



– ASSOCIATION INCONTINENTIA PIGMENTI FRANCE –

CONTACT

📍 1 ch. de Vide Pot - 69370 Saint-Didier-au-Mont-d'Or

☎ 01 40 96 97 88 - 06 07 91 34 67

@ incontinentiapigmentifrance@hotmail.fr



WWW.INCONTINENTIA-PIGMENTI.FR

L'incontinentia Pigmenti est une maladie génétique rare et mal connue, dite « orpheline », qui touche la peau, les yeux, les dents et le système nerveux central. Son nom provient des anomalies observées dans la peau à l'examen microscopique (incontinentine pigmentaire). L'examen cutané permet le diagnostic. On constate l'apparition précoce de vésicules et de pustules, comparables à celles de la varicelle, sur la peau du nouveau-né.

C'est une affection qui s'observe avant tout chez la petite fille. Son origine est le plus souvent héréditaire. L'association des différents symptômes et leur gravité sont extrêmement variables d'une personne à l'autre.

Créée en 2001, les malades et leurs proches sont regroupés au sein de l'association « Incontinentia Pigmenti France » qui a pour vocation : d'aider et d'informer les malades et leurs familles, de rompre leur isolement, d'améliorer la connaissance de la maladie, d'accompagner et de soutenir la recherche médicale, d'organiser des manifestations de sensibilisation et de collecte de fonds.

Nos objectifs sont les suivants :

I. AIDE ET SOUTIEN AUX FAMILLES

La 1^{ère} raison d'être de l'association est de regrouper les familles pour rompre leur isolement et favoriser l'entraide et l'échange d'informations. Nous organisons un week-end de rencontres des familles touchées par l'Incontinentia Pigmenti tous les 2 ans pendant lequel les familles se retrouvent et échangent autour d'ateliers avec les médecins et les chercheurs, dans une ambiance très conviviale. Nous apportons également un soutien technique, social, administratif et financier aux familles.

II. SOUTENIR LA RECHERCHE

Nous accompagnons et soutenons la recherche médicale, en favorisant la relation entre les chercheurs et aussi bien sûr en collectant des fonds. En 2000, l'identification du gène à l'origine de la maladie (NEMO) par un consortium de chercheurs a permis des avancées considérables. En 2004, une étape cruciale a été franchie avec la mise au point du test de diagnostic prénatal. Ces dernières années, l'accent a été mis sur les atteintes les plus graves, neurologiques et ophtalmologiques.

L'association IPF s'appuie sur différentes structures médicales et de recherche :

▶ *Le centre de référence des maladies rares à expression cutanée*

(MAGEC), dirigé par le Professeur Christine BODEMER à l'hôpital Necker.

- ▶ *L'unité Inserm 1038, représentée par Gilles COURTOIS, PhD, Directeur de recherche (CEA Grenoble).*
- ▶ *Le laboratoire de génétique de l'IGB, dirigé par Matilde Valeria URSINI, PhD (Naples - Italie).*
- ▶ *Institut de pharmacologie et toxicologie de Lübeck (Allemagne) dirigé par Markus SCHWANINGER, PhD.*
- ▶ *Le laboratoire de Diagnostic Moléculaire, dirigé par le Professeur Jean Paul BONNEFOND, (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris).*
- ▶ *L'unité Inserm 1163, représentée par Asma SMAHI, PhD, à l'Institut des maladies génétiques Imagine (Paris).*
- ▶ *L'association est membre de l'Alliance des maladies rares et participe à 3 filières de santé: Fimarad, Tetecou (malformations rares tête-cou-dents), AnDDI-Rares (anomalies du développement).*

III. FAIRE CONNAÎTRE LA MALADIE

En informant le corps médical : une brochure a été diffusée aux dermatologues, pédiatres, gynécologues, neurologues et ophtalmologistes. Plus de 9000 envois ont été effectués entre 2004 et 2008.

En améliorant la connaissance de la maladie : nous multiplions notre présence au travers de média et de manifestations variées : participation à la marche des maladies rares à l'occasion du Téléthon et à la course des héros, création d'un site Internet dédié à l'Incontinentia Pigmenti, création d'un stand mobile pour la participation aux diverses manifestations.

En agissant auprès des autorités : nous agissons auprès des autorités médicales, administratives et politiques, et des pouvoirs publics : pour faire connaître la maladie, pour faire évoluer l'attitude vis-à-vis des personnes handicapées, pour favoriser l'insertion des enfants ayant des handicaps dans le système scolaire.

Le PNDS, destiné à l'ensemble du corps médical, sera diffusé au 1^{er} trimestre 2018.