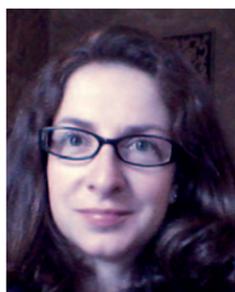




**CONGRÈS
INTERNATIONAL
2018
ZERMATT
SUISSE**

A large background photograph of a mountain landscape. In the foreground, there is a lush green valley with dense evergreen trees. In the middle ground, a steep, rocky slope rises, also covered in green vegetation. In the background, a massive, jagged mountain peak is covered in snow and partially shrouded in mist. The sky is a clear, bright blue.

RECHERCHE
Thérapie cellulaire
ESSAIS CLINIQUES
Thérapie génétique



Beaucoup de choses se sont passées ces derniers mois... À commencer par le congrès de Debra International à Zermatt en Suisse, qui a été une grande source de nouvelles idées, de motivation et d'énergie.

Ce qui nous a le plus apporté, ce sont ces échanges (jusqu'à 15 heures par jour !) avec des gens du monde entier et le constat que la recherche avance. Jamais assez vite, pour nous qui sommes concernés par la maladie au quotidien, mais on ne compte pas moins de 72 essais cliniques dans le monde aujourd'hui. Notre maladie est rare mais ne laisse personne indifférent. On a découvert que certains pays ont peut-être des solutions que nous ne connaissons pas encore, comme des lentilles ou membrane amniotique pour soigner et prévenir les plaies de la cornée. Ces innovations justifient que l'on s'efforce de mettre en relation des ophtalmologues chiliens, suisses et français, dans l'espoir de mettre en place un réseau sur tout le territoire susceptible d'intervenir rapidement en cas de crise.

Du côté de nos adhérents, de belles initiatives méritent d'être soulignées, comme celle de Charlotte Rey qui a organisé « la journée Valentine » dans son petit village des Alpes de Haute-Provence. Un grand merci et bravo à cette famille qui organisait pour la première fois un événement au profit de Debra (vous trouverez plus d'infos dans ce numéro) et qui a tout de même collecté près de 19 000 € !

Matthieu Beyler, notre nouveau vice-président, a quant à lui réussi à lever 10 000 € auprès de la fondation Sisley. Autre bonne nouvelle, AG2R La Mondiale a accepté de renouveler son soutien à hauteur de 15 000 € par an sur les trois prochaines années. N'oublions que, de surcroît, notre secrétaire Mireille est une collaboratrice détachée pour nous par le groupe depuis... 25 ans. AG2R La Mondiale est un mécène historique de notre association et il est rassurant pour nous de le savoir encore à nos côtés après toutes ces années.

Nous avons de nombreux projets en tête comme la refonte du site internet, pour en améliorer la présentation et la fonctionnalité.

Nous travaillons déjà à l'organisation de la prochaine AG.

N'oubliez pas de réserver d'ores et déjà votre weekend des 23-24 mars 2019. La mise en place de points téléphoniques mensuels avec le CA permet un meilleur suivi des actions en cours. Les personnes qui souhaitent voir comment se passe une réunion téléphonique ou présentielle du CA sont les bienvenues ! Vous avez une idée ? une suggestion ? une réaction ? des questions ? envie de participer ? d'aider ? N'hésitez pas à nous contacter : contact@debra.fr. Cette association est VOTRE association...

Angélique Sauvestre
Présidente

L'EB devrait à nouveau s'inviter cette année au Téléthon. Un reportage a été réalisé sur ma fille Maëlle et notre famille. Il devrait être diffusé durant le weekend du téléthon. La réalisatrice a souhaité filmer Maëlle dans son quotidien, donc à l'école. Non sans peine, nous avons obtenu les autorisations de tournage au sein de l'établissement. Tout le monde ne se sentira peut-être pas complètement représenté dans ce reportage et je sollicite d'avance votre indulgence par rapport au difficile exercice que suppose ouvrir son quotidien et sa vie privée à des caméras. L'objectif premier sera atteint je l'espère : faire connaître davantage l'EB.

A.S.



debra
International Congress 2018

Zermatt, Switzerland
7 - 9 September 2018



SOMMAIRE

- 4 - 5 Messages du C.A.
- 6 - 11 Congrès international 2018
- 12 - 13 Debra Autriche
- 14 - 15 Thérapie cellulaire des fibroblastes
- 16 Thérapie génique, essais cliniques
- 17 Thermes de Saint-Gervais
- 18 - 19 Réunion d'information Alliance maladies rares
- 20 Infos pratiques
- 21 Nouveau : le puzzle Debra France
- 22 - 23 Partout

Debra INFO, Journal édité par Debra France

Comité de rédaction :

Angélique Sauvestre Directeur de la publication – **Clémence Fabien**
Mireille Nistasos, Secrétaire de rédaction

Conception graphique: Jean-Louis Camoirano

Rédaction: AG2R LA MONDIALE
16 la Canebière 13001 Marseille
mireille.nistasos@ag2rlamondiale.fr
tél. 04 91 00 76 19

Imprimerie:

REAL - 13, rue Agathe - 13510 Eguilles

Debra info est réalisé avec le concours du laboratoire



Secrétariat administratif,
renseignements:

Mireille NISTASOS

tél. 04 91 00 76 19

(aux jours et heures de bureau)

e-mail: mireille.nistasos@ag2rlamondiale.fr

Courrier:

Mireille Nistasos
AG2R LA MONDIALE
16, La Canebière – CS 31866
13221 Marseille cedex 01

Messages du C.A. Messages du C.A. Messages du C.A.

Le congrès international nous a amenés, une fois de plus, à la conclusion que les pays ayant professionnalisé leur association Debra sont aujourd'hui beaucoup plus en mesure d'aider les personnes souffrant d'EB et de contribuer à la recherche. Les chiffres parlent d'eux-mêmes...

Professionnalisation de l'association

Les champs d'action se sont aujourd'hui multipliés et de simples bénévoles, qui doivent jongler entre vie professionnelle et familiale, ne peuvent pas être sur tous les fronts où ils voudraient être. Nous avons donc soumis un projet de professionnalisation lors du CA du 22 septembre 2018. Ce projet a retenu toute l'attention et a été validé.

Toutefois, plusieurs adhérents nous ont alertés sur la nécessité de ne pas aller trop vite dans ce projet, afin de ne pas sauter d'étapes. Nous avons entendu leurs craintes et allons affiner la réflexion pour définir quel serait le meilleur profil en termes de qualifications. En effet, cette fonction requiert des compétences transversales (écrites, orales, bureautiques, linguistiques), tant sur le plan commercial (levée de fonds), que sur la communication (donner de la visibilité à l'association). Un poste qui n'est pas

simple à pourvoir, compte tenu du budget que nous pourrions lui allouer, lequel est plutôt une indemnité au regard des compétences requises. Le plus grand risque serait d'investir sur quelqu'un qui ne soit pas totalement gagné à notre cause, car c'est bien d'une personne impliquée dont Debra France a besoin pour franchir cette nouvelle étape qui marque un tournant dans son développement. La personne idéale et correspondant à 100 % aux objectifs que nous allons fixer n'existe pas. C'est pour cette raison que l'embauche se fera en CDD, permettant ainsi à l'association d'adapter le profil recherché dans un an si besoin. Toute embauche en CDI devra bien entendu être validée en assemblée générale.

Réunions des familles

Plusieurs personnes craignent que l'association perde sa dimension sociale du fait d'avoir réduit le nombre de Noëls cette année. Cependant, il faut bien comprendre que les motivations du CA étaient principalement budgétaires (rappelons ici que le bilan financier 2017 est négatif).

Pour autant, il n'a jamais été question de supprimer les rencontres de fin d'année, mais tout au plus d'en revoir le format pour en optimiser le coût. Nous nous efforçons de rééquilibrer ces comptes rapidement et nous vous rappelons une fois encore que, tous, à notre niveau, nous pouvons contribuer à la levée de fonds, primordiale au développement de l'association et au financement de la recherche.

Chacun d'entre nous se souvient de sa première fois, et du courage qu'il a fallu pour franchir le pas et se rendre à une de ces réunions: voir d'autres personnes atteintes, se confronter à la réalité de ce que sera peut-être la maladie dans plusieurs années; la peur de rencontrer des gens avec des formes beaucoup plus sévères, des gens démoralisés ou abattus.

C'est un cap difficile, que l'on soit personnellement touché ou parent d'un enfant atteint. Mais la richesse des échanges avec les autres adhérents rappelle vite à quel point on est plus fort ensemble, et c'est cela qui prend le dessus. Et puis c'est tellement appréciable, le temps d'une soirée ou d'une journée, de ne pas avoir à expliquer de quoi on souffre soi-même ou son enfant!

Appel à candidatures

Plusieurs postes sont aujourd'hui vacants au sein du CA et en particulier le poste de trésorier.

Les personnes qui hésiteraient à s'engager et qui souhaiteraient voir comment se passe une réunion téléphonique ou pré-sentielle du CA sont les bienvenues!

Cotisations 2018

Nous souhaitons aussi lancer un appel au paiement de cotisations...

En effet, malgré notre courrier habituel adressé à chaque adhérent début février et notre relance en avril, à l'heure où nous mettons sous presse, 142 familles adhérentes ne sont pas encore à jour de leur cotisation 2018.

Pour rappel, la cotisation est déductible des impôts à hauteur de 66 % (un reçu fiscal vous est adressé).

Comme vous le savez, nous prenons entièrement en charge vos frais de restauration et d'hébergement lors des événements organisés par Debra France, ainsi qu'une partie de vos frais de déplacement. Ce sont en partie vos cotisations qui nous permettent cette prise en charge...

Par ailleurs, n'hésitez pas à faire aussi adhérer vos proches: plus une association a d'adhérents et plus elle a de poids auprès des institutions, du monde médical, de la recherche...

Pays	Population	Employés	Fonds levés par an
Royaume-Uni	65,6 millions	384	16,2 millions
Autriche	8,7 millions	11	6,6 millions
Irlande	4,7 millions	11	1,6 millions
Espagne	46,5 millions	30	1,3 million
Australie	24 millions	5 (à mi-temps)	800 000
France	67 millions	0	150 000
Belgique	11,3 millions	1	139 280

Le Conseil d'administration de Debra France

BEYLER	Matthieu	Vice-président	Commission Levée de fonds
BOURRAT	Emmanuelle	Administratrice	Commission scientifique et médicale
BRUCKER	Éloïse	Administratrice	Commission sociale
CORNU	Dominique	Administratrice	Commission sociale
DERVILLE	Béatrice	Administratrice	Commission levée de fonds – Informatique et communication
FABIEN	Clémence	Secrétaire adjointe	Commission informatique et communication
MALAVAL	Paulette	Administratrice	Commission sociale
SAUVESTRE	Angélique	Présidente	Comité de rédaction
VERDOT	Guy	Président d'honneur	Commission scientifique et médicale
YOUX	Dan-Philip	Secrétaire	Commission informatique et communication



Angélique SAUVESTRE - Présidente
Comité de rédaction
angélique.sauvestre@debra.fr



Matthieu BEYLER - Vice-Président
Commission levée de fonds
matthieu.beyler@debra.fr



Dan-Philip YOUX - Secrétaire
Commission informatique et communication
dan-philip.youx@debra.fr



Clémence FABIEN - Secrétaire-Adjointe
Comité de rédaction
Commission informatique et communication
clémence.fabien@debra.fr



Guy VERDOT - Président d'honneur
Commission Scientifique et Médicale
guy.verdot@debra.fr



Dr. Emmanuelle BOURRAT - Administratrice
Commission Scientifique
emmanuelle.bourrat@debra.fr



Dominique CORNU - Administratrice
Commission Sociale
dominique.cornu@debra.fr



Eloïse BRUCKER - Administratrice
Commission Sociale
eloise.brucker@debra.fr



Béatrice DERVILLE - Administratrice
Commission levée de fonds
beatrice.derville@debra.fr



Paulette MALAVAL - Administratrice
Commission Sociale
paulette.malaval@debra.fr

Congrès international 2018

Le congrès international 2018 des EB s'est tenu, du 6 au 9 septembre, à Zermatt en Suisse. Debra France y était représenté par Clémence Fabien et Angélique Sauvestre. Récit...



Réunion Debra International

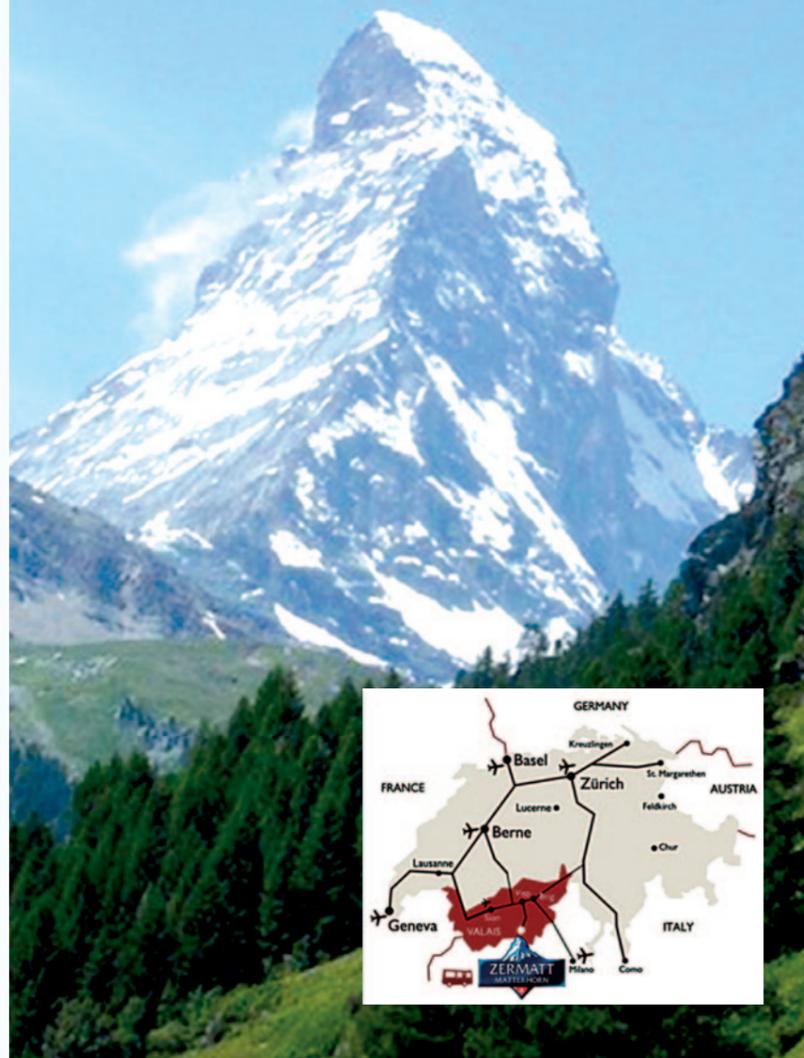
À notre arrivée le jeudi midi, nous avons participé à la réunion de l'executive committee (le conseil d'administration) de Debra International. Clémence y représente officiellement Debra France. Voici la liste des membres qui le composent :

- Mike Jaega (Debra Royaume-Uni) - président
- Jimmy Fearon (Debra Irlande) - vice-président
- Ritu Jain (Debra Singapour)
- Brett Kopelan (Debra US) - trésorier
- Mia Werkentoft (Debra Suède) - secrétaire adjointe
- Anna Kemble-Welch (Debra Nouvelle-Zélande)
- Clémence Fabien (Debra France) - secrétaire
- Judith Kristin Asche (Debra Norvège)
- Lie Taguchi (Debra Brésil)
- Zlatko Kopecki (Debra Australie)

Employés :
 Clare Robinson (Debra Autriche) - directeur de recherche
 Olivia Mullins - chef d'entreprise

Cette session avait pour but de réfléchir sur le présent et le futur de Debra International. En effet, la structure grandissant d'année en année avec l'arrivée de nouveaux Debra, il faut parfois revoir les stratégies et les objectifs.

Nous avons été très heureuses de pouvoir nous rendre à ce congrès international. En effet, l'an dernier, pour des raisons de coût, nous n'avions pas pu y assister (il se tenait en Nouvelle Zélande...). Cette année, notre participation aura eu un coût total, déplacements compris, de 1000 €. Mais ces efforts financiers et humains en valaient la peine. De plus, c'était très formateur de s'exprimer durant 15 heures par jour... en anglais avec des gens du monde entier. Nous allons essayer de vous relater tout cela au mieux, pour vous le faire partager.



Les interventions

Si nous devons résumer ce que nous avons ramené dans nos valises, nous ferions cette liste de Prévert :

- des lentilles de contact en silicone hydrogène
 - une nouvelle forme d'EBS
 - des nouvelles de la recherche (Losartan, greffes de peau, transfusion de sang...)
 - des contacts
 - de l'inspiration
- ... et de l'espoir !

Les progrès de la recherche dans le monde

John McGRATH

Londres, Grande-Bretagne

Cette présentation a permis un tour d'horizon de la recherche concernant l'EB dans le monde et a brillé par sa pertinence et sa concision. Ce fut une introduction très efficace pour ce congrès mondial. Les nouvelles concernant la recherche sont encourageantes et beaucoup de projets sont en cours.

Tout le monde a entendu parler de la greffe de peau germano-italienne qui a permis une correction génétique durable sur une grande surface du corps (voir aussi Debra info n° 79, pages 4 à 9) : des résultats fantastiques et porteurs d'espoir !

Il ressort également un besoin global émanant des patients concernant le prurit et la douleur. Des projets devraient se développer dans ces domaines.

On assiste globalement au développement d'études visant à améliorer les symptômes cliniques et ainsi la qualité de vie des patients.

L'étude sur le Losartan est aussi très intéressante. Ce médicament, déjà disponible sur le marché, est souvent prescrit pour les problèmes de tension. L'étude en cours montre que le produit influence la cicatrisation. Les résultats définitifs devraient être publiés fin 2020 (voir plus bas, intervention de Leena Brucker).

Les chercheurs s'intéressent également au phénomène de régénération naturelle génétique, processus qui renverse l'effet de l'EB, sur le cours terme pour l'instant uniquement.

Beaucoup d'études sont publiées sur les cellules souches et la thérapie génique.

L'étude sur les transfusions sanguines montre des améliorations des patients sur des durées de 6 à 9 mois, ce qui est remarquable.

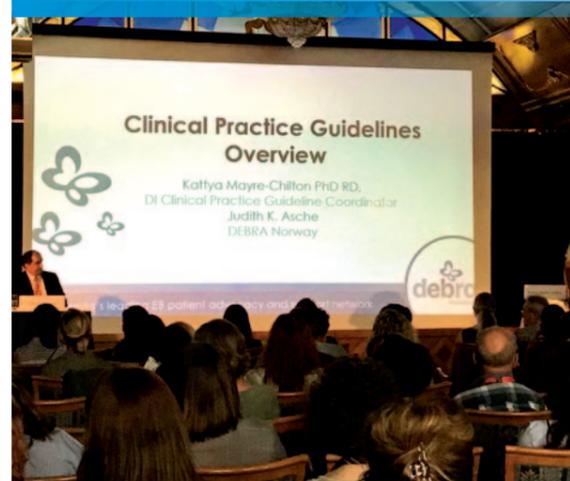
Les greffes de moelle épinière donnent d'assez bons résultats mais, malheureusement, avec un taux important de mortalité lors des études. En moyenne 25 % de mortalité pour toutes les formes d'EB et 50 à 60 % pour les EBj.

Les techniques d'édition génétique sont encore très récentes pour l'instant mais paraissent prometteuses. Il semblerait que dans l'avenir on pourrait proposer des combinaisons de techniques afin d'améliorer l'état des patients de manière durable.

Il faut continuer de s'accrocher : cela prend beaucoup de temps pour obtenir des résultats, mais ça progresse !

Pour rappel, il est possible de consulter toutes les études en cours sur le site Clinicaltrial.gov

John McGrath estime le coût d'une EB à 60 000 € par an, soit 6 millions d'euros à vie. Il est capital de mettre ces chiffres en avant pour inciter les politiques de santé publique à investir dans la recherche sur l'EB.



John McGrath estime le coût d'une EB à 60 000 € par an, soit 6 millions d'euros à vie. Il est capital de mettre ces chiffres en avant pour inciter les politiques de santé publique à investir dans la recherche sur l'EB.

Même de lents progrès permettent de progresser.

Des pays comme l'Inde ou le Brésil nous ont exposé les défis qu'ils doivent relever dans la gestion de l'EB. Défis imposés par la taille de leur pays, leur climat, la pauvreté. Des photos extrêmement dures ont mis en évidence les conséquences tragiques de la prise en charge inadaptée d'un nouveau-né. On oublie souvent que nombreux sont les pays où les gens rêvent simplement de se laver avec de l'eau tiède et propre. Un enfant papillon dans un tel contexte est inimaginable.



Zermatt (1600 mètres d'altitude), dans le sud du canton suisse de Valais, est une station de montagne réputée pour le ski, l'alpinisme et la randonnée. Elle est située au pied de l'emblématique mont Cervin...



■ **La thérapie génique pour l'EBDR**
Peter Marinkovich
Stanford, USA

Ce chercheur américain nous a présenté cette technique de thérapie génique utilisant des rétro virus. L'idée est que si on corrige le gène on peut tout corriger. L'étude en cours concerne des patients EBDR pour le moment et permet le traitement des symptômes ou optimisation, avec pour but futur de guérir cette maladie. Il s'agit plus précisément de greffe d'équivalent de peau génétiquement corrigée. L'étude se développe et il devrait y avoir des inclusions en Europe dans les prochaines années.

■ **Diagnostic d'une nouvelle forme d'EBS Khl24**
Agnès Schwieger-Briel
Zürich, Suisse

Le centre de recherche EB de Zürich s'est penché sur l'étude de cette sous-forme

d'EBS récemment nommée Khl24. Elle se caractérise par une dépigmentation de la peau après cicatrisation de bulles, une atteinte d'autres organes du corps, des pertes de cheveux significatives et des cicatrices particulières que l'on ne voit pas habituellement chez les patients EBS. En effet, elles ressemblent à des cicatrices de brûlures. Cette étude a été réalisée auprès d'une vingtaine de patients et va permettre un meilleur diagnostic pour les personnes atteintes de cette sous-forme rare. Si vous vous retrouvez dans ces symptômes, prenez contact avec le centre de référence EB le plus proche de chez vous pour une consultation (coordonnées sur notre site Debra.fr).

■ **Remplacement de la peau par des cellules souches épidermiques génétiquement modifiées pour un patient atteint d'EBJ**
Nobert Teig
Allemagne

C'est l'étude star du moment qui brille de par ses résultats incroyables. Cette greffe de peau artificielle a montré une rémission du patient et les chercheurs disposent maintenant d'un important recul en termes de temps. Pour rappel, cette étude germano-italienne réalisée par Michel de Luca et toute une équipe de spécialistes dont Johann Bauer, a permis de traiter un petit Syrien sur 80 % de la surface de sa peau et, après une bonne cicatrisation, l'enfant peut profiter de spectaculaires améliorations de sa qualité de vie. Il peut maintenant mettre des pansements collants, il peut se cogner sans se blesser la peau qui est plus élastique et de meilleure qualité. Il a repris une vie normale et les biopsies montrent une correction durable

des gènes. Il n'a plus de bulles, les poils repoussent sans problème. Des cellules souches «holoclonales» ont permis cette rémission si longue et la perspective à long terme se présente bien, même si le risque de cancer de la peau est difficile à mesurer. Tous les éléments sont encourageants pour l'avenir.

■ **Il est possible de maîtriser la douleur**
Michael Frosch
Allemagne

L'importance de la douleur n'est plus à prouver et demeure un très grand problème. Malheureusement, les antalgiques ne sont pas aussi efficaces que pour d'autres maladies et les pics de douleur, par exemple pendant les soins, sont particulièrement intenses. Ces douleurs chroniques et sur la longue durée ont un fort impact sur le cerveau car elles créent du stress et des émotions... qui augmentent la douleur initiale ; l'anticipation de la douleur peut l'augmenter. Il faut donc agir, aussi, contre ces éléments parallèles qui ne sont pas traités par les antalgiques. Maîtriser la douleur est possible, en travaillant sur le stress, l'anxiété et les émotions ressenties. Il est, par exemple, préférable de rendre le patient actif pendant les soins, car la douleur ressentie est plus intense lorsque l'on est passif. Il faut donc inclure les enfants pour la préparation et pendant les soins. Il est aussi efficace de distraire le patient pendant des moments de douleur intense en faisant appel à l'imagination, ce qui permet de détourner l'attention et de minimiser le ressenti. Les exercices de relaxation et de respiration aident aussi à contrôler le stress. Les techniques de pensée positive permettent de relâcher les muscles et de limiter le stress, quand elles sont pratiquées régulièrement.



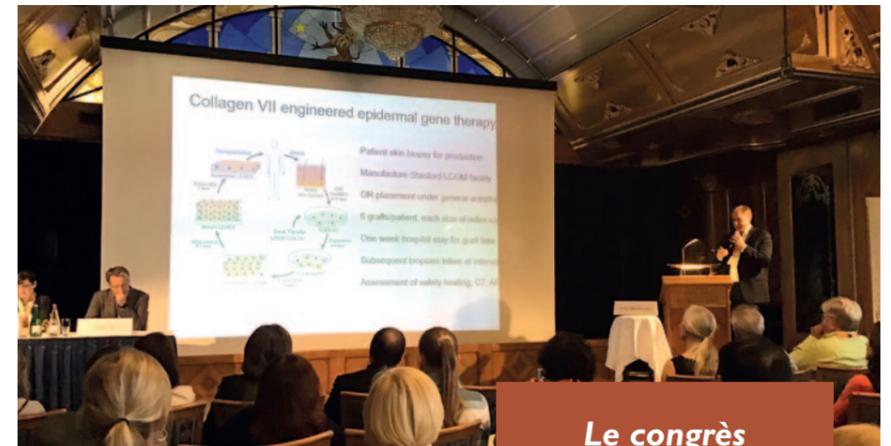
Que l'on soit soignant, parent ou patient, la formation à ces techniques peut vraiment donner d'excellents résultats.

■ **Outil de mesure du fardeau : iScorEB**
Elena Pope
Canada

Cette étude a pour but de déterminer la qualité de vie et l'impact du fardeau pour les personnes atteintes d'EB. Il s'agit d'un instrument pour noter (scoring) l'EB sous toutes ses formes. Cela permet de mieux connaître l'EB et la spécificité de ses formes et sous-formes. Par exemple, il est intéressant de noter que les résultats indiquent que les formes moins sévères ont quand même un score élevé et que le fardeau pour ces patients est donc souvent sous-estimé.

■ **Prise en charge du prurit (démangeaisons)**
Hagen Ott
Allemagne

Il est intéressant de noter que les démangeaisons ou prurit peuvent apparaître soit très tôt soit très tard dans la vie des patients. Les gênes les plus intenses sont souvent au coucher et pendant la nuit, et cela peut être dû aux hormones ou à l'inactivité. En effet, les connections neuronales liés au repos ne sont pas les mêmes et pourraient augmenter les sensations de démangeaisons. La peau sèche, la chaleur et la transpiration ont aussi un rôle très important et sont des facteurs aggravants du prurit. Il existe des échelles pour mesurer l'importance des démangeaisons, notamment avec des petits dessins. Le prurit peut être vraiment gênant même quand les plaies sont peu nombreuses. Les causes peuvent aussi être liées à des allergies aux produits ou aux pansements, mais cela



peut être aussi lié à des causes psychologiques. Encore beaucoup de choses restent à faire en termes de recherche pour traiter le prurit, un guide pratique sur sa prise en charge est en cours de rédaction.

■ **La phytothérapie et l'EB : opportunités et limites**
Anja Diem
Salzbourg, Autriche

La phytothérapie est une science précise et ce n'est pas parce qu'il s'agit de plantes qu'il n'y a aucun danger ! En effet, il y a des effets secondaires, des plantes toxiques ou encore des risques de contamination. Voici quelques indications concernant l'EB (chaque patient est différent, demandez toujours à votre médecin).

- huile d'amande douce et de tournesol en application
- huile essentielle de lavande
- huile d'olive
- sauge, contre la transpiration et les plaies dans la bouche
- hamamélis, pour ses vertus anti-inflammatoires
- platycodon

Le congrès a réuni 237 participants de 35 nationalités différentes.

- (ou campanule à grandes fleurs, ou fleurs ballon), en crème anti prurit
- camomille, hydratante, antiseptique, anti-inflammatoire (mais elle peut provoquer des allergies... donc à essayer avec précautions et se la procurer, de préférence, en pharmacie)
- psyllium, contre la constipation
- préparations de fleurs de souci, pour la cicatrisation
- échinacée, contre les infections
- feuilles de ginkgo, anti oxydant
- cannabis : il faut distinguer le THC qui est la substance hallucinogène et le CBD qui est anti-inflammatoire et cicatrisant. Il existe maintenant des préparations avec uniquement du CBD mais la question de la légalité subsiste.
- crème Halicar® : prurit et inflammations

■ **La croissance et l'EB**
Antonia Reimer
Allemagne

Comment améliorer la croissance et le poids des enfants ?

Cette étude s'est basée sur les données de tailles et de poids de 200 patient atteints de différentes formes d'EB, pour les comparer à des courbes moyennes de croissance et de poids de sujets non atteints. Il en ressort que la majorité des patients atteints d'EB sont en dessous des moyennes, mais que certains sont toutefois au-dessus.

Cette différence commence très tôt, dès la deuxième année de vie. Elle est liée bien sûr aux difficultés pour manger et au fait que beaucoup d'énergie est dépensée par l'EB : inflammation, infection, anémie, douleur, etc. Les résultats de l'étude montrent qu'il est important d'agir au plus tôt pour limiter les problèmes de croissance, en ayant recours à des compléments alimentaires et éventuellement des sondes gastriques. Limiter les carences en fer, en zinc, en vitamine D et l'anémie générale aide l'organisme à mieux combattre les inflammations et les infections, donc les deux éléments sont extrêmement liés.

En résumé, pour une meilleure croissance, il faut traiter l'ensemble : l'alimentation, l'inflammation, l'anémie, les carences et le sommeil.

■ **Les plaies**
problématiques et l'EB
Jemima Mellerio
Londres, Royaume-Uni

Au cours de cette intervention, a été présenté un panel de plaies problématiques de l'EB. Certaines zones du corps sont difficiles à traiter, telles que le cou, le visage, etc. Il est difficile d'y appliquer les pansements adéquats et de les faire tenir. Il existe des dispositifs tels que Tubifast ou encore la marque Skinnies qui produits des leggings et autres sous-vêtements qui tiennent les pansements. Cette dernière est d'ailleurs en train de développer des gants à porter pour tenir les pansements et retarder les rétractations (<http://www.skinniesuk.com>). Certains cliniciens utilisent également des sprays pour décoller les pansements, ou encore de l'Aloe Vera et du miel médical sur les plaies. Parfois, la compression est



De G à D :
Ingrid Jageneau et son époux Mats Wäktare
(Debra Belgique) entourant Clémence Fabien,
Chantal Lepointe (directrice Debra Canada)
Angélique Sauvestre



Après toutes ces heures
d'une attention soutenue,
rien de tel qu'un bon concert
pour se dégourdir les jambes...

indiquée aussi pour les jambes. Enfin, un exemple a montré des larves pour nettoyer les plaies d'une infection.

■ **Les rétractations**
des mains, la chirurgie
des mains et l'EB
Rachel Box
USA

(Un guide pratique est en cours de rédaction. Nous vous tiendrons informés dès sa parution.)

■ **L'utilisation du Losartan**
pour l'EBDR
Leena Bruckner
Tuderman
Allemagne

Déjà sur le marché, le Losartan est un médicament habituellement prescrit pour réguler la tension. Cette étude a permis d'étudier les effets du Losartan sur des patients EBDR (Collagène VII) de formes modérées à sévères. Des tests précédents sur des animaux atteints d'EB avait montré un retard de la rétraction des mains si le Losortan était administré très tôt (pas d'effet réversible). L'étude a commencé en juin 2017 et est actuellement en phase I, II (financé par Debra Autriche) ; la fin de l'étude est prévue pour 2020. Les premiers résultats sont encourageants mais il faut attendre la fin de l'étude pour confirmer ces premières impressions et pouvoir utiliser ce

médicament en prévention des rétractations pour les patients atteints d'EBDR.

■ **Les soins dentaires**
Klaus Neuhaus
Suisse

Il est souvent difficile d'avoir une bonne hygiène dentaire pour les patients atteints d'EB. Une nouvelle brosse à dent élaborée avec des patients a été présentée et un exemplaire a été remis à chacun. Elle est très petite et très douce et peut se plier un peu. Il est possible de la commander, prenez contact avec nous si vous êtes intéressés (voir article page 20).

■ **Les guides pratiques**
Judith Kristin Asche,
Norvège et Kattya
Mayre Chilton
Londres, Royaume Uni

Les guides pratiques cités dans les précédentes présentations sont des projets menés par Debra International. Ils ont pour but d'améliorer les connaissances et les pratiques cliniques de l'EB. Ils sont prévus pour être utilisés par des médecins et sont disponibles gratuitement sur le site de Debra International (en anglais). Une enquête sur ces guides va être mise en place afin de mesurer l'impact et les bénéfices de ces guides au niveau international. D'autres guides sont en cours de rédaction et des versions simplifiées et traduites seront également élaborées prochainement.

■ **Hydrothérapie**
M. Wood
Londres, Royaume Uni

L'hydrothérapie est pratiquée depuis longtemps à Londres auprès des patients atteints d'EB et donne de très bons résultats.

En effet, les exercices de kinésithérapies réalisés dans l'eau, avec les pansements et des équipements pour flotter qui ne vont pas blesser le patient, permettent à celui-ci de se muscler plus facilement. Ces exercices améliorent aussi l'équilibre pour la marche et la souplesse grâce à la facilité de réalisation des étirements. C'est aussi un moment de plaisir dans l'eau pendant lequel les patients, notamment les enfants, retrouvent de la mobilité.

■ **Lentilles de contact**
pour le traitement
des érosions
de la cornée pour EBDR
Michael Bartschi
Suisse

Cette présentation a vraiment été une révélation pour nous, car elle portait sur un dispositif simple et disponible partout qui pourrait bien changer la vie des patients qui souffrent des yeux. 14 à 35 % des personnes EBDR sont touchées par des bulles dans les yeux et ces bulles sur la cornée sont extrêmement douloureuses : c'est une des zones du

Les présentations de ces interventions seront prochainement publiées, dans leur intégralité, sur le site de Debra international : debra-international.org

corps qui a le plus de nerfs, ce qui provoque des douleurs insupportables pour le patient. Les gouttes et les crèmes sont efficaces seulement pour les cas peu sévères et ne marchent pas bien pour les formes sévères.

Une solution existe : des lentilles de contact en silicone hydrogène qui créent une protection, sans pour autant toucher à la cornée grâce aux larmes qui évitent à la lentille de coller. Ces lentilles se posent et s'enlèvent sans douleur et se gardent pendant un mois (le patient dort donc avec). La cicatrisation est excellente, la qualité de vie est améliorée et cela évite l'aggravation des problèmes de vue. Cette lentille agit comme un pansement protecteur pour la cornée. Un protocole et un guide pratique sont en cours de rédaction.

■ **Soins multidisciplinaires**
à Singapour
et en Asie du Sud
Mark Koh
Singapour

Singapour se développe et aide les autres pays du sud de l'Asie à se former. Le travail et les progrès de ce centre de Singapour sont remarquables et les EB y sont de mieux en mieux prises en charge. Ce développement a été possible grâce au travail de «EB Sans Frontières», programme de Debra International.

Compte-rendu :
Clémence Fabien
et Angélique Sauvestre



SAVE THE DATE
19 - 23 January 2020

Rendez-vous à Londres pour le prochain congrès international, du 19 au 23 janvier 2020...

Comment ça se passe ailleurs...

DEBRA AUTRICHE

Debra Autriche a été créée en 1995 par un groupe de parents et de quelques médecins, parmi lesquels Rainer Riedl, qui en est aujourd'hui le président.

Rainer Riedl, président de Debra Autriche, est aussi le papa de Lena, 24 ans, atteinte d'EBDR. La jeune fille, très souriante, effectue actuellement un stage comme assistante marketing et communication au siège de Debra Espagne à Marbella.

Ancien cadre dans les télécommunications, Rainer Riedl a tout laissé tomber, il y a 12 ans, pour se consacrer entièrement à Debra.

Parti de la question «qu'est-ce qui pourrait le plus aider les patients ?», Rainer s'est mis en tête d'ouvrir une «EB house» (« maison » ou « centre » EB). Il a mis 4 ans à regrouper 1,7 million d'euros nécessaires à son ouverture. Il avait aussi besoin de 250 000 € pour payer le personnel et acheter du matériel. Fin 2005, à force de lever des fonds (tournois de golf, enchères d'œuvres d'art, concerts...), il est parvenu à son but.

Rainer Riedl, dont le leitmotiv est «Toujours déterminé, malgré la maladie», est aussi à l'origine de l'EB-clinet. Ce réseau clinique mondial compte à ce jour 91 centres et spécialistes de l'EB dans 58 pays.



Rainer Riedl, président de Debra Autriche, est aussi le papa de Lena, 24 ans, atteinte d'EBDR. La jeune fille, très souriante, effectue actuellement un stage comme assistante marketing et communication au siège de Debra Espagne à Marbella.



EB House, à Salzburg

L'EB house traite aujourd'hui 300 patients par an : principalement des autrichiens mais aussi des personnes du Sud de l'Allemagne et du Nord de l'Italie, ainsi que d'Ukraine, Pologne et de pays de l'Europe de l'Est.

Basée dans le complexe hospitalier de Salzburg, cette EB house remplit 3 missions :

- **Centre de suivi pour les patients :** une attention particulière est donnée à la cicatrisation et à la gestion de la douleur, avec un suivi pluridisciplinaire.

- **Unité de recherche :** principalement focalisée sur la thérapie génique, la détection et le traitement des cellules cancéreuses. L'objectif étant de transformer les avancées de la recherche en essais cliniques afin de soulager les symptômes de la maladie, améliorer la qualité de vie et trouver un traitement.

- **Académie EB :** grâce à ses programmes de formation et la mise en place d'un important réseau de professionnels (docteurs, thérapeutes, infirmiers, chercheurs...) et de patients, l'académie EB sert de plateforme pour l'échange des savoirs. Les relations publiques, la levée de fonds et le suivi des contrats de donateurs garantissent la pérennité de l'EB house.



(Photo : by courtesy of Debra Austria)

Pour une population de 8,7 millions d'habitants, Debra Autriche a un budget annuel de 6,6 millions d'euros et emploie 11 personnes.

Nous invitons les anglophones à lire cet article rempli d'espoir : <https://epidermolysisbullosanews.com/2018/08/22/austrian-eb-patient-inspires-dad-establish-worlds-first-eb-house/>



Vous connaissez tous l'affiche avec le nounours-cactus ! Il faut savoir que c'est Debra Autriche qui est à l'origine de cette campagne de communication... Cette série comprend différents visuels mis à la disposition des Debra de tous les pays, qui peuvent les décliner suivant leurs besoins.



* «Voici à quoi ressemble la vie des enfants papillon.»



This is what life feels like to butterfly children.*
Butterfly children suffer from a painful, incurable genetic skin disease. PSK 90.000.096



Synthèses et adaptations
- pour une lecture plus facile - par Guy Verdot
(Commission scientifique), Président d'honneur de Debra France.

Thérapie cellulaire des fibroblastes allogéniques dans le traitement de l'EBDR

Une étude publiée par la revue «Wound Medicine»

Nota :

Les informations contenues dans ce document sont issues d'articles parus dans des revues scientifiques, dont «EB News Weekly Digest»

Les injections allogéniques de fibroblastes dans les lésions cutanées sont sûres et efficaces pour le type EBDR. Les études le montrent.

Les injections allogéniques de fibroblastes constituent une stratégie de traitement efficace et sans danger pour les plaies non cicatrisantes chez les patients présentant une épidermolyse bulleuse dystrophique récessive, selon une nouvelle étude russe. Les patients atteints d'EBDR présentent des cloques sur la peau et les muqueuses, provoquées par un traumatisme ou spontanées, dues à la perte d'une protéine structurale de la peau appelée collagène de type VII (C7).

Les cloques observées chez les patients atteints d'EBDR sont souvent accompagnées de plaies non cicatrisantes qui prédisposent les patients au développement d'un carcinome épidermoïde. Dans un effort pour augmenter les taux de guérison, des injections de fibroblastes allogéniques dans des lésions cutanées ont été suggérées.

Des chercheurs du Centre national de recherche en dermatologie et cosmétologie de Moscou ont cherché à déterminer l'efficacité de l'injection de 5 millions de cellules/ml, 10 millions de cellules/ml ou 20 millions de cellules/ml de fibroblastes allogéniques dans une suspension de 1 ml dans les lésions cutanées des patients atteints d'EBDR.

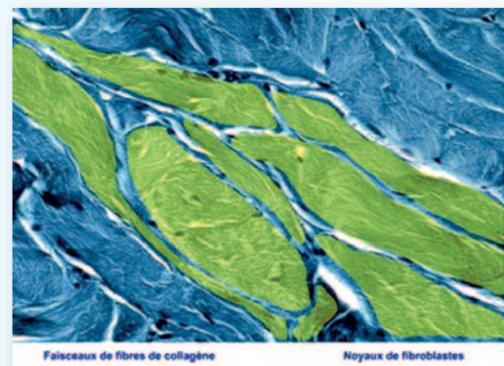
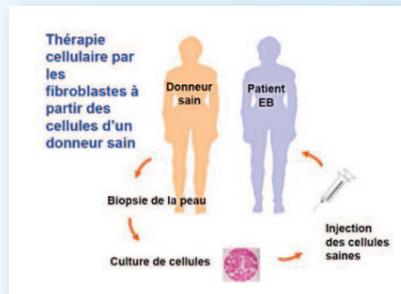
Au total, six patients atteints d'EBDR ont reçu une injection de suspension de fibroblastes allogéniques.

Les lésions âgées de plus d'un mois, d'une surface comprise entre 2 cm² et 28 cm², ont été sélectionnées pour traitement. Comme témoins, des lésions similaires ont été injectées avec la solution du véhicule de 1 ml de suspension sans fibroblaste.

Cependant, les lésions traitées avec des fibroblastes allogéniques ont montré une augmentation de l'expression de C7 par rapport aux lésions traitées avec la solu-

tion témoin. En outre, l'expression de C7 était la plus intense chez les patients traités avec 20 millions de cellules/ml de fibroblastes allogéniques. Une cicatrisation complète des plaies a également été observée après injection avec 5 millions de cellules/ml et 10 millions de cellules/ml, mais seulement si la zone lésée mesurait moins de 12 cm². Aucune réaction indésirable n'a été signalée au cours des deux semaines suivant les injections de fibroblastes. «Selon nos données, les injections allogéniques de fibroblastes ont démontré que ce type de thérapie constitue une approche de perspective efficace et sûre pour le traitement des plaies non cicatrisantes dans l'épidermolyse bulleuse héréditaire». «Cependant, il est nécessaire de poursuivre d'autres investigations qui établiront une corrélation entre la dose injectée de fibroblastes allogéniques et les taux de cicatrisation».

Toutes les lésions ont été évaluées pour le taux de guérison de la biopsie réalisée au départ, puis deux semaines après le traitement. Comme prévu, les résultats ont montré que les protéines C7 présentaient un schéma de coloration anormal dans tous les échantillons de biopsie cutanée au départ (avant le traitement). En fait, les deux types d'injection devaient démontrer une cicatrisation complète de certaines lésions.

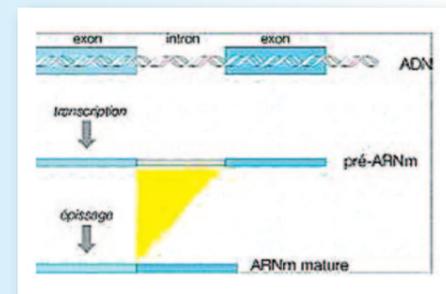


Les fibroblastes sont un type de cellule qui synthétise les protéines nécessaires au maintien d'une structure cutanée appropriée. Les fibroblastes allogéniques désignent les fibroblastes obtenus à partir d'un donneur génétiquement similaire, mais non identique. Cela pourrait inclure un parent, mais il pourrait également s'agir d'un donneur non lié. L'efficacité des injections allogéniques de fibroblastes dans les lésions cutanées a été démontrée dans plusieurs études précliniques et essais clinique.

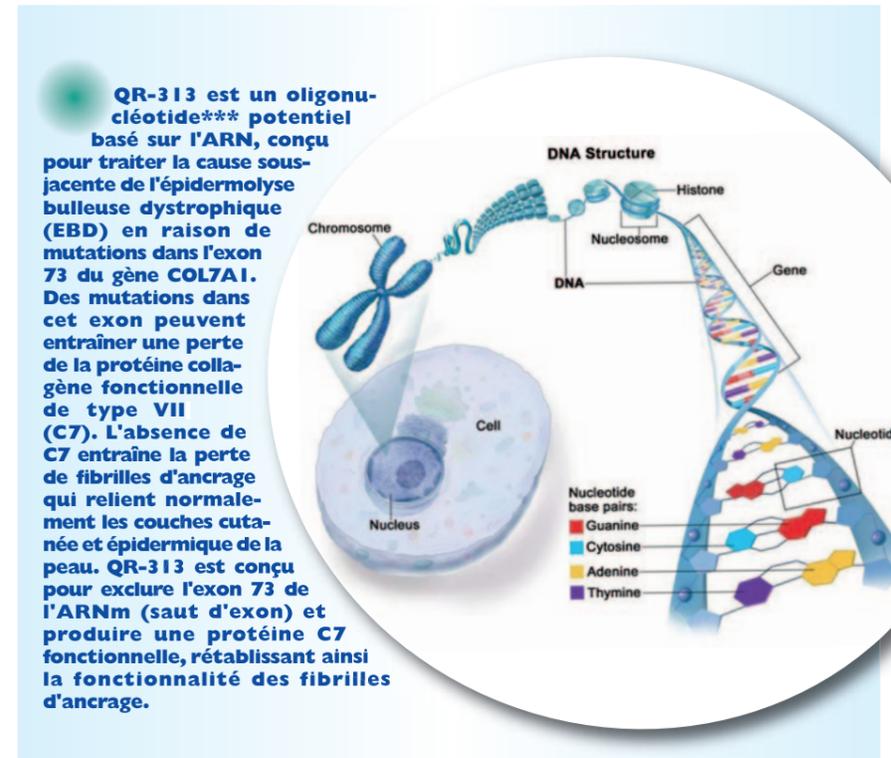
Le laboratoire ProQR (Pays Bas) recevra 5 millions de dollars des organismes sans but lucratif pour développer le QR-313 pour l'EBD

WINGS est un premier essai clinique de phase I à double insu, randomisé, intra-sujet et contrôlé par placebo chez l'homme, portant sur QR-313 chez environ huit sujets (âgés d'au moins six ans) atteints d'EBDR en raison d'une ou de mutations dans l'exon 73* du gène COL7A1.

Fragment de gène dont la séquence d'ADN, après transcription, se retrouve dans les ARNm matures. Cette partie du gène est le plus souvent codante. Pour fabriquer une protéine, le gène délivre à la cellule un code de fabrication, composé en partie de «briques» appelées exons, lesquels doivent être assemblés bout à bout. Dans le cas de maladies génétiques, ce code est erroné (il y a une anomalie sur un ou plusieurs exons) et la cellule empêchée de produire la protéine. Le saut d'exon a pour but de supprimer la partie du code comportant l'erreur afin de rétablir le cadre de lecture et de permettre à la cellule de synthétiser la protéine manquante.



Les principaux objectifs de l'étude sont d'évaluer l'innocuité et la tolérabilité du QR-313 appliqué localement et d'évaluer la preuve du mécanisme (exclusion ou omission de l'exon 73 des ARNm COL7A1 évalués par réaction en chaîne de la polymérase**). Les objectifs secondaires sont de quantifier les niveaux de QR-313 dans le sang, d'évaluer les effets sur la cicatrisation, la résistance de la peau, la présence de protéines de collagène de type 7 et l'ancrage des fibrilles dans la peau.



QR-313 est un oligonucléotide* potentiel basé sur l'ARN, conçu pour traiter la cause sous-jacente de l'épidermolyse bulleuse dystrophique (EBD) en raison de mutations dans l'exon 73 du gène COL7A1. Des mutations dans cet exon peuvent entraîner une perte de la protéine collagène fonctionnelle de type VII (C7). L'absence de C7 entraîne la perte de fibrilles d'ancrage qui relient normalement les couches cutanée et épidermique de la peau. QR-313 est conçu pour exclure l'exon 73 de l'ARNm (saut d'exon) et produire une protéine C7 fonctionnelle, rétablissant ainsi la fonctionnalité des fibrilles d'ancrage.**

Au cours de l'étude, QR-313 ou un placebo formulé en gel sera appliqué par voie topique sur les plaies du patient environ tous les deux jours, jusqu'à quatre semaines, avec une période d'observation de huit semaines. Jusqu'à quatre petites biopsies cutanées seront effectuées et les tissus analysés pour les paramètres moléculaires. L'essai sera mené dans des centres spécialisés aux États-Unis et dans certains pays européens.

Les résultats provisoires de l'essai sont attendus pour fin 2018. Les résultats cliniques complets de l'étude sont attendus en 2019. En fonction des résultats de l'analyse intermédiaire, l'essai peut être adapté pour ajuster la fréquence et/ou la méthode topique. Il est prévu que huit sujets recevront un gel actif ou un placebo sur deux plaies distinctes. La preuve de concept clinique comparera le taux, la force et la stabilité des plaies traitées avec un gel actif à celles traitées avec un placebo. Le développement clinique du QR-313 est

soutenu par un financement de «EB Research Partnership» et de «la Fondation de recherche médicale EB». QR-313 a reçu la désignation de médicament orphelin aux États-Unis et dans l'Union européenne.

** La réaction en chaîne de la polymérase est une méthode grâce à laquelle il est possible de copier un bout déterminé d'ADN et d'en produire, en peu de temps, des milliers de copies.

Les généticiens copient des bouts d'ADN afin d'avoir assez de matériel sur lequel travailler.

*** Un oligonucléotide est un petit segment d'ADN simple brin ou d'ARN, comptant quelques dizaines de nucléotides (voir illustration ci-dessus).

Les oligonucléotides servent d'amorce pour amplifier un fragment d'ADN. Pour cela, les oligonucléotides doivent être complémentaires d'une des extrémités du fragment d'ADN à amplifier.

ESSAIS CLINIQUES

Thérapie génique Un premier essai clinique

Le projet EB Graft qui vise à greffer les trois premiers patients à l'aide de leur propre peau génétiquement corrigée, n'a jamais été aussi près de voir le jour. En effet, l'ANSM (Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé) a donné son autorisation au mois de juillet.

Il ne manque plus que la validation par le Comité de protection des personnes (CPP). Le CPP est un comité d'éthique qui contribue à garantir le bien-être, la sécurité et la protection des personnes qui participent à des recherches. L'évaluation des aspects éthiques et un avis favorable sont nécessaires avant de débiter toute étude clinique.

Déroulement de l'essai

- trois patients seront greffés dans un premier temps (2 français et 1 anglais) ;
 - les greffons seront produits au laboratoire de thérapie génique de l'hôpital Niño Jesus à Madrid et seront acheminés par avion à l'hôpital Necker, où les patients seront greffés dans le service d'hématologie.
- Les patients greffés feront l'objet d'un suivi régulier et prolongé durant 5 ans. Le financement européen s'étant achevé fin 2017, c'est l'association caritative Cure-EB (www.cure-eb.org/cure-eb) fondée par la maman d'une jeune fille atteinte, qui financera ce projet à hauteur de 500 000 €. Le coordinateur de ce premier essai clinique de thérapie génique est le professeur Alain Hovnanian.

Les essais cliniques en cours

Voici un tableau des différents essais cliniques en cours actuellement. Si vous correspondez à l'un ou l'autre des critères ci-dessous, n'hésitez pas à prendre contact avec nous (contact@debra.fr) nous nous chargerons de vous mettre en relation avec les centres de impliqués. Pour que la recherche avance, nous avons besoin de vous !

ETUDE	FORME EB	PRINCIPE	PUBLIC	SUIVI	CRITERES D'INCLUSION	DUREE	CRITERES D'EXCLUSION	CENTRES IMPLIQUES
DELIVERS diacérine 1 %	Simple	Crème à appliquer une fois par jour Contre placebo	Adultes dans un premier temps	Plusieurs visites sur site d'environ une demi-journée	Atteinte > 2 % de la surface du corps, pieds exclus	8 semaines de traitement	Antécédents de carcinome spinocellulaire	Necker St Louis Nice
EASE oléogel (bétuline)	Peu importe	Crème à appliquer à chaque pansement, mais au moins 3 fois par semaine Contre placebo	Adultes dans un premier temps	Plusieurs visites sur site d'environ une demi-journée	Avoir une plaie chronique de 10 à 30 cm ² max depuis au moins 3 semaines	8 semaines de traitement	Antécédents de carcinome spinocellulaire	Necker St Louis Nice
WYNGS ARNm exon 73 cof7a1	Dystrophique récessive	Crème à appliquer	Dès 2 ans	Plusieurs visites sur site, mais surtout 2 biopsies cutanées (une avant traitement et une après)	a) Avoir une mutation de l'exon 73 de cof7a1 b) Avoir une plaie active en cours de cicatrisation d'au moins 10 cm ²		Antécédents de carcinome spinocellulaire	Necker St Louis
Toxine botulique	Simple localisée	Injection sous anesthésie locale de botox dans la plante des pieds Contre placebo	Adultes	Visite à 3 et 6 mois	Avoir au moins 3 lésions par pied	6 mois		Toulouse Bordeaux St Louis Nice

Appel à volontaires

Le Centre de référence des maladies rares de la peau du CHU de Toulouse coordonne actuellement une recherche sur un nouveau traitement pour les patients atteints d'EBS localisée. Cette forme d'épidermolyse bulleuse donne des bulles sous les pieds lors des frottements, à la marche par exemple, et plutôt en période chaude.

Cette étude se déroule dans les centres de Toulouse, Bordeaux, Nice et Paris. Ce nouveau traitement se présente sous la forme de piqûres Et son but est de diminuer la transpiration, puisque c'est elle qui fait sortir les bulles.

Le produit à injecter est la toxine botulique (Dysport®), utilisée plus couramment contre les rides. Les piqûres se font sous anesthésie locale du pied, ce qui les rend supportables.

Après les injections, les patients sont revus à 1 mois, 3 mois et 6 mois pour juger de l'efficacité du traitement et l'amélioration de leur vie au quotidien.

Les premiers résultats sont encourageants : les patients présentent moins de bulles après ce traitement. Il est donc important que le plus grand nombre de personnes atteintes participent à cette recherche, c'est la condition pour que ce traitement puisse être disponible dans le futur.

Si cet essai vous intéresse, vous pouvez contacter le Centre de référence des maladies rares de la peau de Toulouse, par mail ou téléphone :

Hélène Texier
Attachée de recherche clinique
texier.h@chu-toulouse.fr
05 67 77 18 76



Trois semaines aux Thermes de Saint-Gervais

Heuroux papa de Jacques, 7 ans, atteint d'une EBD (Col VII), je me suis longtemps posé la question des éventuels bénéfices d'une cure thermale. Pas d'études cliniques, des avis souvent subjectifs sur les potentiels bienfaits... Aussi, après m'être renseigné auprès du corps médical (je remercie le Pr Hovnanian), j'ai décidé de tenter une cure de trois semaines à Saint-Gervais (dans les Alpes), sans idées préconçues ni sur d'éventuels miracles, ni à l'inverse sur des bienfaits que je qualifierais d'«homéopathiques».

Sur le site Internet des Thermes, on peut lire que, lors de son parcours au contact de la roche, l'eau de Saint-Gervais se charge en minéraux et oligo-éléments : soufre, bore, silicium, manganèse, strontium, lithium... Elle est 30 fois plus minéralisée qu'une eau de table classique, soit 4000 mg par litre. Il est cependant difficile d'avoir plus d'informations sur la composition précise. Les bienfaits énoncés (dans le cadre de l'EB) seraient :
- Accélération de la cicatrisation
- Réduction de l'inflammation
- Réduction du prurit (la grattouille)
- Amélioration de la souplesse de la peau (rétractation)

Dans les faits, le curiste médical suit un parcours de soins :

- Bain (baignoire aseptisée)
- Jets en pluie fine
- Jets très forts (non testés, pour d'évidentes raisons)
- Massages des cicatrices (non testé, car concerne plutôt les plaies déjà bien cicatrisées et je n'avais pas envie de courir le risque qu'un kiné externe puisse involontairement créer des lésions supplémentaires)

Prioritairement, les résultats (non scientifiques) de nos observations sur les bobos :

- Cicatrisation clairement accélérée, y compris sur des plaies qui se referment difficilement
- Diminution de la grattouille (bien que difficile à mesurer)
- Une peau nettement plus douce
- Un certain assèchement de la peau (à compenser par une hydratation)

Autres effets :

- La cure donne faim ! Donc, une stimulation de l'appétit (Jacques a pris deux kg).
 - La fatigue. Je ne sais pourquoi, mais après une séance de cure, on a un coup de bambou ! Ce qui favorise une bonne nuit. Plus la fraîcheur de la montagne, tout cela est, je pense, agréable pour les malades atteints d'EB.
- Il n'est pas aisé de mesurer les réels impacts, n'étant pas moi-même atteint, mais mon fils semble avoir ressenti un certain progrès. Difficile aussi d'évaluer l'éventuelle durabilité des bienfaits dans le temps. En tout cas, il s'avère que la cure n'a pas entraîné une plus grande résistance de la peau, puisque les bulles reviennent. Ce n'est donc pas un remède, mais plutôt une amélioration passagère. Au moment où j'écris ces mots, je dois dire que les plaies sont en excellent état,

mais est-ce lié à la cure, à la baisse de la température, au bon état psychologique de mon fils actuellement, ce qui limiterait la grattouille ?

De plus, l'effet placebo peut clairement jouer un rôle, car un enfant peut être content en l'absence de traitement : on prend soin de sa peau (et donc de lui), il passe entre 2 et 3 heures tous les matins seul avec papa et maman (sans avoir ses deux sœurs cadettes dans les pattes), il reçoit des gâteries (Fanta et petits bonbons) à la fin de la cure...

Un point secondaire, maintenant, sur l'organisation. Au cours des différents échanges avec les dermatos et le personnel du centre, j'ai pu constater qu'il n'avaient pas une parfaite connaissance de l'EBDR, mais ils ont su s'adapter : cabine privative par précautions sanitaires (éviter la colonisation ou la transmission de

staphylocoques), accès à l'infirmier pour les soins médicaux post cure, mise en lien avec les infirmières libérales de la ville de Saint-Gervais pour effectuer ces soins (piste finalement mise de côté pour des raisons de timing, il fallait en effet terminer à une heure fixe, ce qui dépend du nombre de curistes, des jours...). Enfin, il faut le souligner, c'est tout de même long pour un enfant de 7 ans de faire une cure pendant trois semaines. Il faut donc prévoir des douceurs, de nou-

veaux jouets pour le bain car, sinon, cela devient vite pour lui répétitif et ennuyeux.

Mon propos n'est pas de vous inciter à suivre mon exemple, mais d'apporter mon retour d'expérience à ceux qui s'interrogeraient sur le sujet. Je ne peux pas savoir ce qu'a exactement ressenti mon fils, aussi, j'ai tenté de relater les faits de la manière la plus objective possible.

En conclusion, que les bienfaits soient mesurables ou non, je pense que c'est une expérience à tenter car, en l'absence d'avancées médicales concrètes, procurer au malade un bienfait si éphémère ou subjectif soit-il, c'est déjà améliorer son bien-être...

Matthieu Beyler



Alliance Maladies Rares Réunion d'Information des associations Membres (RIMe) **L'ACTUALITÉ DANS LA LUTTE CONTRE LES MALADIES RARES**

L'Alliance maladies rares, collectif qui regroupe plus de 218 associations de malades (et dont Debra France est adhérente), est le porte-voix de plus de 3 millions de personnes concernées par les maladies rares en France. L'Alliance se mobilise depuis plus de 18 ans pour défendre les droits de tous les malades atteints de maladies rares et pour revendiquer le droit à l'espoir. Elle organise régulièrement des réunions d'informations pour ses adhérents. **Éloïse Brucker** représentait Debra France à la RIMe du 4 octobre dernier.

Le Plan national Maladie Rares 2018/2022

Annoncé en juillet par Agnès Buzin, ministre des Solidarités et de la santé, et Frédérique Vidal, ministre de l'Enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation, ce 3^e plan sera doté de 777 millions d'euros pour la période 2018-2022.

- Il a entre autres ambitions :
- une prévention élargie des maladies rares
 - la réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques
 - le rôle accru des filières de santé maladies rares
 - un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage
 - le partage des données pour renforcer la recherche, ainsi que l'émergence et l'accès à l'innovation
 - l'accompagnement plus étroit des personnes atteintes de handicaps liés à une maladie rare
 - une dynamique européenne

Pour que ces objectifs soient atteints, les membres de la communauté des maladies rares devront travailler ensemble.

Plan national MR et « Parcours de vie » par Gérard Viens

Gérard Viens est professeur émérite en économie de la santé à l'Essec et vice-président de l'Alliance maladies rares. Il représente les patients à la Commission de la transparence de la Haute Autorité de santé et participe aux travaux du réseau international Rare Disease International. Il mène un combat pour l'amélioration du parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares.

Selon lui, un plan concentre moyens et programmes, souligne l'importance de la question qu'il recouvre et en simplifie le traitement. Le chantier des MR est important et spécifique. Il existe peu de solutions thérapeutiques et le parcours de vie constitue 95 % des préoccupations des familles.

Pour tendre à une qualité dans le parcours de vie des malades, il faut considérer la question d'une manière globale : depuis la recherche, l'innovation et les soins... jusqu'à l'école, l'activité salariale, la vie sociale et affective. Le parcours de vie d'une personne atteinte d'une maladie rare est aujourd'hui chaotique.

Il n'y a pas que la recherche ! Certes, elle est indispensable mais il faut aussi penser au quotidien de ceux qui vivent et grandissent avec leur maladie.



Gérard Viens
Professeur émérite d'économie de la santé à l'Essec



Le projet EJP-RD

L'objectif principal de ce « Projet de programme européen conjoint sur les maladies rares » est de créer un canal de recherche et d'innovation « du laboratoire jusqu'au chevet du patient », garantissant la transposition rapide des résultats de la recherche en applications cliniques. Soutenu par le ministère de l'Éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche, ce projet s'appuie sur 4 piliers :

- Financement de la recherche collaborative
- Accès coordonné aux données et aux services
- Renforcement des capacités et autonomisation
- Accélération du développement de la traduction et de la thérapie.

Expérimentation des « Compagnons maladies rares »

L'Alliance maladies rares met en œuvre un nouveau projet « Compagnons maladies rares » intégré à une expérimentation nationale initiée par le ministère de la Santé. Son objectif est d'expérimenter un nouveau mode d'accompagnement de personnes atteintes de maladies rares par des personnes directement concernées (concept de la pair-aidance*).

Après une période de formation, les Compagnons interviendront par téléphone au domicile des malades pour les soutenir dans leurs démarches et, plus globalement, dans la mise en œuvre de leur projet de vie. Ils auront ainsi pour mission de renforcer les capacités des malades et de leur famille à mobiliser leurs propres ressources et celles disponibles en proximité en facilitant la coordination des services existants.

Un test est en cours en région Nouvelle Aquitaine, avec 7 « patients experts » à temps partiel. Chacun peut se prévaloir d'une réelle expertise, du fait de son expérience personnelle dans l'adaptation qu'il a dû développer face à sa propre maladie.

Pourquoi un accompagnement ?

- Isolement des malades
- Éloignement des centres de référence
- Maladies complexes et multipistes
- Peu de programmes ETP (éducation thérapeutique du patient)

Les acteurs de l'accompagnement du malade

- Les associations de malades
- Les délégués régionaux de l'Alliance maladies rares
- Les centres de référence et de compétences
- Acteurs de proximité
- Acteurs médico-sociaux
- Professionnels ETP
- Fondation maladies rares
- Les associations de malades, qui doivent renforcer leurs capacités à accompagner les patients.

* La pair-aidance est le partage d'expériences de pairs, c'est-à-dire de personnes ayant traversé des situations similaires.



Samedi 8 décembre 2018 : 19^e marche Maladies Rares

Comme chaque année, parallèlement au Téléthon (qui se déroulera les 7 et 8 décembre prochains), aura lieu à Paris la Marche des Maladies Rares.

Rendez-vous le samedi 8 décembre au Jardin du Luxembourg à partir de 13h ; le départ y sera donné à 14h. Après avoir sillonné les rues de Paris, l'arrivée de la marche se fera à l'École des Beaux-Arts (14 rue Bonaparte 6^e)

Si vous avez la possibilité d'être à Paris ce jour-là, ce serait super que l'EB soit aussi représentée au cours de cette marche !

Pour plus d'infos : www.alliance-maladies-rares.org



Par Clémence Fabien



Les vertus de l'Aloe Vera

L'aloë vera est une plante dotée de nombreuses vertus et bienfaits pour l'organisme humain. Les nutriments qu'elle contient sont divers et variés, tout comme ses propriétés.

Hydratante, réparatrice et anti-inflammatoire, la sève l'Aloe Vera, puissant bactéricide, est aussi fongicide et virulicide. Cela signifie que la plante agit directement contre la plupart des sources de démangeaisons. Elle digère et débride les tissus morts, mais accélère également la phrase de cicatrisation de la peau. Enfin, la prolifération cellulaire est aussi optimisée par le contact de l'Aloe Vera.

Non gras, facile à appliquer car très fluide, l'Aloe Vera est déjà utilisé par plusieurs adhérents de Debra France dans le cadre de formes d'EB plus ou moins sévères. Le produit peut s'appliquer sur les plaies, les cheveux, le visage, etc. Il est indiqué pour les adultes comme les enfants. À essayer... mais uniquement avec l'avis de votre dermatologue, aucun produit n'étant anodin.

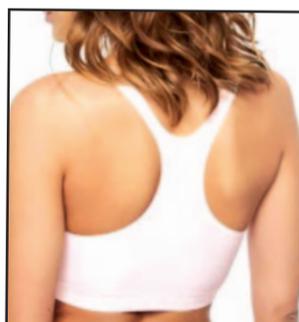
Où s'en procurer ?

Nous vous recommandons le site <http://www.aroma-zone.com> qui propose des cosmétiques bio. Le gel d'Aloe Vera est vendu en différentes contenances, par exemple la bouteille de 250 ml est à 11,90 € (hors frais de livraison). Ou encore le site : www.aloepluslanzarote notamment pour sa crème hydratante.

Des sous-vêtements tout doux !

Clémence a testé pour vous et elle est ravie : pas d'armatures, pas de coutures, mais tout de même un bon maintien, un confort incroyable... Elle vous les recommande !

Tout d'abord, chez **Sloggi**, dans la gamme «zero feel». Vous en avez peut-être vu la pub à la TV. Au prix de 29,95 € pour la brassière et 14,95 € pour le slip, on les trouve dans certaines grandes surfaces, ainsi qu'aux Galeries Lafayette. Pour voir l'ensemble de la collection : <http://fr.sloggi.com/femme/collections/zero-feel>



Puis chez **Chantelle** : la gamme Orcanta Soft Stretch. Effet seconde peau, et... en taille unique, ils s'adaptent à toutes les morphologies, du XS au XL. La brassière est vendue 35 €, le slip 15 €.

Une brosse à dents conçue pour les EB

Au cours du congrès international de Zermatt, le laboratoire suisse Paro® a remis à chaque participant une brosse à dents spécialement conçue pour les EB... Nous vous traduisons le petit message qui l'accompagnait :

« Salut ! Je suis votre brosse à dents super fine. Spécialement conçue avec et pour vous ! Pour l'instant, je suis un peu pâle et terne : j'ai été fabriquée comme échantillon-prototype tout exprès pour vous et ce congrès. Mais dans quelques semaines, je serai colorée et toute brillante ! »

Si vous êtes intéressés, faites-nous le savoir : nous passerons une commande groupée... contact@debra.fr



Puzzle Debra France

« De vrais guerriers, nos enfants papillons ! »



Les adhérents qui ont participé aux Noëls 2017 se souviennent des jolis puzzles qui ont été offerts aux enfants à cette occasion. Ils avaient été gracieusement réalisés par Frédéric Clapeyron, un ami de Marjorie Combe. Vraiment engagé pour notre cause, Frédéric a tenu à renouveler son geste cette année... Nous l'en remercions sincèrement.

De même qu'en 2017, les enfants présents aux rencontres de cette fin d'année recevront chacun un puzzle. Ensuite ? C'est à nous tous de «jouer»...

Conçus en deux versions, 100 et 300 pièces, il ravira les amateurs petits et grands. Pensez à vous en procurer pour les offrir autour de vous, pensez aussi à les proposer à la vente lors de vos manifestations ou simplement dans votre cercle de connaissances...

Ils sont aux prix de 10 € le modèle 100 pièces et 12 € le 300 pièces... Et, bien entendu, les montants récoltés seront reversés pour la recherche.

Passez vite vos commandes ! contact@debra.fr



HAUTS DE FRANCE Braderie de Lille 2018



Pour la deuxième année consécutive, une équipe d'employés du **laboratoire Mölnlycke** (partenaire de Debra France depuis de nombreuses années) s'est constituée pour créer des graffs et les vendre au profit de la lutte contre les EB.

Cette année, la vente des œuvres graffées (tableaux, tote-bags, coussins...), organisée dans le cadre de la Braderie de Lille, s'est tenue le premier week-end de septembre, et a permis de récolter la somme de 1 188 €.

En reversant la somme à Debra international, le siège de Mölnlycke - en Suède - s'est engagé à doubler la mise... Soit 2 376 € qui participeront à financer EBWB («EB sans frontières»). Cette structure vient en aide aux pays en voie de développement, pour structurer la prise en charge et mettre en place des associations dédiées à l'EB.

Les 13 collègues de l'équipe «Graffs for Smiles» s'étaient réparti les missions en fonction de leurs talents : graffeur, vendeur, communicant... Tout l'été, pendant leur pause déjeuner, ils ont exploité leur fibre artistique pour graffer des sacs, coussins, t-shirts et toiles. Le week-end de la Braderie, ils étaient dix à se relayer sur le stand Debra pour vendre les pièces graffées et donner de l'info sur Debra et les EB.

En effet, si pour ces bénévoles, la première mission était de récolter des fonds pour l'association, la deuxième mission était d'informer le public et de mieux faire connaître la maladie.

Merci à toute l'équipe pour ce beau succès : Karine L., Mélodie P., Yushu H., Antoine R., Marjorie P. et ses deux filles, Damien B., Laura P., Hélène D., Antoine S., Chloé G., Corinne S., Valérie Q. et Frédérique R., sans oublier la Direction du laboratoire Mölnlycke qui a soutenu ses collaborateurs dans cette initiative.



VENDEE

Pour l'arrivée, à St Gilles Croix de Vie en Vendée, de la 49ème édition de sa Solitaire à la voile, le groupe Urgo avait aimablement convié les adhérents de Debra France de la région proche. Dan-Philip Youx et sa fille Maëlle ont répondu à cette invitation.

«Nous avons passé un après-midi et une soirée fort agréables, à St Gilles Croix de Vie, ville où s'achevait La Solitaire Urgo Le Figaro 2018. Nous avons été très bien reçus par l'équipe Urgo et notamment par Estelle Fouache et Edouard de Tinguay, directeur des affaires publiques et de la communication.

Nous avons assisté à la remise des prix de la course, en présence du maire de St Gilles, du Conseil général, du président du Figaro et du président du Groupe Urgo. L'occasion pour moi de le remercier du soutien régulier qu'il accorde à Debra France et aux enfants papillons ; le président m'a, quant à lui, confirmé que l'EB est une cause qui lui tient à cœur.»



Vainqueur de cette 49ème édition, Sébastien SIMON, jeune skipper de 28 ans originaire des Sables d'Olonne.

PROVENCE

Braux - Alpes de Haute-Provence La «Journée Valentine»

Toute nouvelle adhérente à Debra France, Charlotte Rey nous rapporte le bel élan de solidarité (et de générosité) qui s'est créé autour de sa petite Valentine, atteinte d'EBD. «L'action conjuguée de la mairie de Braux - dans les Alpes de Haute-Provence - et de son comité de fêtes, la participation des habitants et celle de nombreux bénévoles des alentours, ont transformé le village, le temps d'une journée, en un véritable lieu de rassemblement inter-communes.



Des centaines et des centaines de personnes se sont mobilisées pour Valentine en ce samedi 25 août. Grâce aux dons qui ont été remis ce jour-là (et les jours suivants !), le tournoi de foot, les concours de boules et de contrée, la tombola..., sans oublier le repas de midi qui a eu un énorme succès (plus de 370 participants), il a été récolté la somme incroyable de près de 19 000 €.

Avec le papa de Valentine, nous ne pourrions jamais assez remercier toutes les personnes qui ont permis un tel résultat. Ce fut une journée magnifique qui restera gravée dans la mémoire de chacun et qui, nous l'espérons, sera reconduite l'année prochaine...»

Charlotte Rey

BRETAGNE

Course au lycée Saint-Yves

Au lycée Saint-Yves de Bain-de-Bretagne en Ille et Vilaine (35), Mona, Éléonore, Margaux et Laura, élèves en terminale Bac pro SAPAT («Services aux personnes et aux territoires»), avaient à mener un projet de bout en bout et qui serait évalué au Bac. Elles ont choisi de réaliser une action caritative au profit de Debra. C'est ainsi que les lycéennes ont organisé une course à pied où les tours seraient comptabilisés moyennant un don. Tous les élèves de 4^e et 3^e du collège du groupe scolaire ont été conviés et le

mardi 13 mars, ils étaient une soixantaine à répondre à l'appel... Nous sommes allés les encourager et Léo a même fait quelques tours avec les coureurs. Tout s'est bien passé, les participants et les professeurs étaient ravis de l'organisation. Les filles ont eu une très bonne note pour le bac et ont remis à Debra un chèque de 300 euros. Merci mesdemoiselles, d'avoir pensé à notre association et d'avoir, en plus, sensibilisé des jeunes à notre cause. Nous vous souhaitons une bonne continuation dans vos études.

Denis et Léo Trohel



Mona et Léo.



PROVENCE

Toujours à nos côtés, les Kiwanis

Les Kiwanis de Six-Fours, La Seyne et Saint-Mandrier (Var) n'oublient jamais Debra France lors de leur remise de dons annuelle. Dominique Cornu, qui représentait notre association lors de cette cérémonie, s'est vu remettre un chèque de 500 € au profit de la recherche contre les EB.

Nous remercions les Kiwanis pour leur fidélité !



L'équipe de foot des jeunes du village de Braux contre celle du village d'Annot.



BULLETIN DE DON

Somme: _____



Nom: _____ Tél. fixe: _____
 Prénom: _____ Portable: _____
 Date de naissance: _____ E-mail: _____
 Adresse: _____
 _____ Profession: _____

Merci de libeller votre chèque à l'ordre de Debra France et de le faire parvenir à notre secrétariat:
 Mireille NISTASOS – Debra France c/o AG2R La Mondiale – 16 La Canebière – CS 31866 – 13221 MARSEILLE cedex 01



BULLETIN D'ADHÉSION



Attention: si vous êtes déjà adhérent, inutile de nous retourner ce bulletin.
 Ce document est exclusivement destiné aux personnes non encore adhérentes et désireuses de nous rejoindre...

Nom: _____ Tél. fixe: _____
 Prénom: _____ Portable: _____
 Date de naissance: _____ E-mail: _____
 Adresse: _____
 _____ Profession: _____

Conjoint

Nom:	Prénom:	Date de naissance:
_____	_____	_____

Enfants

Nom:	Prénom:	Date de naissance:
_____	_____	_____

Vous-même, des membres de votre foyer ou de votre famille sont-ils atteints d'épidermolyse bulleuse? Veuillez préciser:

Nom:	Prénom:	Forme (EBS, EBJ, EBD)?
_____	_____	_____
_____	_____	_____

Merci de bien vouloir retourner ce bulletin, accompagné du règlement de la cotisation annuelle (32€) par chèque libellé à l'ordre de Debra France, à l'adresse suivante:

Mireille NISTASOS – Debra France c/o AG2R La Mondiale – 16 La Canebière – CS 31866 – 13221 MARSEILLE cedex 01