



**2014, CONGRÈS  
INTERNATIONAL  
DES EB**  
... à Paris

**PROGRAMME  
REBECA**  
C'est parti !

**COMMISSION  
SOCIALE**  
Mode d'emploi

**FASILABI**  
Des habits  
qui simplifient  
la vie



## Horizon 2020 : le Budget européen de la santé

Après deux ans et demi de négociation, un budget de 70 milliards d'euros a été approuvé par le Parlement européen pour l'horizon 2020. Ce programme va démarrer dès janvier 2014. Bien que ce budget soit plus faible que celui demandé à l'origine (100 milliards d'euros), cela demeure le meilleur accord possible avec un Conseil européen dont la mentalité est toujours axée sur l'austérité.

De la lecture de ce rapport de la Commission européenne, il ressort que de nombreux points prennent en compte les difficultés rencontrées par la population des maladies rares, y compris la communauté des EB... Ce texte précise notamment l'utilisation des fonds alloués et la politique de gestion de notre pathologie.

En effet, de ce budget, il émane un grand nombre de recommandations qui nous intéressent au premier plan.

Le programme FP7 (programme cadre n°7) sera reconduit. Or, dans le FP7 est incluse la recherche sur les EB par le biais du programme européen GENEGRAFT qui se déroule actuellement à Necker.

D'autre part, une recommandation stipule clairement qu'il est nécessaire de détecter très tôt, afin de mieux comprendre les causes et, ainsi, traiter la maladie avec une meilleure efficacité.

Ce point particulier est fortement développé et il met l'accent sur la nécessité de mettre en oeuvre des programmes de dépistage précoce. Le programme Rebeca, qui a été lancé par Debra France, en est une parfaite illustration.

Un autre chapitre stipule qu'il est nécessaire de développer une liaison étroite entre la recherche fondamentale, clinique, épidémiologique et socio-économique, afin d'inclure toutes ces données dans la création de cohortes.

Enfin, il est rappelé que la recherche fondamentale et la recherche clinique doivent travailler en parfaite osmose, afin de

concrétiser les résultats de la recherche par des applications cliniques. Toutes ces remarques sont déjà en application dans le monde des EB, puisque FIMARAD (Filière des maladies rares en dermatologie) poursuit son développement. Les cohortes sont en cours d'élaboration. Quant au projet européen RADICO (Rare Diseases Cohort), qui constitue une fédération de cohortes, il poursuit son ascension. En utilisant un raccourci, j'ose espérer qu'il suffit d'être pris en compte dans une cohorte et, par la suite, nous pourrions prétendre à être inclus dans RADICO et ainsi prendre rang pour l'obtention d'un financement éventuel pour de nouveaux programmes de recherches.

Je termine ce court inventaire du budget européen en m'adressant aux fidèles lecteurs de notre revue. Je vous souhaite, à toutes et à tous, de vous retrouver réunis durant la période de fin d'année et, ainsi, de profiter de ces moments propices aux festivités... sans oublier les familles en détresse, ainsi que celles qui ont perdu un être cher.

**Guy Verdot**  
Président de Debra France

### SOMMAIRE

- P. 4 Programme Rebeca, c'est parti !**
- P. 6 AG 2013, intervention Pr Hovnanian, suite**
- P. 8 Commission sociale, un exemple d'aide aux familles**
- P. 10 à 13 Partout**
- P. 14 Congrès international 2013 de Rome**
- P. 15 Fasilabi, l'habit futé**

**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



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



**Notre Président, Guy Verdot, nous l'a annoncé lors de l'Assemblée générale de juin : la France accueillera le prochain**

**Congrès international des épidermolyses bulleuses!**

**Celui-ci se déroulera, en étroite collaboration avec Debra International, les:**

**19, 20 et 21 septembre 2014 à Paris**

**«Les Espaces CAP 15», au pied de la Tour Eiffel.**

Ce congrès regroupera une quarantaine de nations, représentées par les délégations des différents pays membres de Debra international, et des chercheurs et cliniciens spécialistes de l'épidermolyse bulleuse à travers le monde, qui viendront nous faire part de l'état de la clinique et de la recherche.

NB: Vous n'aurez aucune difficulté à suivre les interventions, nous avons prévu une traduction simultanée anglais/français pendant les conférences et les débats...

Nous vous informerons, dans nos prochains bulletins, du thème retenu et des interventions prévues.

Par ailleurs, puisque les (nombreux!) adhérents de Debra France auront fait le déplacement, pourquoi ne pas en profiter? C'est la raison pour laquelle nous tiendrons, en ce même lieu, notre **Assemblée générale annuelle, le samedi matin 20 septembre 2014.**

19, 20 et 21 septembre... Notez dès à présent ces dates... et venez participer à notre Assemblée et assister aux travaux du Congrès international! C'est un événement d'une grande importance pour la vie de notre association, pour que Debra France soit au cœur des progrès sur la clinique des EB...

Le montant de la participation pour les adhérents de Debra France, qui sera fixé lors du prochain Conseil d'administration, sera d'environ 50 euros par adulte. Vous recevrez, en temps utile, une invitation, ainsi que les informations complètes «Congrès + AG»: pour la bonne organisation de ces journées, vos inscriptions devront être adressées avant le 15 juin 2014 à Mireille Nistasos, afin que nous puissions, notamment, retenir les chambres d'hôtel nécessaires.

### RÉUNIONS DE FIN D'ANNÉE EN RÉGIONS



**Ça démarre dans quelques jours!**

**Vous vous êtes, bien sûr, déjà inscrits à la réunion familiale de votre région. Alors voici simplement un petit rappel des dates...**

Sud-Ouest	Sud-Est	Grand-Est	Grand-Ouest
NOVEMBRE 23	NOVEMBRE 30	DECEMBRE 14	DECEMBRE 21
Village vacances l'Airial Sauméjan (47)	Cité l'arbre d'Or St Michel d'Euzet (30)	Grand hôtel de l'univers Reims (51)	Salle de la Bottière Nantes (44)
<a href="#">S'inscrire</a>	<a href="#">S'inscrire</a>	<a href="#">S'inscrire</a>	<a href="#">S'inscrire</a>
<a href="#">Le site</a>	<a href="#">Le site</a>	<a href="#">Le site</a>	<a href="#">Le site</a>
			

## 28 février 2014 Journée internationale des maladies rares

Organisée chaque année le dernier jour de février, la Journée internationale des maladies rares sensibilise aux problèmes rencontrés par la communauté. Le thème de 2014, l'accompagnement, attire l'attention sur les nombreuses facettes de l'accompagnement indispensable aux personnes vivant avec une maladie rare. Au-delà de leur diversité, il souligne l'universalité des besoins des patients et de leurs familles, dans le monde entier.

**Plus d'infos: [rarediseaseday@eurodis.org](mailto:rarediseaseday@eurodis.org).**



# Rebeca... c'est parti!

**A**près de longs mois de mise au point, entre les médecins spécialistes de l'épidermolyse bulleuse, l'association Debra France et « Vertical », le bureau qui a été chargé de la mettre au point, la base de données Rebeca est enfin opérationnelle (voir les précédents numéros de Debra info). Nous vous rappelons que la mise au point de cette base de données a été financée, dès 2011, par Urgo. Il s'agit de recueillir auprès des patients atteints d'EB des données précises qui permettront d'évaluer les conditions de la survenue de complications éventuellement cancéreuses des plaies. La participation du plus grand nombre de patients est indispensable. C'est pourquoi Debra France vous invite à prendre contact, le plus vite possible, avec votre centre de référence ou centre de compétence, pour participer à cette étude lors d'une consultation.

***Vous savez que le cancer de la peau est une complication très grave de notre maladie, et cette étude va permettre d'évaluer plus précisément les circonstances de sa survenue.***

***Si cette base de données est suffisamment renseignée par un maximum de participants, les cliniciens pourront en tirer des résultats significatifs et cela devrait permettre de mieux déterminer la probabilité de risques de cancers et, ainsi, de prendre les mesures à temps.***

**Merci de répondre à cet appel...**

## *Voici un extrait du préambule du questionnaire que vous fera remplir votre praticien, lors de la consultation*

Vous souffrez d'une épidermolyse bulleuse héréditaire (EBH) et votre médecin vous a expliqué en quoi consiste cette maladie.

Vous êtes pris en charge (régulièrement ou pour la première fois) dans un centre de référence ou de compétence spécialisé pour suivre les patients qui ont cette maladie.

Nous vous proposons de recueillir aujourd'hui des données d'interrogatoire et d'examen clinique et des éventuels examens complémentaires que vous avez pu pratiquer et dont les résultats sont dans votre dossier médical (et qui figure dans le classeur patient que vous avez renseigné avec votre médecin – Ndlr).

Ces informations concernent, en particulier, la nature précise de votre maladie génétique (par exemple son type), votre mode de vie général et vos autres problèmes de santé éventuels.

Le but de ce recueil est **d'essayer de mieux connaître la fréquence de survenue de certains problèmes cutanés** qui peuvent compliquer l'évolution de l'EBH, de préciser cette fréquence en fonction du type d'EBH et d'en connaître les facteurs de risque.

Les données qui seront traitées informatiquement ont fait l'objet d'une demande d'autorisation à la Commission nationale de l'informatique et des libertés. Votre nom ne figurera à aucun moment dans ces données. Conformément aux dispositions de la Loi « Informatique et libertés » du 6 janvier 1978, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification de ces données. Ce droit d'accès s'exercera auprès de votre médecin qui vous suit, car lui seul connaît la correspondance entre le numéro d'anonymisation figurant sur les fiches transmises au centre et votre identité.

**Vous êtes totalement libre d'accepter ou de refuser (sans avoir à fournir d'explications) que ces informations soient transmises. Dites-le simplement à votre médecin. Votre décision n'affectera en rien la prise en charge de votre maladie par votre médecin.**

**Merci par avance pour votre coopération.**

**Si, sur l'année qui vient, vous voyez un autre centre de référence ou de compétence pour votre maladie, informez-le que vous participez à l'enquête Rebeca et transmettez-lui les coordonnées du centre qui a effectué votre inscription.**

## Les centres pressentis

### ● Centres de référence des maladies dermatologiques rares

Coordonnateur: Pr Alain Taïeb

#### **Aquitaine**

Unité de dermatologie pédiatrique  
CHU de Bordeaux – Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 Bordeaux cedex  
Tél.: 05 56 79 59 40

Service de dermatologie  
CHU de Bordeaux – Hôpital Saint André  
1 Rue Jean Burguet  
33075 Bordeaux cedex  
Tél.: 05 56 79 49 62

#### **Midi-Pyrénées**

Service de génétique médicale et dermatologie  
CHU de Toulouse – Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac – TSA 4003 I  
31059 Toulouse cedex 9  
Tél.: 05 62 74 45 00

Service de dermatologie  
CHU de Toulouse – Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac – TSA 4003 I  
31059 Toulouse cedex 9  
Tél.: 05 61 77 76 75

### ● Centres de référence des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Coordonnateur: Pr Christine Bodemer

#### **Ile-de-France**

Service de dermatologie  
Hôpital Necker – Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 Paris cedex 15  
Tél.: 01 44 49 43 37

Service de dermatologie  
Hôpital Avicenne  
125 Route de Stalingrad  
93009 Bobigny cedex  
Tél.: 01 48 95 51 78

Service de dermatologie I  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 Paris cedex 10  
Tél.: 01 42 49 99 61

### ● Centre de référence des épidermolyse bulleuses héréditaires

Coordonnateur: Pr Jean-Philippe Lacour

#### **Provence-Alpes-Côte d'Azur**

Service de dermatologie – 5<sup>e</sup> étage  
CHU Hôpital l'Archet 2  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière  
BP 3079  
06202 Nice cedex 3  
Tél.: 04 92 03 92 11

### ● Centres de compétences des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

#### **Bourgogne**

Service de dermatologie  
CHU de Dijon – Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre  
de Tassigny  
BP 77908  
21079 Dijon cedex  
Tél.: 03 80 29 30 28

#### **Centre**

Service de dermatologie  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches – Chambray-les-Tours  
37044 Tours cedex  
Tél.: 02 47 47 46 25

#### **Nord-Pas de Calais**

Service de dermatologie  
CHRU de Lille – Hôpital Jeanne  
de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 Lille cedex  
Tél.: 03 20 44 59 62

Service de dermatologie  
Pôle des Spécialités Médico-Chirurgicales  
et Pôle Enfants  
CHRU de Lille – Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 Lille cedex  
Tél.: 03 20 44 45 02

#### **Pays-de-Loire**

Clinique dermatologique  
CHU de Nantes – Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 Nantes cedex 1  
Tél.: 02 40 08 31 23

#### **Languedoc-Roussillon**

Service de dermatologie  
Pôle Cliniques médicales  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 Montpellier cedex 5  
Tél.: 04 67 33 69 06

## Comment participer:

- Avoir une EBH et plus de 10 ans
- Consulter au moins une fois pendant la durée du protocole (octobre 2013 à octobre 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 c'est quand j'étais petit, il y a 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.
- « Que je participe à l'étude ou non, la prise en charge (examens, traitements) de mon EB sera strictement inchangée. »

# Assemblée générale 2013... suite

Dans notre précédent numéro, spécial AG, nous n'avions pu retranscrire que la première partie de l'intervention du Pr Alain Hovnanian. Comme promis, en voici la suite.

## Perspectives thérapeutiques par remplacement protéique

**Le point 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 épidermolyses bulleuses dystrophiques récessives (EBDR).**

**Pr Alain Hovnanian, MD, PhD**  
Services de Génétique et de Dermatologie  
INSERM U781

### Thérapie de remplacement protéique

Alors que deux autres laboratoires aux USA (Stanford) et en Grande-Bretagne (Londres) sont également engagés dans des essais de thérapie génique des EBDR, un autre type d'approche basée sur l'administration du collagène VII, sous sa forme protéique (thérapie de remplacement protéique), est en développement. L'équipe américaine des Professeurs David Woodley et Mei Chen vient, en effet, de publier une étude utilisant l'injec-



Les mécanismes par lesquels le collagène VII circulant atteint les plaies cutanées demeurent encore largement inconnus, mais cette observation suggère que l'injection de collagène VII humain par voie intraveineuse pourrait avoir un effet bénéfique chez les personnes atteintes d'EBDR. Une dose de 60 microgrammes chez une souris de 35 grammes correspondrait à une perfusion de 60 à 120 milligrammes de collagène VII chez une personne de 35 à 70 kg, ce qui paraît réalisable. Elle soulève donc un espoir pour une application translationnelle vers la clinique, mais pour laquelle de nombreuses étapes devront encore être franchies. En particulier, l'innocuité et l'efficacité de

l'administration intraveineuse chez le grand animal comme le chien Golden Retriever atteint d'EBDR devront être démontrés, avant qu'un premier essai clinique ne puisse être envisagé chez l'homme. Le remplacement protéique par administration intraveineuse de collagène VII présente de nombreux avantages: il a le potentiel de traiter de multiples zones cutanées et muqueuses; la production de collagène VII recombinant humain est bien maîtrisée; l'administration intraveineuse est un geste simple; il ne dépend pas de la nature des mutations du gène du collagène VII; la stabilité de la protéine permettrait des perfusions espacées. Cependant, c'est la première fois qu'une protéine de structure serait administrée par voie intraveineuse pour corriger une maladie cutanée; ses effets seront transitoires et nécessiteront des administrations répétées, ce qui risque de favoriser le développement d'une réaction immunitaire contre le collagène VII normal injecté, entraînant une inefficacité du traitement; enfin, les risques liés à la perfusion de collagène VII intraveineux doivent être évalués chez le grand animal au préalable.

tion intraveineuse de collagène VII humain recombinant pour traiter l'EBDR dans un modèle de souris. Cette même équipe avait déjà montré, en 2004, que l'injection locale de la protéine collagène VII humain dans des greffons de peau humaine EBDR transplantés chez la souris permettait de corriger les décollements cutanés et de former des fibres d'ancrage. L'effet persiste pendant au moins 8 semaines. Cette même équipe avait également montré que l'injection de collagène VII humain chez la souris nouveau-née EBDR permettait d'améliorer sa survie et ses décollements. L'étude qui vient d'être publiée montre que lorsque du collagène VII humain est injecté par voie intraveineuse chez la souris, celui-ci vient se localiser au niveau des plaies où il forme des fibres d'ancrage. Lorsque la souris porte une greffe de peau de souris EBDR, le collagène VII injecté vient se localiser dans la greffe où il forme des fibres d'ancrage et restaure l'adhésion de l'épiderme au derme sous-jacent. Cet effet est proportionnel à la dose injectée (30, 60 ou 120 microgrammes de collagène VII). L'effet était observé pendant au moins 3 mois après une seule injection.

### Conclusion et perspectives

Au total, ces travaux montrent le dynamisme de la recherche internationale dans le développement de traitements pour les personnes atteintes d'EBDR. Ils ont permis la mise en place et/ou la réalisation d'essais cliniques utilisant des approches variées comprenant la thérapie génique, la thérapie cellulaire (greffe de cellules souches mésenchymateuses issues de moelle osseuse, injection cutanée de

fibroblastes allogéniques) et, peut-être bientôt, le remplacement protéique. Ces différentes approches contribuent à développer un arsenal thérapeutique pour les personnes atteintes d'EBDR. Elles pourraient être complémentaires et elles ont pour objectifs de permettre une médecine personnalisée, tenant compte des spécificités cliniques, biologiques et génétiques de chaque personne souffrant d'EBDR.

### Références

WoodleyDT, Wang X, Amir M, Hwang B, Remington J, Hou Y, Uitto J, Keene D, Chen M. Intravenously Injected Recombinant Human Type VII Collagen Homes to Skin Wounds and Restores Skin Integrity of Dystrophic Epidermolysis Bullosa. *J Invest Dermatol.* 2013 Jul; 133 (7): 1910-3.

Hovnanian A. Systemic protein therapy for recessive dystrophic epidermolysis bullosa: how far are we from clinical translation? *J Invest Dermatol.* 2013 Jul; 133 (7): 1719-21

## Vie Pratique



Bandage tubulaire extensible en longueur et en largeur

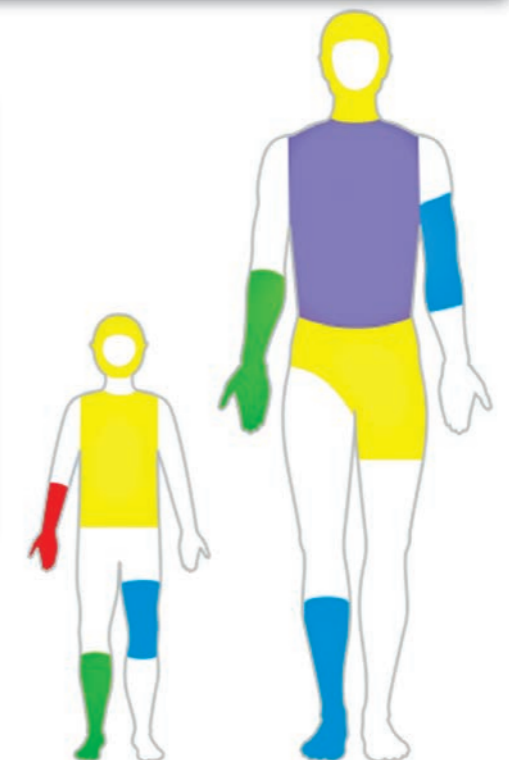


Les coudières Patch Wrap Tubifast® 2-Way Stretch® sont faciles à enfiler. Légères et extensibles, existant en 4 tailles, elles permettent une totale liberté de mouvements. Grâce à leurs coutures plates, les coudières Tubifast® 2-Way Stretch® sont particulièrement adaptées aux peaux fragiles (épidermolyse bulleuse, peaux atopiques, eczémas ou autres dermatites). Elles s'utilisent pour fixer des pansements ou protéger la peau des conditions externes particulièrement agressives (froid, frottements...).



## DON DE MATÉRIEL...

Les laboratoires Mölnlycke offrent à Debra France un stock de coudières Tubifast: «Patch Wrap». Elles ont été notamment conçues pour les épidermolyses bulleuses (et nous savons que les plaies aux coudes sont fréquentes et bien pénibles...). Malheureusement, ce produit ne sera finalement pas commercialisé, car il s'est avéré trop proche du «classique» Tubifast que nous connaissons. Debra France a bien sûr accepté ce don, afin d'en faire profiter petits et grands! Ces coudières seront à votre disposition lors des réunions de Noël: n'hésitez pas à en prendre suffisamment (puisque ce produit ne sera plus fabriqué à l'avenir). Par la suite, si vous le souhaitez, vous pourrez en commander (dans la limite du stock que Mölnlycke nous aura fourni): il vous suffira d'en faire la demande auprès de Robert Dérens, par mail (beroti@noos.fr) ou par téléphone (06 73 40 59 99). Debra France remercie chaleureusement Mme Verfaillie et Mölnlycke Health Care, dont le soutien est considérable...



## Commission sociale Debra France

# Un exemple d'aide aux familles

**L**a Commission sociale de Debra France a fixé, en avril 2012, les règles de fonctionnement et d'attribution d'aide financière aux familles (voir encadré). Sont pris en compte le dossier présenté par la famille, ainsi que l'avis de la MDPH: si cette dernière oppose un refus justifié à une demande, Debra France ne pourra pas couvrir les frais... Rappelons également que la Commission doit être saisie avant que les dépenses soient engagées... Concrètement, voici l'exemple des parents de la petite Maëlle: ils nous détaillent les démarches successives qu'ils ont accomplies pour équiper leur logement d'une climatisation, nécessaire au mieux-être de leur enfant.

### Comment mener à bien un projet d'installation d'une climatisation dans son logement...

Au préalable, en ce qui me concerne, j'ai sélectionné un devis d'entreprise pour l'installation de trois modules de climatisation, pour un montant total de 8116 euros.

Ensuite, afin d'appuyer ma demande, je me suis fait délivrer un courrier par une assistante sociale, ainsi qu'un certificat médical précisant la spécificité de la maladie et dans lequel était argumentée la nécessité d'installer ce type de dispositif, et ce, dans le but d'atténuer l'impact de la maladie sur notre enfant. Ces documents, destinés à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées de la MDPH de mon département, ont été envoyés par courrier recommandé avec accusé de réception.

Peu après, j'ai pris attache avec la MDPH, afin de connaître la date de passage en commission de mon dossier. Pour ce qui est de mon cas (et qui ne sera pas systématiquement le vôtre), dans un premier temps, ma demande n'a pas été retenue par cette commission, car il a été jugé que la situation de Maëlle ne répondait pas exactement aux conditions d'admission (qui varient d'un département à l'autre). Toutefois, il m'a été conseillé de

saisir le Fonds départemental de compensation de la MDPH, à l'aide d'un formulaire approprié, accompagné de mon dernier avis d'imposition (faisant apparaître mon revenu fiscal de référence). Ce que j'ai fait, et à la suite de quoi le Comité de gestion de la MDPH a décidé de m'accorder une aide de 6500 euros (sous réserve, bien entendu, de l'effectivité de la dépense et de la transmission de la facture d'installation).

... Il subsistait donc pour moi un reste à charge de 1616 euros (8116 - 6500). J'ai donc cherché d'autres financements possibles, mutuelle, etc.

**Une fois toutes ces autres demandes d'aides effectuées... et restées infructueuses** (toujours en ce qui me concerne), et en fournissant les justificatifs nécessaires, j'ai saisi la Commission sociale de Debra France. En réunion de CA, mon dossier a été présenté par la Commission à l'ensemble des membres du Conseil d'administration, lequel a statué sur la recevabilité de ma demande et m'a octroyé une aide de 1212 euros, correspondant à 75 % de la somme restant à ma charge. Enfin... ne me restait plus qu'à remercier tous ceux qui avaient contribué à la réalisation de ce projet, et sans l'aide desquels il n'aurait pu être mené à bien: la conseil-

### Rigueur et patience

L'ensemble de ces démarches pour la réalisation d'un tel projet prend obligatoirement du temps. Certaines choses peuvent dépendre de vous, en fonction de vos disponibilités. Mais, parfois, des impératifs ne dépendent pas de vous, comme les dates de passages en commissions, le délai de réponse aux divers courriers, etc. Il faut en tenir compte, mais le jeu en vaut la chandelle: nous avons respecté les procédures et, au bout du compte, avons bénéficié d'une installation qui a nettement limité l'apparition de bulles chez mon enfant. Je vous encourage à tenter l'expérience.

D-Ph.Y.

lère de la MDPH qui m'avait dirigé vers le Fonds départemental de compensation, et tous les membres du Conseil d'administration de Debra France. Puis, cerise sur le gâteau, l'installation de cette climatisation a pu se réaliser avant les grandes chaleurs... rendant l'été plus agréable pour notre petite Maëlle!

Dan-Philip Youx

### Récapitulatif des aides accordées par la Commission sociale de Debra France

Montant de la demande	Traitement du dossier et décision	Aide maximum accordée
moins de 700 euros	Directement par la Commission sociale + Information du CA	700 euros
entre 700 et 1500 euros	Présentation au CA par la Commission sociale Décision prise en CA	80 % de la somme restant à charge
supérieur à 1500 euros	Présentation au CA par la Commission sociale Décision prise en CA	75 % de la somme restant à charge

## Un livret d'accueil pour l'entrée au collège

Comme vous le savez, l'Ebae avait réalisé un petit livret d'accueil pour les enfants entrant à l'école. Grâce à Urgo, Debra France a pu rééditer ce livret, qui est à nouveau disponible...

Notre intention est maintenant de créer une version de ce livret à destination des jeunes qui entrent au collège. Les problèmes y sont tout à fait différents: structure plus grande, plus anonyme, grand nombre de professeurs pour une classe, changements fréquents de lieux d'enseignement, déplacements «autonomes» avec des risques de bousculades... De surcroît, les jeunes ne sont (souvent) plus trop disposés à parler de leur épidermolyse bulleuse, car ils souhaitent être le

plus possible «comme les autres». Parfois, tout se passe très bien, mais d'autres fois, cela s'avère beaucoup plus difficile. Nous envisageons donc ce nouveau livret comme une aide pour faire comprendre la maladie, tant aux adultes qu'aux jeunes du collège, et un moyen pour que l'intégration s'effectue dans les meilleures conditions.

Alors... nous faisons appel à vous pour témoigner\* de votre expérience de parents et de collégien (ou d'ancien collégien!). Ces témoignages nous seront très précieux pour nous guider dans la réflexion et dans la composition de ce livret...

**Nous comptons sur vous!**

\* Robert Dérens, par e-mail à (beroti@noos.fr) ou par courrier au 140 avenue D. Casanova 94200 Ivry



### PERSONNES À MOBILITÉ RÉDUITE UN ANNUAIRE THÉMATIQUE DES LIEUX PUBLICS ACCESSIBLES

<http://acces-handi.com/>

Nous sommes encore très loin de l'application de la loi de 2005 et de l'accessibilité universelle... Ce retard français ne facilite pas l'intégration des 9 millions de personnes en situation de handicap!

Pour faciliter leur ouverture sur la société, <http://acces-handi.com>, un tout nouveau site, s'est donné pour objectif de recenser les lieux qui leur sont accessibles sur le territoire français.

Certes, Acces-handi.com n'est pas le seul annuaire sur l'accessibilité en France.

Toutefois, il bénéficie de plusieurs avantages qui font la différence:

- une consultation par recherche OU par parcours thématique
- une accessibilité visuelle avec audio-description
- une accessibilité enfants/handicaps mentaux par un mode simplifié
- une ouverture «loisirs» avec plus de 5400 fiches dans ce thème.

Par ailleurs, les internautes ont la possibilité de procéder à des mises à jour, par l'ajout d'un établissement dans la catégorie adaptée, par exemple; et d'élargir cette base en signalant des lieux accessibles (loisirs, etc.) qui ne figureraient pas encore sur le site (<http://acces-handi.com/ajouter.php>).

### Une victoire pour les étudiants handicapés?



En mai dernier, la Fédération des aveugles et handicapés visuels de France (FAF) publiait un communiqué après que son président, Vincent Michel, ait été reçu par le directeur général de l'enseignement scolaire et par le conseiller du ministre, à la demande expresse de M. Vincent Peillon. En voici les grandes lignes.

«Le ministre a répondu très favorablement à la campagne de presse que nous avons menée concernant la prise en compte des élèves handicapés dans le calendrier des épreuves du baccalauréat 2013. La demande de la FAF a été satisfaite et des aménagements aux calendriers des épreuves du baccalauréat de cette année ont été apportés: une demi-journée supplémentaire sera accordée le samedi 22 juin au matin pour alléger la journée du 20 juin.», précise Vincent Michel. Autre victoire: à partir de 2014, le Ministre s'est engagé à ce que l'ensemble des épreuves de tous les examens nationaux organisés par l'Éducation nationale soit programmé en tenant compte de la situation des élèves handicapés. Il est prévu notamment qu'en aucun cas l'ensemble des élèves puissent composer plus de 8 heures dans la même journée.»

A suivre...

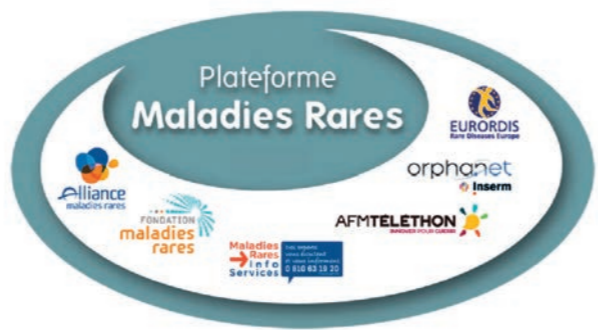
**Forum Alliance Maladies Rares**

**VIVRE avec une maladie rare en PACA**

Le 16 septembre dernier, à l'Hôpital de la Timone à Marseille, l'Alliance maladies rares organisait le 3<sup>ème</sup> Forum maladies rares en région Paca. Autour de la thématique «Vivre avec une maladie rare en PACA», ce forum a été un lieu de rencontre et d'échange d'informations avec l'ensemble des acteurs des maladies rares au niveau régional, mais également national. Nous y étions représentés par Véronique Zanin. Récit.

Ma présence était motivée par mes différentes «casquettes»: • représentante de Debra France (déléguée région PACA et Commission sociale), bien entendu, • «maman de Grégori, 5 ans, atteint de deux maladies rares!», • et un «petit œil professionnel»... en tant qu'infirmière.

Une journée et un programme riches et variés, de nombreux intervenants, des échanges constructifs, et quelques phrases marquantes, telle que: «Mettons en commun ce que nous avons de meilleur et allions nos différences». 6 000 à 8 000 maladies rares sont identifiées... 3 millions de personnes en France, adultes et enfants, sont concernées (soit 1 personne sur 20)... Il s'agit donc d'un enjeu de santé publique qui a fait l'objet de deux plans nationaux (PNMR). Ainsi, un point d'avancement sur le PNMR 2 (2011-2014) a été longuement abordé. Il est en effet essentiel de «mieux comprendre les maladies, pour améliorer la qualité de la prise en charge de chaque patient». Et ce, du diagnostic (et son annonce!), à la recherche, en passant par la BNDMR (Banque nationale de données maladies rares), les partenariats (filiales de santé maladies rares), l'augmentation des PNDS (Protocoles nationaux de diagnostic et de soins), et donc une offre de soins adaptée, d'où: - les centres de référence (niveau national d'expertise), - les centres de compétence (niveau régional de prise en charge). Mais je ne vais pas résumer ici tout le programme de la journée, parfois très «théorique», voire «politique» (rôles et place des MDPH, de l'ARS, missions des professionnels de santé, labellisation des centres de référence...). Je préfère rester sur le mode témoignage: ce que j'ai retenu, ce qui m'a interpellée, touchée, émue...



Depuis 2001, la Plateforme Maladies Rares est un lieu qui rassemble une centaine de salariés et de nombreux bénévoles, mobilisés pour faire avancer le combat contre les maladies rares et améliorer la vie des personnes malades et de leurs familles.

«Les maladies sont rares, mais les malades nombreux.»



Primordiale: la «Plateforme Maladies Rares»! Elle centralise des ressources au service des malades, de leurs associations, des professionnels de santé et de la recherche, en France et en Europe. Les sujets récurrents dans les témoignages de parents, de malades: - le retard de diagnostic (et son annonce), - l'éducation thérapeutique: «Le médecin est expert de LA maladie, le patient est expert de SA maladie!», - les difficultés pour la fratrie, - l'effet bénéfique de la

thérapie familiale, - les difficultés dans le parcours scolaire et le monde du travail, - le conseil génétique, - les structures adaptées aux besoins des malades... Et c'est là que l'on mesure toute l'importance de la communication, pour progresser! Je découvre alors et fais la connaissance de quelques collectifs associatifs très intéressants par leurs démarches, idées et motivations:

- **Parcours Handicap 13** – 54 bénévoles qui aident à la formulation du «projet de vie» que nous établissons dans nos dossiers MDPH. «Seul on va plus vite, ensemble on va plus loin.» [www.parcours-handicap13.fr](http://www.parcours-handicap13.fr)
- **Handimômes** – Un réseau très intéressant, qui a permis, entre autres, de réduire considérablement les hospitalisations des enfants. [www.handimomes.com](http://www.handimomes.com)
- **Service régional de l'AFM-Téléthon** – Des techniciens d'insertions accompagnent le parcours santé. - Genzyme – Société du groupe Sanofi, elle découvre et propose des médicaments innovants et des services uniques, pour changer la vie des patients atteints de maladies rares et invalidantes. [www.genzyme.fr](http://www.genzyme.fr)

- **OrphanDev** – Créé par un pharmacologue, il a pour but d'améliorer et d'amplifier la recherche clinique.
- **Tous chercheurs** – Association de l'INSERM. Un concept original, une initiative unique et drôlement bien pensée! Elle propose des stages pratiques de biologie et/ou génétique aux membres d'associations de malades... «Expérimenter les sciences pour mieux comprendre sa maladie.» [mathieu@touschercheurs.fr](mailto:mathieu@touschercheurs.fr)
- **Cap sur la recherche** – Association LNA (maladie génétique de Lesch-Nyhan). «Chaque pas est une avancée... Ensemble, nous faisons. Ensemble, nous gagnons!»

• **Connaitre les syndromes cérébelleux** – CSC Association de malades «L'espoir c'est la conviction que quelque chose mérite d'être tenté, quel que soit le résultat.» En conclusion, au cours de cette journée: désarroi, tristesse, douleur... ont pu s'allier à la joie. Oui, la joie dans le travail de la recherche qui avance...! Et, derrière tous ces combats... finalement... l'envie de guérison!  
Véronique Zanin Pierrevvert (04) [zaninvero@yahoo.fr](mailto:zaninvero@yahoo.fr)

Pour plus d'infos: [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org) [www.plateforme-maladiesrares.org/](http://www.plateforme-maladiesrares.org/)

**PAYS-DE-LA-LOIRE ET... PYRÉNÉES-ORIENTALES**

**Dans le Canigou, «souffrir pour ceux qui souffrent»**

Dans les Pyrénées Orientales, la course du Canigou est un grand classique du trail pédestre, avec un départ de Vernet-les-Bains et une arrivée au sommet, 34 km plus tard, à 4360 mètres de dénivelé... En août dernier, parmi les courageux qui ont relevé ce défi (900 adultes et 13 jeunes), trois s'étaient engagés pour Debra France: Franck Godicheau, de Doué-la-Fontaine, Christine et David (17 ans) Martin, de Martigné-Briand. Ils avaient été touchés par les souffrances de Julien Guinebrière et voulaient absolument faire quelque chose pour aider la recherche. Leurs efforts n'ont pas été vains, puisqu'ils ont rallié 20 sponsors à leur cause et ont ainsi récolté 3000 € au profit de notre association. Christine, Franck et David: bravo... et merci du fond du cœur.



Le bisou de Maëlys pour Mahé... sous le regard de ses copains, Esteban et Olivan!

SAINT-AGRÈVE

## Pari tenu, et réussi

En effet, si nous avons pu recueillir le fabuleux montant de 16 700 euros ce jour-là (somme qui grossit encore depuis, car les dons continuent de nous arriver...), c'est bien grâce à cette immense générosité dont ont fait preuve tous les acteurs de cette journée. Nous avons vécu des heures riches en émotion : voir le village de Saint-Agrève mobilisé pour «notre» cause, est un moment qui restera inoubliable. C'est là que le mot «solidarité» prend tout son sens. «Effet papillon» aussi car, petit projet au départ et grande manifestation à l'arrivée...

Du fond du cœur, merci à tous ceux qui ont participé, de près ou de loin, à sa réalisation!

**Marjorie Combe**

Maman du petit Mahé, trois ans et demi

### BRETAGNE

## Breizh loto-animation

Pour la seconde année consécutive cette association de Vitre (Ille-et-Vilaine) a choisi de faire un don au profit de Debra France. «Breizh.loto-animation» sillonne les villages, organisant des lotos pour les communes qui en font la demande. Les bénéfices dégagés sont reversés, après décision en assemblée, à des associations à caractère social, culturel, sportif...

Le 28 septembre dernier, parmi les bénéficiaires, un chèque de 500 € a notamment été remis à Debra France, au cours d'une sympathique soirée de partage et d'échanges entre associations et organisateurs.

Un grand merci à Breizh.loto-animation et à son responsable, Jean Messé, pour son engagement et sa générosité.

**Denis et Florence Trohel**



## 3<sup>e</sup> Rallye des Olonnes... suite

Dans notre précédent bulletin, nous vous avons relaté cette belle journée qu'a été le 3<sup>e</sup> Rallye des Olonnes. À la suite de cette manifestation, le Lions Club des Sables d'Olonne a recueilli des dons pour Debra France...

Nous avons déjà eu l'occasion de vous parler du Lions Club des Sables d'Olonne, dont les membres s'étaient mobilisés pour l'EB l'année dernière. Cette année, son président, Philippe Roubert, qui avait axé son action sur le thème du handicap et de l'enfance, a voulu réaffirmer son soutien à notre cause en nous remettant un chèque de 1000 euros. C'est devant un public qui voulait en savoir toujours plus sur les enfants papillons, que Dan-Philip Youx a présenté les différents aspects et particularités de cette maladie, les dernières avancées encourageantes de la recherche... et qu'il a pu les remercier du fond du cœur au nom du Conseil d'administration, de tous nos papillons et de leurs familles!



## BRÈVES

## «Eurordis TV» Des vidéos sur les maladies rares

Lancée au printemps dernier, Eurordis TV, qui a rapidement gagné en popularité, dispose de plus de 250 (très intéressantes) vidéos, et de nouvelles sont ajoutées régulièrement...

Rassemblant sur un même espace les documentaires et les vidéos en rapport avec les maladies rares, Eurordis TV est organisée en dix rubriques spécifiques : actualités ; vivre avec une maladie rare ; groupes de patients ; expliquer les maladies rares ; recherche ; médicaments orphelins ; politique de santé ; journée internationale des maladies rares ; événements Eurordis ; et, nouveauté : des vidéos dans d'autres langues.



Eurordis TV identifie et rassemble les meilleures vidéos en lien avec les maladies rares, depuis différentes sources, dont des conférences, les sites Internet d'associations de patients et des projets de recherche.

**Bon à savoir :** les vidéos diffusées sur Eurordis TV peuvent être partagées sur Facebook ou Twitter ou intégrées à un site web ou à un blog... Les internautes sont donc invités à transférer les vidéos qui les intéressent sur leurs réseaux sociaux ou à les diffuser au sein de leur groupe de patients.

Et, dans l'autre sens, pour proposer une vidéo, il suffit d'écrire à : [tv@eurordis.org](mailto:tv@eurordis.org)

Debra France est membre d'Eurordis



## QUE SIGNIFIE CE TRIANGLE NOIR... ?

L'Union européenne a introduit, sur les notices pharmaceutiques, un triangle noir inversé. Il signale tout médicament très étroitement surveillé par les autorités sanitaires... Ces médicaments sont dits «sous surveillance accrue».

▼ Ce médicament fait l'objet d'une surveillance renforcée.



## Congrès international des EB, Rome 2013

Chaque année, les délégations de chaque pays membre de Debra international participent au Congrès international des épidermolyses bulleuses. Du 20 au 22 septembre 2013, ce congrès se tenait en Italie, à Rome. Guy Verdot et Robert Dérens y représentaient Debra France. C'est toujours un moment fort émouvant de rencontrer des patients atteints d'EB venant de tous les continents: malheureusement, les plaies et les handicaps associés sont les mêmes sous toutes les latitudes...

**Le thème général de ce congrès 2013 était: «La voix des patients et des familles».**

Comment améliorer la qualité de vie chez les personnes qui souffrent d'épidermolyse bulleuse? Comment les aider et les soutenir, eux et leurs familles? Quels sont les meilleurs traitements (médicaux et chirurgicaux, nutritionnels, etc.)? Au cours de cinq sessions thématiques, qui couvraient tous les âges (du nouveau-né à l'adulte), nous avons reçu les témoignages de patients et de parents, ainsi que l'expertise de chercheurs et de professionnels de la santé, essentiellement italiens.

Debra entend ainsi poursuivre sa mission: fournir l'information la plus à jour possible, faciliter l'accès aux meilleurs soins de santé, et favoriser les recherches innovatrices.

Nous avons retrouvé, dans les interventions, bon nombre de thèmes que nous travaillons également en France: la vie au quotidien pour une famille quand un enfant est atteint d'EB, la fratrie et la place de l'enfant malade parmi ses frères et sœurs, les difficultés liées à l'adolescence et au passage à l'âge adulte, les soins dentaires, la problématique liée à l'œsophage, la difficile question de la gastrostomie et de l'alimentation, la nécessaire éducation



*Ebby, la mascotte de Debra Italie... ou plus précisément, et dans le texte: «Ambasciatrice dei bambini Farfala»!*

thérapeutique des personnes atteintes, les techniques de la chirurgie de la main...

Les conférenciers italiens nous ont présenté un point sur les recherches en matière d'EBDR en Italie, et nous avons pu constater la qualité de la prise en charge des patients dans ce pays.

Après ces journées très denses, les délégations se sont dispersées, chacune rentrant chez elle. Mais pour se retrouver l'an prochain: lors d'un nouveau congrès mondial... cette fois à Paris... L'équipe de Debra France a du pain sur la planche!

**Robert Dérens**

## Echos du congrès

### Le réseau EB-CLINET

EB-CLINET est une initiative lancée par l'Académie de la «Maison des EB» en Autriche, en 2011. Elle vise à établir un réseau de centres EB et d'experts, dans tous les pays européens et au-delà. Ses principaux objectifs sont de permettre l'échange d'expériences, d'offrir des possibilités de formation et de créer une base pour les essais cliniques à venir.

### L'EB expliquée aux enfants

Ingrid Jageneau de Debra Belgique, nous a présenté un très joli petit livre, expliquant de façon claire, précise, délicate et très «pédagogique» l'épidermolyse bulleuse aux petits enfants. Ingrid nous a même aimablement autorisés à adapter ce document pour la France... À suivre.



*Muriel Dupuy,  
auto-entrepreneur à Valbonne,  
Alpes-Maritimes*

L'expertise de cette professionnelle au contact quotidien des enfants, et à l'écoute des parents, a permis l'éclosion d'une gamme de produits et accessoires adaptés, faciles à porter: foulard absorbant, blouse repas, poncho polaire, pantalon ouverture frontale, jupes portefeuille... Autant d'adaptations pertinentes et discrètes, qui assurent l'aisance et le confort aux enfants polyhandicapés.

**Des vêtements qui vous simplifient la vie ou la reconversion... d'une infirmière pédiatricienne!**

Si je vous fais connaître aujourd'hui Muriel Dupuy, la créatrice de «Fasilabi», c'est d'abord parce que c'est une personne (et consœur) passionnée, humaine, généreuse... avec qui cela a déjà été un plaisir d'échanger par téléphone.

En tant qu'infirmière en néo-nat, elle a «croisé», au cours de sa carrière, deux bébés atteints d'épidermolyse bulleuse, mais sans pouvoir pour autant prendre pleinement connaissance des nombreuses contraintes et douleurs, ainsi que du handicap générés par cette foutue maladie. En revanche, Muriel n'a pas eu besoin de temps de réflexion pour répondre présente auprès de nos petits et plus grands «papillons». Dès notre première prise de contact, elle s'est sentie prête à s'investir, et motivée pour leur créer des «vêtements tout doux, tout confort, faciles et... jolis quand même!».

De plus, quelques jours plus tard, elle recevait un prix (et une subvention) pour son entreprise: le Prix de la ville de Valbonne-Sophia Antipolis, Concours 2013 des Talents des cités.

**Le projet prend donc vie doucement, avec la collection «Douceur» que Muriel «nous» destine!...**

Dans un premier temps, j'ai fait appel à quelques mamans parmi vous (elles se reconnaîtront – et j'en profite pour les remercier encore), afin d'évaluer les besoins, de lister les contraintes vestimentaires rencontrées, les demandes et les attentes, et de recueillir des avis et des idées...

Muriel, quant à elle, rencontrera prochainement l'équipe du Centre de référence de Nice, toute prête à l'accueillir et répondre à ses questions...

Ensuite, grâce à toutes ces informations ainsi recueillies, Muriel pourra venir nous

présenter les premiers modèles de sa collection «Douceur», à l'occasion de la réunion de fin d'année en région Sud-Est (30 novembre à Saint-Michel-d'Euzet, Gard). Elle sera donc ce jour-là au contact direct et à l'écoute des familles!

Bien entendu, mon souhait est que tous les «papillons», quelle que soit leur situation géographique, puissent bénéficier de la «douceur de la collection»... ainsi que de la gentillesse et du savoir-faire de Muriel Dupuy!

Dans l'attente de la pleine concrétisation de ce joli projet, vous pouvez:

- me faire parvenir vos besoins, vos idées, etc. à mon adresse mail:

zaninvero@yahoo.fr

- découvrir le tout nouveau (septembre 2013) site internet de Fasilabi (où «Debra» ne devrait pas tarder à apparaître... c'est en cours...):

www.fasilabi.com

- ou vous connecter sur Facebook:

https://www.facebook.com/fasilabi

À très bientôt!  
**Véronique Zanin**  
Pierrevert 04



**Des vêtements tout doux, tout confort, facile à porter et... jolis quand même!**



# Amis donateurs

qui souhaitez vous impliquer plus avant dans la vie de Debra France,

# Chers adhérents

qui avez autour de vous des personnes désireuses de nous rejoindre...  
n'hésitez pas à utiliser ce document !

## BULLETIN D'ADHÉSION



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

### Conjoint (e) :

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_ Date de naissance \_\_\_\_\_

### Enfants(s) :

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 le bulletin ci-dessus, 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 La Mutuelle du Midi**  
**16 La Canebière – CS 31866 – 13221 MARSEILLE cedex 01**

Vous pouvez exercer votre droit d'accès et de rectification pour toutes les informations vous concernant et figurant dans notre fichier et ce,  
dans les conditions prévues par la loi du 6 janvier 1978, en écrivant au secrétariat administratif de Debra France.