



– PXE –

# INFORMER & SOUTENIR LA RECHERCHE SUR LE PSEUDOXANTHOME ÉLASTIQUE

## CONTACT

 19 rue Hyppolyte Bousquet - 35170 Bruz

 Délégués régionaux sur le site

 [contact@pxefrance.org](mailto:contact@pxefrance.org)



[WWW.PXEFRANCE.ORG](http://WWW.PXEFRANCE.ORG)

## UNE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE

*Le pseudoxanthome élastique (PXE) est une maladie héréditaire du tissu élastique affectant principalement la peau, les yeux et les artères. C'est une maladie génétique rare récessive. Le PXE atteint les deux sexes avec une prédominance féminine non expliquée. Il touche vraisemblablement environ une personne sur 25000.*

*Le gène du PXE a été localisé sur le chromosome 16 en 2000. Nommé ABCC6, il code un transporteur transmembranaire principalement exprimé dans le foie. La fonction d'ABCC6 reste encore à identifier, mais le PXE doit être considéré comme une maladie métabolique en rapport avec des anomalies du contenu du sérum. Les travaux récents ont mis en évidence un déficit en certains inhibiteurs de la minéralisation. Certains cas très rares de PXE sont en rapport avec d'autres gènes (GGCX...). D'autres gènes enfin interviennent probablement dans la gravité du PXE.*

## SES CONSÉQUENCES

↳ *Les lésions cutanées apparaissent souvent les premières, vers 10 ans, sous la forme de petites papules jaunâtres du cou et des grands plis (aisselle, coudes, aines) qui progressivement confluent en plaques et entraînent une perte d'élasticité de la peau.*

↳ *Les lésions ophtalmologiques initiales sont des déchirures de la membrane de Bruch appelées stries angioïdes. Des néo-vasseaux peuvent proliférer à travers celles-ci et saigner, entraînant une perte partielle ou totale de la vision centrale.*

↳ *Les lésions artérielles sont dues à la calcification et à la fragmentation des fibres élastiques des parois artérielles. Les manifestations cliniques sont*

*inconstantes et diverses par occlusion vasculaire (angine de poitrine, artérielle des membres, accident vasculaire cérébral) ou plus rarement saignement (hémorragie d'origine gastrique, utérine, etc.). La grossesse doit bénéficier d'une prise en charge attentive chez les femmes atteintes de PXE, même si les complications sont rares chez la mère et l'enfant.*

## LE SUIVI DES PERSONNES ATTEINTES

*Le pseudoxanthome élastique nécessite une approche multidisciplinaire pour un conseil génétique, et pour la prise en charge des lésions cutanées, des complications ophtalmologiques et vasculaires. En cas de saignement intraoculaire, les injections intraoculaires d'anti-VEGF permettent de stabiliser les altérations de la vision dans une proportion notable de cas.*

## LES OBJECTIFS DE PXE FRANCE

*Créée en novembre 1999 par des personnes atteintes, l'association PXE France, a comme objectifs :*

↳ *D'informer et de soutenir les personnes atteintes d'un PXE et leurs familles, de les aider dans la reconnaissance de leurs droits et de les représenter auprès des pouvoirs publics et des associations étrangères similaires.*

↳ *De faire connaître le Pseudoxanthome Élastique (PXE) auprès des médecins et scientifiques pour un meilleur suivi médical.*

↳ *D'aider les équipes de recherche fondamentale et appliquée concernant le tissu élastique dans les voies de recherche de la guérison du Pseudoxanthome Élastique.*