

Nous ne savons pas ce que vous savez,
 Vous ne savez pas tout ce que nous savons



SAVOIR

Bulletin n°36

01	Edito de la présidente	09	La prise en charge des implants adultes
02	Rapport moral 2011	10	Groupes de parole
	AG et Journées Nationales	10	Atelier registre
04	Le point sur EDI 200	11	Atelier Nanogen
06	Photos du week-end	12	Colonie 2012
08	Etude des canaux sudoraux	12	La recherche a besoin de vous...

Édito de la présidente

J'ai un jour fait un rêve.

Celui d'une association qui participerait à bousculer le destin : à faire avancer les connaissances mais aussi à rompre l'isolement et à faciliter la vie.

Depuis ce week-end, je me dis que ce n'est plus un rêve : je n'ai pas rêvé ce week-end là l'enthousiasme unanime pour participer à la première recherche biomédicale que nous accueillions, je n'ai pas rêvé la solidarité qui régnait, comme je n'ai pas rêvé la joie des plus jeunes et des plus grands à se retrouver, ni l'intérêt marqué dans les présentations et les ateliers qui étaient proposés.

Il faut dire que la qualité des interventions, la grande pédagogie des communicants, ont été saluées de tous. L'après-midi a commencé par une présentation magistrale sur le développement des médicaments. L'énergie de François Faurisson a donné le ton de la journée et a été communicative. Il a su nous faire comprendre toutes les notions qui rentrent en ligne de compte quand il s'agit de réaliser des essais cliniques et d'amener un médicament sur le marché.(page..)

Les présentations d'Olivier Gaide étaient particulièrement attendues, en particulier celle qui avait trait à ce fameux médicament dont nous attendons parler depuis 8 ans et qui est sur le point d'être administré à des nouveaux-nés. (pages...)

SmaïlHadj-Rabia a expliqué la part que son service prend dans ce projet et a annoncé que Necker venait d'identifier une nouvelle mutation qui élucide de nombreux cas inexplicables de DEA. (page..)

Florence avait pu avoir accès aux informations détaillées concernant la récente prise en charge des implants dentaires et elle nous en a présenté les aspects administratifs et financiers. (page....)

Alors évidemment, devant tant d'avancées, la stimulation de tous était à son comble et chacun a fait de son mieux pour apporter sa pierre à l'édifice. Les deux recherches proposées ont fait salle comble.

Réaliser une recherche qui a mobilisé des chercheurs et une technologie lourde au sein d'un week-end associatif était une vraie première. Non seulement pour nous, mais pour Necker sous l'égide de qui cette recherche avait lieu. Cette première avait initialement soulevé de leur part quelques réticences, mais à l'issue du week-end, devant la réussite et la participation des familles, plus personne ne s'en souvenait.

Dans la foulée, l'atelier monté par Thomas pour aider chacun à s'inscrire dans le registre international des DE a été pris d'assaut et les 4 ordinateurs qui fonctionnaient à plein régime, se sont révélés insuffisants. (page...)

Cette énergie s'est aussi retrouvée chez les enfants auxquels, pour la première fois, plusieurs ateliers étaient consacrés. Ils ont même réclamé des explications médicales à un médecin, profitant d'être seuls avec lui. Ce fut pour nous une découverte : alors que nous pensions qu'ils savaient tout de leur maladie, il se révèle qu'ils ont besoin, encore et encore, que cela leur soit dit.

Ils ont également participé à un groupe de parole qui leur était dédié, animé par deux jeunes adultes de l'association, et apparemment, les échanges ont fusé. Nous qui pensions jusque là que vouloir faire parler des jeunes dans le cadre de tels groupes était peine perdue. Quelle leçon !

Un autre atelier a fait le plein : nous avons eu une démonstration de maquillage thérapeutique pour calvities. Sarah, du laboratoire, qui commercialise ce fameux produit, a procédé à son application sur toutes les têtes qui le voulaient. Jeunes et moins jeunes se sont précipités et sortaient, ravis, de l'expérience. (page...)

Enfin, comme l'année dernière, le laboratoire qui commercialise le matelas réfrigérant avait tenu à être de la partie et avait offert un matelas à mettre aux enchères.

Bref, vous l'avez compris, ce week-end a filé comme un rêve.

Vie associative

Par Olivia Khalifa

Nous sommes en contact avec 292 familles. Nous avons dû en retirer 60 de notre base de données, car leurs coordonnées n'étaient plus bonnes. Il faut absolument que chacun pense à signaler son éventuel déménagement ! 115 familles étaient à jour d'adhésion, ce qui est plutôt positif et qui est sans doute dû aux envois conjoints de bulletins d'adhésion avec les bulletins d'information.

Nous réaffirmons que ces adhésions sont vécues comme étant une marque de confiance envers l'association et qu'elles servent à alimenter notre motivation.

Nous avons communiqué vers les familles (adhérentes ou non) et vers nos contacts médico-sociaux et industriels via deux bulletins d'information, en mai (20p) et octobre (12p) et via notre site internet sur lequel des travaux d'amélioration sont en cours.

Le choix a été fait de privilégier un site « moins beau » mais facile pour nous à gérer sans passer par un prestataire extérieur.

L'aide aux familles, tant morale, qu'administrative, que financière, est un axe important de notre association.

Pour les aider à améliorer l'insertion scolaire de leurs enfants, l'AFDE a réalisé un guide : le « Kit école ». Il est téléchargeable sur le site de l'association. Ce kit a reçu un accueil enthousiaste qui témoigne bien de son adéquation avec les besoins des familles.

Sur le plan financier, l'aide apportée aux familles s'est élevée à 1700 euros pour les aider à financer les soins dentaires de leurs enfants, de s'équiper en gilets et matelas réfrigérants et/ou assister aux Journées Nationales.

Une dizaine de familles a sollicité régulièrement de l'aide dans leurs démarches médicales et administratives. Nous avons aussi tenté d'apporter une aide à un de nos adhérents et ami dans sa demande de régularisation de sa situation en France, son état de santé n'étant pas compatible avec un retour au pays.

Grâce à un contact de l'association, un jeune adulte a pu bénéficier des greffes nécessaires à sa réhabilitation dentaire

Les moments de « vie commune » sont également des axes privilégiés qui permettent de rompre l'isolement. Une colonie financée et organisée par l'AFDE a accueilli 6 enfants de l'association au mois d'août, dans les Pyrénées. De leur côté, les journées nationales ont également été un succès. Elles se sont déroulées sur deux jours en Bretagne et ont accueilli 60 participants. La famille Colpin, qui nous accueillait, a fait en sorte que tout se passe au mieux. Les groupes de parole ont fait encore la preuve de leur apport et il a été décidé de faire en sorte que les ados puissent à l'avenir en bénéficier.

L'Assemblée générale s'est tenue le 2 avril 2011.

Axes du CA :

Le CA s'est réuni 3 fois dans l'année. Il a souhaité se répartir de manière homogène les tâches. Le bureau est en copie de presque toutes les actions de la présidence et est régulièrement consulté. Aucune décision n'est prise de manière isolée et le CA a souhaité réinscrire cet état de fait dans le marbre pour que chaque administrateur s'applique ce principe.

Nous avons mis en place une autorisation bancaire pour que Christian puisse gérer tout le processus des fonds d'aide, ce qui permet que les familles soient plus rapidement remboursées de leurs frais.

Maryline ayant une grave blessure à la jambe a été excusée à partir de la moitié 2011.

Sur le plan international:

Deux réunions inter-associatives ont eu lieu à St Louis, USA. L'AFDE y était représentée par moi-même. Il a été décidé de collecter l'état des lieux par pays des :

- produits de santé (matelas, gilets, ...)
- DPN, aide à la procréation

Et de les exposer lors de la prochaine réunion internationale qui aura lieu en juin 2012 en Allemagne.

Etat des projets en cours

La grande avancée de cette année est la formalisation de la prise en charge des implants adultes. Avec ce succès, se clôt un dossier ouvert dès la création de l'association.

Afin d'obtenir d'autres prises en charge qui nous sont nécessaires, il faut absolument que soit enfin rédigé le PNDS. Nous relançons régulièrement Magec (Necker) qui doit le réaliser depuis des années.

Afin de financer la colonie 2012, qui aura lieu avec la même équipe, mais pour laquelle nous avons de plus grandes ambitions en terme du nombre d'enfants accueillis, nous avons fait une demande de subvention auprès du CE de Sanofi qui nous a alloué 5 000 à cet effet.

Sur le plan de la recherche, le projet d'Edimer est certainement celui qui mérite toute notre attention. Nous avons eu plusieurs réunions avec ses responsables pour nous tenir au courant des

avancées ainsi que pour entrevoir la manière dont nous pouvions apporter notre pierre à l'édifice. Nous avons tenté, sans grand succès de diffuser le questionnaire sur l'évolution des symptômes des adultes et avons décidé de nous donner encore quelques mois pour lui assurer une meilleure diffusion.

Par ailleurs, nous faisons toujours autant d'efforts pour être présents dans l'arène publique. Que ce soit dans des organes institutionnels, pour incarner la démocratie sanitaire, ou pour améliorer nos compétences, nos moyens d'actions et notre audience. Nous avons eu l'occasion d'être conférencier dans le cadre de la Fête de la Science. Nous maintenons des liens étroits avec les Centres de référence dentaires, avec quelques centres de compétences et avec Magec (Necker). Nous sommes représentants d'usagers de la HAD de l'AP-HP, membre du Copil (en charge de l'éducation thérapeutique sur Necker), membre du groupe formation aux soignants en matière d'ETP à Necker. Nous avons par ailleurs participé à la création de deux collectifs : le collectif Maladies Rares et l'association SOSS, qui est une association qui a pour objet d'améliorer la santé bucco-dentaire des personnes en situation d'handicap.

Depuis des années, l'AFDE s'est investie pour pallier à la méconnaissance et au manque de motivation des dentistes en donnant des cours aux étudiants en faculté dentaire.

A cet effet, en 2011, nous nous sommes rendu à Paris, Rennes, Lyon et Strasbourg.

Grâce à une adhérente de l'association, des contacts ont été pris avec les responsables handicap de la ville de Rennes. L'excellent accueil qui lui a été réservé laisse entrevoir la possibilité de diriger vers ce service de la mairie les familles de cette région s'il se trouvait qu'elles aient besoin d'être soutenues dans leurs démarches.

Enfin, nous avons amorcé les projets pour 2012 et avons décidé de concentrer nos efforts sur 7 axes : l'éducation thérapeutique, une session DE à l'ADF, la mise en œuvre de la prise en charge des implants, la recherche, notre rôle de représentant d'usagers à l'AP-HP, la colonie, la demande d'agrément et les collaborations internationales.

De la recherche au traitement

Ce traitement concerne XLHED, les DEA liée au chromosome X.

Les premiers articles, issus de l'Université de Lausanne, signés par Olivier Gaide et Pascal Schneider, ont paru en 2002 et ils concernaient des essais thérapeutiques sur les souris. La thérapie était administrée aux femelles Tabby (les souris XLHED) enceintes. Il traversait la barrière placentaire et passait avec les anticorps maternels vers les embryons souris dont un certain nombre d'atteintes (l'anomalie de leur queue, les dents, les poils) étaient corrigées grâce à ce traitement.

En 2003, la même étude a été faite chez le chien XLHED, qui eux ont été injectés à la naissance, car les anticorps maternels ne passent pas la barrière placentaire chez les chiens. Les résultats ont été très positifs : les larmes, les dents (forme et quantité de la première et seconde dentition), le poids (qui est anormalement faible chez les chiots XLHED), les glandes sudoripares sont devenus normaux ou proches de la normale. De plus, tandis que les chiots XLHED font des bronchopneumonies, cela n'est plus le cas des chiots traités. Le pronostic vital des chiots XLHED est mauvais (30% meurent) et les chiots traités ne mouraient plus. Seuls les poils n'ont pas été améliorés.

Depuis 2007, la thérapie est développée par Edimer (Boston, Etats-Unis). Ces dernières années ont été consacrées à prévoir les essais

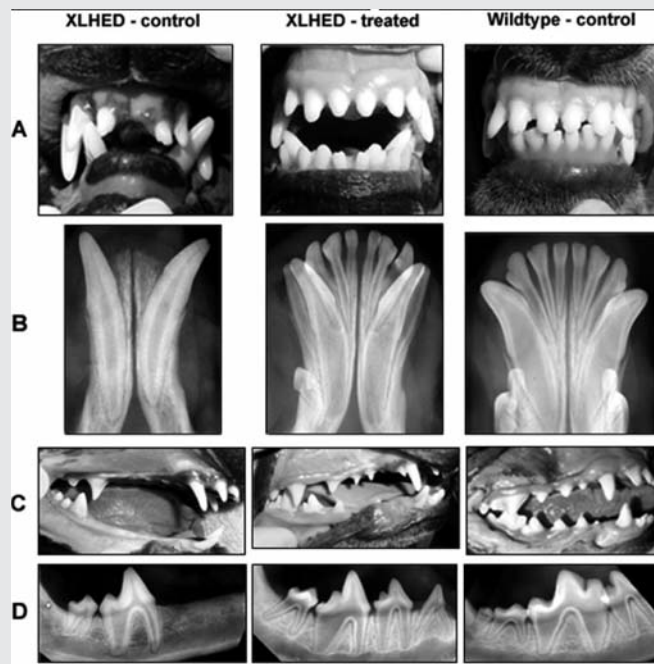
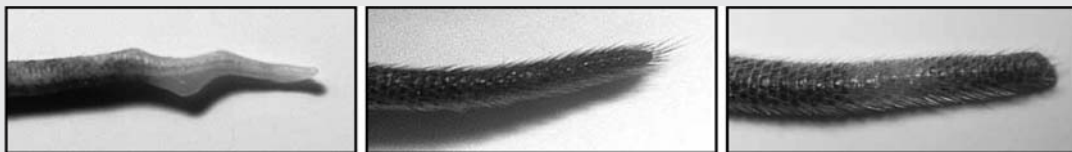
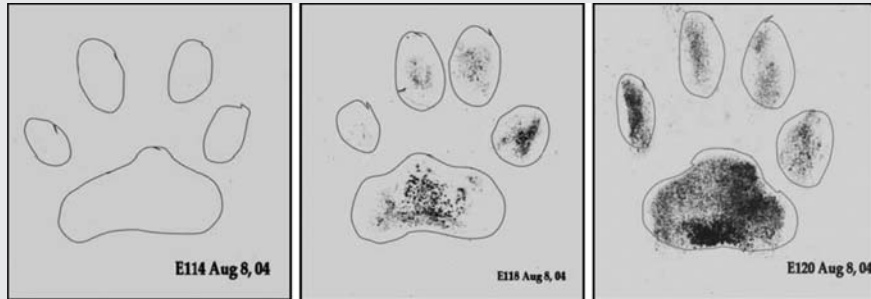
cliniques sur les bébés humains. Il a donc fallu mettre la thérapie aux normes, puisque les exigences en matière de médicament ne sont évidemment pas les mêmes lorsqu'il est destiné à des humains. Il a fallu faire les études de toxicité sur différents animaux (on administre le médicament en grande quantité pour voir s'il y a des effets secondaires). Il faut également identifier des objectifs facilement repérables pour que l'on puisse constater les effets curatifs du médicament sans avoir à attendre la poussée des dents et de la pilosité. Il faut aussi être en mesure de prédire de manière certaine que cet enfant précis n'aurait pas transpiré du tout ou n'aurait pas eu plus de tant de dents. Tout ceci nécessite d'améliorer les connaissances sur les effets qu'a la maladie sur tel ou tel individu. Ces données sont en cours, et la recherche sur les canaux sudoripares en fait partie.

De plus, il reste, comme dans tout développement de médicament orphelin pédiatrique, à tester le médicament sur 10 à 15 adultes (hommes ou femmes) volontaires. En 2013, munis de toutes ces données, si tout va bien, l'essai pédiatrique commencera aux Etats-Unis, en Allemagne et en France (Necker). Un ou deux nouveaux-nés seront inclus dans un premier temps.



Légende des photos :

De gauche à droite : des animaux XLHED, des animaux traités et des animaux standards



Pour être au courant en temps réel des avancées du projet EDI 200, nous vous suggérons de vous inscrire sur le site suivant (il est en français) :

http://www.xlhednetwork.com/www.XLHEDnetwork.com_France/index.html

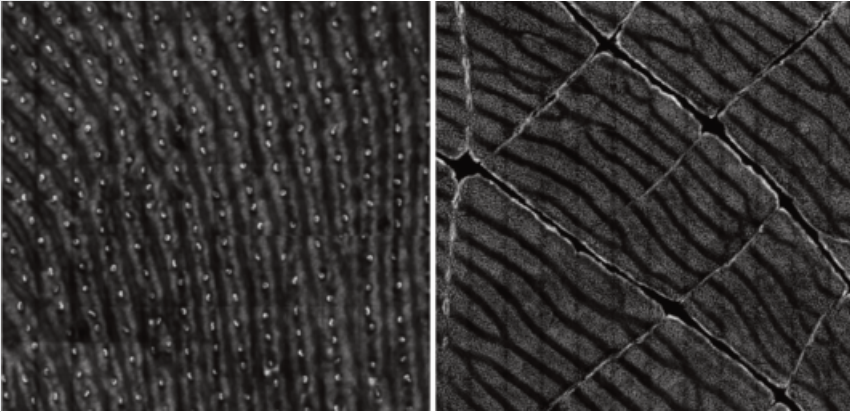


Week end du 24 - 25 Mars 2012

XLHED et canaux sudoraux

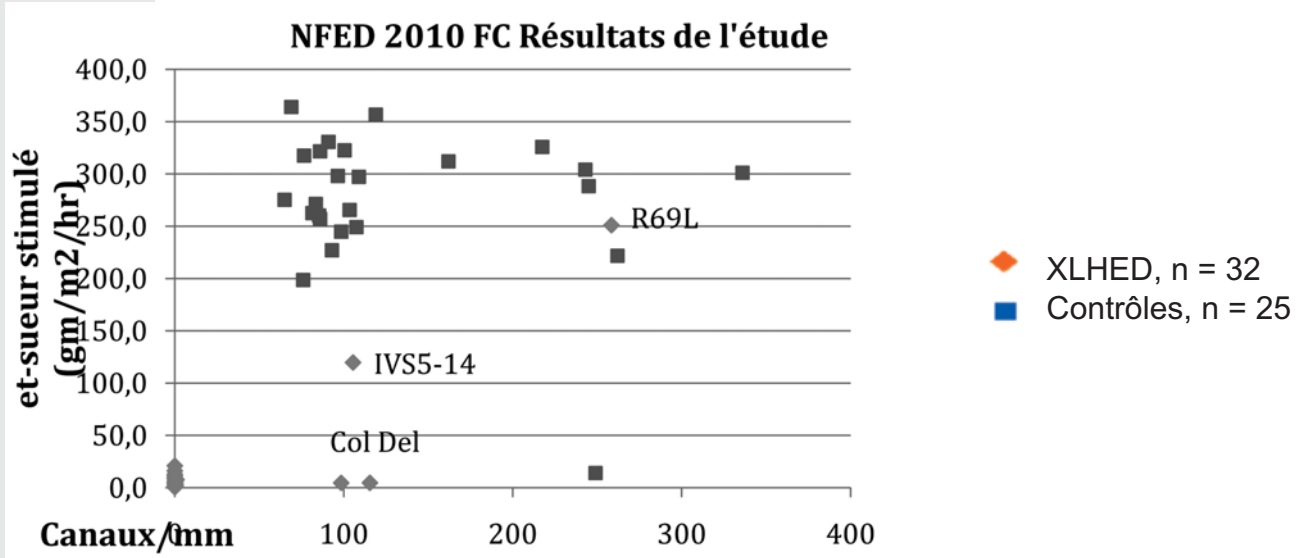
Image 1 : Enfant non affecté

Image 2 : Enfant atteint de DE



Ci-contre, une image de portions de paumes de main, telle qu'elles ont pu nous être dévoilées grâce au microscope Vivascope qui avait fait le voyage depuis Boston (Etats-Unis). Cette étude a déjà eu lieu aux Etats-Unis et elle avait montré des « irrégularités » qu'il faut désormais comprendre et savoir pronostiquer.

En effet, on a trouvé chez quelques (trop rares) DEA quelques canaux sudoraux, voire même chez deux individus, des canaux fonctionnels.



Explication de la prise en charge des implants des adultes

Depuis décembre 2011, la prise en charge à 100% des tarifs SS est effective.

1. Sont pris en charge :

L'aménagement pré-implantaire (greffes...) et les étapes : pré-implantaire, implantaire, prothétique.

2. Concerne les adultes qui :

- Présentent une agénésie d'au moins 6 dents permanentes pour l'ensemble de la denture, non compris les dents de sagesse, dont l'une au moins des dents absentes fait partie du tableau suivant :

17, 16, 14, 13, 11	21, 23, 24, 26, 27
47, 46, 44, 43, 42, 41	31, 32, 33, 34, 36, 37

- Ont été diagnostiqués comme ayant une maladie rare : ce diagnostic doit être confirmé par un généticien ou un praticien d'un centre de référence ou de compétence des maladies rares

- Dont la croissance est terminée
- Les personnes qui ont l'ALD 31

3. Dossier à constituer

- Cliché panoramique
- Le document Aide au remplissage du protocole de soins (en ligne sur Ameli.fr) renseigné soit par un chirurgien-dentiste, soit un stomatologiste, soit le médecin qui suit le patient.

4. Etapes pour obtenir la prise en charge

Etape 1 : Entre le médecin et le service médical de la Caisse d'Assurance Maladie du patient :

- Envoi du protocole de soins par le médecin,
- Envoi du dossier complet par le médecin : protocole, document d'aide au remplissage et radio panoramique

Etape 2 : Le service médical de la CAM transmet le dossier à la cellule nationale maladies rares de la Cnamts

Etape 3 : La cellule nationale transmet le dossier au centre de référence labellisé pour le traitement des manifestations odontologiques des maladies rares : service de soins des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg. Le centre de référence se prononce « sur pièces »

Etape 4 : Décision communiquée à la cellule nationale des maladies rares, puis transmise au service médical local et notifiée à l'assuré par le service administratif

Groupes de parole

Par Thomas Counioux

Une première cette année, nous avons donné la parole... à nos Ados !

Eh oui, les « tout-petits » des débuts de l'association ont bien grandi. Pensez-vous, il y a 12 ans déjà notre association voyait le jour !

De 10 à 17 ans, ils ont joué le jeu et se sont rassemblés très nombreux autour de Stéphane et moi. Malgré les grandes différences d'âge au sein du groupe, chacun a eu le courage de prendre la parole et de se livrer un peu. A un âge où l'on ne parle guère, et surtout pas aux parents, c'était incroyable.

Je ne trahirai pas ici ce qui s'est raconté lors de ce moment choisi, hors de l'espace et du temps. En tout cas, plus la discussion avançait et plus l'émulation était grande entre eux.

Unanimes, ils attendent avec impatience une nouvelle session dès l'an prochain !

Merci à eux, qui sont l'association de demain.

Pour Stéphane et moi, ce genre d'événement aurait été tout simplement impensable à notre « époque » : une vingtaine de jeunes concernés par la DE et en discutant librement en public !

Preuve que, depuis ce temps pas si lointain, notre association a déjà projeté la « génération AFDE » dans un autre univers

Registrez-vous!

Comme vous le savez déjà, le « **Registre** » est une base de données mise en place et gérée par la NFED (équivalent de l'AFDE aux Etats-Unis).

L'objectif de ce « Registre » est de collecter un maximum d'informations sur les Dysplasies Ectodermiques à travers les personnes touchées, hommes ET femmes dans le monde, afin de capitaliser et d'aider à améliorer les connaissances sur les DE. Lors du week-end de l'association, nous avons monté un « atelier Registre » qui fut un franc succès.

L'atelier s'est tenu de 8h30 à 12h30 le dimanche matin. L'objectif était d'accompagner les personnes désireuses de s'enregistrer dans la création du compte et les quelques questions ambiguës qui assaillent le questionnaire ça et là. Avec 3 ordinateurs reliés à internet en permanence, l'atelier n'a pas désempli !

Pour les retardataires, nous réitérerons l'opération l'an prochain mais, d'ici-là... vous pouvez le faire de chez vous !

Précision importante, pour la NFED et donc pour le Registre, il n'y a pas de différence entre les personnes « porteuses » et « malades », toutes sont « touchées » avec une appréciation de la sévérité qui leur est propre.

Atelier Nanogen

L'atelier Nanogen, animé par Sarah qui, sollicitée par l'AFDE a répondu présent avec enthousiasme, a recueilli l'adhésion et l'enthousiasme de tous.

Nanogen commercialise une poudre, de la couleur des cheveux, qui masque les zones où les cheveux, trop fins, sont rares.

Enfants et moins jeunes ont tous voulu essayer et...

par magie, quelques brins de poudres plus tard, toutes les calvities avaient disparu !

Si vous êtes intéressé par cette « **poudre magique** »,
vous pouvez contacter de notre part:
NANOGEN FRANCE au 0149307747 (Sarah) ou 0149307755 (Mélissa).

Colonie 2012 - AFDE

Du 11 au 18 Août 2012

Avec le soutien financier du CE de Sanofi

La colonie aura lieu au Château de Libarrenx dans le Pays Basque (64).

Ce séjour accueillera les enfants de 6 à 16 ans de l'AFDE.

Le site se situe dans un village calme, le château est au cœur d'un parc ombragé de 3ha, près d'une rivière peu profonde avec un faible courant. Ce gîte nous permettra d'être en contact direct avec la nature et les éléments.

Les organisateurs de ce séjour vous proposent un retour aux sources même de la vie et auront à cœur de permettre de:

- Retrouver des joies simples : les plaisirs des jeux d'extérieurs ou sportifs, donner à observer les étoiles au télescope et la nature au microscope, de voir et faire naître des poussins,

de s'initier aux arts du dessin, aux arts martiaux, ou encore à celui plus savoureux de la chocolaterie.

- Créer de ses mains : pain de mie et des croissants, une sculpture, un masque ... ou encore un tricotin pour faire une écharpe.

- Apprendre à reposer de ses émotions, à se détendre par la relaxation.

- Enfin l'attrait de la vie collective n'est pas oublié avec la participation quotidienne à la préparation des repas. Chacun pourra y trouver le rôle qui lui convient.

Afin de faciliter l'arrivée des enfants dans les Pyrénées Atlantiques, un accompagnement au départ de la Gare Montparnasse à Paris sera prévu le samedi matin 11 Août 2012 assuré par la présence de l'un des organisateurs.

Plus d'informations sur <http://www.chateau-libarrenx.com>

Merci de vous inscrire rapidement et de signaler votre choix quant au mode de transport auprès de

Mr Franck Riou (directeur) au 06 26 87 09 87 franck1riou@orange.fr

Mme Cathy Combes au 06 03 00 33 48 k.ti-combes@hotmail.fr

Mme Christelle Maçon au 06 22 49 44 99 christellemacon@yahoo.fr

La recherche s'intéresse à nous et a besoin de nous

Le Dr Adrien Naveau démarre, en collaboration avec des équipes internationales, une étude sur la salive et la DE. Il nous adresse le message suivant:

"Je recherche à entrer en contact avec des patients -de tout âge- nés avec une anodontie (sans aucune dent).

Mon adresse est : adrien.naveau@ach.aphp.fr "

Il tient à votre disposition toutes les informations concernant cette étude, n'hésitez pas à le contacter.

Pour contacter votre association:

Un mail: contact@afde.net

Un téléphone: 01 46 03 28 33

En cas d'urgence: 06 22 17 22 22

Un site: www.afde.net

