

UNE MALADIE GÉNÉTIQUE L'ÉPIDERMOLYSE BULLEUSE



Nous tenons à remercier nos fidèles sponsors, AG2R LA MONDIALE, LA MUTUELLE DU MIDI, URGO, MÖLNLYCKE, ainsi que les Lyons clubs, Rotary clubs et tous les donateurs particuliers pour le généreux soutien qu'ils nous apportent.



Le contenu de cette plaquette a été conçu en collaboration par Guy VERDOT, Robert DÉRENS, Guillaume FAUX et Mireille NISTASOS.
Conception graphique : Jean-Louis CAMOIRANO
L'impression a été réalisée grâce au soutien financier du laboratoire MÖLNLYCKE Health care.

L'association Debra France est habilitée à recevoir des dons (par chèques libellés à l'ordre de Debra France coordonnées ci-dessous) et à délivrer des reçus fiscaux.



www.debra.fr

Contact

Debra France
Mireille Nistasos - La Mutuelle du Midi
16 La Canebière - BP 31866
13221 Marseille cedex 01

tél. 04 91 00 76 44 - fax 04 91 00 29 92 - mireille.nistasos@ag2rlamondiale.fr



En 1985, des malades et des parents de malades atteints d'épidermolyse bulleuse décident de créer une association : l'EBAE (Épidermolyse Bulleuse Association d'Entraide).

Le 28 mai 2011, lors de son assemblée générale, l'EBAE a franchi une étape importante de son histoire, en rejoignant les quarante «DEBRA» qui œuvrent sur la quasi-totalité des continents, en prenant le nom de DEBRA-France.



Depuis toutes ces années, notre lutte contre l'épidermolyse bulleuse continue... Pour une meilleure connaissance de la maladie, pour soutenir les malades et leurs familles, pour participer au financement de la recherche, qui est la seule perspective de guérison possible.

Nous soutenons les équipes de recherche et leur faisons confiance, même si nous brûlons d'impatience d'obtenir la concrétisation de leurs travaux, qui portent désormais sur les thérapies géniques et cellulaires. Notre nouveau challenge consiste donc maintenant à rechercher de nouveaux partenaires, afin de poursuivre le financement de cette recherche et assurer le coût de l'application clinique, qui sera, nous le savons, très élevé. Puis, nous devons obtenir l'autorisation de l'application clinique sur les patients atteints d'EB, dès que les thérapies seront en mesure d'être appliquées. Il nous faudra pour cela nous donner toujours plus de moyens, en développant notre image et améliorant ainsi notre communication vers le public et les médias.

Vivre chaque jour avec une épidermolyse bulleuse est un défi en soi. Et sans cesse, de surcroît, de nouveaux défis se présentent à nous. Mais nous les relevons, grâce à la force dont chacun d'entre nous, à son niveau, peut faire preuve, et qui, par synergie, devient l'énergie de tous.

Je souhaite à Debra France de voir l'aboutissement des travaux qui s'effectuent sur de nombreuses plateformes pour une éradication de la maladie et, ainsi, contribuer à apporter, enfin, à toutes nos familles la quiétude tant attendue.

Guy VERDOT,
Président de Debra France

Jean-Marc Rigade, l'un des fondateurs de l'association, atteint lui-même d'épidermolyse bulleuse, a été président de l'EBAE. Lors de l'édition de notre précédente plaquette, il a écrit un texte que nous reprenons ici.



Cette plaquette a pour but de présenter simplement et brièvement l'univers de ceux qui ont choisi de combattre l'épidermolyse bulleuse et ceux qui ont le triste privilège d'être choisis par elle. Le portrait-robot du coupable, l'épidermolyse bulleuse, permet de comprendre l'importance de réunir les forces de communications, de connaissance et toutes les bonnes volontés face à ce fléau que nous devons maîtriser. Cette réunion de forces constitue ce que l'on appelle une association. Cette association, l'EBAE, nous la voulons forte pour nos membres, forte pour lutter contre les lourdeurs du quotidien qui est fait du monde du travail, de l'école, des démarches administratives, du monde des autres, pour n'être souvent que le monde de l'exclusion. C'est pour cela qu'à l'EBAE, nous cultivons la science des contraires, pour aider à l'insertion face à trop de rejet, la connaissance face à l'ignorance. Car connaître et comprendre, c'est accepter la différence. Au fil de cette plaquette, vous penserez peut-être que l'épidermolyse bulleuse est l'antichambre de l'enfer : il sera donc facile de vous convaincre qu'il est inutile d'y ajouter l'enfer des autres. L'aide et l'entraide s'illustrent pour nous chaque jour : la création, le maintien et le renfort des liens à l'intérieur et autour de l'association permettent à l'EBAE d'attirer l'attention de ceux qui, a priori, ne sont pas concernés par l'épidermolyse bulleuse. Mais ce que l'on doit retenir, c'est que toutes ces personnes, connues ou inconnues, concernées ou non, ont toutes en commun le souci de l'autre, une vraie compassion dans le respect et, par-dessus tout, le refus de l'indifférence.

Jean-Marc Rigade

Ces enfants ont la peau aussi fragile que les ailes d'un papillon...

Les épidermolyses bulleuses héréditaires sont des maladies génétiques, donc non contagieuses, caractérisées par une très grande fragilité de la peau et des muqueuses. Cette fragilité se traduit par l'apparition de bulles ou d'érosions cutanées lors des traumatismes minimes de la peau, ou survenant même de manière spontanée. Ces atteintes sont comme des brûlures, de profondeur variable, douloureuses, et pouvant laisser des séquelles. Mais leur particularité est de se répéter. C'est la fréquence de ces répétitions, la fragilité aux traumatismes et la profondeur des lésions qui entraînent la gravité de cette maladie. Ces facteurs dépendent de la forme génétique de la maladie. Les différents types sont d'évolution et de pronostic très différents, allant d'une gêne relativement mineure à des formes beaucoup plus graves, qui rendent rapidement la vie extrêmement pénible.

Chaque type d'EB a ses propres symptômes

Dans les formes dites simples, apparaissent surtout des bulles aux mains et aux pieds, mais parfois aussi sur tout le corps, et dans la bouche et le pharynx. Les bulles peuvent être très douloureuses, mais elles guérissent sans laisser de cicatrice. Les patients sont confrontés chaque jour à de nombreuses gênes : frottement des vêtements, chaussures non adaptées, mobilité limitée...

Dans les formes sévères, on trouve généralement des bulles sur le corps entier. Les bulles laissent des cicatrices et peuvent provoquer la fusion des doigts et des orteils. Le risque d'infection est omni-

présent, du fait de l'étendue des plaies. Ces formes peuvent également atteindre les muqueuses de la bouche et de l'œsophage, empêchant toute alimentation normale et ralentissant la croissance. Les yeux peuvent aussi être affectés. Toutes ces complications mènent à une grave invalidité.

La douleur existe en permanence, mais elle varie beaucoup en fonction du type d'EB

Chacun connaît la douleur causée par une simple cloque, une ampoule. On peut alors imaginer les souffrances quotidiennes d'une personne atteinte d'EB qui a des bulles sur tout le corps, à cause du simple frottement des vêtements, d'un pansement déplacé, ou même sans raison. L'épidermolyse bulleuse provoque aussi un prurit chronique. On a tendance à se gratter, ce qui a pour conséquence de provoquer de nouvelles bulles, de les arracher, de provoquer de nouvelles plaies.



L'épidermolyse bulleuse n'a pas de frontière...

Anna Kemble Welch, qui a été présidente de DEBRA INTERNATIONAL de 2009 à 2011, a écrit ces mots, ceux d'une mère...

Pour un enfant atteint d'une sévère épidermolyse bulleuse, une année n'est pas la mesure du temps qui compte : chaque jour doit être vécu avec la maladie, chaque jour les cloques et les plaies doivent être soignées. C'est la qualité de ces soins pour les plaies et l'attention portée à l'enfant qui peuvent améliorer sa vie.

Est-ce qu'aujourd'hui sera douloureux ? Est-ce que je serai capable de passer la journée d'école comme les autres enfants sans être bousculé ou taquiné, sans être trop fatigué et sans avoir trop de démangeaisons pour arriver à me concentrer ? Est-ce que je serai gêné pour manger, pour marcher, pour écrire, pour bien voir ? Est-ce que changer mes pansements me fera terriblement mal ? Chaque jour se posent ces grandes questions. Et aussi, de temps en temps, il y a une autre question : quand va-t-on trouver comment guérir l'EB ? Est-ce que ce sera pendant le cours de ma vie ?

Pour les parents, chaque journée est aussi un défi, mais une année peut représenter une étape. C'est une mesure de leur engagement à rendre la vie de leur enfant aussi bonne que possible, malgré les difficultés. Soigner un enfant avec une EB peut sembler une tâche impossible quand il n'y a ni aide disponible, ni moyens. Nous savons tous que c'est très difficile de demander de l'aide pour nous-mêmes, mais quand il s'agit de nos enfants, nous trouvons des réserves de force.

C'est ainsi que les groupes DEBRA se sont formés à travers le monde, par des gens qui veulent rendre la vie de leur enfant moins douloureuse, plus heureuse, plus saine et plus « normale »... Trouver du temps et de l'énergie pour faire face est très difficile pour des parents seuls confrontés à l'agression de l'EB, mais ensemble, avec d'autres parents, avec le soutien d'amis et de cliniciens engagés dans les soins, on peut tenter et obtenir beaucoup...

Les trois grandes formes d'épidermolyse bulleuse



■ Épidermolyse bulleuse simple

Les EBS sont les plus fréquentes. Souvent, les cloques se forment au niveau des pieds et des mains. Elles ne laissent pas de cicatrices, car le décollement cutané est situé dans l'épiderme, c'est-à-dire au niveau de la couche superficielle de la peau. La maladie se manifeste surtout pendant les premières années de la vie, pour diminuer à l'âge adulte. Il existe différentes formes d'EB simples, plus ou moins localisées et plus ou moins douloureuses.

■ Épidermolyse bulleuse jonctionnelle

Dans sa forme dite modérée, l'EBJ provoque des plaies, mais aussi, souvent, des troubles comme la perte des cheveux, des dents et des ongles. Dans les cas d'EBJ de type Herlitz (forme sévère), des bulles se forment dans le larynx et les voies respiratoires. Cette forme, heureusement extrêmement rare, est fatale. La plupart des bébés atteints ne voient pas leur premier anniversaire.

■ Épidermolyse bulleuse dystrophique

L'EBD est la forme la plus grave. Elle se caractérise par une formation généralisée de bulles

sur tout le corps et les muqueuses. Les lésions sont localisées dans les couches profondes de la peau. Elles laissent des cicatrices semblables à des brûlures graves. A force de cicatrisation des plaies, il peut y avoir fusion des doigts et des orteils, ainsi qu'obstruction de l'œsophage. La difficulté à déglutir, ainsi que d'autres séquelles, peuvent aboutir à des handicaps majeurs.

Focus sur l'épidermolyse bulleuse dystrophique

La forme d'EB dite «Hollopeau-Siemens» regroupe la totalité des signes caractéristiques de la maladie, certains signes étant plus ou moins marqués.

À fleur de peau

La peau est d'une fragilité extrême : elle est sujette au décollement qui résulte des traumatismes les plus légers. Ainsi, le contact des vêtements aux zones de frottement, comme le col ou les manches, suffisent à décoller la peau en provoquant des phlyctènes (cloques) ou même en l'arrachant directement. L'ensemble des postures ou des gestes de la vie courante entraîne des lésions : s'asseoir touche l'arrière des cuisses, les fesses et le dos ; s'allonger affecte la presque totalité du corps, et bien sûr marcher, prendre ou porter des objets entraîne des lésions sur les parties mises à l'épreuve. La totalité du corps est donc blessée, de façon chronique et permanente.



Les gènes codant des protéines permettent la cohésion des différents composants cellulaires de la peau. La mutation de ces gènes entraîne la perte de leur rôle de lien entre les différentes couches de la peau, à divers niveaux :

EB simple : le défaut de cohésion se manifeste entre les cellules de l'épiderme (couche la plus superficielle de la peau).

EB jonctionnelle : l'anomalie intervient à la jonction de l'épiderme et du derme (situé sous l'épiderme).

EB dystrophique : l'anomalie se situe dans le derme.

La zone de clivage se situe dans le derme. La cicatrisation est assimilable à des brûlures du deuxième degré. Nous sommes en présence d'une peau cicatricielle, fine et lisse, qui cause des synéchies (ce sont des accolements pathologiques de deux surfaces de peau) au niveau des doigts des mains et des pieds, entraînant une rétraction progressive des doigts qui semblent disparaître, et qui ne remplissent plus leur fonction tactile. Les rétractions sont parfois si puissantes qu'elles causent des contractures qui peuvent empêcher totalement la marche.

Les muqueuses, aussi, sont atteintes...

L'épidermolyse bulleuse dystrophique est un handicap très lourd dont la prise en charge globale est complexe et délicate.

Les muqueuses ont la même fragilité que la peau. De ce fait, la simple mastication peut décoller la peau du palais, des joues ou de la langue. C'est le plus fréquemment une bulle qui apparaît et qui finit par se percer d'elle-même, en laissant une plaie. Ces lésions répétées entraînent de sévères rétractions de la langue, ce qui complique la mastication et gêne la diction. Ces plaies réduisent également, de façon considérable, l'ouverture de la bouche.

Ce milieu rendu agressif par la présence de nombreuses blessures, l'absence de mastication due à l'obligation de mixer les aliments, une hygiène buccale délaissée à cause de la douleur et un défaut de structure de la dent, aboutissent chez l'adulte à une dentition détruite prématurément. En effet, l'émail disparaît, laissant la denture à nu, ce qui prive la dent de toute protection, et celle-ci ne tarde donc pas à disparaître.

Quant à l'œsophage, il est atteint dans son tiers supérieur par le simple passage des aliments : sa paroi est altérée par la formation de bulles et de plaies. Les bulles obstruent le passage, ce qui empêche d'avaler quoi que ce soit, y compris la salive, tant que les bulles ne se vident pas.

Lorsque la périphérie de la bulle se détache, une plaie à vif (douleur aiguë) empêche le passage de toute substance. En phase de cicatrisation, les zones blessées se sténosent (se rétrécissent) et entraînent des rétrécissements multiples le long de l'œsophage qui, au fil du temps, entravent le rôle de cette partie du tube digestif.

Parallèlement, s'ajoute aux sténoses une perte d'élasticité de l'œsophage.

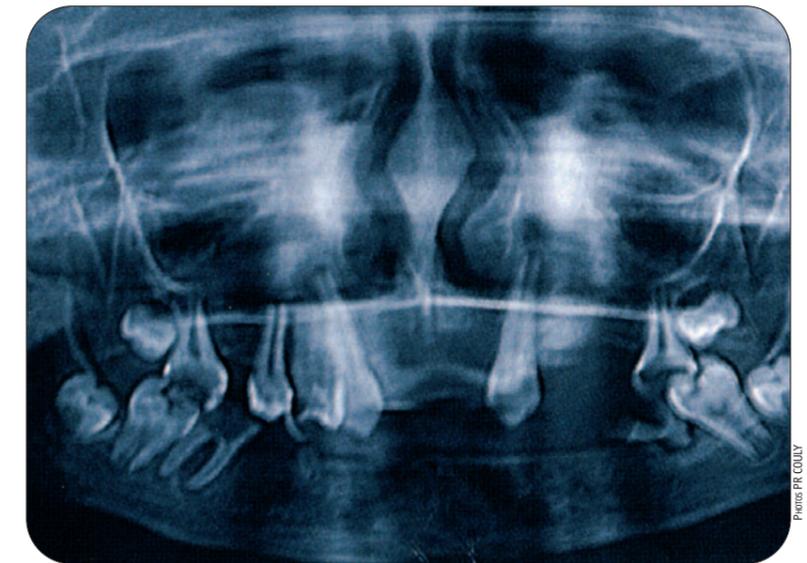
■ Les yeux

Les yeux sont soumis à rude épreuve et la présence de fréquentes blessures sur les paupières et autour des yeux, contraint souvent le sujet à maintenir l'œil fermé. La cornée est aussi fragilisée par l'épidermolyse bulleuse, elle est sujette à de petites bulles et peut même se décoller en totalité. Ces atteintes peuvent aller jusqu'à la cécité.

■ Les dents

La liste des signes cliniques en ce domaine est malheureusement trop longue, il ne nous est donc pas possible de la présenter ici, d'autant que s'y ajoutent certaines complications possibles.

Radiographie panoramique dentaire, enfant de 12 ans atteint d'EBDr.



■ Insuffisance rénale

Les blessures chroniques et leur surinfection sont à l'origine d'hyperprotéinurie aboutissant à une glomérulonéphrite avec insuffisance rénale. Les conséquences et les complications qui en découlent peuvent être extrêmement lourdes, conduisant, dans les cas extrêmes, jusqu'à la dialyse.

■ Carcinomes

Les cancers de la peau – ou carcinomes basocellulaires – sont parfois difficiles à identifier et peuvent malheureusement se développer en carcinomes spinocellulaires dont le pronostic vital devient catastrophique, lorsque le dépistage est trop tardif. Ce type de carcinome peut apparaître dans les zones où les frottements sont intenses et fréquents, comme les extrémités.

■ Carences

Des carences chroniques s'installent du fait de la perte importante de liquide corporel par les bulles et les plaies. Les difficultés considérables rencontrées pour se nourrir ne font qu'accélérer le phénomène de retard staturo-pondéral, qui est souvent important.

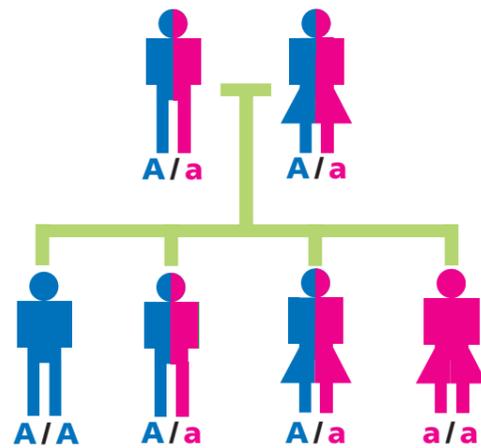
Transmission de la maladie

Les épidermolyses bulleuses sont dues à des anomalies génétiques héréditaires qui correspondent aux mutations de différents gènes. Selon la mutation responsable, la transmission de la maladie est différente.

Transmission autosomique récessive

■ C'est le cas des épidermolyses bulleuses héréditaires jonctionnelles et des bulleuses héréditaires dystrophiques récessives.

Le terme «autosomique» signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur l'un des chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y), mais sur l'une des 22 autres paires de chromosomes, les «autosomes». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille. Nous portons tous deux copies de chaque gène : une copie est héritée de la mère et une copie est héritée du père. Le terme «récessif» signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie apparaisse. Ainsi, les parents d'un enfant atteint de la maladie ne sont pas malades eux-mêmes, mais ils sont tous les deux porteurs d'un exemplaire du gène malade. Seuls les enfants ayant reçu le gène muté, à la fois de leur père et de leur mère, sont atteints. Le risque d'avoir un enfant atteint d'une forme récessive d'EBH est de 1 sur 4 (25 %) à chaque grossesse lorsque les deux parents sont porteurs de la mutation.



■ Homozygote sain ■ Homozygote malade
■ Hétérozygote porteur sain

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). L'enfant **a/a** a reçu les deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint d'une épidermolyse bulleuse (on dit qu'il est homozygote). 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.

Transmission autosomique dominante

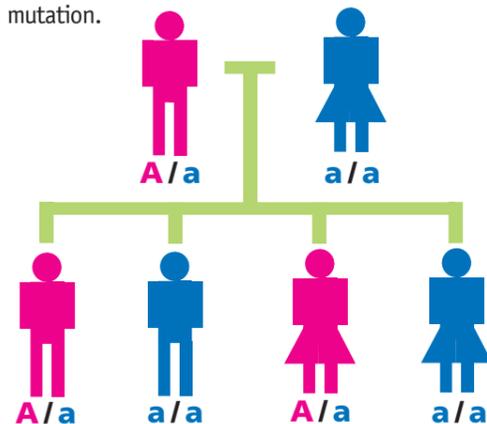
■ C'est le cas des épidermolyses bulleuses héréditaires dystrophiques dominantes et de la plupart des épidermolyses bulleuses héréditaires simples.

Le gène en cause dans la maladie est situé sur une paire d'autosomes. La maladie se transmet de génération en génération. Une personne atteinte a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants à chaque grossesse, et quel que soit leur sexe. Un seul exemplaire du gène muté transmis, soit par la mère soit par le père, entraîne l'apparition de la maladie. Le risque d'avoir un enfant atteint d'une forme dominante d'EBH est de 1 sur 2 (50 %) à chaque grossesse lorsqu'un des deux parents est porteur de la mutation.

Illustration de la transmission autosomique dominante

Un des parents possède une copie mutée du gène (**A**) et est atteint de la maladie, tout comme son enfant **A/a**. A chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne **A/a** soit malade est de 50 %. Les enfants **a/a** ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène **a/a**).

■ Hétérozygote malade ■ Homozygote sain



Les programmes de recherche

Depuis 1994, DEBRA France consacre une grande partie de son budget à la recherche.

Registre
«Base de données cancer»
Programme REBeCa

15 000 €

Hôpital Archet (Nice)
Pr Jean-Philippe Lacour
Dr Guerrino Meneguzzi

60 000 €

Hôpital Necker (Paris)
Pr Alain Hovnanian
Pr Christine Bodemer

60 000 €

Depuis 1994, l'EBAE – puis Debra-France – a participé au financement de la recherche fondamentale sur l'épidermolyse bulleuse. Grâce à ses partenaires institutionnels, grâce aux dons de personnes sensibilisées à la maladie, grâce au dévouement de bénévoles qui, souvent autour d'un enfant malade, organisent des spectacles et des manifestations, nous avons pu adresser une subvention annuelle régulière...

Ce qui représente environ 2 000 000 €...

Certes, la recherche avance, mais pas assez vite, pour nous...

L'effort doit continuer, car nous savons que la mise en œuvre des essais cliniques sera encore extrêmement coûteuse.



Les soins

L'épidermolyse bulleuse est une maladie rare et souvent invalidante. Les bulles, les plaies plus ou moins étendues, les risques permanents de surinfection contraignent les malades à des soins réguliers longs, douloureux et pénibles.

Il n'existe pas de traitement pour guérir l'épidermolyse bulleuse. La vie quotidienne des personnes atteintes est gravement perturbée par le risque permanent de blessure et par la douleur qui entrave les actions les plus anodines. La tétine, le maillot, les chaussures, le siège auto : tout est source de risque.



Des risques là où on ne les attendrait pas...

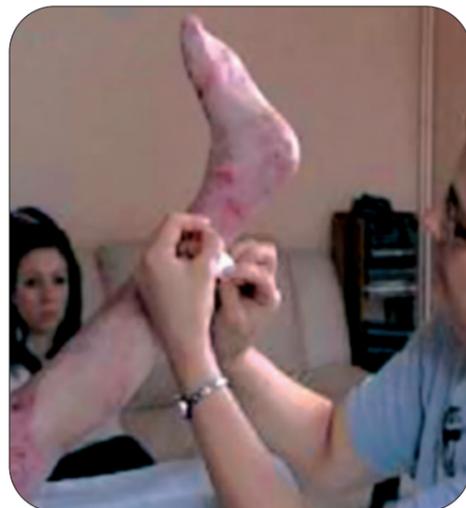
Le moindre frottement provoque des blessures. La ceinture du siège auto, une couture sur un vêtement, une simple étiquette... Difficile de faire comprendre au grand public que des choses aussi anodines puissent avoir de telles conséquences. Mieux que cent discours, les visuels créés par Debra Autriche sur le thème de ces risques, ont brillamment relevé ce défi.

Dès la naissance, le bébé atteint présente des plaies. Les gestes les plus anodins (le simple fait de prendre le bébé dans ses bras) peuvent provoquer de nouveaux déchirements de la peau. Aussi, quelle que soit la forme de l'EB, et après un séjour plus ou moins long à l'hôpital, le retour au domicile ne s'effectue pas sans difficulté, d'autant plus que les soins d'un nouveau-né atteint d'EB sont souvent confiés aux parents eux-mêmes.

Ces soins sont compliqués, longs (souvent plus de deux heures par jour) : il faut décoller délicatement les pansements, enlever les croûtes, percer les bulles, désinfecter les plaies, puis refaire les pansements en évitant tout traumatisme...

Mais les parents, bien qu'animés de toute leur bonne volonté, ne sont pas toujours aptes à endurer cette lourde charge que représentent les soins au quotidien.

Et, plus l'enfant grandit, plus les séances de soins deviennent compliquées



Le recours à une infirmière diplômée d'État s'avère alors, souvent indispensable. Cependant, peu d'infirmiers sont formés à ce type très particulier de soins : la pathologie est très rare, les soins doivent être adaptés à chaque enfant, suivant la forme de son EB mais aussi suivant son caractère et la façon dont il accepte ou refuse sa maladie.

Des atteintes internes, sur les muqueuses digestives, mais aussi au niveau de la bouche et des dents, au niveau des yeux peuvent également survenir, compliquant encore la prise en charge du malade...



Un réseau de centres de référence et de compétence

Le suivi des malades dans les hôpitaux est une nécessité. Afin d'harmoniser les prises en charge, et pour reconnaître l'excellence scientifique et médicale de centres hautement spécialisés dans la prise en charge des maladies rares, des «centres de référence» ont été labellisés dans le cadre du Plan National Maladies Rares n°1. Il s'agit d'assurer au malade (et à ses proches) une prise en charge globale :

- en améliorant l'accès au diagnostic et en organisant l'accompagnement de son annonce,
- en définissant et en organisant la stratégie de prise en charge et le suivi interdisciplinaire des patients dans le cadre d'une filière de soins cohérente,
- en veillant à l'information et la formation des malades et de leur entourage.

Pour l'épidermolyse bulleuse, trois centres de référence ont été labellisés :

Paris
Hôpital Necker - enfants
Hôpital Saint-Louis - adultes

Bordeaux
Hôpital Pellegrin - enfants
Hôpital Saint-André - adultes

Toulouse
Hôpital des enfants
Hôpital Larrey - adultes et enfants

Nice
Hôpital Archet 2 - adultes et enfants



Une «association à but non lucratif» (loi de 1901) créée en 1985

Ce qui nous anime...

RECHERCHE

SOUTIEN AUX FAMILLES

INFORMATION

Le 28 mai 2011, l'EBAE a franchi une étape importante de son histoire : notre association a rejoint les 40 «Debra» qui œuvrent sur la quasi-totalité des continents, en devenant «Debra France». Nous étions, depuis 19 ans, aux côtés de Debra International, mais, à présent, nous pouvons revendiquer, en toute légitimité, notre participation à cet organisme très performant, qui lutte contre l'épidermolyse bulleuse en développant des programmes de recherche de grande envergure.

Guy Verdod,
Président de Debra France

Debra France en chiffres

- 350 familles (230 EB)
- 10 Conseillers d'administration
- 4 Commissions permanentes
- 1 Secrétaire à temps partiel
- 1 Conseil scientifique (chercheurs, cliniciens, dermatologues...)

L'appui d'un Conseil scientifique



Pr C. Bodemer
Hôpital Necker
Paris



Pr J.-P. Lacour
Hôpital Archer
Nice



Pr J. Mazereeuw-Hautier - Hôpital Larrey - Toulouse



Dr E. Bourrat
Hôpital Saint-Louis
Paris



Pr M.-F. Avril
Hôpital Cochin
Paris



Pr A. Hovnanian
Hôpital Necker
Paris



Dr G. Meneguzzi
Inserm U634
Nice

Afin d'apporter aux questions d'ordre médical ou scientifique, les réponses les plus précises, les mieux adaptées aux problèmes posés et les plus actualisées, Debra France est soutenue, dans son action, par un Conseil scientifique constitué de cliniciens et de chercheurs spécialistes de l'épidermolyse bulleuse.

Nos missions

- Promouvoir l'assistance et l'entraide entre les personnes atteintes d'une épidermolyse bulleuse.
- Apporter un soutien moral (et financier si besoin) aux personnes atteintes et à leurs familles.
- Informier par tous les moyens disponibles.
- Collaborer avec d'autres associations, en particulier les associations membres de Debra International.
- Travailler avec le milieu médical dans le cadre de la recherche.
- Financer en partie des programmes de recherches sur les épidermolyses bulleuses.
- Favoriser l'intégration des personnes atteintes (milieu scolaire, professionnel etc.).



Un parrain... François Trinh-Duc

Le célèbre international de rugby au Montpellier HRC. Ami d'enfance d'un jeune homme atteint d'EB, il est aujourd'hui le parrain de notre association.

Grosses bises aux enfants papillons et à leurs familles.
Vous êtes pour moi un exemple de combativité, de courage et d'énergie.

A bientôt.

Les commissions de DEBRA France en action

Commission sociale

Elle apporte son aide aux familles qui ont des difficultés pour se procurer des produits ou effectuer des aménagements, indispensables mais non pris en charge par les organismes sociaux. Par ailleurs, elle favorise les rencontres entre familles, contribuant ainsi à briser leur isolement.

Commission scientifique et médicale

Cette commission assure le lien entre l'association et les chercheurs et professionnels de santé concernés par l'EB, ainsi qu'avec les autres associations partenaires (Debra International, Eurordis, Alliance Maladies Rares, AFM...).

Commission informatique et communication



Notre site Web www.debra.fr

L'information en temps réel, l'accès à toute notre documentation, la vie de l'association, des liens vers nos délégués régionaux, nos différentes commissions... et un forum, pour faciliter le dialogue entre les familles et le contact avec nos spécialistes.



La pathologie

Etre parent d'un enfant EB... tout un apprentissage ! "Comment le prendre sans lui faire mal ?", "Peut-on le câliner ?", "Comment le soulager ?"... Autant de questions, et bien d'autres encore, que se posent les parents à l'annonce du diagnostic d'une EB. Situation très fréquente, l'hospitalisation de l'enfant lors des premières

semaines doit être mise à profit pour s'informer et s'organiser. Les parents, entourés par l'équipe hospitalière, apprendront les gestes simples et les réflexes à acquérir pour s'occuper de leur enfant en toute sécurité.

Ce document «Epidermolyse bulleuse, s'informer et s'organiser», réalisé par Urgo Medical, a pour objectif de les accompagner pendant cet "apprentissage"...



Intégration des «enfants papillons» à l'école

Pour une intégration scolaire réussie Le livret "Accueillir en classe un enfant atteint d'EB" aborde la maladie sous un angle pratique : qu'est-ce qu'une EB, comment elle survient, ses symptômes, les précautions à prendre, des conseils pour dédramatiser cette situation particulière, veiller à rester à l'écoute de l'enfant, des astuces pour faciliter le quotidien de tous... En un mot : faciliter et réussir son intégration scolaire.



Plaquette d'information Un petit document bien pratique...

En quelques mots, l'essentiel de ce qu'il faut savoir sur les EB ! Sous forme d'un petit dépliant, cette bonne synthèse est très pratique pour un premier contact ou encore pour être largement distribuée, lors de manifestations, par exemple. Avec, en dernière page, un appel aux dons avec coupon à détacher...



La kiné

Des conseils pour les parents. Au-delà des soins et des pansements, des exercices de kinésithérapie sont indispensables pour le bon développement de l'enfant. Avec l'aide de professionnels, bien sûr, mais les parents ont aussi leur rôle à jouer.

Comité de rédaction

DEBRA Info, notre bulletin d'information trimestriel, est envoyé à tous nos adhérents et donateurs, ainsi qu'aux professionnels de santé.



Bulles d'infos, notre Newsletter, est consultable depuis notre site internet. Il est également possible de s'y abonner (via le site).



Fonctionnement

L'Assemblée générale

C'est le moment le plus important de la vie de l'association. C'est pendant l'AG que les orientations de l'association sont décidées. Tous les adhérents à jour de leur cotisation (32 euros par an et par famille) sont invités à l'AG. Pendant la réunion, sont soumis à l'assemblée : le rapport d'activités et le rapport financier de l'année écoulée, ainsi que les projets pour l'année suivante. C'est également le moment où le Conseil d'Administration est renouvelé. Celui-ci, composé de 10 membres élus pour trois ans, désigne alors son président, son bureau et choisit la composition des différentes commissions. Mais l'assemblée générale c'est aussi pour nous l'opportunité de recevoir les professionnels en lien avec l'EB et, en particuliers, les chercheurs qui nous présentent les avancées de leurs travaux. L'occasion d'échanger avec eux, sans protocole, et de leur poser toutes les questions qui nous préoccupent. Par ailleurs, de nouveaux produits et pansements sont régulièrement mis au point. Nous invitons aussi, par conséquent, des laboratoires pharmaceutiques pour permettre à nos adhérents de les découvrir.



Activités

Il ne faut pas oublier que l'EB est une maladie RARE, elle touche environ une personne sur 20 000... Sortir de leur isolement les parents et les personnes atteintes fait partie de nos missions. C'est dans cet esprit que DEBRA France a mis en place des «coordinateurs (ou délégués) régionaux». Ceux-ci représentent l'association dans les régions et peuvent répondre aux demandes des adhérents. Ils organisent également des manifestations locales destinées à faire mieux connaître la maladie et à recueillir des fonds pour la recherche.

Toujours avec l'appui de ce réseau de volontaires, nous nous efforçons d'organiser des rencontres entre adhérents d'une même région. Dans une ambiance conviviale, des «Réunions des familles», à tout moment de l'année, ou encore des «Noëls des papillons», nous permettent d'offrir à nos adhérents un moment de détente et de répit dans leur quotidien souvent lourd à porter.



Quelques exemples d'actions en cours

Centres de référence

DEBRA-France participe, depuis 2011, à l'élaboration d'un programme d'éducation thérapeutique des patients atteints d'EB et des familles. Ce programme a pour but d'accompagner les parents, non seulement, lors de la naissance d'un enfant atteint d'EB, mais également, par la suite, dans les soins et la vie quotidienne. Nous effectuons ce travail en synergie avec les centres de référence.

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Ce protocole, en cours de rédaction, a été préconisé dans le cadre du Plan Maladies Rares n° 2. Il devra détailler, pour les professionnels de santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'épidermolyse bulleuse, et dressera la liste des «bonnes pratiques» et des précautions à prendre.

Financement de la recherche

Il n'existe pas, à ce jour, de «remède» pour guérir l'épidermolyse bulleuse : l'espoir des patients et des familles réside dans la recherche fondamentale. C'est pourquoi notre association participe, d'année en année et dans la mesure de ses moyens, au financement de programmes de recherche. Toutes les initiatives (concerts, spectacles, manifestations diverses...) organisées au nom de Debra France vont dans ce sens.

Côté finances...

Nos ressources

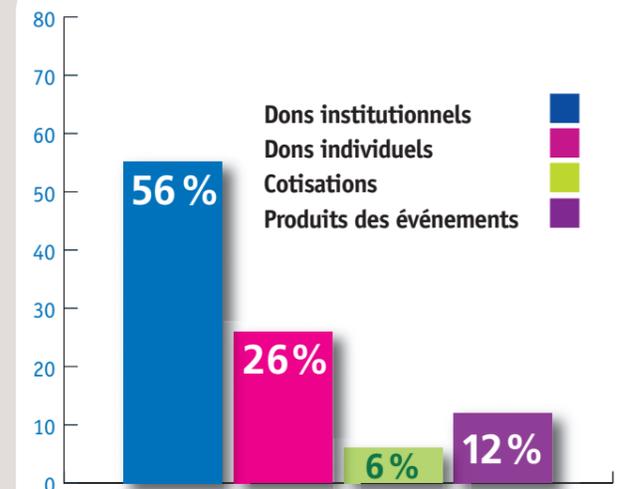
Debra France ne bénéficie d'aucune aide publique. Ses ressources viennent des cotisations de ses adhérents, de dons individuels de personnes sensibilisées à la maladie, mais aussi d'organismes qui nous soutiennent : AG2R La Mondiale, La Mutuelle du Midi, Urgo, Mölnlycke, ainsi que des Lions Clubs et des Rotary clubs. Nous avons également des rentrées de fonds grâce à des événements organisés par des adhérents.



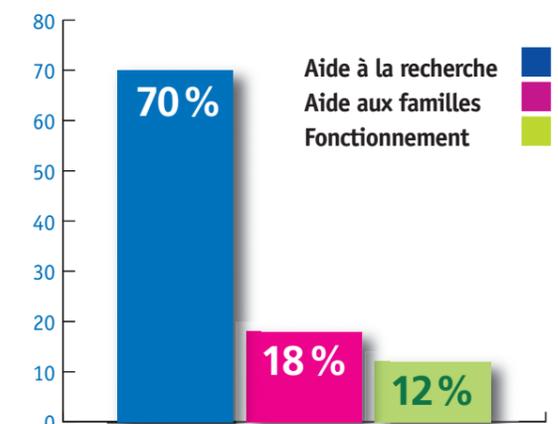
Utilisation de nos fonds

Debra France consacre l'essentiel de ses recettes à participer au financement de la recherche : environ 120 000 euros chaque année.

Par ailleurs, l'association apporte son soutien aux familles (aide sociale, pour les adhérents en difficulté, sur des frais non couverts par les services sociaux), et accorde également une aide au transport, lors des regroupements (assemblée générale, réunions de familles...). Le reste de nos dépenses assure notre fonctionnement.



Le soutien à nos adhérents est, bien entendu, une de nos priorités. Mais soulager leur quotidien ne suffit pas. Aussi, notre participation au financement des programmes de recherche est-elle une préoccupation majeure au sein de Debra France, et nous n'avons de cesse que nous ne trouvions toujours de nouveaux moyens pour recueillir des fonds.





Afin de mieux agir ensemble sur des problèmes qui ont une dimension internationale, tels que le soutien des familles, le financement de la recherche, l'aide aux pays les moins favorisés, il a été nécessaire de créer une alliance d'associations nationales de personnes vivant avec une épidermolyse bulleuse.

C'est à ce titre que, sous l'impulsion de Debra United Kingdom et de l'EBAE France, en 1992, Debra Europe a vu le jour et s'est réunie pour la première fois à Strasbourg autour de six pays. Au fil des ans, ce réseau européen s'est enrichi de la quasi-totalité des membres de l'Union Européenne. Pour mémoire, la France a assuré la vice-présidence puis la présidence de Debra Europe durant 7 ans.

En 2008, d'autres continents rejoignent le réseau pour créer Debra International et répondre aux nécessités de fédérer les efforts en matière de recherche au-delà des mers et des océans.

Actuellement, Debra International compte une quarantaine de pays membres et son siège est implanté à Vienne, en Autriche.

Debra International est omniprésente sur les plateformes mondiales de recherche en matière d'épidermolyse bulleuse, pour assurer la coordination des programmes en cours. Son action s'illustre dans le développement de la recherche clinique, scientifique et pharmacologique, afin de parvenir à une guérison possible de la pathologie. Ainsi, les priorités actuelles de Debra International sont axées principalement sur le développement de toutes formes de thérapies (géniques, cellulaires, des protéines et des médicaments).

Enfin, Debra International entretient des relations privilégiées avec les institutions internationales, notamment avec Eurordis, le Forum Européen des personnes handicapées, l'Agence Européenne pour le médicament (EMA) et l'Union Européenne pour le programme santé.

Guy Verdot

Ancien président de Debra Europe,
Représentant de Debra International auprès de European Disability Forum



Relations avec l'international



Les attentes des familles

■ Diagnostic rapide

■ Qualité des soins et de la prise en charge hospitalière

■ Amélioration du quotidien, recherche du mieux-être

■ et bien entendu : Perspective de guérison grâce aux travaux de la recherche.

En France

REBeCa Chargé par Debra France de réaliser un recueil de données concernant les cancers liés aux épidermolyses bulleuses (REBeCa : Registre EB et Cancer), le docteur Jean-Charles Kerihuel a remis aux membres de notre Conseil scientifique son projet, ainsi que les étapes de son étude. Celle-ci sera coordonnée par le Conseil scientifique de Debra France et les consultations auront lieu dans les centres de référence EB. Les données ainsi recueillies, de même que les résultats obtenus, resteront, bien entendu, propriété de Debra France. Intégralement financée par la Fondation Urgo via Debra France, l'étude démarrera en 2012.

Soins infirmiers Un film vidéo, présentant les soins infirmiers d'un enfant atteint d'EB, a d'ores et déjà été réalisé par Urgo, en lien avec Debra France. Mais, dans ce domaine, nous avons encore un projet – en collaboration avec les laboratoires Mölnlycke – pour aider les familles à faire face au quotidien dans de meilleures conditions : des séances de formation aux soins infirmiers à destination des familles ou des infirmières confrontées aux soins d'enfants atteints d'EB. Ces séances seront animées par une IDE qui a longtemps exercé à l'hôpital Saint-Louis, dans le service du Docteur Blanchet-Bardon. Volontaire et particulièrement compétente, elle sera à même de transmettre son expérience.

Séjours de répit Le répit ne relève pas des vacances ni des loisirs. Il s'agit réellement d'un problème sanitaire : l'épuisement des parents. Le répit constitue alors un temps particulier pour l'entourage et le malade. Organisé « à la carte » par la famille, il permet de se ressourcer, de se reposer, de changer de rythme... de se retrouver. Debra France propose des séjours de répit dans un « village-répît-familles », ouvert par l'AFM en Pays-de-Loire.

Soins bucco-dentaires A l'hôpital Necker, le Pr Gérard COULY et son équipe développent un projet qui concerne les soins bucco-dentaires. La grande diversité des manifestations cliniques orales des enfants atteints d'EB est classée en deux groupes distincts : celles spécifiques de la maladie et celles conséquences de la surinfection orale. Ces symptômes étaient, jusqu'à présent, mélangés sans distinction de leur origine. Or, l'identification de celle-ci – et c'est le but de ce projet – est essentielle pour définir la stratégie thérapeutique, car, si les manifestations spécifiques ne seront curables que par la thérapie génique future, celles infectieuses, en revanche, peuvent, dès à présent, faire l'objet d'une prévention précoce.

En Europe

GENEGRAFT Initié en 2011, ce projet réunit, pour 60 mois, six partenaires de trois pays européens, tous experts, depuis de nombreuses années, dans le domaine de la thérapie génique et la conception d'essais cliniques. Ce projet GENEGRAFT, qui repose sur l'utilisation de médicaments orphelins dans le traitement des maladies rares, a pour objectif de développer une approche sûre et efficace de thérapie génique ex vivo, pour être appliquée dans le traitement des patients atteints d'épidermolyse bulleuse dystrophique récessive (EBDR).

BURQOL est un autre projet de l'Union européenne qui a pour but d'évaluer le coût socio-économique et la qualité de vie, liés à la santé des patients atteints de maladies rares et à celle de leurs soignants. L'objectif principal est de développer des cadres méthodologiques adaptés, pour mesurer la prise en charge de ces maladies en Europe. Une étude pilote portera sur une dizaine de maladies rares, dont l'épidermolyse bulleuse. Debra France est naturellement partie prenante de ce projet.

Dans le monde

Debra France, en qualité de membre de Debra International, suivra les différents projets menés dans le monde et apportera sa participation. Comme, par exemple, pour la réalisation d'un registre des patients atteints d'EB : ce projet sera le produit d'une collaboration entre Debra US, Debra International et le laboratoire « Lotus Tissue Repair ». Il s'inscrit dans la perspective d'une thérapie moléculaire des EB et a pour objectif de recueillir, dans un premier temps, des informations sur la prévalence, le diagnostic, les symptômes et le coût des soins médicaux, et d'évaluer le poids financier induit par les EB, toutes formes confondues.