohorte	Suivi
7	6	4	6

Autres	Urgence	Prise en charge sociale
4	1	4

On constate après une analyse du même item sur d'autres maladies que les demandes de consultation de prise en charge sociale sont surreprésentées en matière de DE.



### Satisfaction DE/CR

75% des familles sont satisfaites par le CR et 87% ont obtenu les réponses souhaitées.

#### % de satisfaction :

Dépistage de la famille	100%
Conséquence sur le quotidien	94%
Droit à des aides sociales ou droits Sécurité Sociale	60%
Coordonnées de l'association	44%
Modalité du suivi médical	50%
Symptômes	96%

#### Les changements depuis la labellisation :

Interlocuteurs	13%
Déroulement de la consultation	25%
Présence assistante sociale	38%
Présence secrétaire de coordination	38%
Rapidité des démarches	29%
Fréquence des consultations	29%

Obtention du remboursement des transports : 64% n'en ont pas bénéficié.

### Etude concernant ceux qui ne vont pas au CR

#### Motifs de non consultation du centre :

- 38% se rendent à une consultation spécialisée près du domicile,
- 23% ont eu le diagnostic posé antérieurement et estiment bénéficier d'une prise en charge suffisante,
- 9,5% déclarent que la maladie ne nécessite pas de suivi,
- 23% disent que le CR est trop éloigné.

Pour autant ils sont 66,7% à ne pas être satisfaits de leur suivi, (ce chiffre est plus élevé que pour les autres maladies de l'étude). Pourtant, ils sont 68% à estimer que leur praticien connaît la maladie.

**Necker** : Centre de Référence des MALadies Génétiques à Expression Cutanée – MAGEC  
secrétariat de coordination 01.44.49.43.37 ou  
karyn.rougieux@nck.aphp.fr - www.magec.eu

**Garancière** : Centre de Référence Malformations odontologiques rares  
secrétariat 01 42 34 79 17 ou  
cr.garanciere@htd.aphp.fr

Strasbourg : 03 90 24 38 87

# BRIDGE CAPILLAIRE

Une nouvelle adhérente de l'AFDE à la magnifique chevelure a révélé son secret et l'a généreusement partagé avec Olivia. Elle a au départ a des cheveux courts rares et fins, caractéristiques de la forme classique de la DE, mais c'est insoupçonnable car porte un bridge capillaire. Celui-ci permet une réhabilitation esthétique et une hygiène parfaites. Toutes les coiffures sont possibles et la qualité des cheveux (Olivia a touché !) optimum puisque ce sont de vrais cheveux.

## Le procédé

Le bridge capillaire est possible grâce à l'invention des Micro Points Extra Dermiques ( **M.P.E.D.** ).

Comme pour le bridge dentaire, les « **M.P.E.D.** » permettent de reconstituer la chevelure, à l'endroit désiré avec la densité et la longueur voulues.

Ils sont répartis à la base des cheveux restants (même très fins et très clairsemés) et permettent la fixation des cheveux d'addition.

La liaison cheveu par cheveu constitue le « **bridge capillaire** », procédé unique au monde qui respecte l'implantation initiale de votre chevelure.

Sports aquatiques, rugby, séances chez votre coiffeur etc. sont possibles sans que personne ne se doute de quoi que ce soit.

## La pose

Le processus se passe en trois phases :

### 1 - Consultation gratuite et sans engagement afin d'établir,

- un diagnostic précis
- un devis personnalisé
- une explication détaillée du procédé.

### 2 - Analyses et prélèvements

Des échantillons prélevés, serviront à définir la nature des cheveux d'addition, texture, teinte et degré d'ondulation.

### 3 - La réalisation

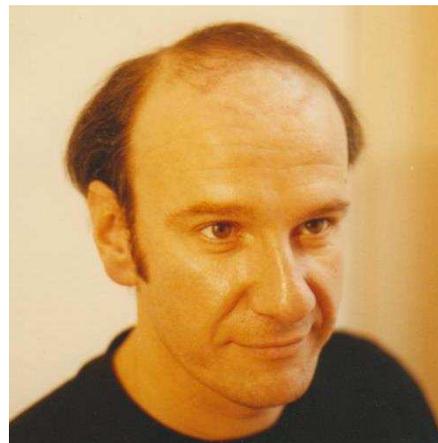
Trois à six mois après la première consultation, vous pourrez tout au long de l'intervention qui durera une dizaine d'heures observer votre chevelure naître petit à petit jusqu'à la coupe finale.

## 4 - Coût et durée

Le prix les interventions pour le bridge vont de 2300€ à 6000€ avec une moyenne de 3500€.

La durée d'un bridge est en moyenne de 2-3 ans mais bien entretenue il peut durer beaucoup plus, certaines clientes l'on gardé 8 ans (en bon état).

L'entretien se calcule sur un forfait horaire déterminé le jour de la consultation, en moyenne 115 euros pour 2h30 d'entretien.



**Coordonnées :** Fabrice PERREY, Capitologue  
**01 42 40 39 13** [perrey.fabrice@neuf.fr](mailto:perrey.fabrice@neuf.fr)  
28, quai de la Loire - 75019 Paris

## NOUS VOUS PRESENTONS

### COLLECTES DE FONDS

Les mois à venir verront l'implication grandissante de l'AFDE dans la recherche médicale et scientifique. Toutes les énergies devront être mobilisées pour la recherche de fonds. Christian Clément, membre du CA, est d'ores et déjà très actif dans ce domaine, et organise de nombreuses opérations de collecte.

Christian et les membres du bureau de l'Association Sportive Fontenoise lors de la remise d'un chèque au profit de l'AFDE.





## **SAVOIR n° 30**

**janvier 2010**

**Association  
Française des  
Dysplasies  
Ectodermiques**

**3, rue Alsace-Lorraine  
92100 BOULOGNE**

**00 33 (0)1 46 03 28 33**

**contact@afde.net**

**www.adfe.net**

d'autres familles nous ont rejoint pour ensemble améliorer nos connaissances de la maladie et de son vécu, motiver l'intérêt des médecins, obtenir des prises en charge, aider les familles. Ceci a été rendu possible grâce au site Internet (merci Olivier).

Mon but : que plus personne n'ait à passer par l'isolement et la peur que j'ai connus.

Car quand enfin j'ai rencontré d'autres enfants (Robin en tout premier), que j'ai pu discuter avec d'autres mamans (Jocelyne tu te rappelles ?), que j'ai vu la vie que menaient les adultes, je me suis rendu compte que tout restait possible. Que l'avenir de mon fils était entre ses mains, que la partie serait dure par moment mais que tout n'était pas joué d'avance.

Aujourd'hui, je suis fière de mon fils, très peu de mes angoisses se sont concrétisées même si je continue de penser au fond de moi que jusque là ça va mais que demain sera difficile. Il a donc 12 ans, a grandi avec l'association, avec la colo AFDE, avec les AG, avec les nouvelles familles qui passent à la maison regarder ses appareils.

Il sait qu'il n'est pas différent puisqu'il a des semblables.

Il a subi quelques moqueries bien sûr. Mais il a aussi été délégué de classe et champion d'échecs. C'est un excellent joueur de tennis. Et surtout il a un sacré humour y compris sur sa maladie.

Il n'est pas très grand pour son âge mais j'ai pu constater chez d'autres enfants DE qu'ils grandissent tard et d'un coup. Car ensemble nous avons vraiment cherché à compiler les expériences, à collecter les informations.

Maintenant, je me fais du souci pour ma fille aînée, vectrice de la maladie, qui affirme haut et fort qu'elle aime son frère plus que tout au monde mais qui refuse d'envisager de transmettre la maladie.

J'espère vivement que le traitement en cours de développement tiendra ses promesses.

Personnellement, j'estime en avoir tenu certaines : le combat pour la prise en charge des implants, l'amélioration des connaissances, la constitution d'un réseau de spécialistes, l'information des chirurgiens-dentistes. Il reste notamment à développer la recherche et donc à chercher des fonds. Le travail de cette année concernera en grande partie les connaissances sur les adultes et sera effectué en collaboration avec Necker.

Je suis toujours aussi émue de voir nos enfants grandir, de constater leur joie à se retrouver, de constater que notre association grandit et j'ai particulièrement hâte de vous retrouver lors de notre réunion annuelle pour sentir votre énergie dans laquelle je puise tant sur les plans associatif et personnel.

Olivia Khalifa (Niclas)

**Nous vous attendons les 14, 15 et 16 mai prochains,  
pour fêter tous ensemble les 10 ans de notre association.  
Ces journées auront lieu à la Ferme de Courcimont, à  
Nouan-le-Fuzelier, en Sologne.**

(le dossier d'inscription vous parviendra sous peu)