

PC PROJECT

Notre mission

Trouver un traitement pour la pachyonychie congénitale

Le PC Project a été fondé en novembre 2003. Le PC Project est une association américaine à but non lucratif régie par le paragraphe 501(c)(3) du code fiscal des Etats-Unis d'Amérique. Le but de cette association est de créer une communauté « pachyonychie congénitale » efficace rassemblant patients, médecins et scientifiques afin d'efficacement développer et mettre à disposition un traitement pour tous les patients atteints de pachyonychie congénitale dans le monde entier. Les activités du PC Project incluent :

- Un registre mondial contenant plus de 300 patients atteints de pachyonychie congénitale.
- Plus de 12 bourses de recherche ont été financées depuis 2004.
- Un test génétique est fourni gratuitement ; des consultations cliniques et de génétique sont offertes en contrepartie de la participation à l'association.
- Un consortium international sur la pachyonychie congénitale promeut et facilite la collaboration entre les plus éminents scientifiques à travers le monde.
- Un site Internet consacré à la pachyonychie congénitale, www.pc-project.org, fournit des informations à jour, ainsi qu'un forum de discussion, de la documentation de recherche, une banque d'images et d'autres sujets qui nous tiennent à cœur.
- Des réunions de soutien pour les patients atteints de pachyonychie sont tenues chaque année ; elles sont l'occasion pour les patients, les médecins et les scientifiques de se rencontrer et d'apprendre ensemble.
- De nouveaux médicaments développés pour la pachyonychie sont actuellement testés avant d'être revus par la Food and Drug Administration*.
- Publications gratuites disponibles sur demande
 - Brochure pour les professionnels de la santé
 - Livret pour les personnes atteintes de pachyonychie
 - Rudiments sur la pachyonychie destinés aux écoles
 - Bibliographie intégrale en ligne



COLLECTE DE FONDS ET DONNS

Nous sommes heureux de savoir que votre classe, école ou communauté participe à notre collecte de fonds pour la recherche. Aucune partie des fonds collectés n'est utilisée pour nos frais généraux. Tous les fonds collectés sont utilisés uniquement pour la recherche sur la pachyonychie.

*NDT : la FDA est l'équivalent américain de l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé.



PC PROJECT

2386 East Heritage Way, Suite B
Salt Lake City, UT 84109 USA
Téléphone +1-877-628-7300
Fax +1-877-628-7399
Courriel — Info@PC-Project.org

Docteur Sancy Leachman, Ph.D.
Conseiller médical
University of Utah HSC
Department of Dermatology
Room 4B454
30 North 1900 East
Salt Lake City, UT 84132 USA

SITE INTERNET
www.pachyonia.org

Association à but non lucratif régie par le paragraphe 501(c)(3) du code fiscal des Etats-Unis d'Amérique
Aux Etats-Unis d'Amérique, tous les dons faits sont déductibles des impôts.

Toutes les photos de ce dépliant sont utilisées avec l'aimable autorisation des patients atteints de pachyonychie inscrits auprès du PC Project 2005-2007

© 2003-2007 PC Fund, Inc.
Janvier 2007



PROJET PC

C'est la rentrée des classes!

RUDIMENTS SUR LA PACHYONYCHIE CONGÉNITALE

pour le personnel enseignant, l'administration et tous les amis



La pachyonychie congénitale est une maladie génétique très rare de la peau causée par le changement d'un seul des gènes de la kératine. Elle se caractérise le plus souvent par :

- 1 Ongles épais
- 2 Callosités douloureuses sur les pieds
- 3
- 4 Peau couverte de « boutons » et

COMMENT LES ENSEIGNANTS ET LES AUTRES PERSONNES PEUVENT AIDER

Vous pouvez aider en parlant ouvertement et de façon simple de la pachyonychie et en réassurant les élèves et les parents que la pachyonychie n'est pas contagieuse.

Chaque individu sait comment gérer au mieux les douleurs causées par la pachyonychie et les enfants atteints de pachyonychie sont durs au mal ! Encouragez les enfants atteints de pachyonychie à faire tout ce qu'ils peuvent, mais sachez les écouter lorsqu'ils vous disent qu'ils ont mal. La douleur engendrée par la pachyonychie varie, aussi un enfant peut-il parfois courir à en perdre le souffle et, d'autre fois, n'être même pas capable de se tenir debout.

La pachyonychie fait souffrir, mais les taquineries et les injures font aussi très mal. Les enfants souffrants de pachyonychie sont des cibles faciles, vous pouvez aider en étant conscient des actions cruelles contre eux. Intervenez si vous voyez qu'un enfant atteint de pachyonychie est harcelé ou attaqué.

« J'ai huit ans et je suis en CE1. J'aime la couleur bleue. J'adore jouer aux échecs et aux dames. J'aime les jeux de labyrinthe. Des fois, les gens s'éloignent de moi et ils pensent que je suis repoussant parce que j'ai cette maladie. Je me sens triste et seul ; j'ai le sentiment que je suis tout seul. Lorsque ça m'arrive, j'essaie de trouver quelque chose à faire, et j'ai un ami que j'ai depuis la maternelle et je vais jouer avec lui si je me sens vraiment triste et on s'amuse bien. »



LA PACHYONYCHIE CONGÉNITALE N'EST PAS CONTAGIEUSE

Les ongles épais observés dans la pachyonychie ne sont pas causés par un champignon, mais par un excès de kératine. Ces ongles épais ne « s'attrapent » pas par contact. Ils sont épais et cassés à cause du gène défectueux de la kératine. De façon générale, les ongles ne font pas mal, à moins de se cogner ou de se faire un bleu.



Les cloques et les callosités dues à la pachyonychie font vraiment souffrir. Les cloques sont réparties différemment selon chaque personne. Quelquefois, le froid aide et certains enfants portent des sandales même en hiver. Tandis que d'autres enfants veulent avoir leurs pieds enfermés

dans une chaussure même en été.

La substance blanche sur la langue est aussi un excès de kératine. La couleur blanche est causée par l'humidité présente dans la bouche, un peu comme lorsque vous laissez trop longtemps vos doigts dans l'eau et qu'ils deviennent blancs. La blancheur de la langue ne fait pas mal mais pour les nouveau-nés, téter peut être difficile.



L'excès de kératine crée aussi des bosses autour de chaque follicule pileux aux points de frottement (taille, genoux et coudes). La pachyonychie peut aussi entraîner la formation de kystes. Les bosses et les kystes sont très souvent inconfortables mais ce n'est pas une éruption cutanée ou quoique ce soit de similaire et surtout ce n'est pas contagieux.



As-tu déjà eu des ampoules à un pied à cause d'une nouvelle paire de chaussures ? Eh bien, pour la pachyonychie congénitale, on a des cloques partout sur la plante des pieds (et même parfois sur les mains) tout le temps. Et les cloques font très mal !

LES RESPONSABLES DE LA PACHYONYCHIE : LES GÈNES PAS LES GERMES

La pachyonychie n'est pas une maladie contagieuse. Actuellement, il n'existe aucun traitement pour la pachyonychie. Une personne atteinte de pachyonychie ne peut pas prendre de médicament, utiliser une crème ou obtenir un vaccin pour changer sa maladie. Cette maladie est génétique et héréditaire. Quelquefois une personne est la première et la seule personne dans sa famille à souffrir de pachyonychie.

Les messages génétiques disent aux cellules ce qu'elles sont supposées faire pour que votre corps fonctionne bien. La kératine est une protéine importante des cellules de la peau. Les ongles et les cheveux sont constitués de kératine. Si les gènes de la kératine ont une erreur dans le code du message génétique qu'ils envoient, alors les filaments de kératine dont ont besoin la peau et les ongles pour se former ne se touchent pas comme ils le devraient pour former de la peau et des ongles normaux.



Dr. Robyn Hickerson uses plastic connectors to demonstrate "filaments" with PC kids. (Patient Meeting, Dundee, Scotland, July 2006.)

Tout individu possède entre 25 000 et 30 000 gènes et chacun naît avec des variations génétiques. La plupart de ces variations n'ont pas d'importance et nous ne sommes même pas conscients d'avoir certaines de ces variations. Cependant, une seule petite variation dans un des gènes de la kératine fait que certaines personnes ont la pachyonychie. Et cela veut dire que cette personne, qui a ce petit changement dans le gène, va avoir beaucoup de problèmes différents avec sa peau.

Partout dans le monde, il y a des garçons et des filles qui vivent avec la pachyonychie congénitale. Mais parce que la pachyonychie est une maladie très rare, bien souvent ils ne rencontreront personne d'autre avec la même maladie à moins qu'ils aillent à des réunions de soutien pour les personnes qui souffrent de cette maladie.



Malgré tous ces défis à relever, la plupart des enfants atteints de pachyonychie sont des enfants très doués qui ne se laissent pas abattre.