



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

# SAVOIR

01	Edito de la présidente	06	Colonie 2013
02	Agenda de l'AFDE	07	Histoire personnelle
03	Des nouvelles des recherches en cours Vous allez avoir besoin de refaire faire l'ALD	08	Assemblée Générale et Journées Nationales
04	Résultat du questionnaire chez les femmes		

## Édito de la présidente

### Hier s'est tenu notre dernier conseil d'administration.

Je ne crois pas vous avoir jamais raconté nos journées de conseil. Pourtant, il se passe des choses ces jours là qu'il serait dommage que l'on garde que pour nous.

D'abord, il y a la présidente. Moi. Depuis peu, la réunion ne se passe plus chez moi. Celui qui en est soulagé, c'est Serge, mon mari, qui devait garder les chiens chez ses parents ces jours là. Le CA ne se passe donc plus chez moi, mais c'est toujours moi qui fais les courses pour tout le monde. Cela semble un acquis. Alors, je continue. Jusqu'à ce qu'un jour (prochain), on me reproche d'en faire trop, n'en doutez pas.

Il y a nos amis qui viennent de loin, que tout le monde regarde de côté, un peu coupables de n'avoir fait que traverser Paris.

Il y a le plaisir de se retrouver, les bises claquent : et toi Eve, ça va ? Et les enfants ? On organise un tour de table pour se donner des nouvelles mutuelles. Tout le monde va bien. C'est cool. Quelques rires, et puis on attaque l'ordre du jour.

### Par le point du trésorier. Personne ne rit plus.

### Il faut dire que la situation n'est pas reluisante.

Il y a de l'argent sur le compte, certes, mais à la vitesse où on le dépense, dans deux à trois ans, il n'y aura plus d'argent dans les caisses, donc, plus de fonds d'aide, plus de

colonie, plus de recherches, plus d'Assemblées Générales...

Pourtant Christelle et Maryline se démènent pour vendre menus objets, fleurs en perles et galettes. Pourtant, certains d'entre vous ont l'énergie pour faire des actions à notre profit, ou ont la délicatesse de nous envoyer des dons. Mais cela ne suffit pas à enrayer ce cycle dans lequel nous sommes engagés. Alors le CA s'inquiète. Le CA s'organise. Me demande de vous prévenir. De demander votre aide.

Christian et Christelle se proposent de vous aider à monter des événements dans votre région. Amar et Dani décident de faire appel à la fondation de leur entreprise.

Moi, je continue de m'inquiéter. Alors, je reparle de l'opération 100 x100 : si 100 familles trouvaient 100 euros, cela ferait 10 000 euros. Le CA applaudit. Mais décide de montrer l'exemple et que chaque membre du CA doive trouver 350 euros.

Ils sont formidables ! Ce sont mes amis, je les aime !

Associativement vôtre  
Olivia Khalifa

Christian CLEMENT : ccaclement@sfr.fr  
Christelle MAÇON : christellemacon@yahoo.fr

Est-ce que je vous ai dit que des places se libèrent au CA en avril ?....

# L'agenda

## L'AFDE en Décembre et Janvier

### ● Journée à l'hippodrome de Vincennes

Où une course de trot a été dédiée aux DE. Cette journée a été organisée autour de 4 maladies rares, dont la DEA, afin de récolter de l'argent pour la recherche de gènes. Il était prévu un stand sur place pour organiser des ventes d'objets au profit de l'AFDE, mais la neige ayant découragé les badauds, le stand est resté vide. En revanche, Olivia, Eve et Martial ont pu représenter l'AFDE devant la presse et les chercheurs, lesquels – **surtout ceux qui allaient bénéficier des bénéfices de cette journée** – étaient particulièrement avenants.

### ● Journée INSERM Associations au Sénat

Toute la journée, il a été fait état des liens entre l'Inserm et les associations. L'AFDE, représentée par Olivia a été l'une des deux associations qui ont été invitées à s'exprimer.

### ● Demi-journée sur le savoir des associations à l'EHESS

(Ecole des hautes études en sciences sociales). Cette université émérite s'intéresse à la part de savoir constituée par les associations. L'AFDE a été utilisé pour illustrer concrètement les propos des chercheurs.

### ● Demi-journée sur la DEA à l'ADF (Palais des Congrès - Paris)

A l'initiative du Pr Manière (Centre de référence de Starbourg) et du Pr Berdal (Centre de référence de Garancière) une matinée entière a été consacrée à la prise en charge des DE. Olivia représentait l'AFDE et sa communication portait sur le rôle de partenaire de l'association.



# Des nouvelles des recherches en cours

## ● Recherche sommeil

Cette recherche a lieu sur Paris en ce moment. Elle est co-organisée par l'AFDE, Necker, et l'Hôtel Dieu.

Elle concerne en ce moment les adultes. (+17 ans)

On a besoin de vous, une fois de plus.

Les enjeux sont importants car si notre hypothèse selon laquelle la DE impacte le sommeil se confirme, alors, nous pourrions notamment obtenir des prises en charge pour le matelas réfrigérant et peut-être aussi faire un lien avec le manque de concentration de certains.

Si vous acceptez de participer, envoyer un mail à : [oliviagross@me.com](mailto:oliviagross@me.com)

## ● APO200 - EDIMER

La phase 1 de l'étude adulte vient de se terminer. Une deuxième vague est sur le point de commencer lors de laquelle les doses administrées seront plus dosées. L'essai clinique sur les nouveaux-nés se rapproche : il devrait démarrer avant l'été. Il sera accessible aux Etats-Unis, en France, en Allemagne et en Angleterre.

C'est le moment, si cela n'a pas été fait dans votre famille de vérifier que toutes les femmes en âge de procréer et susceptibles d'être vectrices ont été testées sur le plan moléculaire. Il serait effectivement dommage qu'elles souhaitent accéder à ce traitement et qu'il manque leur statut génétique.

## ● XLHED NETWORK

Inscrivez-vous sur le XLHED Network : chaque fois qu'une famille s'inscrit, l'AFDE touche 18 euros. Donc, non seulement en vous inscrivant vous êtes certains de recevoir dorénavant toutes les informations concernant l'essai clinique qui commence, mais en plus, vous aidez votre association.

## ● Enquête

### **EDIMER/femmes et jeunes femmes XLHED**

Nous vous encourageons à prendre 5 minutes de votre temps et à répondre au questionnaire accessible sur le lien suivant :

[https://www.surveymonkey.com/s/XCORS\\_French](https://www.surveymonkey.com/s/XCORS_French)

Edimer l'a fait traduire en français, il est important qu'ils constatent que quand ils font cet effort, nous sommes réactifs.

Pensez aussi à le faire remplir à vos filles (de plus de 18 ans), si elles sont XLHED.

**VOUS ALLEZ AVOIR BESOIN DE REFAIRE L'ALD DE VOTRE ENFANT OU LA VÔTRE, OU BIEN VOUS ALLEZ AVOIR BESOIN DE CERTIFICATS POUR LES ADMINISTRATIONS**

**MAGEC** (le service de dermatologie de Necker dont nous dépendons) me charge de vous faire passer le message suivant :

« Aucun certificat ne sera fait par le Service si celui-ci n'a pas vu la personne concernée depuis un moment »

Donc, si vous êtes dans cette situation, n'attendez pas :  
reprenez rendez-vous en appelant le 01 44 49 47 08.

## Questionnaire international sur les conséquences des «DE» chez les femmes

Par Mary Fete

Traduction Olivia Khalifa

Ca y est, enfin, voici les résultats ! (Mieux vaut tard que jamais)<sup>1</sup>

La NFED a réalisé une enquête afin de caractériser les difficultés rencontrées par les femmes et réfléchir à leur lien possible avec la DE. (Cette enquête a également été diffusée en France, l'AFDE a transmis à la NFED une trentaine de réponses)<sup>2</sup>

### ● Contexte

79 femmes ont répondu à un questionnaire pilote qui contenait des questions sur des domaines aussi variés que le développement de la poitrine, l'allaitement, les cycles féminins, la puberté. Ce questionnaire a commencé à établir un lien entre ces questions et la DE. Un deuxième questionnaire plus détaillé a été lancé sur une plus grande échelle, qui a confirmé les corrélations entre ces caractéristiques et les DE.

Sur les 2 333 questionnaires envoyés, 427 femmes âgées de 12 à 83 ans ont répondu. Ces femmes étaient concernées par différents types de DE, mais la majorité (118) étaient concernées par une DEA.

Voici ce que nous avons appris grâce à elles.

(Par commodité, on entend par « les femmes avec DEA », les femmes atteintes ou les femmes vectrices)<sup>3</sup>

### ● Sueur

- Toutes DE : 55% des femmes indiquent qu'elles transpirent vraiment peu. 35% indiquent qu'elles transpirent soit normalement, soit trop.

- DEA : 64% des femmes indiquent qu'elles transpirent peu. 21% des femmes avec une DEA ne transpirent pas du tout et 15% ont une transpiration normale ou excessive.

### ● Puberté

52% des femmes indiquent avoir eu leurs premières règles à l'âge de 12 ou 13 ans. Les femmes avec une DEA ont eu leurs premiers cycles entre 11 et 14 ans. La majorité des deux groupes indiquent que leurs cycles durent entre 4 et 7 jours.

### ● Poitrine

- Toutes DE : 25% ont un ou deux mamelons qui est/sont soit absent, soit anormalement petit(s).

- DEA : Elles sont 30% à signaler avoir des mamelons très peu développés. Certaines indiquent que la poitrine ne s'est pas développée d'un côté ou de l'autre, voire parfois qu'elle ne s'est pas développée du tout. Un petit pourcentage de femmes a indiqué avoir aucun mamelon.

- Les femmes vectrices de la DEA ont moins de problèmes sur ce point que les autres. Cependant, pour 5% d'entre elles, leur poitrine ne s'était pas développée du tout, ni à gauche, ni à droite. Moins d'1% d'entre elles ont indiqué avoir une absence totale d'un mamelon.

1 Note de la traductrice

2 Note de la traductrice

3 Note de la traductrice

## ● L'allaitement

L'un des plus grands problèmes signalés est l'allaitement. Alors que 76,2% des femmes DE voulaient allaiter, seulement 31,4% d'entre elles y sont parvenues. Presque 50% des femmes ont dû compléter l'allaitement naturel par des suppléments pharmaceutiques.

## ● Pilosité

- Toutes DE : 23% ont une pilosité pubienne réduite ou absente et 40% ont des une pilosité axillaire (aisselles) réduite ou absente.

- DEA (femmes atteintes) : Le nombre de femmes de ce groupe ayant reporté cette caractéristique est encore plus important : 85 % des femmes disent avoir des cheveux épars et, 64% avoir des poils axillaires absents ou épars.

- DEA (femmes vectrices) : 66% disent avoir des cheveux fins et épars. 44% disent avoir des poils pubiens fins et épars et 51% disent que c'est aussi le cas avec leurs poils axillaires.

## ● Caractéristiques intimes

- Contrairement à ce qui ressort sur le plan mammaire, les anomalies de développement de l'utérus ou du vagin ne sont pas plus fréquentes que dans la population témoin.  
la population générale.

- Il n'est pas évident de faire le lien entre ce qui est rapporté et la DE, mais les pourcentages de femmes à rapporter que les rapports sexuels leur sont souvent douloureux est quand même très important : elles sont 85% entre 18 et 40 ans à le dire, et 100% quand elles ont plus de 41 ans.

- Les mycoses vaginales semblent plus présentes que dans la population courante : 62% des femmes rapportent en avoir régulièrement, surtout après 41 ans.

- 14,5% des femmes signalent avoir régulièrement des infections urinaires. Des douleurs à uriner, des incontinenances, ont aussi été signalées. Toutefois, ces résultats semblent comparables avec ceux de la population générale.

## ● Infertilité

DEA : Pas de problème particulier. Seulement 5% des femmes entre 18 et 40 ans signalent rencontrer des difficultés à tomber enceintes, mais 21% des femmes de plus de 41 ans disent avoir rencontré dans le passé des difficultés.

# Colonie 2013 du 19 au 26 Juillet

L'un des objectifs de l'AFDE est d'organiser chaque année une colonie en plein été.

## ● Où ?

**En Bretagne** sur la façade de la Manche., terre d'une grande beauté, territoire de marins, repaire de corsaires, et berceau de grandes légendes. La Bretagne réserve plein de merveilles à découvrir, Nous serons tout près de la ville de Saint Malo en Ille et vilaine (35), tout près aussi du Mont Saint Michel

## ● Les activités:

Nous profiterons de ce cadre magnifique pour nous essayer à la pêche au bord de mer ou au cerf-volant selon le temps.

Une souffleuse de verre apprendra ses techniques aux enfants.

Une balade en bateau avec une journée à l'Île de Cézembre leur fera passer une journée extraordinaire.

Les visites du Mont Saint Michel et de la ville close de Saint Malo les feront partir dans un autre temps : celui des corsaires. Il faudra toute leur intelligence pour percer à jour leur dernier secret, écrit dans une langue étrange, et peut-être ....trouver leur trésor.

Et bien sûr, toutes ces activités seront le prétexte idéal pour travailler leur estime de soi et leur confiance en eux.

## ● Le gite:

Notre lieu de séjour possède une piscine couverte et chauffée. Nous serons aussi à quelques pas de la mer. Nous avons choisi une formule de séjour où nous serons autonomes pour les repas.

## ● Les encadrants:

Directeur de colonie : Franck Riou (Déjà deux ans de collaboration avec l'AFDE. On en est fous !)

BAFA : Stéphane Basset Guillet (Membre du CA bien connu de tous et en particulier des jeunes)

RESPONSABLE SANTÉ : Christelle Maçon, sage femme, membre du CA et maman d'Adrien

## ● Le coût:

Ce séjour va coûter 7 000 euros à l'AFDE. Nous demandons une participation aux familles de 75 euros/enfant.



Pour s'inscrire ou se renseigner, contacter Christelle:  
[christellemacon@yahoo.fr](mailto:christellemacon@yahoo.fr)

## Ma [REDACTED] et Jo [REDACTED]

Cela fait 4 ans que le verdict est tombé : j'ai transmis une maladie à mon fils, maladie dont j'ignorais l'existence jusqu'à présent....

Dysplasie ectodermique, quel gros mot!  
Les premiers temps ont été difficiles, le coup de massue devait être encaissé...

Jusqu'au jour où il a fallu entrer en action, ce jour où nous décidions, avant ses trois ans, de l'appareiller. Il fallait être « blindés » pour être convaincus que tant de violence lors de son appareillage améliorerait sa vie.

Malgré l'équipe de dentistes qualifiés qui suivait alors Jo [REDACTED], nous avons demandé conseil à un pédopsychiatre. C'était une première, nous ne savions pas trop à quoi nous attendre...

Cet homme nous a simplement soutenu dans notre décision et m'a corrigée lorsque j'ai dit que j'avais « donné la maladie » ; selon lui, il fallait que je dise « j'ai transmis la maladie ».

Cette correction a fait du chemin dans ma tête. Elle m'a permis de déculpabiliser. C'est essentiel pour pouvoir vivre sereinement avec un enfant à qui on a transmis une maladie...

Je me souviens également d'avoir raconté l'appareillage à Olivia et de lui avoir relaté l'émotion qui a été si forte lorsque Jo [REDACTED] a enfin accepté... Nous avons eu ce sentiment lors de sa naissance, un moment magique. J'avais la sensation d'une « re-naissance » pour Joan ! J'ai alors dit que nous avions de la chance d'avoir cette maladie tant l'émotion était forte...

Nous traversons cependant des moments difficiles : les étés sont chauds à Lézignan, la scolarisation n'a

pas toujours été évidente, la santé vacillante, des bras de fer avec la sécu [REDACTED]...

Mais j'essaie d'être toujours positive, de penser à toutes ces personnes dont la vie est en danger, aux enfants qui ne sauront jamais lire, à ceux qui vivent des violences quotidiennes. Et finalement, je me dis que nous ne sommes pas si mal lotis avec notre foutue dysplasie ectodermique que nous parvenons petit à petit à dompter!!!

Aussi, nous essayons d'être exigeants avec Jo [REDACTED]. Cette exigence que nous lui imposons, n'est pas forcément naturelle... Plutôt que de le plaindre, nous avons choisi ce parti car la vie ne sera pas tendre avec lui...

Il y a peu de temps, je me suis rendue compte qu'il y avait deux manières de vivre avec une maladie. Soit on la subit et elle devient un boulet que l'on traîne toute sa vie : on culpabilise, on ressent de l'injustice, de la colère. Soit on se décide à l'accepter, à la prendre à bras-le-corps et à s'en servir d'énergie positive pour avancer.

On ne peut point la nier, elle est bien là et elle y restera, donc autant s'en faire une force!



Votre histoire aussi nous intéresse  
N'hésitez pas à nous la proposer  
contacter Olivia: [oliviagross@me.com](mailto:oliviagross@me.com)

# Assemblée Générale et Journées Nationales Samedi 13 Avril et Dimanche 14 Avril

**Ces évènements majeurs de notre vie associative, qui justifient à eux seuls la plus grande partie de notre engagement arrivent.**

**Astérix**

*Si vous êtes des membres actifs, qui ne ratez pas une occasion de venir :  
nous serons ravis de vous voir !*

*Si vous n'êtes venu que quelques fois,  
mais que depuis des années vous n'avez pu venir à nouveau :  
nous serons ravis de vous revoir !*

*Si vous n'êtes encore jamais venu :  
qu'est ce que nous serions heureux de vous accueillir !*

Sachez que ces journées sont préparées tout au long de l'année, que leur programme est choisi avec attention par le conseil d'administration qui fait très attention à ce qu'il y en ait pour tous les goûts.

**Il y a 10 ans, nous allions ensemble à Disneyland Paris.  
Cette année, nous vous invitons au Parc Astérix  
(sous réserve de leur confirmation définitive) !**

## Le programme

### Samedi 13 avril

14h00 - 15h00 : Pr Christine Bodemer : Eczéma et DE  
15h00 - 16h00 : Olivia, Thomas et Eve : Etudes AFDE  
16h45 - 17h45 : Psychologue : questions réponses  
18h00 - 19h30 : Groupes de paroles adultes / Groupes de parole (13-18 ans)

*Pour les jeunes de 7 à 16 ans : Visite du musée de l'espace et de l'air au Bourget*

### Dimanche 14 avril

9h30 - 11h00 : Assemblée Générale  
11h00 - 17h00 : **PARC ASTERIX** (en attente de confirmation : l'information définitive sera bientôt sur notre site)

## Pour contacter votre association:

Un mail: [contact@afde.net](mailto:contact@afde.net)  
Un téléphone: 01 46 03 28 33  
En cas d'urgence: 06 22 17 22 22  
Un site: [www.afde.net](http://www.afde.net)

