

Qu'est-ce que le Pseudoxanthome Elastique ?

Une maladie génétique rare

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

La transmission de la maladie est récessive. Les rares cas de transmission dominante observés sont en fait des cas de « pseudo-dominance » en rapport avec la relative fréquence des hétérozygotes dans la population ou la consanguinité ; aucun cas de transmission d'un PXE sur trois générations n'a été rapporté.

Le gène du PXE a été localisé sur le chromosome 16 en 2000. Il s'agit de *ABCC6* qui code un transporteur transmembranaire principalement exprimé dans le foie. *ABCC6* n'est donc pas directement impliqué dans les anomalies des fibres élastiques. Sa fonction 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-vaisseaux 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, artérite 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. Aucun traitement spécifique n'est disponible à ce jour.

Consultation multidisciplinaire

Docteur Ludovic MARTIN

Service de Dermatologie
CHU d'Angers 4 rue Larrey
49933 ANGERS Cedex 9
Tél. consultation : 02 41
Fax : 02 41 35 54 54
LuMartin@chu-angers.fr

Vous aussi, soutenez PXE France

BULLETIN D'ADHESION 2010

Patient Ami Famille

Nom.....

Prénom.....

Adresse.....

Code Postal..... Ville.....

Tél..... Portable.....

Email.....

Oui, par mon adhésion de 25 €, je soutiens l'action de l'association PXE France.

Je souhaite faire un don de€.

Veillez adresser votre chèque à l'ordre de PXE France à PXE France c/o M. Jean-Claude Dutripon, 15, Rue Robert Debré, 13380 Plan-de-Cuques. Un reçu fiscal vous sera adressé pour le montant de votre chèque (adhésion et/ou don).

Signature :

Date :

En application de la loi informatique et liberté du 06/01/1978, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification des données vous concernant et pouvez vous opposer à l'utilisation de votre adresse par des tiers.

Les objectifs de PXE France

Créée en novembre 1999 par des personnes atteintes, l'association PXE France, s'est fixé pour 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 Elastique (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 Elastique.

Pourquoi avons-nous besoin de vous ?

La recherche avance et vous serez les premiers à pouvoir bénéficier de futurs traitements ou de thérapies déjà existantes. Mais dès à présent, nous avons besoin de rassembler le maximum d'informations sur le PXE et ses effets sur les patients.

Plusieurs équipes de médecins se sont engagées dans des voies de recherche prometteuses ; les découvertes futures dépendent du soutien qu'on voudra bien leur apporter. Peut-être pouvons-nous prévenir ou retarder la perte de la vision ou les complications cardiaques ou gastriques ?

Et nous pouvons sans aucun doute aider les patients, les familles et les médecins à faire circuler les informations.

Sans votre soutien, nous ne pourrions atteindre ces objectifs.

Pour obtenir des informations, adhérer à l'association ou envoyer vos dons, complétez le bulletin au verso.

Conseil scientifique

*Dr Ludovic MARTIN, dermatologue CHU Angers
Dr Dominique GERMAIN, chercheur HEGP Paris
Dr Olivier LE SAUX, chercheur Hawaii
Dr Nicolas CHASSAING, Chercheur CHU Purpan, Toulouse*

Conseil d'administration

*Présidente : Karine UNGER
Vice-Présidente : Yanne LOUYS-ELIZON
Secrétaire : Raymond UNGER
Vice-Secrétaire : Joëlle COUTON
Trésorier : Jean-Claude DUTRIPON
Vice-Trésorier : Jean-Daniel LOUYS
Site Internet : Marion MOUNIER*

Délégués PXE France dans votre région

**Karine Unger, Ouest
Catherine Duval, Nord
Marion Mounier, Paris et Ile de France
Jacqueline Klingler, Nord - Est
Madeleine Unger, Est
Joëlle Gunther Goudot, Centre
Yanne Louys-Elizon, Est
Joëlle Dutripon, Sud - Ouest
Christian Gaschet, Sud - Est**



PSEUDOXANTHOME

ELASTIQUE

8, rue des Genêts
35170 Bruz

Tél. : 09 52 37 80 98

contact@pxefrance.org
www.pxefrance.org