

BRETAGNE

«Mario et Mimo»,
toujours à nos côtés

La vente des calendriers des «Dieux de la Nuit», éditions 2012 et 2013, ainsi que les bénéfices et dons lors du match de gala de rugby du 16 septembre 2012, auquel a assisté François Trinh Duc, parrain de Debra France, ont permis à l'association Mario & Mimo (que l'on ne présente plus) de réunir la formidable somme de 11 120 euros pour Debra France!

La remise du chèque a eu lieu le 30 avril dernier à Rennes, lors d'une très conviviale soirée (qui a fait l'objet d'un article dans Ouest-France) réunissant les amis de Mario & Mimo et accueillant Sylvie et Jean-Marc Rigade, qui représentaient Debra France. Parmi les personnes présentes, nous citerons quelques fidèles partenaires de toutes les manifestations: le gérant de la discothèque L'Espace de Rennes, la photographe Lucy (alias «Petit Lu») de La Galery de Lucy, qui a réalisé la photo de couverture du calendrier 2013, ainsi que le gérant du bar Les Brocanteurs.



VENDÉE

Rassemblement Peugeot RCZ
Du 18 au 20 mai

Comment des propriétaires de Peugeot RCZ peuvent-ils se retrouver autour de leur passion commune, faire ensemble de belles balades... le tout au bénéfice d'une belle cause? Isabelle Rochet et Francis Parant ont su répondre à cette question... en organisant un rassemblement de leurs bolides. Quant à la cause à défendre, c'était pour eux une évidence: Isabelle n'étant autre que l'infirmière de ma fille, Maëlle (touchée par une EBDR)...

Le périple a duré tout un long week-end de Pentecôte, au cours duquel pas moins de 22 voitures de sport ont sillonné la Vendée, découvrant univers automobile, beaux paysages, gastronomie, culture et histoire. Un formidable 3e Rallye régional des Olonnes (*1), où notre président, Guy Verdot, nous a fait l'amitié d'être présent.

Dans une ambiance festive et chaleureuse, nous avons pu sensibiliser le public (*2) sur l'EB et faire connaître Debra France. L'événement a par ailleurs suscité un élan de générosité, et des dons nous ont été remis.

Je tiens à remercier du fond du cœur l'engagement des initiateurs de ce projet (*3), les sponsors (*4) qui nous ont soutenus, ainsi que tous les participants sans lesquels ce formidable rendez-vous n'aurait jamais pu avoir lieu. Ces derniers, tellement enthousiasmés, se sont dits prêts à renouveler cette belle expérience... Pari tenu, à l'an prochain!

Dan-Philip Youx

(*1) Organisé par l'association «Écurie Côte de Lumière». Celle-ci nous a aimablement accueilli à l'hippodrome de la Malbrande de Talmont St Hilaire pour notre déjeuner et accordé un stand d'exposition et d'informations Debra France.

(*2) Stand d'information et publication d'un article dans le quotidien Ouest France.

(*3) Isabelle Rochet, infirmière à domicile, et Francis Parant, restaurateur.

(*4) Les concessionnaires Peugeot de La Roche sur Yon et de La Chaize le Vicomte, Charcuterie Vendéenne Petitgas, Abad de Nieul le Dolent (services à la personne), le Karting Philippe Halliot de Belleville-sur-vie, Les Viviers de la Guitière de Talmont Saint Hilaire et le Conseil Général de la Vendée.

PICARDIE

Gala de l'amitié

Au mois de juin, l'association de danse «GAMA», à Albert, a donné son gala de fin d'année. Tous les styles y étaient représentés et les danseurs ont rivalisé d'originalité dans les chorégraphies et les costumes, pour le plus grand plaisir du public.

Comme chaque année, l'association a vendu les programmes de cette soirée au profit d'associations, dont Debra France faisait partie cette année. La somme de 250 euros nous a ainsi été reversée. Thomas se joint à nous et tient à remercier toute l'association pour son soutien et son accueil chaleureux, et tout particulièrement Mme Boulogne (professeur d'espagnol) et M. Rosado, président de Gama.

Corinne Thuillier



SPÉCIAL AG

- Bilan
- Interventions
- Tables rondes
- Témoignages...

SOMMAIRE

- 1 - 4**
Rapport moral
- 5 - 6**
Bilan financier
- 7**
Deux études sur les EBS
- 8 - 9**
Prise en charge de la douleur
- 10 - 11**
Genegraft, état d'avancement
- 12 - 13**
Nice, progrès et recherche clinique
- 14 - 15**
Cancers cutanés et EBH
- 16 - 17**
Recherche clinique, mode d'emploi
- 18 - 20**
Table ronde «spécial jeunes»
- 20**
Table ronde «soins infirmiers»
- 21**
Table ronde «fratrie»
- 22**
Réunion délégués régionaux
- 23**
En conclusion...
- 24**
Partout

Photos : Mireille Nistasos



Guy Verdot
Président
de Debra France

Rapport moral

Comme chaque année, j'ai toujours un grand plaisir à vous retrouver lors de notre assemblée générale, car c'est un événement qui nous permet de nous rassembler, comme une grande famille qui partage les mêmes soucis, mais parfois les mêmes joies. Je profite de cette opportunité pour remercier les nouvelles familles adhérentes qui ont fait le déplacement à notre grande réunion annuelle. Je suppose qu'elles viennent avec une certaine appré-

hension mais, au fil de la journée, l'atmosphère se détendra, car nous sommes là pour vous aider dans votre réflexion. Je vous le promets vous serez bien accueillis. Cette année est particulière, car nous accueillons, pour la première fois, la jeune génération qui aura son assemblée générale, en parallèle à celle des plus anciens. J'espère que les deux tables rondes qui se dérouleront au cours de la matinée leur permettront de faire toute la lumière sur les questions qu'ils se posent.

Je me permets d'insister sur l'importance de la présence des jeunes à notre assemblée générale, car c'est probablement un renouveau très important pour le fonctionnement de notre association dans les années à venir. À ce titre, je m'adresse au vice-président, Guillaume Faux, qui a été l'initiateur et l'organisateur de la première réunion à Disneyland. Ce fut une réussite exceptionnelle, qui s'est prolongée par un dimanche festif au parc d'attraction. J'ajoute que la présence de cette jeune génération aujourd'hui est le fruit d'une amitié qui, j'espère, perdurera au fil des années. En quelques mots, je dirai: Guillaume, tu as réalisé un excellent travail durant toute cette année, tu as parfaitement rempli la mission que tu t'étais fixée et je t'en remercie au nom des familles de Debra France.

Une fois de plus, la communauté médicale a répondu présent à notre appel et je les en remercie chaleureusement, non pas seulement pour leur présence, mais surtout pour l'énergie qu'ils consacrent tout au long de l'année au profit des EB. À ce titre, je tiens à souligner que nous sommes privilégiés par la prise en compte de notre pathologie par des spécialistes, car mon expérience au sein de l'association «Alliance Maladies Rares» me

permet d'affirmer qu'un grand nombre de pathologies rares ne bénéficie pas d'un tel soutien, aussi bien moral que psychologique. Je termine ce panel d'éloges en remerciant les laboratoires présents: Urgo et Mölnlycke, mais aussi les organismes fidèles à notre cause et qui nous renouvellent leur confiance chaque année: AG2R La Mondiale, la Mutuelle du Midi, et si j'en oublie, je leur présente toutes mes excuses. Mais je demeure rassuré, car un de nos deux vice-présidents, Robert Dérens, qui est à la fois trésorier, saura parfaitement combler mes omissions lorsqu'il vous commentera le rapport financier.

Concernant la période écoulée, il faut souligner que l'activité de l'association a été particulièrement dense, car nous avons fixé des objectifs très ambitieux, mais nous les avons tenus. Je pense qu'une grande majorité des conseillers d'administration a eu peu de répit et des moments de détente réduits. Alors, qu'ils me pardonnent, si le défi était audacieux, mais nous n'avions pas d'autres choix pour assurer la pérennité de notre association.

Dans le domaine de la communication, notre revue a été éditée à cadence régulière (4 numéros dans l'année), non sans rencontrer de difficulté, car le comité de rédaction a dû

faire preuve d'une grande ténacité pour collationner les articles nécessaires à son élaboration...

Quant à notre site Internet, il demeure un modèle pour les associations membres de Debra International, de par l'actualisation de ses informations et sa mise en ligne des manifestations régionales, nationales et internationales. D'autres rubriques devront être développées, mais c'est un travail de titan et je pense qu'il sera nécessaire d'accueillir un spécialiste «site web» dans notre conseil d'administration... fort heureusement nous avons un candidat.

Le domaine social a été particulièrement très actif et je pense que, dans l'avenir, nous ne pourrions pas dépasser les dépenses engendrées par ce chapitre. En effet, Debra France a consacré plus de 40% du budget équivalent à celui de la recherche (soit plus de 50000 €). Mais, rassurez-vous, nous avons financé la recherche au même niveau que l'an dernier.

En effet, le soutien aux familles me semble nécessaire. Toutefois, nous ne pouvons pas nous assimiler à une mutuelle complémentaire, notamment lorsqu'il s'agit de compenser le mauvais remboursement de certaines prestations. Mais, grâce à la générosité du laboratoire Mölnlycke,



La présence des enfants nous encourage à poursuivre nos efforts...

Debra INFO, Journal édité par Debra France

Comité de rédaction :

Guy Verdot, Directeur de la publication, **Robert Dérens**

Mireille Nistasos, Secrétaire de rédaction

Conception graphique, Jean-Louis Camoirano

Rédaction : La Mutuelle du Midi, 16 la Canebière 13001 Marseille
mireille.nistasos@ag2rlamondiale.fr
tél. 04 91 00 76 44 - fax 04 91 00 29 92

Imprimerie :
MARIM, 1 rue Mansard - La Palasse 83100 Toulon



Debra info est réalisé avec le concours du laboratoire

Secrétariat administratif, renseignements :

Mireille NISTASOS

tél. 04 91 00 76 44

(aux jours et heures de bureau)

fax 04 91 00 29 92

e-mail : mireille.nistasos@ag2rlamondiale.fr



Courrier :

Mireille Nistasos
La Mutuelle du Midi
16, La Canebière - CS 31866
13221 Marseille cedex 01

qui a entièrement financé le projet, nous avons pu réaliser et développer la formation aux soins infirmiers soit auprès des familles, soit auprès des professionnels de la santé, et le CD réalisé par le Laboratoire Urgo sur les soins EB s'est avéré un outil très efficace. Ainsi, notre infirmière DE, membre du conseil d'administration, a pris son bâton de pèlerin et a sillonné la France depuis octobre 2012.

Grâce au dynamisme et à la compétence de notre vice-président Guillaume Faux, nous avons pu réaliser quatre Noëls dans les régions. Le taux de participation a été particulièrement significatif mais, j'ajoute que, compte tenu de l'énergie dépensée par l'organisateur, nous souhaiterions que les familles se mobilisent davantage par leur présence, car la répartition géographique permet à chacun de se déplacer avec un minimum de distance à parcourir...

Le domaine de la recherche sur les EB reste toujours mystérieux. C'est peut-être un pléonasme d'utiliser ce qualificatif, mais je suis convaincu, depuis une vingtaine d'années, qu'un jour la bonne nouvelle tant attendue répondra à nos aspirations. Toutefois, nous devons rester confiants. C'est à ce titre que nous avons tenu nos engagements comme prévu, soit 120 000 € versés aux plateformes de Necker et de Nice. Concernant le projet Genegraft, qui demeure un programme majeur de recherche dans le domaine des EB, vous aurez toute latitude de poser des questions à l'issue de l'intervention du Pr Alain Hovnanian.

Le domaine clinique poursuit ses travaux et le programme «éducation thérapeutique» est opérationnel depuis le second trimestre 2012.

La seule ombre au tableau réside dans la mise en œuvre du programme Rebeca, qui a pris un certain retard car, à l'heure où

j'écris ces lignes, le projet est entre les mains du «Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé»: le CCTIRS.

Donc, nous attendons l'agrément de cet organisme qui est rattaché au ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche.

Quant au Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS), le travail de rédaction commencera dès la fin de cette assemblée générale. La Présidente du Conseil Scientifique, le Pr Christine Bodermer, vous précisera d'une part la raison du retard apporté à ce projet et d'autre part l'échéancier qui sera fixé en collaboration avec les médecins chargés de l'élaboration et de la rédaction.

Aussi, compte tenu de l'étroite collaboration qui s'est instaurée au fil des ans avec les médecins responsables des centres de référence EB, je place mon entière confiance en l'ensemble de ces professionnels de la santé spécialistes EB pour mener à terme ce PNDS avant la fin de l'année 2013.

Pour conclure ce chapitre dédié aux médecins, je tiens à remercier le Dr Claudine Blanchet-Bardon, qui a passé une année au sein de notre conseil d'administration en nous apportant de nombreuses réponses aux questions relatives à la pathologie EB, mais qui a dû rendre son poste pour l'année à venir, pour des raisons strictement personnelles. Fort heureusement, elle restera à notre écoute pour nous aider à combattre la maladie, avec autant d'énergie que par le passé. Merci encore Claudine et à très bientôt, car, depuis près de trente ans, tu as lutté pour améliorer la condition des EB et tu restes pour nous l'icône de Debra France sur laquelle nous pourrions toujours compter.

Pour la période 2013/2014, nous poursuivons les objectifs de l'année antérieure avec, toutefois, une sérieuse activité qui demandera une mobilisation très soutenue. En effet, en septembre 2014, Debra France a pour mission principale d'organiser le congrès mondial des EB qui se déroulera à Paris. Ce qui représentera un travail d'organisation particulièrement dense. En effet, nous aurons à accueillir une quarantaine de nations membres de Debra International et fixer un programme adapté sur trois journées. À ce titre, un comité organisateur va être créé et commencera ses travaux dès l'été. Nous comptons sur chacun d'entre vous pour nous aider à trouver le sponsoring nécessaire à la réalisation de cet événement de grande envergure.

Conclusion

Je terminerai en m'adressant aux nouvelles familles adhérentes qui ont accueilli un enfant touché par l'EB, ainsi qu'aux familles plus anciennes qui élèvent un adolescent ou un adulte frappé par le même fléau. Je leur demande de fédérer leurs efforts et de poursuivre ce combat contre la maladie avec ardeur et ténacité, car la recherche nous apportera la solution dans un avenir plus ou moins proche. Bien que la vie au quotidien soit différente de celle qu'on espérait, il ne faut jamais se décourager, et Debra France fera tout son possible pour vous aider à passer les caps difficiles à franchir. C'est une de nos missions et nous nous emploierons à répondre présent à vos appels, en toutes circonstances, car je peux vous le confirmer, la maladie ne prend jamais de vacances.

Guy VERDOT
Président de Debra France

Remerciements

Les fauteuils roulants et autres matériels que Martine Dumas nous avait donnés, après le décès de sa fille, Anne-Sophie Beaumont, ont été remis aux familles qui en avaient le plus besoin. Encore un grand merci, Martine, et bon courage.

Bilan financier de l'année 2012

1 Les comptes de l'association ont été vérifiés et validés par le cabinet d'expert-comptable Infaugec, à Vitry-sur-Seine (94). Le rapport est à la disposition des personnes qui souhaitent le consulter.

Les conclusions du rapport de l'expert-comptable, établi sur la période du 1^{er} janvier au 31 décembre 2012, font apparaître l'équilibre des comptes sur les deux années 2011 et 2012.

L'année 2012 a été marquée par un changement de banque: le conseil d'administration a décidé que nous quitterions la Banque Populaire Loire et Lyonnais pour ouvrir un compte au Crédit Mutuel. Ce changement a été réalisé pendant le quatrième trimestre. L'avantage principal est que, contrairement à la Banque Populaire, le Crédit Mutuel nous propose des placements avec retenues fiscales à la source, ce qui évitera, dès 2013, d'avoir à acquitter des impôts sur les sociétés (Debra France est une association à but non lucratif et ne peut être assimilée à une société...).

2 Les disponibilités de Debra France

Les avoirs (au 31/12/2011) de l'association s'élèvent à 321 483,66 euros.

3 Nos dépenses

Nous avons regroupé nos dépenses en quatre chapitres:

Les frais de fonctionnement: environ 15 000 euros.

Les frais de publications: plus de 18 000 euros. Nous respectons strictement notre décision de réaliser un Debra Info par trimestre... Il semble très important que notre bulletin puisse relayer, à la fois, les recherches en cours et les initiatives locales de soutien aux personnes atteintes d'EB. Nos partenaires (Mölnlycke pour le bulletin et pour notre nouvelle plaquette, Urgo pour les autres supports de communication) sont indispensables et je les remercie de leur aide.

Robert Dérens
Vice-président,
en charge du budget



Le soutien aux adhérents: 52 140 euros. Ce chapitre comprend les frais d'AG, l'aide à l'organisation des manifestations et les actions de la commission sociale... Debra info rend compte de ces actions... Grâce au soutien des laboratoires Mölnlycke, nous avons pu mettre en place l'intervention d'une IDE spécialiste de l'EB (Paulette Malaval). Elle intervient, depuis le quatrième trimestre 2012, auprès des familles et des professionnels de santé qui la sollicitent.

En 2012, une première réunion spéciale pour les jeunes atteints d'épidermolyse bulleuse s'est tenue. Elle a été l'occasion de se retrouver, d'aborder toutes les questions qui se posent aux jeunes adultes et... de passer un bon moment ensemble...

Nous avons, en 2012, pu organiser quatre réunions des familles avant Noël. Trois de ces réunions ont été financées par les délégations régionales d'AG2R La Mondiale, qui avaient été sollicitées. Merci pour cette aide qui a permis à un plus grand nombre de familles de se retrouver. Nous engageons chacun à solliciter ainsi des soutiens pour l'organisation de nos rencontres, initiatives et manifestations en région.

La dotation aux laboratoires de recherche sur l'EB: c'est le gros chapitre de nos dépenses, avec 127 500 euros. Toujours 60 000 euros à Nice et à Necker, et, cette année encore 7500 euros à Vertical (M. Kerihuel) pour le programme Rebeca (EB et cancer).

4 Nos recettes

Elles proviennent:

1 – Des cotisations et de la participation des adhérents aux frais d'AG.

2 – Du produit des manifestations organisées localement. Dans la mesure du possible, nous essayons d'apporter le soutien de Debra France à ces actions, qui visent d'abord à faire connaître la maladie et l'association, et qui sont une source de financement significatif, systématiquement affecté à l'aide à la recherche. Debra info rend compte de ces manifestations... mais encore faut-il nous fournir photos et textes pour chaque événement...

3 – Des dons individuels.

4 – Des dons institutionnels: merci à AG2R La Mondiale, à la Mutuelle du Midi, aux laboratoires Mölnlycke et Urgo, mais également aux Lions Clubs et Rotary Clubs qui se sont investis dans la lutte contre l'EB. Un remerciement particulier à l'association Vitamine Bridge.

A noter qu'à la fin de l'année 2012, nous avons été contactés par le service mécénat de Disney. A la suite du décès de la petite Capucine, qui était atteinte d'une EBJ Herlitz, ils ont organisé une vente au profit de Debra France. Cette action a rapporté plus de 20 000 euros. Cette somme ayant été versée en 2013, n'apparaîtra que dans le prochain exercice, mais nous tenons à leur exprimer ici notre gratitude.

Vous savez que l'association Mario et Mimo ont fait profiter Debra France de leurs calendriers. Ils ont aussi organisé un match de rugby à Rennes, avec la présence de François Trinh Duc, notre parrain. L'ensemble de ces soutiens a permis à Mario et Mimo de nous verser plus de 11 000 euros (cette somme, elle aussi, ne figurera que dans l'exercice 2013...).

Une petite précision: afin de réduire les frais d'affranchissement, j'utilise de plus en plus (lorsque c'est possible) les mails pour



les reçus des dons et cotisations. Ceci permet, de plus, un contact direct avec les adhérents et les donateurs. Si vous ne l'avez pas encore fait, je vous demande de nous communiquer votre adresse mail. Dans le même esprit, je vous recommande d'utiliser les virements directs sur notre compte, plus rapides et plus sécurisés (les prochains Debra infos vous rappelleront notre RIB), et de nous communiquer votre RIB pour les remboursements de vos frais.

Pour conclure, au nom du conseil d'administration, je vous rappelle que Debra France souhaite pouvoir continuer à aider les deux laboratoires de recherche, à Nice et à Necker, et, pourquoi, pas envisager d'autres financements de recherche... Nous voulons aussi développer notre action en direction des familles et des personnes atteintes.

Debra France ne peut malheureusement pas prendre en charge tout ce qui n'est pas (ou plus) couvert par l'assurance maladie ou les mutuelles. Mais l'association entend œuvrer pour aider et soutenir les familles et les malades, dans la mesure de ses moyens...

Robert Dérens

Dernière minute

La fondation espagnole FUNCIS (Fundacion canaria de investigacion y salud) vient de remettre à Debra France une dotation de 1600 euros pour soutenir notre participation au projet européen Burqol-RD. Nous remercions tous les adhérents qui ont répondu à notre appel et ont pris la peine de remplir le questionnaire à ce sujet... dont les conclusions seront bientôt disponibles.

Bilan financier 2012

Les charges

Fonctionnement de l'association	13 742,08 €
Assurance	960,97 €
Expert comptable	1 853,80 €
Matériel de communication	2 124,57 €
Fournitures administratives	274,38 €
Informatique	575,87 €
Affranchissement	851,60 €
Frais CA	2 552,91 €
Voyages et déplacements	2 442,98 €
Cotisations à associations	2 105,00 €

Frais pour l'exercice 2012

Frais divers	304,56 €
Impôts sur les bénéfices des placements	889,00 €

Publications

Soutien aux adhérents	52 140,59 €
Frais d'AG	13 945,40 €
Aide et soutien aux adhérents	5 910,21 €
Organisation des manifestations	4 118,58 €
Réunion des jeunes	7 788,59 €
Réunions Noël	15 336,29 €
Frais infirmière DE	541,52 €
Acompte AG 2013	4 500,00 €

Dotation aux laboratoires de recherche

Nice	60 000,00 €
Necker	60 000,00 €
Rebeca	7 500,00 €

Total charges

212 848,06 €

Les produits

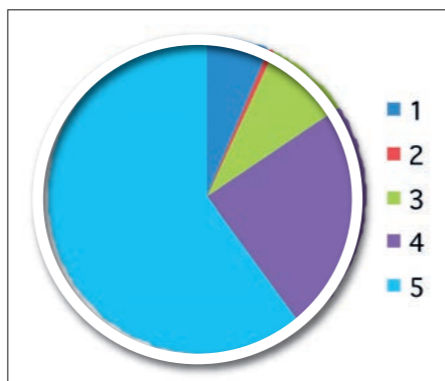
Cotisations des adhérents	9 351,00 €
Dons individuels	44 517,00 €
Produits des manifestations	21 386,00 €
Dons institutionnels	59 717,00 €
Dons institutionnels (à percevoir)	21 000,00 €
Participation pour l'AG	1 220,00 €
Produits financiers	4 638,00 €

Total produits

161 829,00 €

Résultat de l'exercice 2012

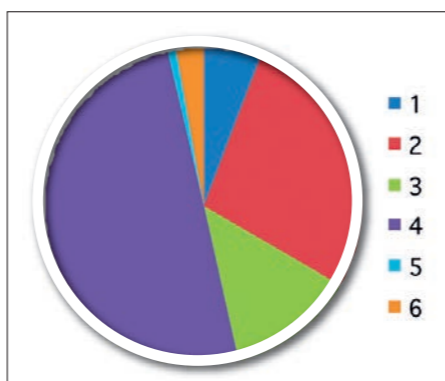
- 51 019,06 €



1 – Fonctionnement	13 742,08 €
2 – Frais	1 193,56 €
3 – Publications	18 271,83 €
4 – Soutien adhérents	52 140,59 €
5 – Dotation recherche	127 500,00 €

Total des charges

212 848,06 €



1 – Cotisations	9 351,00 €
2 – Dons individuels	44 517,00 €
3 – Manifestations	21 386,00 €
4 – Dons institutionnels	59 717,00 €
5 – AG	1 220,00 €
6 – Produits financiers	4 638,00 €

Total des produits

161 829,00 €

Deux études sur les **EBS Dowling Meara**

Dr Christine Chiaverini

Centre de Référence des épidermolyses bulleuses héréditaires de Nice (CREBHN)



Deux études portant sur les EBS de type Dowling Meara, multicentriques, initiées par l'équipe de Nice, s'achèvent en 2013.

La première visait à étudier l'intérêt d'un traitement de trois mois par érythromycine orale (un antibiotique) sur des enfants de 0 à 8 ans atteints d'EBS-DM « sévères » (au moins 2 bulles par jour). Le traitement était considéré comme un succès si on notait, à la fin du traitement, une diminution d'au moins 20 % des bulles par rapport au début. Les autres paramètres analysés étaient la surface atteinte, le prurit, la rapidité de cicatrisation et la fragilité cutanée ressentie par les patients.

Seuls 6 patients sur les 8 prévus ont été inclus, dont 5 ont fini l'étude. Un patient a arrêté le traitement au bout de quelques jours, pour une « impression d'aggravation ». A 3 mois, trois patients étaient en succès avec une diminution moyenne de 40,6 % des bulles. Aucun patient n'était aggravé, la diminution globale étant de 14,3 %. Sur le plan bactériologique, tous les patients étaient colonisés à staphylocoque doré (nez ou plaie) sensible à l'érythromycine puis résistant à la fin du traitement et variable à 2 mois d'arrêt. La tolérance était bonne dans 5 cas sur 6. Nous n'avons pas noté d'efficacité sur les autres paramètres étudiés. Cette étude ne permet pas, sur le plan statistique, de prouver que l'érythromycine orale en traitement prolongé soit efficace dans les EBS, mais ses résultats sont encourageants. Le mode d'action de cet antibiotique reste à bien comprendre, probablement par ses activités anti-bactériennes et anti-inflammatoires.

La seconde étude visait justement à mieux comprendre les mécanismes inflammatoires impliqués dans la survenue des

bulles au cours de l'EBS-DM. Elle comprenait trois parties. La première partie était rétrospective et consistait en l'analyse des fragments de peau résiduels de biopsies cutanées utilisées pour le diagnostic, disponibles au laboratoire. Les patients ont été contactés, pour avoir leur accord d'utilisation. Cette étude sur 17 sujets montre qu'il y a une inflammation du derme chez presque tous les patients par des cellules lymphocytaires. Dans l'épiderme, plus superficiel, on notait d'autres types de cellules chez quelques patients (polynucléaires). De façon intéressante sur les cinq patients pour lesquels nous disposons également de biopsie en peau frottée non bulleuse, on retrouvait aussi

des cellules inflammatoires, comme s'il y avait déjà de l'inflammation avant la bulle. La seconde partie était prospective et correspondait en un questionnaire de 10 patients et de leurs familles sur les signes cutanés. Tous les patients notaient des poussées bulleuses inexplicables (sans traumatisme). A côté de facteurs déclenchants « classiques » (choc, adhésif, chaleur), étaient souvent mentionnés les facteurs infectieux, la fatigue, le stress, les poussées dentaires, les vaccins... plus « inflammatoires ». La plupart des patients notaient, avant l'apparition de bulles, des douleurs et/ou du prurit. La cortisone en crème était notée efficace sur certaines bulles (attention à ne pas mettre n'importe quoi n'importe où !!!!) par 4 patients. Ces données confirmaient l'hypothèse d'une participation inflammatoire à la formation de certaines bulles.

Enfin, la dernière partie a consisté à prélever et analyser, chez ces 10 patients, un toit de bulle et son liquide. L'étude au microscope a confirmé les données de l'étude rétrospective: présence de polynucléaires et quelques lymphocytes. Des études plus poussées ont permis de mieux caractériser le type d'inflammation concerné, les dernières analyses étant en cours.

Ce travail est préliminaire et demande de nombreuses précisions et confirmations, mais il prouve que l'EBS-DM est aussi une maladie inflammatoire. Ceci est très important car, s'il est difficile de « réparer » les gènes, il existe un large choix de traitements anti-inflammatoires dans la pharmacopée! ■



Messages de notre trésorier

Réduisons nos frais de courrier... N'hésitez pas à user (et abuser) des virements. Pour régler votre cotisation, faire un don... conservez précieusement le RIB de notre association (ci-contre). Tout comme pour être remboursés de vos frais de déplacement (lors des AG, par exemple), pensez à nous communiquer le vôtre!

Crédit Mutuel
RELEVÉ D'IDENTITÉ BANCAIRE

Identifiant national de compte bancaire - RIB	N° compte	Clé	Devise	Domiciliation
Banque 10278	Guichet 06177	00020032301	74	CCM IVRY SUR SEINE
Identifiant international de compte bancaire	BIC (Bank Identifier Code)			
IBAN (International Bank Account Number)	FR7610278061770002003230174			CMCIFR2A
Titulaire du compte (Account Owner)				
DEBRA FRANCE				
CHEZ MR DERENS ROBERT				
142 AVENUE DANIELLE CASANOVA				
94200 IVRY SUR SEINE				
Tél: 08 20 30 60 90				
PARTIE RÉSERVÉE AU DESTINATAIRE DU RELEVÉ				

Remettez ce relevé à tout autre organisme ayant besoin de connaître vos références bancaires pour la domiciliation de virements ou de prélèvements de votre compte. Vous éviterez ainsi des erreurs ou des retards.

La prise en charge de la **douleur**



Pr Christine Bodemer
Centre Magec - Necker

Ce dossier a été élaboré par le docteur Eva Bourdon-Lanoy, dermatologue, qui n'a pu se joindre à notre AG. Il a été réalisé de manière collégiale avec Christiane Buisson, anesthésiste pédiatrique spécialiste de la douleur, Sarah Chaumon, infirmière «douleur» et Isabelle Corset, infirmière référente au Magec pour les EB.

Définition de la «douleur» (d'après l'Association internationale de l'étude de la douleur) : «La douleur est une perception psychique très agressive : il y a une intrication entre la douleur physique et la douleur psychologique. Celle-ci est largement alimentée par l'anxiété du patient, mais aussi de l'entourage : les soignants et la famille.»

Les composantes de la douleur

- Sensorielle

Elle est présente dès la naissance : tous les récepteurs et les circuits fonctionnels de la douleur sont en place, ce sont eux qui assurent la sensibilité de la peau de l'enfant. Ils sont primordiaux, parce que les développements psychomoteur et le psychologique (développement de ses acquisitions) dépendent largement des stimulations intervenant sur la peau. Il est donc très important de toucher le nouveau né, de le caresser.

- Émotionnelle

Un tout petit qui a mal criera ou pleurera (les cris et les pleurs sont un moyen de communication). Mais il pourra aussi, à l'inverse, se montrer «trop» calme ou «trop» paisible...

- Cognitive

C'est l'ensemble de tous les processus mentaux qui vont influencer la perception de la douleur.

- Comportementale

L'expérience antérieure et l'anticipation vont largement jouer sur ce qui se passe au moment X. Ce peut être une hyperlordose chez un tout petit même s'il ne crie pas... C'est la raison pour laquelle il convient de gérer cette douleur au plus tôt, avec des traitements adaptés qui couvriront au moins 24 h, et pas seulement le moment de la douleur ou du soin. Il se produit en effet une mémorisation et une anticipation de la douleur : au moment du soin, la douleur est «présente», elle est ressentie comme réelle, alors que le soin n'a pas commencé, celle-ci passant par les circuits cognitifs...

Les douleurs dans l'épidermolyse bulleuse

Qu'elles soient liées au soin, aiguës, chroniques, psychologiques... elles sont intriquées.

- La douleur liée au soin : elle est due à l'anticipation et à la mémorisation de ce qui s'est passé dès les premiers soins. Un bébé peut se mettre à hurler rien qu'en entendant couler l'eau du bain, avant même que le début du soin... L'entrée dans l'eau lors du soin, la nature de l'eau et l'étendue des plaies sont aussi déterminantes.

- La douleur aiguë : provient des décollements cutanés, spontanés ou post-traumatiques. La bulle oculaire, en particulier,

est une douleur effroyable, tout comme la dysphagie.

- Les douleurs chroniques : elles sont d'origine cutanée, osseuse (ostéoporose liée à la déminéralisation osseuse) et neuropathique.

- Les douleurs psychologiques : sont, quant à elles, liées à l'anxiété, à la dépression et au prurit.

PRISE EN CHARGE

La mise en place

Durant les soins, il faut assurer à l'enfant un environnement confortable, avec peu de personnes autour de lui, une lumière douce, de la musique, des chansons, la télé (programme approprié...) et veiller à ce qu'il n'ait pas faim ; une tétine, contenant de l'eau sucrée, participe au bien-être des plus jeunes.

L'environnement doit être bien préparé : salle de soins chauffée, sans courant d'air, avec tout le matériel correctement disposé (pansements, bandes, etc.).

Penser au drap d'enveloppement : l'enfant peut être agressé par la vision de son propre corps et de ses plaies... De plus, ce drap (très doux), comme une deuxième peau, protégera l'enfant de l'extérieur qui peut provoquer des douleurs neuroceptives.

Pour le détendre, on peut avoir recours à l'hypnose, mais également à des prémédications associant des traitements comme l'Atarax (action anxiolytique), le Paracétamol (composante inflammatoire), la Codéine, jusqu'à des dérivés morphiniques. Attention à bien respecter l'horaire de prise de chaque médicament, afin d'assurer l'efficacité au niveau pharmacologique, avec synergie entre les différentes molécules actives. Lorsque l'on entre l'enfant dans le bain, on laisse ses pansements en place, et on n'utilise pas d'antiseptique si ce n'est pas indispensable (l'antiseptique peut piquer la peau et l'agresser). Enfin, un masque Meopa, avec du protoxyde d'azote, peut être mis à l'enfant pendant le soin (mais ici, la présence d'une infirmière est indispensable).

Les traitements

- Douleurs aiguës :

Calmer l'enfant et l'entourage (indispensable)
Protéger la plaie avec un pansement hydro-cellulaire
Eviter les traitements en intraveineuse
Mettre d'emblée un antalgique de niveau 2 ou 3 (morphine sublinguale)

- Douleurs chroniques

Éviter les anti-inflammatoires non stéroïdiens, qui sont très toxiques pour le rein
Maintenir un état nutritionnel correct
Respecter la répartition dans la journée des traitements prescrits, afin de prévenir l'anticipation de la douleur et permettre une efficacité des produits.

- Douleurs osseuses

Il convient d'essayer de les prévenir, en vérifiant le bilan phospho-calcique et en stimulant les patients pour qu'ils bougent,

pour qu'ils se tiennent debout : la verticalisation permet l'ossification de l'os. Il ne faut pas utiliser en permanence le fauteuil roulant...

- Douleurs psychologiques

Soutien psychologique de l'enfant et de son entourage
Prise en charge pédopsychiatrique
L'Atarax joue sur l'anxiété
Le Quitaxon, traitement antidépresseur, donne également de bons résultats sur le prurit.
Les douleurs neuropathiques appellent, quant à elles, à des traitements particuliers qui seront prescrits par des spécialistes de la douleur.

Ce compte-rendu est un résumé que nous avons réalisé de l'intervention du Pr Christine Bodemer. Pour plus d'informations, vous pouvez vous reporter à notre site www.debra.fr. Par ailleurs, l'ensemble de ces protocoles de soins est à votre disposition sur le site du MAGEC www.magec.eu.



Projet Européen Genegraft État d'avancement

Pr Alain Hovnanian, MD, PhD

Services de Génétique
et de Dermatologie
INSERM U781 - Hôpital Necker



Genegraft est un projet collaboratif européen de thérapie génique des EBD (www.genegraft.eu).

Il vise à greffer un nombre limité de patients (1 à 3) par greffe de peau autologue reconstruite, génétiquement corrigée à l'aide d'un rétrovirus sécurisé apportant une copie normale du gène codant le collagène VII.

L'objectif principal du projet est de montrer l'innocuité et la faisabilité de l'approche qui a le potentiel de corriger définitivement les zones traitées. Les partenaires et les grandes étapes du projet ont été décrits dans Debra Info n° 59/4^e trimestre 2011.

Coordonné par le Pr Alain Hovnanian, ce projet a débuté en mars 2011, et quatre étapes majeures viennent d'être franchies.

Présélection des malades: un numéro vert à appeler (0805 400 825)

À ce jour, 20 malades ont été présélectionnés à Paris et à Londres. Ils se répartissent de façon égale entre les deux villes. Le projet est encore ouvert au recrutement, puisqu'un total de 30 personnes est prévu pour la présélection. Les critères d'inclusion des 10 patients restant à recruter sont essentiellement d'avoir plus de 7 ans et d'exprimer au moins un peu de collagène 7 dans la peau. Toute personne intéressée peut contacter le numéro vert mis en place (0805 400 825) ou adresser un e-mail (genegraft.ebgen@gmail.com) afin de recevoir des informations sur le projet et les modalités de participation (voir encadré). Parmi les 30 personnes présélectionnées, 10 seront retenues sur la base de caractéristiques cliniques, biologiques, moléculaires et immunologiques. Puis, la capacité de prolifération des cellules de la peau, et en particulier celle des kératinocytes (cellules de l'épiderme) de ces 10 personnes sera étudiée, ce qui permettra d'identifier 3 à 6 malades présentant les conditions optimales pour une

greffe cutanée. Le choix des 3 patients qui seront greffés n'est donc pas encore arrêté, ce qui justifie la poursuite du recrutement.

Comme nous l'avons déjà écrit dans Debra Info en 2011, ce projet s'adresse à tous les malades de France et de Grande Bretagne qui souhaitent y participer, et

n'est pas lié à un suivi dans un Centre de référence ou de compétence particulier.

Un nouveau partenaire d'exception, pionnier dans les greffes cutanées génétiquement corrigées

Le professeur Michele De Luca et son équipe du Centre de Médecine régénérative de l'université de Modène, Italie, ont rejoint le projet Genegraft. Cette équipe prendra en charge la réalisation des tests

L'Inserm recherche des patients atteints d'épidermolyse bulleuse dystrophique récessive adultes et enfants à partir de 7 ans

pour participer à une étude sur la tolérance immunitaire vis-à-vis du collagène 7 normal et la cicatrisation cutanée. Cette étude vise à mieux comprendre la maladie et à évaluer les possibilités de traitements.

Si vous êtes intéressé pour participer et pour tout renseignement concernant l'étude, merci d'envoyer un mail à genegraft.ebgen@gmail.com ou de laisser un message sur la messagerie du numéro vert

N° VERT 0805 400 825

de capacité de prolifération des cellules de la peau des malades et la fabrication des greffes génétiquement corrigées dans des conditions GMP (Good Manufacturing Practice) en vue de leur transplantation. Ce nouveau partenaire représente un formidable atout de réussite pour le projet pour plusieurs raisons: l'équipe de Michele De Luca est la première, et la seule à ce jour, qui ait greffé avec succès une personne atteinte d'EB jonctionnelle par greffe de peau génétiquement corrigée; les laboratoires de cette équipe ont été spécialement conçus pour répondre aux normes GMP pour les essais cliniques de thérapie génique chez l'homme et sont donc certifiés GMP; et enfin, cette équipe a une très grande expertise dans la biologie des cellules souches cutanées et la fabrication de greffes cutanées à usage thérapeutique chez l'homme.

Un lot viral de très grande qualité pour corriger les cellules

Un facteur essentiel de réussite du projet est la qualité du vecteur viral transportant le gène du collagène VII qui sera utilisé pour corriger les cellules des malades.

Ceci a une très grande importance, car il détermine l'efficacité et la qualité de la correction génétique. Notre partenaire en charge du développement du vecteur, EUFETS, a ainsi optimisé le vecteur viral sécurisé transportant la copie entière du gène du collagène VII. Une lignée productrice de ce vecteur a été développée, ce qui a permis d'obtenir, de façon stable, de grandes quantités de particules virales qui serviront à corriger les cellules des malades. Ce vecteur a maintenant été produit dans des conditions GMP pour qu'il puisse être utilisé dans l'essai clinique. La certification GMP du lot clinique est en cours.

Un accord de toutes les instances réglementaires sollicitées

La première étape du projet Genegraft a obtenu l'accord de promotion de l'Inserm, l'accord du Comité d'orientation et de suivi des essais cliniques (COSSEC) de l'Inserm, l'accord de l'Agence nationale de sécurité du médicament (ANSM), celui du Comité de protection des personnes (CPP) de Necker, et celui du National health service (NHS) à Londres.

Ainsi, des étapes limitantes importantes ont été franchies (expertise dans la fabrication des greffes cutanées dans des conditions GMP, développement d'un lot viral de grande qualité). Les prochaines étapes comprennent la poursuite du recrutement et la mise en place de l'essai clinique. Celui-ci impliquera la réalisation des greffes cutanées génétiquement corrigées à Modène, puis leur transport à Paris pour la pose de greffe et le suivi post-greffe des malades. L'ouverture de l'institut Imagine des maladies génétiques, à Necker en novembre prochain, aidera à cette mise en place. ■

Références

GENEGRAFT adresse internet: www.genegraft.eu

Le projet européen GENEGRAFT, DEBRA Info n° 59/4^e trimestre 2011, pages 4 et 5

Titeux M., Pendaries V., Zanta-Boussif MA., Decha A., Pironon N., Tonasso L., Mejia JE., Brice A., Danos O. and Hovnanian A. *SIN retroviral vectors expressing COL7A1 under human promoters for ex vivo gene therapy of recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Mol Ther.* 2010 Aug; 18 (8): 1509-18.

Hovnanian. GENEGRAFT: an update on a European RDEB gene therapy project, EB 2012. The DEBRA International Epidermolysis Bullosa Research Conference, Marbella, 5 Novembre 2012.



Nous publierons dans notre prochaine édition la seconde partie de l'intervention du Pr Hovnanian, portant sur les derniers travaux de l'équipe des professeurs David Woodley et Mei Chen de l'Université de Los Angeles sur la thérapie de remplacement protéique des EBD.

Le centre de référence des EBH de Nice Cinq ans après sa création: progrès et recherche clinique



Pr Jean Philippe Lacour
CREBHN
Service de Dermatologie
Hôpital de l'Archet 2

période néonatale des éléments pronostiques à court ou long terme des nouveaux-nés, notamment pour ceux atteints de certaines formes graves (EB jonctionnelles létales, EB avec atrésie pylorique, EB dystrophiques réces-

ACTIVITÉ DE RECHERCHE

Plusieurs projets de recherche ont été initiés ou poursuivis depuis la création du CREBHN.

Recherche clinique thérapeutique

Traitement de l'épidermolyse bulleuse dystrophique par l'épigallicatéchine 3-gallate

L'objectif principal de cette étude multicentrique est d'évaluer l'efficacité de l'épigallicatéchine 3 gallate (Polyphénol E®), dérivé du thé vert, pour diminuer le nombre de bulles cutanées chez les patients atteints d'EBD à phénotype modéré à sévère. Il s'agit d'un essai thérapeutique croisé, multicentrique, contrôlé contre placebo, randomisé, en double aveugle. Après inclusion, les patients ont reçu soit du Polyphénol E® par voie orale, soit le placebo, pendant 4 mois. Une période sans traitement de 2 mois a ensuite été respectée, puis les patients ont pris pendant 4 mois l'autre produit. Les inclusions sont actuellement terminées, le dernier patient inclus est encore en cours de traitement. Cela va permettre de débiter sous peu l'analyse des résultats.

Soutien: PHRC 2009 (Dr Christine Chiaverini) et association Debra France.

sives). Cette activité est un élément indispensable à l'annonce du diagnostic par l'équipe médicale en charge du patient en période néonatale.

Diagnostic moléculaire post-natal

Une fois le gène « candidat » identifié, et lorsqu'il existe des arguments médicaux justifiant cette analyse, l'identification des mutations est réalisée chez les patients et leur famille. Nous avons pu identifier, sur la totalité des malades ainsi étudiés, la protéine impliquée dans la maladie et le gène candidat correspondant. Cette étude est réalisée dans notre laboratoire par Alexandra Charlesworth pour toutes les formes d'EBH (EBJ, AP-EBJ, GABEB, MD-EBS, EBD). Nous ne pratiquons pas l'analyse génétique des malades souffrant d'EBS. Nous prévoyons pour 2013 d'étendre ce diagnostic génétique à des formes plus rares d'EBH par l'étude des gènes DSP, JUP, ITGA3 et FERMT1 (KIND1). Nous pourrions ainsi rechercher les mutations de 12 des 14 gènes responsables des différentes formes d'EBH.

Activité diagnostique du laboratoire

Alexandra Charlesworth assure l'activité diagnostique immunohistologique des EBH et l'activité d'identification des mutations chez les patients et leur famille. Les demandes pour diagnostic immunohistologique et/ou moléculaire sont quantitativement très importantes. Nous assurons en moyenne le diagnostic immunohistologique d'une trentaine de nouveaux patients venant de France, mais aussi de l'étranger (Canada, Maghreb, Moyen Orient...).

En l'absence d'antécédents familiaux d'EBH ou de diagnostic déjà documenté dans la famille, une première étape de diagnostic immunohistochimique (immunolocalisation) est réalisée, permettant de déterminer le niveau de clivage dans la membrane basale et de déceler l'expression anormale des composants de la jonction dermo-épidermique liée à une possible altération de l'expression du gène correspondant. Grâce à un délai de rendu diagnostic habituellement rapide, nous sommes à même de fournir en

Traitement de l'épidermolyse bulleuse simple type Dowling-Meara par érythromycine orale

L'objectif principal de cette étude était d'évaluer l'efficacité de l'érythromycine pour diminuer le nombre de bulles cutanées chez les patients de 6 mois à 8 ans atteints d'EBS-DM à phénotype sévère après 3 mois de traitement. Les objectifs secondaires étaient d'évaluer l'efficacité de l'érythromycine sur la surface cutanée atteinte, le prurit, la fragilité cutanée et d'évaluer son impact sur la colonisation bactérienne de la peau à la fin du traitement et 2 mois après son arrêt. Il s'agissait d'un essai thérapeutique pilote, ouvert et multicentrique. Les résultats de cette étude ont récemment été évalués. Ils seront présentés bientôt en congrès et feront l'objet d'une publication scientifique.

Soutien: Société Française de Dermatologie et laboratoires Expansciences.

Thérapie génique des épidermolyses bulleuses jonctionnelles (EBJ-NH)

Les EBJ-NH sont des EBH liées à des mutations des gènes codant pour une des trois sous-unités de la laminine 332. Les formes de type non-Herlitz occasionnent une fragilité cutanée et des plaies chroniques plus ou moins étendues, dont le retentissement sur la qualité de vie peut être majeur. Suite aux travaux précliniques menés dans notre laboratoire in vitro et chez l'animal, et à la première expérimentation clinique conduite en Italie, notre groupe a pour projet d'évaluer, dans le cadre d'un essai clinique de phase I/II, les effets d'une thérapie génique par des feuillets épidermiques transduits, ex vivo, chez des patients ayant une forme d'EBJ-NH causée par des mutations du gène de la chaîne beta 3 de la laminine 5. Cet essai sera réalisé par une collaboration entre notre centre et le Généthon. Une collaboration de l'Unité de Thérapie Cellulaire et Génétique (UTCG) du CHU de Nice est indispensable à la mise en place de ce projet. L'UTCG nécessitant des aménagements pour répondre aux contraintes réglementaires de plus en plus fortes de ce type d'activité, le soutien et la volonté politique de la direction du CHU de Nice sont indispensables. Pour les aider dans cette décision, nous avons commandité un audit extérieur, financé avec l'aide de Debra France, qui va permettre d'évaluer

précisément les travaux nécessaires à ces adaptations techniques.

Recherche physiopathologique et fondamentale

Épidermolyse bulleuse simple de type Dowling-Meara (EBS-DM) et inflammation cutanée

Chez les patients atteints d'EBS-DM, la survenue spontanée de poussées bulleuses, leur caractère très inflammatoire, leur amélioration sous antibiothérapie en dehors de toute surinfection clinique ou sous corticothérapie orale ou locale, suggèrent une participation inflammatoire à la survenue des bulles. Ces constatations cliniques sont renforcées par des études dans des modèles de souris qui montrent une augmentation de l'expression de cytokines inflammatoires dans la peau. L'objectif principal de cette étude multicentrique est la mise en évidence et la caractérisation des mécanismes inflammatoires cutanés au cours de l'EBS-DM. Les patients inclus dans cette étude ont répondu à un questionnaire standardisé sur les facteurs déclenchant des poussées. Au cours du pansement, le liquide des bulles a été recueilli pour analyse. Une prise de sang et un prélèvement bactériologique de la peau ont été faits. Les échantillons ont été analysés dans le laboratoire d'immunologie du Pr Jean-François Nicolas et le laboratoire d'anatomopathologie de l'Hôpital Edouard Herriot à Lyon. Une analyse des principaux marqueurs de l'inflammation a été réalisée sur le liquide de

ponction des bulles pour chaque patient. L'analyse de ces résultats est en cours et devrait être présentée en congrès scientifique en 2013. Cette étude a été soutenue par la Société Française de Dermatologie et l'association Debra France.

Épidermolyse bulleuse dystrophique et cancer cutané

Du fait d'une réorganisation de l'IFR 50 site Pasteur, l'Unité INSERM 634, fondue au sein de l'IRCAN (Institute for Research on Cancer and Aging, directeur Dr Eric Gilson, vice-directeur Dr Guerrino Meneguzzi, www.ircan.org), a donné naissance à l'équipe 6 dirigée par les Dr Thierry Maginaldo (CNRS) et Meneguzzi (INSERM), dont le thème de recherche est « Genetics and pathophysiology of epithelial cancers ». Au sein de cette équipe, le groupe du Dr Cédric Gaggioli a initié un projet de recherche sur le rôle des cellules du derme dans l'invasion des carcinomes épidermoïdes cutanés. Un projet de recherche commun va être initié. L'objectif principal de cette étude est de confirmer le rôle des fibroblastes déficients en collagène 7 dans la progression des carcinomes épidermoïdes cutanés chez les patients atteints d'EBDR. Ces travaux de recherche fondamentale pourraient déboucher sur la découverte de nouvelles armes thérapeutiques contre ces cancers.

RECHERCHE ÉPIDÉMIOLOGIQUE

Cf. pages 14 et 15
« intervention du Dr Henri Montaudié »
- Épidermolyse bulleuse dystrophique et cancer cutané: projet Rebeca.
- Épidermolyses bulleuses et cancers cutanés: revue systématique.

Au total, notre équipe a mobilisé toutes ses ressources pour la prise en charge des patients atteints d'EBH, ainsi que la conduite de projets de recherche. Toutes ces actions, la recherche en particulier, ne seraient pas possibles sans le soutien permanent de Debra France que je remercie ici au nom de toute notre équipe. ■

Ce compte-rendu est un extrait de l'intervention du Pr Lacour. Le texte intégral de l'intervention est disponible sur notre site www.debra.fr

Plus d'infos: www.CREBHN.fr



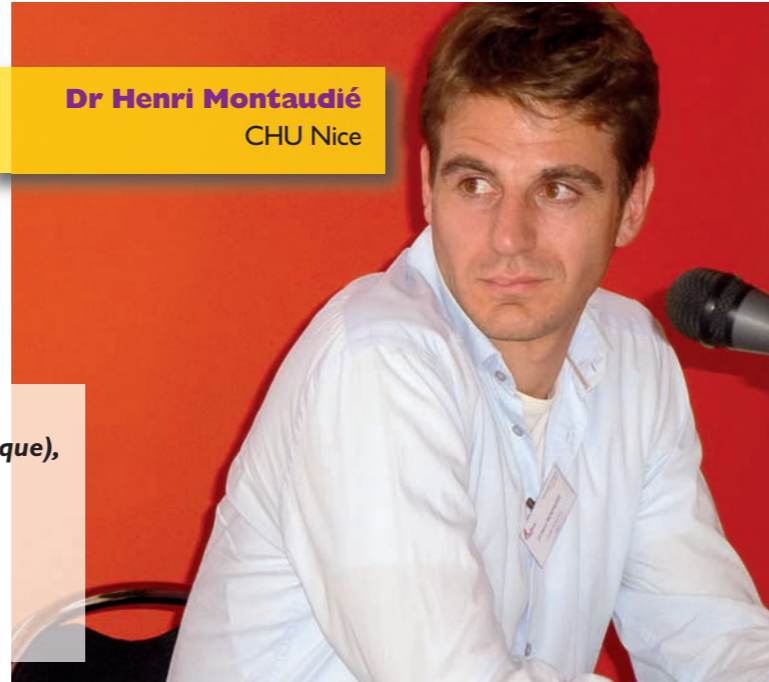
Cancers cutanés et EBH Une complication à ne pas méconnaître Le point en 2013

Les épidermolyses bulleuses héréditaires sont des affections génétiques dues à des anomalies des protéines impliquées dans la cohésion des couches superficielles de la peau (épiderme, jonction dermo-épidermique et derme). Actuellement, selon le niveau de clivage (séparation entre deux couches de la peau), on distingue quatre formes d'EBH:

- **EBH simple (EBS, clivage dans l'épiderme),**
- **jonctionnelle (EBJ, à la jonction dermo-épidermique),**
- **dystrophique (EBD, sous la jonction dermo-épidermique)**
- **et le syndrome de Kindler (SK, clivage mixte).**

Au sein de ces 4 entités, de nombreuses formes sont décrites, de sévérité variable.

Dr Henri Montaudié
CHU Nice



Les patients atteints d'EBH sont exposés à diverses complications, parmi celles-ci, l'une des plus redoutées est la survenue de cancers cutanés, en particulier de carcinomes épidermoïdes (CEC) et, plus rarement, de carcinomes basocellulaires (CBC) et de mélanomes (MM).

Les CEC sont des tumeurs développées aux dépens de cellules de la couche superficielle de la peau, les kératinocytes. Ils représentent 25 % des cancers cutanés et peuvent se développer en peau saine (de novo) ou résulter de la dégénérescence d'une lésion précancéreuse. Ils peuvent intéresser la peau et/ou les muqueuses. L'âge et le soleil sont reconnus comme étant les principaux facteurs de risques de développer un CEC.

Les CBC sont aussi développés aux dépens des kératinocytes (avec des variantes histologiques qui les distinguent des CEC). Il s'agit des cancers les plus fréquents, tous organes confondus, et ils représentent 70 % des cancers cutanés. Ils se développent toujours de novo et n'intéressent jamais les muqueuses.

Là aussi, l'âge et le soleil sont les principaux facteurs de risques. Le traitement des CEC et des CBC consiste, dans la majorité des cas, en une exérèse chirurgicale seule, qui permet une guérison.

Les MM sont des tumeurs développées aux dépens des mélanocytes (cellules responsables de la couleur de la peau). Ils sont communément appelés «cancers des grains de beauté». Ils représentent 5 % des cancers cutanés, peuvent intéresser la peau, plus rarement les muqueuses, et divers facteurs de risques sont impliqués, parmi lesquels on retrouve le soleil. Le traitement des MM est également chirurgical, mais le recours à des traitements médicamenteux (chimiothérapie, thérapie ciblée, immunothérapie) n'est pas exceptionnel.

Le risque de survenue d'un cancer cutané est fonction du type d'EBH et du type de cancer. Les données de la littérature sont assez pauvres en ce qui concerne l'association entre EBH/CBC et EBH/MM, et doivent être prises avec une grande

prudence en ce qui concerne ces deux types de cancers cutanés.

Le risque de CBC semble augmenté chez des patients atteints d'EBS de type Dowling Meara. Mais, compte tenu de la fréquence également importante de ce type de cancer dans la population non atteinte d'EBH, cette donnée est à nuancer.

Le risque de mélanome semble plus important chez les patients atteints de la forme d'EBD récessive de Hallopeau Siemens (EBD-HS). Mais ce cancer, déjà rare dans la population non atteinte d'EBH, semble tout aussi rare chez les personnes malades. Les données les plus consistantes concernent le risque de CEC, qui constitue la complication la plus redoutée, car non exceptionnelle et de pronostic parfois réservé.

En effet, le CEC est le cancer le plus fréquent chez les patients atteints d'EBH. Il est néanmoins loin d'être systématique. Toutes formes confondues d'EBH, ce risque concernerait 2,6 % de la population

(avec des chiffres plus importants pour les patients atteints d'EBD-HS, Fine JD et al. 2009).

Il est très important que l'équipe médicale, mais également le patient et son entourage proche, soient informés de ce risque. L'enjeu majeur est d'essayer de dépister le plus précocement possible une lésion suspecte, afin d'envisager une chirurgie curatrice (qui reste le traitement de référence) la moins lourde possible. Toute plaie ne cicatrisant pas après une période prolongée (selon la littérature, de plus de 9 mois) et, surtout, toute plaie considérée comme étant « inhabituelle » doit alerter et, éventuellement, conduire à une biopsie cutanée (prélèvement cutané de 4 mm sous anesthésie locale, en ambulatoire et indolore) qui permettra d'infirmer ou de confirmer le diagnostic de CEC.

Il est important de savoir que le risque de survenue d'un CEC peut concerner aussi bien les hommes que les femmes, et les patients de toute origine géographique. Toutes les formes d'EBH peuvent être concernées. Une vigilance toute particulière doit être faite chez les patients atteints d'EBD récessive. De façon quasi exclusive, les CEC surviennent sur des zones lésées de façon chronique.

Dans la population générale, le risque de CEC augmente de façon exponentielle au-delà de 60 ans; chez les patients atteints d'EBH, ce risque survient plus précocement et une attention toute

particulière doit être portée dès 30 ans.

La survenue et le traitement d'un CEC n'excluent pas la possibilité d'une nouvelle lésion ou d'une récurrence. Ce qui impose, même après traitement, une surveillance rigoureuse et prolongée.

Les données de la littérature ne permettent pas d'établir clairement le rôle du soleil dans la survenue de ce type de carcinomes. Néanmoins, des conseils de photoprotection sont très vivement recommandés. Un protocole d'enquête observationnelle est en cours en France qui a pour but (parmi de nombreux autres objectifs) d'étudier le rôle du soleil dans cette situation (Rebeca). Attention, le caractère non symptomatique (non douloureux, non prurigineux...) n'exclut en rien le diagnostic de CEC, qui peut parfois n'occasionner quasiment aucune gêne supplémentaire.

L'option thérapeutique de premier choix, lorsque celle-ci est possible, est la chirurgie. En cas d'intervention chirurgicale non réalisable, les alternatives thérapeutiques sont la radiothérapie ou la chimiothérapie.



Deux projets de recherche sont actuellement en cours en France et laissent entrevoir des perspectives dans la connaissance du risque de CEC chez les personnes atteintes d'EBH et de traitement.

Le premier, intitulé étude Rebeca, est une enquête observationnelle menée auprès de tous les centres de référence et de compétence dans le domaine des EBH, qui a pour objectifs principaux de déterminer la prévalence, sur une période donnée, des cancers cutanés diagnostiqués dans une population de patients avec EBH, de déterminer cette prévalence par type d'EBH et de rechercher des facteurs de risque et des facteurs associés, afin de définir des situations particulières nécessitant un suivi préventif particulier et renforcé.

Le deuxième répond au dicton « mieux vaut prévenir que guérir », en traitant par photothérapie dynamique (irradiation lumineuse dirigée sur les lésions, sur lesquelles aura été préalablement appliquée une substance active) les lésions précancéreuses afin d'éviter leur dégénérescence en CEC. Au total, le risque de développer un CEC au cours d'une EBH n'est pas systématique, mais existe et doit être connu, y compris du patient et de son entourage proche afin de dépister le plus précocement possible une telle complication, voire de dépister au stade de lésion précancéreuse. Plusieurs projets de recherche, directement attachés à cette thématique, sont en cours en France et laissent espérer, en complément des progrès sur la compréhension des EBH, une prise en charge optimale des patients. ■



Recherche clinique dans les épidermolyses bulleuses héréditaires

Dr Emmanuelle Bourrat
MAGEC Site Saint-Louis

2 – Promoteur et financement

- privé (industrie pharmaceutique)
- institutionnel (société savante, association de patients)
- public
- appels d'offres (une fois par an pour PHRC)

3 – Approbation par les différentes instances

LE POINT SUR LES ÉTUDES EN COURS...

... au niveau national (centres de références + centres de compétences)

REBECA

- Intitulé: Registre EB et Cancer
- Promoteur: Debra France
- Financier: Urgo
- Coordination scientifique: Pr Christine Bodemer, présidente du comité scientifique Debra
- Centres investigateurs: tous les centres de référence et de compétence français
- Méthodologie: étude observationnelle transversale sur une année.

Questions que l'on se pose et objectifs

- Fréquence des cancers cutanés – «CC» – (anciens ou actuels) dans la population EBH suivie dans les centres experts en France
- EBH en général
- En fonction du type d'EB (simple, jonctionnelle, dystrophique).
- Risque pour un individu porteur d'une EBH de développer un cancer cutané/année
- Facteurs de risques de développer un CC (ex.: avoir passé son enfance dans le sud de la France)
- Facteurs associés au risque de développer un CC (ex.: avoir les cheveux blonds et les yeux clairs)
- Fréquence des cancers extra-cutanés dans la population EB

Où en est-on?

Le projet a été soumis au Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé (CCTIRS) qui dépend du ministère de la Recherche et de l'Enseignement. Le CCTIRS a rendu un avis favorable. Les médecins concernés se sont réunis en juin 2013 et le calendrier de mise en œuvre de Rebeca a été décidé. Dès septembre, les consultations pourront avoir lieu dans les centres de compétences et les centres de référence.

- ANSM pour médicaments ou équivalents (dispositif médical, greffe, thérapie génique)
- CCTITS (Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé) et CNIL pour le traitement de l'information: recueil des données, anonymisation en vue de la sauvegarde du secret médical...
- CER (Comité d'Éthique de la Recherche), CPP (Comité de Protection de la Personne pour les questions d'éthique)

4 – Et enfin...

- Mise en place et réalisation de l'étude: recrutement des patients, étude proprement dite avec consultations, soins ou examens éventuels, enregistrement des données.
- Analyse des données, statistiques, interprétation.

Résultats de l'étude et conclusions

- Meilleure connaissance de la maladie
- Changement dans la prise en charge de la maladie
- Communication et publication

LES ÉTAPES DE LA MISE EN PLACE D'UNE ÉTUDE CLINIQUE...

Pourquoi est-ce si long? ou: la recherche clinique pour les nuls!

1 – Conception

- **Idée** (intuition) qui doit être originale, faisable et avoir pour but d'améliorer les connaissances sur une pathologie ou les méthodes diagnostiques ou thérapeutiques. Cette idée doit s'appuyer sur un concept de preuve.

Méthodologie

• type d'étude : interventionnelle, observationnelle, prospective, rétrospective, registre transversale...

• Population concernée: critères d'exclusion, d'inclusion, centre investigateur: monocentrique, multicentrique, local, régional, national et international...

• Statistique (URC, DBIM)

Comment participer?

- Avoir une EBH et plus de 10 ans
- Consulter au moins une fois pendant la durée du protocole (juin 2013 à juin 2014) dans son centre de référence/compétence
- Signer un formulaire de consentement
- Répondre à un questionnaire (antécédents médicaux, habitudes de vie)
- Se faire examiner par un médecin investigateur.

Détails pratiques

Et si je n'ai jamais consulté dans un centre de compétence ou de référence (ou quand j'étais petit, il y a très très longtemps...)?

- Il n'est jamais trop tard pour le faire!
- La participation à l'étude peut se faire en consultation ou en hospitalisation de jour ou traditionnelle, y compris au cours d'une visite programmée dans le cadre du suivi habituel.

Important: Que je participe à l'étude ou non, la prise en charge (examens, traitements) de mon EB sera strictement inchangée!

... au niveau régional (centre de référence MAGEC) MABUL

- Intitulé: étude comparative de la cicatrisation des ulcérations chroniques au cours de l'épidermolyse chronique dystrophique récessive sous membrane amniotique versus pansement conventionnel.
- Coordination scientifique: Dr Emmanuelle Bourrat
- Centres investigateurs: Magec (île-de-France)
- Méthodologie:
 - Étude interventionnelle prospective randomisée en simple aveugle sur deux plaies comparables chez chaque patient
 - Durée de l'étude: 3 ans
 - Nombre de patients: 22

Promoteur et financement (200 000 euros) en cours

Le Programme hospitalier de recherche clinique, Direction générale de l'offre de soins (PHRC DGOS) 2012 nous a été refusé (à l'issue d'une durée d'expertise de un an!).

Demande de PHRC Inter régional en 2013

- GIRCI île-de-France (Groupement Interrégional de Recherche Clinique et d'Innovation):

- Dépôt lettre d'intention 16 mai 2013
- Réponse présélection fin Juin 2013
- Dépôt protocole complet septembre 2013
- Réponse définitive: date non définie
- Si le PHRC I est accepté: accord de l'ANSM (Agence nationale de sécurité du médicament)
- Si le PHRC I est refusé: il nous faudra trouver un ou plusieurs autres financements

Des raisons d'espérer

Très bonnes critiques des cinq experts, tant sur l'intérêt du projet que sur sa faisabilité et la qualité de la méthodologie.

Mais il faudra être persévérant et patient avant la mise en place et, donc, le début des inclusions...



... au niveau local (Saint-Louis)

TOMOGRAPHIE PAR ÉMISSIONS DE POSITRONS (TEP) ET EB

- Intitulé: intérêt de la TEP/TDM* (caméra TEP couplée à un scanner radiologique – Ndlr) dans le bilan d'extension et la surveillance des carcinomes épidermoïdes cutanés des patients suivis dans le cadre d'une épidermolyse bulleuse dystrophique.

*TDM: «tomodensitométrie»

- Promoteur/investigateur: Dr Emmanuelle Bourrat, Magec Saint-Louis, et Dr Laetitia Vercellino, Médecine nucléaire Saint-Louis

- Étude observationnelle/validation CER/enregistrement CNIL
- Étude en cours:
- Début: octobre 2012
- Durée: 2 ans
- Fin prévue en octobre 2014

La problématique...

L'examen des ganglions, qui augmentent souvent de volume chez les patients EBDR, pour cause d'inflammation ou d'infection cutanée est difficile car:

- le passage de la sonde d'échographie peut être douloureux, voire impossible en cas de plaies.

- le scanner classique n'arrive pas toujours à déterminer la cause de cette augmentation de volume du ganglion.

La tomographie par émissions de positrons (TEP scan) est une méthode d'imagerie qui permet de visualiser en trois dimensions l'activité métabolique d'un organe (par exemple un ganglion) et d'en déduire la nature et l'activité des cellules qui le composent.

En cas de cancer de la peau, avant de prendre une décision thérapeutique, il faut faire un bilan d'extension qui consiste à savoir si les cellules cancéreuses se trouvent uniquement dans la peau ou si elles ont aussi migré dans les ganglions.

... et la question que l'on se pose

Notre étude vise à vérifier si la TEP (injection d'un traceur radioactif, puis enregistrement de la radioactivité couplée à un scanner) est un examen:

- réalisable chez les patients EB (pas de contact avec la peau, indolore mais long),
- qui apporte un intérêt par rapport aux examens classiques (échographie ou scanner).

COMMENT S'INFORMER SUR LES ÉTUDES EN COURS?

Via les associations de patients (Debra):

• AG, Journal, Site internet. Via les centres de références et de compétences.

... D'où l'intérêt d'un registre EB national (voire européen ou mondial) actualisé, pour pouvoir contacter les patients susceptibles d'être concernés et inclus! ■

Travail et handicap

Table ronde «spécial Jeunes»



Porteurs d'EB, mais également frères et sœurs, ou encore petit(e)s ami(e)s, les jeunes se sont retrouvés entre eux, pour cette table ronde qui leur était dédiée.

Un premier tour de table a rapidement permis de dégager une évidence: l'entrée sur le marché du travail d'une personne porteuse d'EB est plus difficile encore que pour tout autre... En effet, même après avoir (parfois) réussi à dépasser le stade de la petite enfance et de l'adolescence – périodes éprouvantes pour la socialisation des jeunes atteints d'EB –, l'entrée sur le marché du travail peut s'avérer une épreuve très pénible pour certains, et à plus forte raison si l'orientation professionnelle n'a pas été suffisamment réfléchie, en amont, avec les parents.

Décrocher un emploi... pas facile!

De nombreux témoignages rapportent les difficultés rencontrées par ces jeunes, aux parcours très divers, qui, après plusieurs années de formation, se rendent finalement compte que l'apparence physique est un critère de recrutement parfois aussi important que les capacités. Malheureusement cette notion est trop

Animatrices:
Paulette Malaval,
Commission sociale
Hélène Dufresne,
Assistante sociale
(Magec Necker)

Modérateur:
Guillaume Faux
Vice-président
Commission Informatique
et Communication

de se séparer du salarié en cas de départ forcé, etc.). Il est donc primordial d'avoir bien conscience que la voie choisie, quelle qu'elle soit, sera plus difficile (en somme, comme tout le reste de sa vie).

Une bonne orientation professionnelle devra considérer, bien entendu, les souhaits de l'enfant/adolescent, mais aussi (et surtout?) tenir compte de ses capacités à s'intégrer dans le milieu professionnel choisi.

Pour dire les choses très directement: mieux vaut être déçu aujourd'hui, mais choisir une voie adaptée, plutôt que de s'en apercevoir dans 15 ans, après avoir fichu en l'air sa vie professionnelle...

En situation «normale», l'orientation est déjà un moment délicat, tant pour les parents que pour les adolescents. Elle l'est d'autant plus en situation de handicap!

Il est indispensable de procéder à une véritable étude sur soi-même avant de s'engager dans une branche professionnelle. Il faut bien sûr se poser les questions sur ce que l'on aime (ou croit aimer, car à 15 ans...). Et c'est bien là que réside la difficulté, car, si la réorientation professionnelle est difficile pour «tout le monde» en cours de carrière, cela devient mission impossible pour une personne handicapée.

Mais ce n'est pas tout, car au-delà du «ce que j'aime», il faut mettre aussi dans la balance le «ce que je peux faire»:

- à quelle fréquence? Tous les jours...? Serai-je en mesure de tenir physiquement le rythme?

- les horaires de travail, le nombre de jours travaillés par semaine, les contraintes du

métier... Serai-je en capacité de me lever tous les jours à 4 h du matin?

Et, après tout cela, il faut aussi prendre en compte le «ce que l'on attendra de moi»...

Toutes ces questions sont certes difficiles, pour des jeunes. La réalité est dure, mais elle les rattrapera tôt ou tard. Il est par conséquent utopique de laisser un enfant se bercer d'illusions sur des métiers, somme toute courants et qu'il serait en mesure d'exercer, mais auxquels il ne pourra pas accéder à cause de son «paraître»:

- les métiers nécessitant des relations directes avec le public, comme l'accueil, le commerce de proximité... (pour les formes où l'atteinte «plastique» est la plus marquée);

- ceux impliquant un contact avec des produits chimiques;

- les métiers où la peau doit faire face à des agressions, minimales pour des personnes non atteintes mais contre-indiquées pour des personnes EB (jardinier, garagiste, carreleur, etc.);

- et bien sûr les métiers dits «manuels», où les aptitudes physiques sont une condition sine qua non à l'embauche (manutention, station debout, rapidité, endurance, etc.).

Milieu normal ou protégé?

L'énumération de ces contraintes nous amène, tout naturellement, à nous poser la question de l'emploi en milieu dit «protégé». C'est effectivement une «solution» (théorique) qui consiste à proposer des lieux de travail adaptés aux personnes en situation de handicap.

Cependant, le nombre de places dans les CAT (Centres d'Aides par le Travail) est très faible, par rapport aux besoins. De plus, ces lieux sont prévus pour répondre d'une manière globale à tous les types de handicaps, qu'ils soient physiques ou psychiques. Ils ne sont donc pas forcément adaptés à chaque forme... L'une des participantes à cette table ronde «en a fait les frais» et nous raconte qu'après avoir été rejetée, tout à tour, par le milieu «classique» puis le milieu protégé, elle se retrouve inemployable en milieu normal... et inadaptée en milieu «protégé»! Cette situation regrettable reflète bien une certaine réalité.

Fort heureusement, d'autres participants ont pu témoigner d'expériences positives, qui ont réussi à dépasser ce stade et sont parvenus à des situations d'emploi en CAT, voire en milieu «classique», pour

Le dire ou le taire?

C'est un dilemme auquel les parents d'enfants EB sont très rapidement confrontés, car les interrogations des personnes extérieures sont inévitables. Doit-on leur dire toute la vérité? Ou emprunter des chemins de traverse pour couper court aux explications, aux regards déplaisants, aux questions stériles?

Alors que l'on croit souvent que ce problème est cantonné à la durée de l'enfance, bon nombre de jeunes se rendent compte qu'il se poursuit durant les études supérieures, voire lors de l'entrée sur le marché du travail. Bien entendu, bon nombre d'entre nous ont fait usage de petits mensonges «pour gagner du temps» ou «être tranquille», mais chacun prend rapidement conscience des limites et, parfois, des risques encourus.

Il est rappelé qu'une personne officiellement reconnue porteuse de handicap n'a pas obligation de le mentionner à son employeur. Certes. Mais il faut savoir aussi qu'en cas d'accident du travail (qu'il soit en lien ou PAS avec le handicap), l'employeur peut invoquer cette méconnaissance et le salarié se retrouver non couvert socialement! Vous devez penser à bien peser le pour et le contre, avant de vous engager sur la pente glissante de «l'omission»...

Évaluer les risques

Une question qu'il ne faut pas prendre à la légère, y compris au-delà du cadre professionnel. Une carte d'invalidité ou de travailleur handicapé peut offrir quelques compensations, mais elle est «fournie» avec son lot de contraintes... Entre autres, à l'occasion d'une demande de prêt, notamment immobilier, lorsqu'il s'agit de compléter le questionnaire médical exigé par les assureurs.

Une personne en situation de handicap est dans l'obligation de déclarer sa situation, ce qui, très souvent, a pour conséquence d'augmenter la prime (qui peut s'avérer très élevée). A contrario, si l'assureur n'a pas été informé au moment de la souscription, il peut, le cas échéant, se dédire de son obligation de relai financier et dénoncer le contrat pour déclaration frauduleuse. Là encore, réfléchissez bien avant de choisir entre «le dire ou le taire».

Certains couples contournent le problème en n'assurant qu'un seul membre. Il n'y a, en effet, aucune obligation d'assurer tous les emprunteurs. La seule exigence est que le prêt immobilier soit couvert à 100 %, que ce soit sur une tête ou sur deux. Bon à savoir...

Vie quotidienne et autonomie

A l'extérieur comme au domicile, au travail comme dans les loisirs, les actes les plus anodins peuvent se révéler problématiques, dès l'instant que l'on est porteur d'un handicap. Pour conserver un maximum d'autonomie, l'ergothérapie entre en jeu. Isabelle Corset, infirmière EB, nous présente le travail d'Elodie, l'ergothérapeute du centre Magec-Necker. Une vraie «Mac Gyver» au féminin!... qui a reçu pour mission d'élaborer des systèmes et des outils visant à faciliter la vie quotidienne en situation de handicap. Du professionnalisme d'Elodie, allié à son imagination, résultent des réalisations à la fois «simples» et d'une grande ingéniosité qui nous font dire «mais pourquoi n'y avais-je pas pensé?!».

Son champ d'action est extrêmement étendu et s'applique aussi bien aux adultes qu'aux enfants. Un exemple parmi tant d'autres: un matelas en mousse, conçu sur mesure, exactement adapté aux mesures d'un bébé, sous la forme d'un «moule» dans lequel l'enfant est placé. Ses bras, jambes et son tronc sont logés isolément... évitant ainsi qu'il ne se blesse en se grattant. CQFD!

Trois petites notes...

La musique adoucit les mœurs, nous dit-on. Adoucira-t-elle aussi les souffrances? Pierre Benichou, qui intervient au Centre Magec Saint-Louis, en est convaincu.

Ce «musicologue», ainsi qu'il aime se nommer, nous présente des travaux portant sur les effets de la musicothérapie en situation de stress intense (comme peut l'être une séance de soins...). En hôpital ou à domicile, Pierre accompagne les soins prodigués aux enfants EB. Pour notre assemblée, adaptant intelligemment son discours à un public déjà adulte, il nous explique très simplement... que la musique peut avoir des vertus apaisantes.

Et de recommander aux participants, tous étant suffisamment matures pour savoir quels rythmes ou quelles chansons leur apaisent l'esprit, de se constituer chacun une liste de morceaux préférés... À ressortir dans les moments difficiles, pour les affronter d'une manière un peu plus sereine.

certain. Pour ces derniers, il est cependant à préciser qu'il s'agissait généralement de personnes porteuses de formes soit superficielles soit peu développées (ce qui permet de se «fondre dans la masse»).

Et si personne ne m'emploie?

Mais il arrive que ni le milieu valide ni le milieu adapté n'offre de débouchés. Que faire, alors? Si l'on ne trouve pas d'employeur, la solution serait peut-être de devenir son propre patron... Situation idéale, puisqu'on adapterait soi-même son activité, son rythme de travail, ses horaires à ses capacités personnelles et physiques.

Le rêve me direz-vous? Sur le papier, assurément! Mais la réalité, là encore, prend le pas sur le fantasme, car il est nécessaire, dans ce cas, de peaufiner plus encore le projet en amont, pour s'assurer de ne pas finir «dans le mur». De nos jours, beaucoup d'entreprises se créent, grâce à des statuts favorables et peu contraignants (comme l'auto-entreprise par exemple), mais il faut savoir que bon nombre d'entrepreneurs ne parviennent à en vivre d'une manière relativement confortable qu'après de longues années de dur labeur, sans congés, vacances ni repos. Là encore, le rythme qu'il faudra s'imposer sera-t-il conciliable avec la maladie? Plus encore que pour un entrepreneur valide, l'entrepreneur handicapé n'aura pas droit à l'erreur.

En conclusion, il n'y a pas de solutions miracles, cela se saurait (c'est comme pour la recherche!). Chaque cas est unique, il est difficile de faire des généralités et de donner des formules toutes faites. Il ne faut donc pas hésiter à solliciter les services sociaux des collectivités locales, ainsi que les assistantes sociales des centres de références. Ces professionnels n'ont certes pas de baguettes magiques, mais ils sauront vous faire considérer les situations sous un angle que vous n'auriez pas forcément envisagé et, ainsi, vous faire progresser dans votre propre réflexion.

Guillaume Faux

Infirmières animatrices :
Paulette Malaval, responsable
Commission sociale
Rose Boudant,
Saint-Louis
Céline Lagueny, Nice
Anne-Marie Tranier,
Toulouse

- **Tubifast** de différentes couleurs, cousus par les parents en forme de maillot,
- Vêtements à col pas trop serrés (mais bien sûr surtout pour l'hiver),
- **Découps du Mèpilex** (mais, sans système de maintien, impossible de le faire tenir...),
- **Mèpilex Border**, pour ceux dont la peau le tolère.

Les pansements des doigts sont, eux aussi, délicats à réaliser, aussi bien chez nos «petits aventuriers» que chez les plus grands. Comment les faire tenir et quoi mettre?

Un papa* a proposé une sorte de doigtier, de la marque Polymen. Vendu en Angleterre, il n'est pas commercialisé en France, mais peut se trouver sur internet. Il se présente en deux tailles, plutôt adaptées aux adultes et grands enfants.

Dans le même ordre d'idée, j'ai pour ma part déjà utilisé le «Adaptic Digit», qui est un doigtier non adhérent, avec un tulle gras intégré, qui s'enfile comme un peu comme un préservatif (pas au même endroit bien sûr, hé hé !)

En revanche, à ma connaissance, il n'est disponible qu'en formats adultes. Pour les petits, force est de constater qu'il n'y a que l'inventivité et le bricolage des parents et soignants... pour le moment.

Comment faire tenir les pansements, est une chose, mais «comment les enlever», en est une autre !

A signaler, un «scotch» commercialisé par 3M : le Micropore Silicone (vendu comme ayant les mêmes propriétés non lésantes pour la peau que le Mèpitac), mais je n'ai, pour ma part, pas encore eu l'occasion de le tester.

En revanche, le Trionitac Spray a retenu toute notre attention. C'est un spray de silicone liquide, qui permet le retrait de TOUT, même les pansements les plus coriaces ! Il présente de nombreux avantages car, immédiatement après son utilisation, on peut remettre un nouveau pansement. De plus, il ne pique pas et n'abîme pas la peau. Le flacon n'est pas très grand, ce qui permet de le glisser dans une trousse de toilette pour l'emporter partout (à l'école ou à la crèche) et, malgré sa petite taille, le flacon ne se vide pas trop vite.

Vraiment utile, notamment lors d'examen comme les ECG, ce produit est commercialisé en France par les laboratoires FSK, mais ne se trouve, pour le moment, que sur internet (une quinzaine d'euros sans les frais de port).

Nous avons terminé en faisant le point sur la prise en charge des patients. Une maman, très émue, a témoigné combien la prise en charge de son enfant, il y a une quarantaine d'années, différait des pratiques actuelles, et comment toute sa famille avait souffert de la très longue hospitalisation, le contact parents/enfant n'étant à l'époque absolument pas privilégié. Force est de constater qu'en ce domaine et grâce aux centres de référence, énormément de choses ont changé...

Céline LAGUENY

(*) (**)*Vous trouverez les fiches techniques et photos de ces matériels sur notre site www.debra.fr*

*Lucio, jeune adhérent italien en France pour ses études, nous a montré quelques unes de ses astuces pour renforcer son autonomie : laçage des chaussures, pantalons adaptés et, surtout, des aimants à la place des boutons de chemise (**), pour garder la classe à l'italienne !!*

Démonstration, en compagnie de Paulette Malaval...



«Soins infirmiers»

Cette table ronde, qui avait pour but l'échange d'expérience entre parents, patients et soignants, a démarré avec la question des pansements au niveau de cou et, surtout, comment les faire tenir... Chaque cas étant particulier, les solutions sont diverses :

- **Tubifast garment**, pour le maintien chez les petits pour qui les tailles sont adaptées,

Table ronde **«Fratrie»**



Cette table ronde, dont le thème était «Quotidien et fratrie», devait être animée par Mme Dufresne. Celle-ci n'a malheureusement pas pu rester avec nous l'après-midi, mais nous avons néanmoins tenu à maintenir ce moment de partage entre nos adhérents...

Nous avons opté pour un échange entre les participants (une trentaine de personnes) qui ont fait surgir un grand nombre de questions. Chacun (parents, personnes atteintes) a pu présenter rapidement au groupe sa situation et un aperçu des problèmes qu'il rencontre, en particulier lorsqu'un enfant malade a des frères et sœurs non atteints. Le risque de «tout organiser» dans la famille autour de l'enfant malade a été souligné. Certes, la maladie est très «chronophage», avec la durée des séances de soins, mais comment parvenir à ne pas délaisser (ou laisser de côté) l'enfant non atteint?

La préoccupation est centrée sur l'enfant malade, y compris dans les rapports avec le reste de la famille, ou les amis qui demandent des nouvelles de l'enfant malade, sans trop se préoccuper des ses frères et sœurs... Le risque est que la vie de la famille soit organisée principalement (et même exclusivement) autour de l'enfant malade. Malheureusement, la forme de l'épidermolyse bulleuse et la gravité de la pathologie favorisent cette tendance.

d'élaborer une explication rationnelle... Un des participants, d'origine turque, a expliqué que dans sa famille, la maladie était acceptée, puisque inguérissable, mais il a précisé que, pour lui, il était hors de question que ses frères et sœurs assistent aux soins, et voient son corps meurtri... Par contre, un des participants a dit ne s'être jamais apitoyé sur sa sœur malade, mais avoir été très touché et même blessé par le regard «compatissant» des «autres» sur elle.

Le docteur Chiaverini, qui participait à notre table ronde, a voulu savoir si les frères ou sœurs non atteints venaient aux consultations: il semble que l'intérêt de cet accompagnement soit limité, en particulier à cause de la durée de la consultation. Elle a posé également la question de l'accompagnement de la famille par un psychologue, ce qui n'est pas très répandu (du moins parmi les participants...). L'annonce de la maladie, lors d'une deuxième naissance, est décrite

comme un tsunami dans la famille: l'aîné ne peut pas voir tout de suite son petit frère, et lorsqu'enfin celui-ci peut rentrer à la maison, sa fragilité le met à distance, et les risques liés à la pathologie (et au désarroi des jeunes parents, qui ne connaissent rien à l'EB) le privent de ce qu'il espérait en attendant le bébé... Mauvais départ!

Cette réunion a été surtout un moment d'expression et de partage, malheureusement trop court. Nous remercions les participants et nous faisons appel à vos témoignages pour approfondir ce thème.

Robert Dérens

De même, les activités dans la famille sont souvent prévues en fonction de ce que peut faire l'enfant malade... et les autres s'adaptent... plus ou moins volontiers d'ailleurs. L'enfant non atteint est souvent responsabilisé très (trop?) tôt, il va grandir et devenir plus mature très rapidement: on exige de lui beaucoup plus, à cause de l'enfant malade.

L'aspect le plus négatif est apparu, lorsque nous avons évoqué les situations où l'enfant atteint se blesse lors d'un jeu: on aura souvent tendance à culpabiliser l'enfant non atteint «mais qu'est-ce tu as fait à ton frère? Tu ne pouvais pas faire attention!...». Bien entendu, en grandissant, l'enfant malade apprend très vite à en jouer et ce n'est pas facile pour les parents de garder une attitude «objective», puisque la priorité est de soigner la blessure... et de protéger l'enfant malade. Autre thème de notre discussion: comment peut-on expliquer la maladie, expliquer l'inexplicable? Parfois, ce sera dans le déni (on fait «comme si» la maladie ne changeait rien), parfois, c'est au contraire en donnant plein de raisons scientifiques; mais que peut comprendre réellement un enfant? D'autant plus que la question fondamentale est: «pourquoi moi?», mais aussi «quand est-ce que je vais guérir?». Questions insolubles et qui déstabilisent les parents. Et les enfants n'ont pas les moyens

comme un tsunami dans la famille: l'aîné ne peut pas voir tout de suite son petit frère, et lorsqu'enfin celui-ci peut rentrer à la maison, sa fragilité le met à distance, et les risques liés à la pathologie (et au désarroi des jeunes parents, qui ne connaissent rien à l'EB) le privent de ce qu'il espérait en attendant le bébé... Mauvais départ!

Cette réunion a été surtout un moment d'expression et de partage, malheureusement trop court. Nous remercions les participants et nous faisons appel à vos témoignages pour approfondir ce thème.

Robert Dérens

«... Je pense qu'il est important de dire aux enfants – malades et non malades (ils sont à égalité, sur ce point) – qu'ils ont le droit d'être en colère, d'être jaloux, de ne pas trouver cela juste (d'être malade ou pas malade), et que c'est même normal de penser tout cela. Mais il faut veiller à toujours leur rappeler que l'objet de leur colère doit être la maladie et non la fratrie, la famille... et qu'en rebondissant sur ces sentiments négatifs, on peut créer du positif: ingéniosité, combativité, amour, tolérance...».

Dr Christine Chiaverini

Réunion des **Délégués régionaux**



Modérateur:
Guillaume FAUX
Vice-président,
Commission Informatique
et Communication

relais pour accompagner l'adhérent demandeur dans sa problématique ou ses démarches.

Esprit de corps aussi. Les délégués sont un soutien, certes, mais les adhérents peuvent l'être les uns pour les autres également... Et quelles meilleures occasions, pour ce faire, que les AG, les réunions de Noël (voir encadré), les réunions Jeunes, etc.? Les délégués entrent en action pour mobiliser les troupes!

De même, lorsqu'il s'agit d'enquêtes et questionnaires sur différents aspects des EB. L'engagement de chacun va dans l'intérêt de tous: ces études ne peuvent être significatives – et donc utiles aux malades – que dans la mesure où les personnes concernées y participent en nombre (pour prendre un exemple d'actualité: Rebeca). Les délégués jouent, là aussi, un rôle de catalyseur.

Pour terminer, certains secteurs ont été redessinés et réattribués. Le territoire national est de nouveau (presque) entièrement couvert. Seule la région Nord-Est reste sans titulaire. Candidatures* bienvenues! ■

Durant l'AG, les délégués régionaux se sont échappés un moment pour travailler ensemble. Bilan et perspectives. Et, ce qui va sans dire allant parfois mieux en le disant... leur rôle, à cette occasion, méritait bien un petit rappel.

A propos des «Noëls»

Nous rappelons que les «Noëls de Debra» ont été sciemment rebaptisés «Réunions de Noël». Ceci avec la volonté de marquer le fait qu'il ne s'agit pas de manifestations réservées aux enfants... mais bien de réunions – informelles, dans un climat festif, où les enfants sont les bienvenus – qui s'adressent en priorité aux adultes; lesquels sont cordialement invités (et incités) à profiter de ces occasions pour venir partager et échanger entre eux! Ces rencontres sont par ailleurs l'opportunité de remercier les personnes qui, tout au long de l'année, s'investissent en local, organisent des manifestations, des collectes... et de regrouper ainsi les différents membres de la famille Debra France, qu'ils soient «proches parents» ou «parents éloignés»!

* Petite annonce...

Vous résidez dans la région Nord-Est. Vous disposez d'un petit moment de libre dans la semaine et souhaitez participer à la vie de Debra France? Le rôle de délégué régional est fait pour vous! N'hésitez plus et adressez – tout simplement – votre candidature à Paulette Malaval (paulettomalaval@gmail.com) ou Mireille (mireille.nistasos@ag2rlamondiale.fr). On compte sur vous!

VOS DÉLÉGUÉS...

- Martine Abiven..... Sarthe
- Sylvie Bobe-Rigade Bretagne/Basse Normandie
- Catherine Faux Aquitaine
- Sylvie Guinebretiere..... Pays-de-la-Loire
- Brigitte et Fabrice Madelon.... Rhône-Alpes/Auvergne
- Soraya Rahali Île-de-France
- Corinne Thuillier..... Nord/Pas-de-Calais/Picardie
- Anny Trogneux Midi-Pyrénées
- Dan-Philip Youx Charente-Poitou/Limousin/Vendée
- Véronique Zanin..... Provence-Alpes-Côte d'Azur

En conclusion...

Nous laissons à une jeune adhérente le soin de conclure ce numéro «spécial AG»...

Pourquoi aller à l'AG de Debra France?

Se déplacer pour se rendre à un événement de l'association n'est pas évident. On n'a jamais assez de temps, il y a le travail, la famille, bref... la vie. La maladie nous ennuie suffisamment au quotidien et on n'a pas forcément envie qu'elle envahisse aussi nos week-ends. Et puis, on se demande ce que ça changerait, ce que ça pourrait nous apporter. Ce sont quelques-unes des réticences que j'avais «avant». Et aujourd'hui, je prends la plume pour vous faire part de mon expérience, après ma première participation à l'AG, et je me dis que j'aurai dû sauter le pas plus tôt, car ce que cela m'a apporté dépasse largement mes attentes! D'abord, il y a l'accueil des organisateurs et les liens qui se créent avec les participants. C'est surprenant, mais il est très facile d'établir le contact avec les gens sur place et de partager une bonne tranche de vie bien juteuse. On a tous une expérience différente de la vie, mais le fait d'avoir cette maladie en commun nous permet de partager une compréhension unique et précieuse. Dans certains cas, on relativise, car les manifestations de l'EB sont diverses et on réalise qu'on est tous chanceux, dans une certaine mesure. On peut partager ses difficultés, ses doutes, ses questions et se rendre compte que ce que l'on recherchait, ce ne sont pas nécessairement des solutions, mais plutôt des oreilles réceptives. L'atmosphère est



toujours bon enfant et fait vraiment chaud au cœur. C'est comme se retrouver en famille... avec des inconnus. Oui, c'est aussi spécial que cela! Mais surtout, c'est vraiment la foire aux bonnes astuces, aux nouveaux produits, et autres idées qui peuvent changer la vie! La maladie est dans ma famille depuis plusieurs générations et notre forme étant simple, nous n'avons pas l'habitude de consulter des spécialistes. J'ai donc découvert les produits présentés par les laboratoires et je suis repartie avec plein d'échantillons. Les présentations des scientifiques m'ont émerveillée, car il est

incroyable de constater à quel point ces hommes et ces femmes dédient leur vie à la recherche et travaillent d'arrache-pied pour trouver des solutions pour améliorer la vie des malades. J'étais toute émue de pouvoir remercier un chercheur, en aparté, de tout le travail fourni.

Et ce n'est pas fini, les tables rondes jeunes ont encore prouvé leur pertinence lors de l'AG. J'avais déjà participé à la journée «jeunes» organisée à Disney, en octobre 2012, et avait trouvé ces échanges formidables. De nouveau, ce moment nous a permis de partager nos expériences entre personnes de la même génération. Il est extrêmement positif de constater que la jeune génération parle sexualité, bien-être, travail, indépendance, etc. Je pense que cela montre que la recherche et les soins ont suffisamment avancé pour que les jeunes se préoccupent de leur vie et de leur insertion sociale, et pas seulement de leur survie et des aspects physiologiques de la maladie. Il semble que tous les efforts fournis depuis des années par les familles, les membres actifs de l'association, le corps médical et les chercheurs n'ont pas été vains...

Voilà ce que vous pourrez trouver en participant à un des événements Debra: l'envie de s'en sortir et d'être heureux, en un mot, l'espoir.

Et vous, êtes-vous prêt à sauter le pas?

Clémence FABIEN

Messages post-AG!

par e-mail...

«... Cela fait très longtemps que nous n'étions plus venus à l'assemblée générale de DEBRA et nous nous sommes sentis très bien intégrés. J'ai trouvé les ateliers très instructifs et cela fait du bien de partager nos expériences. Grâce à vous tous, j'ai pu prendre contact avec Saint-Louis, consultation prévue en août et HDJ dès la rentrée...»

Charlène Meignen

... ou via Facebook!

Merci. L'ag 2013 c'était trop bien (à part que Marley a fait une belle chute... merci guillaume pour les soins). Marley a fait de belles rencontres... Prête pour l'année prochaine. bizz à tous.

Ledy Daumas/Bedos

Un grand merci à Guy Verdot pour ces bons moments passés durant l'AG à Paris. Quel bonheur de voir et revoir des personnes pleines d'énergie et de vie! A bientôt!!!

Jérôme Mario

Bien sympathique cette AG!! Contente de vous avoir vus et d'avoir pu discuter avec un peu tout le monde. C'est cool on a une super asso!!!

Eloise Brucker

Première AG pour nous, mais pas la dernière!!!
Merci pour ces belles rencontres...

Angélik Riopel