

Le xeroderma pigmentosum

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le xeroderma pigmentosum. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le xeroderma pigmentosum ?

Le xeroderma pigmentosum (XP) est une maladie génétique héréditaire rare responsable d'une sensibilité extrême aux rayons UV (ultraviolets) (*voir plus loin*). S'il ne sont pas totalement protégés de la lumière du soleil, les malades subissent un vieillissement accéléré de la peau et développent inévitablement des lésions des yeux et de la peau pouvant conduire à de multiples cancers.

● Combien de personnes sont atteintes de cette maladie ?

La prévalence (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) du xeroderma pigmentosum varie de 1 à 4 cas pour 1 000 000 en Europe et aux Etats-Unis à 1 cas pour 100 000 au Japon, dans les pays du Maghreb ou au Moyen-Orient.

● Qui peut en être atteint ?

Le XP affecte aussi bien les garçons que les filles, et touche toutes les populations avec une fréquence variable.

● A quoi est-elle due ? Comment expliquer les symptômes ?

Le XP est une maladie génétique héréditaire qui se traduit par une sensibilité extrême à la lumière du soleil, et plus particulièrement aux rayons ultraviolets (UV). Les UV (comprenant les UVA et les UVB) sont des rayons invisibles émis par le soleil (et par certaines lumières artificielles), qui ne chauffent pas mais sont nocifs pour la peau à forte dose. A court terme, ils provoquent des brûlures de la peau et des yeux, et à long terme, ils sont responsables du vieillissement prématuré de la peau en cas d'expositions trop intenses au soleil, et de l'apparition de cancers cutanés.

En fait, les UV endommagent l'ADN des cellules exposées. L'ADN, qui contient les gènes, constitue le patrimoine génétique de chaque individu. Les UV provoquent l'altération (mu-

tation) de certains gènes. Dans les cellules normales, l'élimination des gènes endommagés est assurée par un système de réparation de l'ADN. Chez les personnes atteintes de XP, ce processus de réparation de l'ADN fonctionne mal, car les gènes qui le contrôlent sont porteurs d'une erreur (mutation) transmise de manière héréditaire. Par conséquent, les dégâts causés par l'ADN non réparé s'accumulent et entraînent des modifications des cellules qui deviennent rapidement cancéreuses.

En fait, le XP constitue un groupe de maladies, puisqu'on a dénombré en tout 8 gènes différents (situés sur des chromosomes différents) qui, lorsqu'ils sont mutés, entraînent un XP. Il existe 7 groupes de XP classique (de A à G, voir tableau 1) et un pour le XP variant (survenant à l'âge adulte). Il est souvent difficile de distinguer les différents types juste en se basant sur les symptômes, mais il existe tout de même quelques différences en fonction du gène muté (notamment au niveau de la sévérité des symptômes et de l'âge d'apparition).

Le type C, dit « classique », est le plus fréquent en France.

les sept types de XP classiques diffèrent légèrement par leurs symptômes et leur sévérité	
XPA	Forme très sévère avec anomalies neurologiques importantes.
XPB	Très rare (moins de 10 cas dans le monde), recouvrement avec le syndrome de Cockayne.
XPC	Forme la plus fréquente, absence de problèmes neurologiques.
XPD	Très hétérogène, toujours accompagné d'anomalies neurologiques plus ou moins importantes.
XPE	Rare. Symptômes relativement légers sans troubles neurologiques.
XPF	Forme concernant presque exclusivement la population japonaise. La réparation de l'ADN est totale mais extrêmement lente.
XPG	Très rare, elle ne concerne que quelques personnes, recouvrement avec le syndrome de Cockayne.

Tableau 1

les sept types de XP classiques diffèrent légèrement par leurs symptômes et leur sévérité.
(<http://asso.orpha.net/AXP/xeroderma.htm>)

● Est-il contagieux ?

Le XP n'est pas contagieux.

● Quelles en sont les manifestations ?

Le XP se caractérise par l'apparition, dès les premiers mois de vie, de rougeurs sévères (de type coup de soleil) après une exposition, même minime, au soleil. Ces brûlures ne cicatrisent pas bien et peuvent persister plusieurs semaines. De nombreuses « taches de rousseur » apparaissent sur le visage et le cou. Néanmoins, cette sensibilité au soleil est moins évidente en hiver. La peau est généralement très sèche et fine, d'où le nom de la maladie « xeroderma », qui signifie « peau sèche ». Le terme « pigmentosum » fait référence à l'aspect très pigmenté de la peau exposée au soleil. En effet, des taches brunes irrégulières apparaissent progressivement, sur toutes les parties exposées du corps.

Les expositions prolongées au soleil peuvent engendrer chez les jeunes enfants de petites taches rouges rugueuses (appelées kératoses solaires ou actiniques, figure 1), siégeant sur-

tout sur le visage ou le cuir chevelu. Dans la population générale, ces taches apparaissent habituellement chez les personnes relativement âgées ayant été très exposées au soleil par le passé. Ce sont des lésions pré-cancéreuses qui dégénèrent en cancer de la peau si elles ne sont pas traitées. Chez les enfants atteints de XP, l'apparition de cancers cutanés peut survenir dès l'âge de 2 ans (et généralement avant 10 ans). En l'absence de protection, la fréquence d'apparition de tumeurs cutanées est en effet 4000 fois plus élevée chez les personnes atteintes de XP que dans la population générale.

Des tumeurs peuvent également se développer sur la langue et les lèvres.



Figure 1
Lésion de type kératose solaire
(<http://www.sante.univ-nantes.fr/med/laser/fr/mainindicfr.html>)

Les cancers de la peau survenant chez les personnes atteintes de XP sont de trois types : carcinomes de type baso-cellulaire et spino-cellulaire, et mélanomes. Les carcinomes détruisent localement la peau et les tissus situés sous la peau. Les mélanomes, quant à eux, sont plus graves car les cellules cancéreuses sont capables de se propager à d'autres organes (métastases) et donc de provoquer des cancers dans d'autres parties du corps.

Par ailleurs, chez la plupart des malades, les yeux subissent également des dommages dus aux UV. Ils deviennent irrités, rouges, larmoyants (conjonctivite), parfois dès les premiers mois de vie. Ils peuvent également être le siège de cancers. Dès leur plus jeune âge, certains bébés atteints supportent mal la lumière (photophobie) : ils gardent les yeux clos ou mi-clos, penchent la tête en avant pour se protéger en cas de forte luminosité.

Environ 20 % des personnes atteintes de XP développent des troubles neurologiques ou des anomalies du développement psychomoteur. Cependant, ces troubles ne surviennent que dans certaines formes de XP (*voir plus loin*), et jamais dans les formes XP « C » (les plus courantes en France), ni XP « E ». On ne connaît pas la cause exacte de ces troubles, mais ils pourraient être dus au mauvais fonctionnement d'une protéine ayant pour rôle de « nettoyer » ou de détoxifier les cellules nerveuses du cerveau (neurones). Ces troubles neurologiques sont souvent peu importants dans l'enfance et l'adolescence mais lorsqu'ils existent, ils tendent à s'aggraver avec le temps. Il peut s'agir d'une surdité progressive ou d'une incoordination motrice (gestes maladroits, troubles de la marche, chutes fréquentes). Un retard de croissance ou de puberté est également possible.

XP variant

Il existe une forme atténuée de la maladie, appelée XP variant. Les signes d'intolérance au soleil et les cancers apparaissent plus tardivement (entre 15 et 40 ans). La maladie progresse beaucoup plus lentement et l'espérance de vie est beaucoup plus élevée.

● Quelle est son évolution ?

L'espérance de vie des personnes atteintes de XP, lorsqu'elles ne sont pas protégées du soleil, est de moins de 20 ans, en raison du développement de multiples cancers.

En suivant des mesures très rigoureuses permettant d'éviter complètement les UV, les personnes atteintes peuvent vivre plus longtemps, mais on manque de recul pour avoir des

données précises.

Par ailleurs, il existe un risque de préjudice esthétique dû aux lésions et aux taches foncées.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de xeroderma pigmentosum ?

Les brûlures qui apparaissent dès la première exposition d'un enfant au soleil sont tellement disproportionnées qu'elles peuvent éveiller l'attention du médecin et conduire à établir un diagnostic de XP. Cependant toutes les personnes atteintes ne présentent pas de « coups de soleil » aussi facilement et la maladie peut passer inaperçue jusqu'à ce que des lésions pré-cancéreuses ou cancéreuses apparaissent sur la peau.

Les manifestations au niveau des yeux, en particulier la photophobie, peuvent révéler la maladie.

Généralement le diagnostic est évoqué dans la petite enfance, à l'âge de 1 ou 2 ans. Il est confirmé par une analyse permettant de quantifier le taux de réparation de l'ADN à partir de cellules situées dans la peau en profondeur (fibroblastes). Elles sont obtenues par biopsie (prélèvement d'un petit échantillon de peau). Plus tôt la maladie est diagnostiquée, plus tôt peuvent être mises en place des mesures de prévention (protection vis-à-vis des rayons UV, dépistage précoce des tumeurs).

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Les lésions cutanées suspectes sont retirées par chirurgie après anesthésie locale et sont analysées au microscope pour savoir si elles sont cancéreuses, et si cela est le cas, pour déterminer de quel type de cancer il s'agit et assurer la meilleure prise en charge possible de ces tumeurs.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

On peut confondre le XP avec les autres maladies caractérisées par une sensibilité anormale à la lumière du soleil (photosensibilité), et notamment le syndrome PIBIDS, le syndrome de Bloom ou encore le syndrome de Cockayne.

L'examen du malade ainsi que la biopsie de la peau permettent de distinguer les différentes maladies entre elles.

Lorsqu'un diagnostic de XP a été porté chez un patient, l'entourage familial doit être examiné par un dermatologue afin de rechercher les symptômes évocateurs de la maladie. Ce dépistage systématique doit concerner au moins les frères et soeurs, mais peut être étendu à d'autres membres selon les liens de parenté. Pour cela, la réalisation d'un arbre généalogique est indispensable.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission ?

Le XP est une maladie génétique transmise par les parents à leurs enfants.

Chaque personne possède deux copies de chaque gène, une copie provenant de son père et une de sa mère. Le XP se transmet de manière autosomique récessive, ce qui signifie que les personnes atteintes sont porteuses du gène défectueux (muté) en deux exemplaires (l'un transmis par le père, l'autre par la mère). Les parents, eux, ne sont pas malades puisqu'ils ne portent qu'un exemplaire du gène muté (*figure 2*).

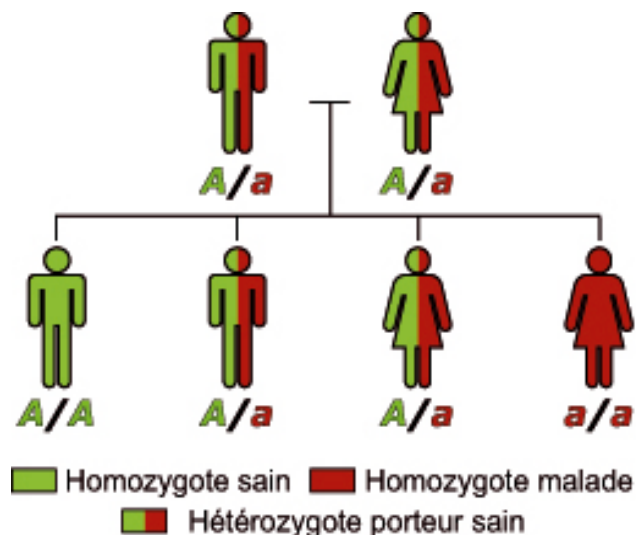


Figure 2

Illustration de la transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le gène muté (« a »), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes pour la mutation).

L'enfant a/a a récupéré les deux gènes mutés, un de son père et un de sa mère : il est atteint de XP (on dit qu'il est homozygote pour la mutation).

Les enfants A/a ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance.

L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

Pour un couple ayant déjà donné naissance à un enfant malade, la probabilité d'avoir un autre enfant atteint de XP est de 1/4 à chaque grossesse. Il est donc fortement conseillé de consulter un spécialiste dans un centre de génétique médicale.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Si le couple a déjà eu un enfant atteint de XP (et que les mutations précises ont été identifiées), il est, en principe, possible de réaliser un diagnostic prénatal pour les grossesses ultérieures. Le but du diagnostic prénatal est de déterminer, au cours de la grossesse, si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie, et d'avoir éventuellement recours à une interruption médicale de grossesse (IMG) en cas de résultat positif et si le couple le souhaite.

Une consultation de conseil génétique répondra aux questions des parents, de l'enfant atteint et des apparentés à propos du risque de transmission dans la famille. Elle est indispensable avant toute discussion de diagnostic anténatal.

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'existe actuellement aucun traitement permettant de guérir cette maladie. Le seul moyen de prévenir l'apparition des lésions cutanées et des cancers est d'éviter au maximum et en permanence l'exposition à la lumière du jour (c'est-à-dire éviter les sorties entre 8h et 18h).

Il faut également savoir que certaines lumières artificielles, notamment néons et halogènes, émettent un rayonnement UV nocif dont les malades doivent être protégés.

La mesure de protection principale reste de limiter au maximum les activités et des déplacements à l'extérieur, même en hiver ou en fin de journée quand la luminosité semble faible. Les sorties et les jeux à l'extérieur sont sans risque la nuit.

De manière générale, les mesures suivantes s'imposent pour protéger au mieux les malades du soleil :

- A l'extérieur, il est recommandé de porter des chapeaux à large bord, des gants, des vêtements longs et ne laissant pas passer les UV, des cols fermés.
- Il est préférable de garder les cheveux longs pour protéger la nuque et le front (frange).
- Chaque partie de peau découverte doit être enduite de « crème écran extrême d'indice 50+ », et ce toutes les 2 heures.
- Les yeux doivent également être protégés par des lunettes spéciales ou un masque filtrant les UV.
- Les fenêtres de la maison, de la voiture, et si possible de l'école doivent être équipées de filtres anti-UV.
- Les lampes doivent être choisies avec soin pour s'assurer qu'elles n'émettent pas d'UV.

Le port d'une combinaison permet aux enfants atteints de se déplacer à l'extérieur en plein jour, en offrant une protection bien meilleure que les écrans solaires. Une telle combinaison réalisée dans un tissu conçu par la NASA a existé jusqu'au début 2007. Cependant, depuis, il est difficile de se procurer ces combinaisons dont la fabrication est actuellement suspendue. Il n'existe donc à ce jour aucune combinaison anti-UV sur le marché.

● Quelles sont les autres options thérapeutiques ?

Le risque principal de la maladie étant de développer des cancers cutanés à répétition, il est nécessaire de dépister et de traiter au plus vite toute lésion cancéreuse.

Le traitement de choix est le retrait de la tumeur ou de la lésion par chirurgie (exérèse ou ablation chirurgicale), après anesthésie locale. Si la lésion recouvre une surface trop importante, une greffe de peau (prélevée sur le malade, à un endroit du corps non exposé) peut être nécessaire pour permettre la cicatrisation.

La chimiothérapie (injection de médicaments anti-cancéreux) et la radiothérapie (traitement par radiations), autres traitements utilisés contre le cancer, peuvent être préconisées lorsque la tumeur est difficile à opérer. Cependant, les personnes atteintes de XP semblent également plus sensibles aux rayonnements utilisés en radiothérapie et cette technique est donc rarement recommandée. Une discussion préalable entre la famille et les médecins chimiothérapeutes et dermatologues est indispensable avant d'instaurer un tel

traitement.

Des médicaments appelés rétinoïdes, pris par la bouche (voie orale), sont assez efficaces pour prévenir les tumeurs cutanées. L'isotrétinoïne, notamment, s'avère efficace à des doses élevées, malheureusement souvent mal tolérées puisque ce médicament assèche la peau et la rend encore plus fragile. De plus, les rétinoïdes doivent être pris de façon continue car les tumeurs réapparaissent rapidement après l'arrêt du traitement.

Une crème à base de 5-fluorouracil, un médicament anti-cancéreux, permet de stopper la croissance des cellules cancéreuses et peut être appliquée sur les lésions pré-cancéreuses de type kératoses (peau épaissie). Celles-ci peuvent également être traitées par cryothérapie (application d'un froid extrême grâce à un petit dispositif relié à une source d'azote ou d'argon à -190°C).

Enfin, les personnes atteintes de XP ne sont jamais exposées au soleil et souffrent donc souvent d'une carence en vitamine D, qui est normalement fabriquée par la peau grâce à l'exposition au soleil. Les malades doivent donc prendre des suppléments de vitamine D, vitamine essentielle pour absorber le calcium et maintenir les os et les dents en bonne santé.

● **Quels bénéfices attendre du traitement ?**

Seule la protection contre le soleil et les UV est efficace, et elle permet, si elle est rigoureusement respectée, de limiter considérablement la survenue de tumeurs.

● **Quels sont les risques du traitement ?**

En cas d'opérations à répétition destinées à retirer les tumeurs, le préjudice est principalement esthétique, puisque cela entraîne de nombreuses cicatrices dans des zones exposées comme le visage.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Les mesures qui permettent de protéger les enfants atteints de XP du soleil sont extrêmement contraignantes pour l'enfant et pour toute la famille : les déplacements sont limités, les activités extérieures doivent avoir lieu le soir, les sorties de tous les jours et les visites à la famille ou aux amis sont compromises,...

Par ailleurs, la plupart des dépenses ne sont pas prises en charge par la sécurité sociale ou les mutuelles. L'achat des filtres anti-UV, des vêtements spéciaux, de la crème solaire, etc. représente un budget très important.

● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

Le XP est une maladie qui a un retentissement considérable sur la vie des enfants et de leur famille. La prise en charge des malades doit être systématique et doit, si possible, inclure un soutien psychologique pour l'ensemble de la famille. Pour les parents, l'annonce du diagnostic, avec le sentiment de culpabilité lié au fait d'avoir transmis la maladie est une étape difficile. Les parents doivent ensuite trouver un équilibre entre un comportement préventif adapté et une attitude surprotectrice pour accompagner au mieux leur enfant, sans délaisser pour autant les frères et sœurs. Le soutien d'un psychologue est souvent essentiel. Pour les enfants ou les adultes malades, un soutien peut être utile pour apprendre

à se prendre en charge, à accepter sa vie différente et contraignante, et à surmonter les périodes de déni ou d'opposition, comme à l'adolescence. Des évaluations psychologiques régulières permettent aussi de dépister au plus tôt d'éventuels troubles dépressifs.

● **Comment se faire suivre ? Comment faire suivre son enfant ?**

Les personnes atteintes de XP doivent être suivies dans des consultations de dermatologie spécialisées. Il existe en France des centres de référence pour les maladies rares de la peau, qui mettent également en place des plate-formes de prise en charge socio-éducative adaptées. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site d'**Orphanet** (www.orphanet.fr).

Un examen dermatologique doit être effectué au moins 3 fois par an en l'absence de complications, afin de dépister le plus tôt possible les cancers cutanés débutants et de détecter les nouvelles lésions. En cas de tumeurs, ou lors de périodes difficiles comme à l'adolescence, la fréquence des contrôles médicaux peut être plus élevée.

Des contrôles fréquents doivent également être programmés chez l'ophtalmologiste (tous les 3 à 6 mois).

Enfin, une surveillance annuelle doit être mise en place pour dépister les éventuels problèmes neurologiques. De même des tests destinés à vérifier l'audition doivent être réalisés régulièrement.

● **Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant ?**

Lorsque l'enfant est petit, il faut veiller constamment à ce qu'il ne s'expose pas involontairement à la lumière. Il faut également se méfier des lumières artificielles (néons et halogènes surtout), qui émettent parfois des UV. Dans l'idéal, chaque éclairage devrait être testé, grâce à un appareil qui permet de calculer la dose d'UV reçue en 24 heures (dosimètre UV ou UV-mètre).

Les parents doivent être particulièrement attentifs à l'apparition de nouvelles lésions ou taches sur la peau qui présenteraient un danger potentiel. Les enfants atteints de XP ayant souvent la peau très sèche, des crèmes hydratantes remboursées par la sécurité sociale peuvent être utilisées.

Enfin, il est recommandé de demander l'avis du médecin avant de donner un médicament, quel qu'il soit, car plusieurs médicaments augmentent la photosensibilité. Ainsi, certains anti-histaminiques, utilisés couramment contre les allergies, doivent être évités, tout comme certains médicaments anti-douleurs et certains antibiotiques.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il est nécessaire de faire part du diagnostic de XP à l'équipe médicale pour que celle-ci prenne les mesures de protection nécessaires. Il faut signaler les éventuels traitements en cours et leurs doses afin d'éviter toute interaction médicamenteuse ou tout surdosage.

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie.

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Le XP a un retentissement majeur sur la vie des malades et de leur entourage.

L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés. Ni la crème solaire, ni les vêtements, ni les filtres n'étant remboursés, la maladie a également un retentissement financier important.

La vie doit s'organiser à l'intérieur, autour de contraintes très strictes, pas toujours faciles à comprendre et à accepter. Le rythme de vie des malades est décalé par rapport à celui des autres enfants, puisqu'ils peuvent vivre la nuit mais ne sortent pas le jour. Il est difficile mais essentiel de préserver les contacts avec l'extérieur. C'est pourquoi il faut, dans la mesure du possible, assurer une scolarité normale à ces enfants et multiplier leurs activités de socialisation pour qu'ils puissent s'épanouir normalement.

Il faut donc essayer d'équiper ou de faire équiper en filtres anti-UV les fenêtres de chez soi mais aussi de la maison d'au moins un proche (grands-parents par exemple), de l'école, de la salle de sport....

Dans l'idéal, les enfants doivent pouvoir aller à l'école et mener une vie la plus normale possible, même si cela nécessite une organisation parfois difficile à mettre en place. En effet, les enfants atteints ne peuvent pas aller en récréation comme les autres, ni en sortie, ni à la cantine, et doivent être encadrés constamment quand ils restent en classe. Par ailleurs, ils doivent souvent être enduits de crème solaire (toutes les 1h30 à 2h), ce qui nécessite également un encadrement spécifique.

De plus, le XP peut avoir un retentissement esthétique non négligeable en raison de l'apparition des taches, des lésions et des cicatrices liées aux interventions, notamment sur le visage. Ce souci esthétique peut prendre des proportions importantes, particulièrement à l'adolescence.

Enfin, l'exclusion sociale qui résulte de l'isolement auquel sont soumis les malades peut être importante et difficile à supporter, en fonction de l'âge, de la mise en place d'espaces accessibles en dehors de la maison...

Il n'existe aucune donnée concernant l'espérance de vie des enfants atteints de XP qui ont bénéficié d'une protection maximale contre les UV et l'avenir demeure une incertitude pesante pour les malades et leur famille.

● ● ● En savoir plus

● **Où en est la recherche ?**

Les gènes responsables des différentes formes de XP sont aujourd'hui bien connus (il y en a huit au total), et les chercheurs sont aujourd'hui capables de reconstituer une peau « XP » en laboratoire. Grâce à cette avancée, les mécanismes moléculaires et cellulaires en jeu dans la maladie peuvent être analysés en détail.

De nouvelles pistes thérapeutiques sont envisagées ou en cours d'évaluation, même si leur mise au point sera longue :

- apport local (sur la peau) d'un système de réparation de l'ADN fonctionnel permettant de réparer les lésions.

- apport d'un gène fonctionnel au sein des cellules (thérapie génique) afin de leur donner une résistance normale aux UV.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées au XP. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits. Les assistants socio-éducatifs évaluent les conditions de vie des personnes atteintes et de leur entourage et aident ces derniers à optimiser leurs aides sociales. Une visite au domicile, à l'école et/ou sur le lieu de travail des malades peut être réalisée pour vérifier la bonne adaptation de l'environnement aux mesures préventives essentielles.

En France, le XP fait partie des affections longue durée (ALD 31), ce qui signifie que les malades bénéficient d'une prise en charge de 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux liés à la maladie (exonération du ticket modérateur).

En revanche, aucun produit indispensable à la protection des personnes atteintes (crèmes solaires, lunettes, filtres, vêtements spéciaux, sources lumineuses sans UV, dosimètre...) n'est pris en charge par la Sécurité Sociale. De même, les séances avec le psychologue, pourtant nécessaires, ne sont pas remboursées. Cependant, le gouvernement prévoit de mettre en place une prise en charge dérogatoire des écrans solaires pour les enfants souffrant de XP. Il faut s'adresser à son médecin spécialiste pour constituer le dossier. Enfin, si besoin, le malade pourra se renseigner auprès de sa Maison Départementale pour les Personnes Handicapées (MDPH), pour tout conseil ou information et pour mettre en place un plan personnalisé de compensation, d'accompagnement et de suivi.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

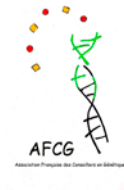
CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeuse Christine Bodemer

Centre de référence des maladies
dermatologiques rares d'origine génétique
Hôpital Necker - Enfants Malades, Paris



*Association Française des
Conseillers en Génétique*

Association des Enfants de la
Lune

