



NUMERO 9 - MARS 1993

B.P. 171 35003 RENNES CEDEX Tel: 99.53.82.37 - Fax 99.51.62.31 - C.C.P. RENNES 4 267 03 E

EDITORIAL

Je remercie tous ceux qui ont retourné leur questionnaire, nous aidant ainsi à mieux définir le profil de l'association. Je les remercie aussi de leur indulgence vis à vis de celui-ci. Le premier questionnaire est toujours difficile à rédiger car nous ne disposons pas de tous les éléments nécessaires afin de cibler finement ce document.

Le dépouillement est maintenant terminé et nous n'avons plus qu'à concrétiser les réponses à vos interrogations et répondre à vos demandes. Le plus difficile reste donc à faire.

SOMMAIRE

/	
Actualité	
Le Conseil Scientifique	2
Conseil Nutrition	4
Action	
Provence-Alpes-Côte d'Azur	4
Social	
Allocation enfant handicapé	5
Séjour des parents	6
Solidarité Espérance	
Un parrain J. Alési	7
Le Tournoi de l'Espoir	8
La Course de l'Espoir	9
Réflexion	
Colloque génétique et éthi-	10
que	
Téléthon 92	
Annonay	13
Bretagne	14
Cholet	14
La Ménitré	15
St Paul Les trois Chateaux	15
Evry	16
Médecine	
La dystrophie	17
Des Chiffres	
Dépouillement du question-	18
naire	

Ceci dit, je vous confirme qu'il est inutile d'attendre le prochain questionnaire pour nous écrire et nous faire part de vos réflexions.

Le but de faire mieux connaître l'épidermolyse bulleuse au grand public sera certainement atteint grâce à «LA COURSE DE L'ESPOIR» et a une grande action commerciale sur la région «Provence-Alpes-Côte d'Azur».

Dans ces deux manifestations, Jean ALESI, pilote de formule 1, a accepté de nous apporter son appui.

Ces deux entreprises vous sont présentées plus en détail dans ce bulletin.

Si vous souhaitez avoir une vue plus claire sur toutes les autres directions visées par l'EBAE, avec un point précis sur l'état de la recherche grâce à un contact direct avec les principaux acteurs, alors nous vous attendons à Paris pour notre assemblée générale du 3 avril 1993.

A très bientôt donc, Amicalement.

Le président Jean-Marc RIGADE

ASSEMBLEE GENERALE DU 3 AVRIL 1993

ATTENTION:

Elle se tiendra à l'école FERRANDI groupe abbé Grégoire (Chambre de Commerce et d'Industrie de Paris).

28 rue de l'abbé Grégoire PARIS 6 ème

Métro: St Placide

Autobus: 48

Gare Montparnasse: 10 minutes

ORLY-VAL: 10 minutes

ACTUALITE DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

Les membres du Conseil Scientifique de l'E.B.A.E. se sont réunis le 10 décembre 1992 à l'hôpital St Louis. Etaient présents: Docteur ARTAUD, docteur BLANCHET-BARDON, Professeur BOUREAU, Professeur CAMBAZARD, Madame HUMBERT (diététicienne), Monsieur DEPONT (Kinésithérapeute), Docteur GLICENSTEIN, Docteur HOVNANIAN, Docteur POLONOVSKI, Docteur MORTUREUX (représentant le Docteur TAIEB).

Madame DUPUIS représentant l'E.B.A.E.

Secrétaire : Madame BULLOT

Etaient absents excusés: Docteur BERNHEIM, Professeur BEYLOT, Professeur COHEN, Professeur DUBERTRET, Professeur DUMEZ, Professeur LARREGUE, Professeur ORTONNE, Docteur BODEMER, Professeur ROBERT, Professeur STALDER.

I - ACTUALITES SUR LES LOCALISATIONS GENIQUES

EB simplex:

- Koebner Kératine 14 Chromosome 17q
- Weber et Cokayne .. Kératine 5 Chromosome 12q
- EB Dowling-Meara .. Kératine 14 Chromosome 17q Kératine 5 Chromosome 12q

EB dystrophique dominante:

- -Pasini......Collagène 7 Chromosome 3p21
- -Cockayne-Touraine Collagène 7 Chromosome 3p21
- EB dystrophique récessive :
- -Hallopeau-Siemens ... Collagène 7 Chromosome 3p21

II- ACTUALITES SUR LE DIAGNOSTIC ANTENATAL : Alain HOVNANIAN

Le diagnostic prénatal des épidermolyses bulleuses repose actuellement sur deux type d'approches distinctes -Une approche indirecte, par étude de liaison génétique, chez des familles où la distinction entre les deux allèles (1) du gène en cause est possible chez au moins un des deux parents (cas du diagnostic prénatal réalisé pour la première famille).

-Une approche indirecte, par la recherche de l'anomalie du gène en cause, lorsque celle-ci a été préalablement identifiée (cas du diagnostic prénatal réalisé pour la deuxième famille).

Ces deux types d'approches sont développées depuis un an chez toutes les familles d'épidermolyses bulleuses simples ou dystrophiques. Ainsi, depuis la localisation du gène de l'épidermolyse bulleuse récessive d'Hallopeau-Siemens, deux diagnostics prénataux ont été effectués à 11semaines de grossesse par l'étude de l'ADN foetal obtenu à partir d'une biopsie du trophoblaste.

- 1 ère famille : il s'agissait d'une famille où l'identification du gène du collagène VII portant l'anomalie ne pouvait être faite que chez un des parents. Le foetus n'ayant pas hérité ce gène atteint, le foetus n'était pas malade, la grossesse a été poursuivie sans que l'on puisse faire la différence entre un foetus sain et un foetus hétérozygote (2).

l'enfant est né non atteint en octobre 1992.

- 2 ème famille: Le diagnostic prénatal a été réalisé par recherche directe du défaut moléculaire du gène du collagène VII, car nous venions d'identifier cette anomalie dans cette famille quelques semaines auparavant. L'analyse de l'ADN foetal a montré que le foetus est porteur hétérozygote, non malade, et la grossesse est en train d'être poursuivie.

Le point sur le diagnostic préimplantatoire

Le but est de faire, sur un embryon de 3 jours (donc comportant 32 cellules) qui a subi une FIV (Fécondation In Vitro), une coupe d'une à deux cellules afin d'identifier les caractéristiques génétiques. Si l'embryon est considéré comme normal, il peut être réimplanté chez la femme sans danger d'anomalie autre puisqu'à ce moment là les cellules sont a un stade complètement différencié. Reste alors le problème de la FIV (taux de réussite de 30 %)?

Cette technique a déjà été effectuée en Angleterre.

En France, les travaux préparatoires à cette technique ont été considérablement ralentis par Jacques Testard avec sa publicité sur l'eugénisme ⁽³⁾ et par le Comité d'Ethique. Il semblerait que ce diagnostic ne soit pas autorisé en France. L'équipe du professeur Dumez à Port Royal s'applique à travailler sur une seule cellule afin de pouvoir aborder cette technique dès que le débat national qu'elle soulève sera terminé.

III - PROGRES DANS LE SUIVI CLINIQUE ET THERAPEUTIQUE

En introduction à ce chapitre, le docteur Claudine Blanchet-Bardon insiste sur le fait qu'il serait souhaitable d'instaurer des protocoles nationaux pour la prise en charge globale des malades.

1 - Soins dentaires

Le docteur Artaud à fait des travaux de recherche clinique et fondamentaux.

- Recherche clinique: une simple gymnastique de la bouche a fait regagner aux patients quelques millimètres d'ouverture buccale, qui ainsi permettent les soins dentaires jusqu'aux molaires postérieures, au fauteuil sous anesthésie locale, donc installation d'un protocole de soins dentaires au fauteuil.

Les soins sous anesthésie générale n'étant réservés qu'aux patients où il y a une remise en état générale de la dentition à faire.

Un fascicule d'information sera édité concernant les soins dentaires et l'hygiène buccale.

- Recherche fondamentale: Le docteur Artaud a pu démontrer, grâce à une étude en microscopie électronique à balayage, qu'il n'existe pas de grosse anomalies de l'émail chez les épidermolyses bulleuses au contraire de ce qui avait été publié dans certains articles anciens il est vrai.

2 - Nutrition dans les épidermolyses bulleuses d'Hallopeau-Siemens

Les sténoses oesophagiennes: Le docteur Polonovski rappelle que les sténoses de l'oesophage sont situées très haut et que pour les objectiver le radiologue doit commencer ses clichés très haut au niveau de l'oesophage cervical.

La dilatation oesophagienne est indiquée quand les dysphagies (4) deviennent permanentes avec blocage. Elle se fait sous anesthésie générale avec intubation et là le conseil scientifique est en accord avec la littérature internationale qui démontre formellement la possibilité d'intubation sans dégât laryngé dans les épidermolyses bulleuses récessives dystrophiques.

Le professeur Nivoche, anesthésiste à l'hôpital Robert Debré éditera un petit livret.

Le suivi diététique: Le Livret diététique qui a été présenté à l'Assemblée Générale de l'Association de 1992 par Madame Sylvie Humbert, diététicienne à l'hôpital St Louis, a été mis en application.

Sylvie Humbert a pu démontré, sur 16 patients atteints d'EB Hallopeau-Siemens, que le taux calorique et protidique n'était jamais celui d'un enfant ou d'un adulte normal. Tous les patients qui ont suivi le protocole diététique ont eu un gain de poids d'environ 3 kg et ont vu leur cicatrisation cutanée s'améliorer.

Elle se tient à la disposition des familles et des médecins pour expliquer ce protocole.

IV - REPERTOIRE DES PANSEMENTS

Le Conseil Scientifique a demandé au bureau de l'association de diffuser une enquête sur les pansements utilisés par les patients sur le plan national avant d'établir des recommandations.

Docteur Cl. BLANCHET-BARDON

- (1) Allèles : se dit de l'une parmi deux ou plusieurs formes d'un gène occupant la même place sur un chromosome (2) hétérozygote : être qui, pour un caractère déterminé, a reçu de ses parents deux facteurs héréditaires opposés (L'aspect de l'hétérozygote lui est imposé par le facteur "dominant", mais il peut léguer à sa descendance le caractère
- contraire "récessif".
 (3) eugénisme : science qui a pour objet d'étudier les conditions les plus favorables à la reproduction humaine et a l'amélioration consécutive de la race. Cette théorie débouche sur la purification ethnique.
- (4) dysphagies : difficulté à avaler.

Les membres du Conseil Scientifiques seront présents à l'Assemblée Générale, ils pourront apporter tous les éclaircissements nécessaires et répondre immédiatement à toutes vos questions et interrogations.

CONSEIL

LA NUTRITION

Lors de l'hospitalisation à l'hôpital St Louis de Paris de notre fils Patrick, atteint d'épidermolyse bulleuse de la forme d'Hallopeau-Siemens, Madame Sylvie Humbert, diététicienne à l'hôpital et membre du Conseil Scientifique de l'EBAE, a pris en charge son alimentation.

Plus particulière dans cette forme d'EB, en raison des rétrécissements de l'oesophage, elle nécessite donc des aliments mixés ou moulinés.

Sur ses conseils et suivant les possibilités de notre fils, nous avons établi ensemble des menus appropriés «enrichis».

Ces repas sont à base d'aliments normaux mixés (viandes ou légumes) additionnés de crème fraîche, crème de gruyère, oeuf, protéines «PROTIFAR PLUS». Pour ce produit, délivré sur ordonnance en pharmacie au prix actuel de 106 F, notre Caisse Primaire d'Assurance Maladie nous rembourse environ 95 F.

Après deux mois consécutifs de cette alimentation enrichie, nous avons constaté un résultat très positif sur la cicatrisation des plaies ainsi qu'une prise de poids considérable (2kg)).

Nous vous encourageons donc vivement à contacter la diététicienne qui vous conseillera et vous aidera à établir certains menus en fonction de vos besoins. Nous sommes prêts à vous faire part de notre expérience afin que celle-ci vous soit profitable.

Si vous souhaitez nous contacter, l'association vous communiquera nos coordonnées.

G et E NOMBALAIS

ACTION

PROVENCE-ALPES-COTE D'AZUR

Grâce à la famille Bègue, adhérente de l'association dans la région Languedoc-Roussillon, nous avons eu la chance d'être mis en contact avec Mr Bernard LASSEIGNE, journaliste automobile, qui nous a fait part du souhait de Jean ALESI, pilote de F1, de promouvoir notre association.

Jean ALESI encourage donc la course de l'espoir et sera présent, le 4 juin 1993 à Aix en Provence pour une manifestation organisée par Laétitia LASSEIGNE (fille de Mr Bernard LASSEIGNE).

Cette journée du 4 juin entre dans le cadre d'une action commerciale menée par Mlle LASSEIGNE qui prépare un BTS d'action commerciale.

La base de départ de ce projet est d'une part de faire connaître l'épidermolyse bulleuse au grand public et d'autre part de récolter des fonds.

Donc le 4 juin est l'aboutissement d'une opération d'information menée en région Provence-Alpes-Côte

d'Azur auprès des commerçants et des entreprises avec l'aide de personnes connues pour leurs activités sportives, artistiques ou littéraires. Des sociétés commerciales et bancaires apportent aussi leur aide, ainsi que l'antenne locale de Radio-France qui consacrera une émission médicale à l'épidermolyse bulleuse.

Cet article n'est qu'une brève information à l'état brut, car tous les éléments de cette journée ne sont pas encore mis en place et des contacts sont encore en cours de négociation.

Je serai présent à Aix en Provence pour cette occasion et nous demanderons aux familles les plus proches de venir nous retrouver.

Cette journée est le fruit de relations amicales qui se sont tissées entre des personnes toutes touchées à des degrés divers par l'épidermolyse bulleuse, un bel exemple d'entraide.

Jean-Marc RIGADE

SOCIAL

Comme nous vous l'avons annoncé dans le précédent numéro de l'EBAE info, nous allons développer dans les prochains bulletins «les avantages liés à la carte d'invalidité». Dans ce numéro nous parlerons de «l'allocation pour enfant handicapé».

LES AIDES AUXQUELLES VOUS POUVEZ PRETENDRE L'ALLOCATION POUR ENFANT HANDICAPE

Pour vous aider à compenser pour partie les dépenses supplémentaires qu'occasionnent l'éducation de votre enfant handicapé, vous pouvez obtenir une prestation familiale dite «allocation d'éducation spéciale» (AES). Tout enfant handicapé au-delà d'un certain degré d'incapacité y a droit quel que soit le montant des revenus de sa famille.

A cette allocation peut s'ajouter un complément si le handicap de l'enfant entraîne des dépenses particulièrement coûteuses.

Pour avoir droit à l'allocation

Vous devez remplir les conditions générales d'attribution des prestations familiales, c'est-à-dire résider en France et assurer la charge effective et permanente de l'enfant.

Votre enfant doit, lui aussi, remplir des conditions : il doit résider en France, être âgé de moins de 2O ans et être atteint d'une incapacité permanente reconnue par la Commission Départementale de l'Education Spéciale CDES.

Age limite: 20 ans

L'AES est versée jusqu'à ce que l'enfant atteigne 20 ans et s'il remplit les conditions d'ouverture du droit aux prestations familiales.

Il existe donc des cas dans lesquels son attribution est exclue avant l'âge limite de 2O ans. En effet, l'AES étant une prestation familiale, le jeune ne doit pas, à partir de 16 ans, disposer d'un revenu professionnel supérieur à 55 % du SMIC calculé sur la base de 169 heures. De même, le versement de l'AES sera suspendu s'il se marie ou vit en union libre ou encore s'il perçoit à titre personnel une prestation familiale, l'aide personnalisée au logement ou l'allocation de logement.

Si les parents ne peuvent plus dans ces cas prétendre à l'AES, le jeune handicapé peut, lui, bénéficier de l'allocation aux adultes handicapés s'il en remplit les conditions d'attribution.

L'incapacité

Le taux d'incapacité est apprécié par la commission d'éducation spéciale.

L'incapacité doit présenter un caractère permanent ; est considéré comme tel le handicap qui persiste au moins un an. Si la commission estime que le handicap persistera moins d'un an, l'incapacité est déclarée temporaire et l'AES est refusée.

Donne droit à l'AES l'enfant dont le taux d'incapacité permanente est au moins égal à 80% ou compris entre 50% et 80%. Mais dans cette dernière hypothèse l'enfant doit remplir une deuxième condition; il doit :

- soit fréquenter un établissement d'éducation spéciale. Sont considérés comme tels :
 - . les écoles de perfectionnement, les classes spécialisées annexées à des établissements scolaires classiques, les sections d'éducations spécialisée des CES
 - . les instituts médico-pédagogiques, médico-professionnels
 - . les instituts nationaux pour déficients sensoriels . tous les établissements dont le prix de journée est pris en charge intégralement et où l'enfant est placé sur décision de la CDES
 - . les établissements scolaires classiques lorsqu'il y a eu orientation par la CDES
 - . les centres d'aide par le travail
 - . les centres de rééducation professionnelle.
- soit avoir recours, conformément à la décision de la CDES, à une éducation spéciale, à une rééducation ou à des soins à pratiquer au titre de l'éducation spéciale, dispensés notamment en établissement de soins, en établissements scolaires classiques, par un service de soins à domicile ou en cure ambulatoire.

Attention

Vous pouvez recevoir un complément d'allocation dont le montant varie en fonction des dépenses engagées. Si votre enfant est placé dans un établissement en internat avec prise en charge intégrale de tous ses frais de séjour par l'assurance maladie, l'Etat ou l'Aide Sociale, vous ne pouvez pas prétendre à l'allocation d'éducation spéciale. Néanmoins, votre droit reste ouvert si une partie des frais demeure à votre charge. De même, l'allocation vous est versée pour les périodes de retour de votre enfant au foyer correspondant à une rupture ou à la suspension de la prise en charge (pour les weekends, congés, maladies...); dans ce cas, l'allocation et son complément sont versés une fois par an, par totalisation de toutes les périodes de retour au foyer.

ENCOMPLEMENT DE L'ALLOCATION.

A l'AES peut s'ajouter un complément si la nature ou la gravité du handicap de votre enfant exige des dépenses particulièrement coûteuses ou nécessite le recours fréquent à l'aide d'une tierce personne.

Suivant l'importance de l'aide nécessaire ou des dépenses supplémentaires engagées, vous avez droit pour votre enfant à un complément de 1ère, 2ème ou 3ème catégorie.

POUR FAIRE VOTRE DEMANDE.

L'allocation d'éducation spéciale et son complément sont des prestations familiales versées par les caisses d'allocations familiales après décision de la CDES.

Votre demande doit être faite auprès de la caisse qui

vous verse vos allocations (la caisse d'allocations familiales de votre résidence ou la Mutualité sociale agricole...).

La demande se fait sur un imprimé spécial que vous pouvezvous procurer auprès de votre caisse. Vous devez y joindre un certificat médical, précisant la nature du handicap, le type de soins, la nécessité éventuelle du recours à une tierce personne.

A ces deux documents, vous pouvez joindre toutes les pièces justificatives que vous jugez utiles pour établir le handicap de l'enfant et justifier des dépenses entraînées.

A la réception de la demande, la caisse vérifie que les conditions générales sont remplies (résidence, charge effective, âge, etc...) puis transmet la demande à la CDES qui décidera notamment du pourcentage d'incapacité permanente de votre enfant, de son admission au bénéfice éventuel de l'un ou l'autre complément.

La CDES précisera la durée de versement de l'allocation (le minimum est de 1 an, le maximum de 5 ans). Mais en cas d'aggravation de l'incapacité de l'enfant, il est possible de demander, en dehors des délais d'attribution de l'allocation fixés par la commission, une révision du taux d'incapacité permanente.

Si la commission préconise des mesures particulières d'éducation et de soins, elle doit prévoir un nouvel examen du dossier dans un délai maximal de 2 ans. Si vous ne donnez pas suite à ces mesures, l'allocation peutêtre suspendue ou supprimée.

Chantal VERDOT

SEJOUR A L'HÔPITAL SAINT LOUIS DE PARIS

La santé de votre enfant (ou la votre) nécessite une hospitalisation à l'Hôpital St Louis de Paris, où le Centre d'Etude et de Traitement des Maladies Génétiques à Expression Cutanée, dirigée par le docteur Claudine Blanchet-Bardon, s'occupe plus particulièrement des épidermolyses bulleuses.

Sachez qu'il existe dans l'enceinte de cet hôpital, «La Maison des Parents St Jean», qui peut accueillir les parents dont les enfants sont hospitalisés.

Cette association vous procure, selon les disponibilités une chambre avec cabinet de toilette ou douche et met à votre disposition une cuisine où vous pourrez préparer vos repas, une salle à manger, un salon télévision, un lave-linge et un sèche-linge. Tous les ustensiles de cuisine sont fournis, ainsi que assiettes, couverts, etc... Un réfrigérateur est également à votre service. Vous devrez malgré tout faire votre vaisselle !!

Pour bénéficier de cet hébergement vous avez à acquitter un loyer, calculé en fonction de vos revenus.

Le prix maximum est de 130 F par jour pour une personne, augmenté de 97,50 F pour une deuxième personne de la même famille (petit déjeuner compris)

Pour avoir nous même bénéficié de cet hébergement, nous ne pouvons qu'encourager les personnes qui en aurait besoin, de s'adresser à cette association. L'accueil est chaleureux et les locaux, très bien entretenus.

Cette formule nous a permis d'être plus présent près de notre fils hospitalisé pendant 15 jours, et d'éviter bien des fatigues de transport et de gros frais d'hébergement à l'hôtel.

Pour contacter ou réserver s'adresser à :

MAISON DES PARENTS ST JEAN Hôpital St Louis 1 rue Claude Vellefaux 75010 PARIS

Tel: (16.1) 42.08.13.31

Des photos de cette «Maison des Parents» sont à votre disposition à l'association

Famille NOMBALAIS

«Jean Alési, pilote de formule 1 de renom, a accepté de parrainer notre association. Le sport automobile de haut niveau est une école de courage ou une volonté sans faille est indispensable pour vaincre.

Voilà un beau symbole pour l'EBAE où, nous en sommes sur, le courage n'est pas absent.».

Monsieur Bernard Lasseigne, journaliste essayeur automobile, a bien voulu nous confier un des articles qu'il a rédigé sur Jean Alési.

ALESI, de père en fils

En 1968, Franck Alési avait 27 ans, Jean 4 ans. Le petit carrossier italien était déjà un grand pilote. L'année de la naissance de Jean en 1964, il s'était fait remarquer en se classant deuxième du groupe 2 de la course de Côte du Ventoux. Pendant les années qui suivirent, il tenait régulièrement la dragée haute à son copain Jean Ragnoti. Et puis le hasard et la nécessité ont décidé:

Ragnoti est devenu pilote de rallye renommé, Alési carrossier chevronné ... Ce qui a permis à Jean de grandir au milieu des bagnoles. Et, comme les pharmaciens de Brel, d'être coureur automobile parce que papa ne l'était pas! Encore fallait-il être

doué. Mais il l'est bigrement, le bougre. Le père avait transmis son fameux coup de volant au fils.

La suite de l'histoire, du karting à 17 ans jusqu'à la formule 1 à 25 ans, tout le monde la connaît. Et tous les spécialistes constatent qu'elle ressemble étrangement à celle d'Alain Prost. Mais pour Jean tout est allé plus vite.

Champion de France de formule 3 en 1987, coupe du monde de formule 3000; il a vécu, en 1989, entre rêve et réalité, un an de grâce 1989 qu'il n'est pas près d'oublier. Alors que l'angoisse de devoir un jour retourner travailler aux côtés de son père, nanti de son CAP de carrossier, le hantait toujours.

Après pas mal de déboires, il fût même un temps baptisé «Jean-lapoisse», la chance l'attendait enfin au virage.

Un jour du joli mois de mai le bien nommé, en plein week-end de Pentecôte, il a gagné sa première course en

F 3000, à Pau, fief de l'automobile. Une victoire qui lui ouvrait du même coup les colonnes des Journaux, les antennes des radios et surtout, les écrans des télés! Il en a pleuré de joie en direct. Des larmes qui en lavaient d'autres, versées sur quelques échecs d'une

carrière que l'on disait prometteuse mais qui tardait à prendre forme.

Or Jean m'avait avoué quelques années auparavant, alors qu'il débutait en F3, qu'il n'avait qu'un objectif: la F1.

Et puis est arrivé ce mois de juillet fou, fou, fou. Le contrat avec Ken Tyrell le 4 juillet, son premier Grand Prix de F1, 5 jours plus tard, presque chez lui, au Castelet, une 4 ème place, après avoir été un moment «dans les rétros» de Prost qui caracolait en tête... Et en fin de compte, une 9 ème place au championnat du monde de

F1 auquel participent une bonne trentaine de pilotes, avec seulement huit courses disputées.

Une réussite qui est tout simplement la consécration d'un grand talent et d'une sacré volonté, qui distinguent les champions des bons élèves ...

Bon élève, Jean ne l'était pas à l'école, il le regrette, mais qu'importe, puisque sa vocation était moins sur un banc de fac que dans un baquet de bolide. Mais bon élève, il l'était au volant. Son père, qui sait de quoi il parle, me l'avait dit, non sans fierté, il y a six ou sept ans déjà.

Pour réussir dans le sport automobile, bien conduire ne suffit évidemment pas. C'est là qu'intervient l'autre force de Jean: une complicité familiale rare, avec Franck, un papa qui connaît moteurs et châssis sur le bout des doigts, Marcelle une maman-poule à l'enthousiasme communicatif, José un (grand) frère avisé et rusé, qui est à la fois son confident et son conseiller, sans oublier Laurence, une fiancée adorable et complice qu'il pourrait bien, dit-on sous le pont d'Avignon, épouser bientôt. Tous lui ont donné le soutien du coeur, mais aussi une bonne dose de nuits blanches...

«Sans l'aide de mes parents, avouct-il, je n'y serai jamais arrivé, mais je n'ai aucun complexe!»

A bon entendeur, salut.

Bernard LASSEIGNE - fevrier 1990

Alain BEAUMONT (délégué régional Franche-Comté), Martine son épouse, Anne-Sophie atteinte d'une épidermolyse bulleuse de la forme d'Hallopeau-Siemens et Vanessa, leurs deux enfants, accompagnés de Mr et Mme ROUSSE et de Mme GACHON, ont participé à une grande manifestation de solidarité dans leur ville de VALDOIE (Territoire de Belfort).

SOLIDARITE ET ESPERANCE

De la leçon de courage d'Anne-Sophie à l'élan de générosité des Valdoyens.

Anne-Sophie a 5 ans, l'age de toutes les joies, de toutes les innocences et de toutes les espérances. Depuis le début de l'année scolaire, elle fréquente la classe des «Grands» de l'école maternelle du Centre.

Avec ses cheveux bruns coupés court sur le front, et sa bonne figure ronde souvent plissée par un large sourire, Anne-Sophie pourrait-être une petite fille heureuse de vivre comme toutes les autres. Et pourtant Anne-Sophie n'est pas tout à fait comme les autres, elle est atteinte par

l'épidermolyse bulleuse. Martine et Alain Beaumont, ses parents ont décidé de se battre contre la fatalité pour ralentir au maximum l'évolution de la maladie. Ils ont donc appris à vivre avec la maladie, un apprentissage long et douloureux car la petite fille doit vivre sous surveillance permanente et elle a déjà subit 4 interventions chirurgicales, un combat de tous les jours où chaque matin les soins prennent plus d'une heure. Quant à la douleur, elle est permanente et Anne-Sophie a appris à la supporter, à composer avec elle: mieux même, la petite fille et ses parents sont en passe de gagner un pari encore plus «fou» : faire

vivre Anne-Sophie comme

tous les autres enfants, un pari qui passe par l'école où la petite fille partage désormais la vie de ses petits camarades qui la trouve simplement «un peu fragile» en ajoutant avec un brin de paternalisme «mais on y fait attention». Une belle leçon de courage renforcée depuis par l'immense espoir des découvertes récentes des génes responsables de la maladie. Reste à mettre en place une thérapie de guérison. Mais ces travaux de laboratoire sont très onéreux et comme ils ne concernent que dix mille personnes en France, il est difficile de sensibiliser l'opinion.

LE TOURNOI DE L'ESPOIR

A Valdoie, le courage d'Anne-Sophie a eu valeur d'exemple. Lancé par Laetitia SERMET et Michel ZUMKELLER, relayé par la municipalité, la poste, les

> pompiers, les administrations, de nombreux commerçants et artisans, un grand élan de solidarité a mobilisé toutes les bonnes volontés.

Une chaîne de générosité s'est constitué avec pour objectif recueillir 50 000 frs destinés à financer la recherche pour vaincre les épidermolyses bulleuses.

Parmi les actions menées, dépôts d'urne au Super U et au Crédit Mutuel, le point d'orgue a sans doute été le «tournoi de l'espoir», le 6 décembre, jour anniversaire d'Anne-Sophie, il a regroupé 10 équipes de fotballeurs et près de 500 spectateurs au centre Benoit Frachon (gracieusement prêté par le comité d'entreprise d'ALSTHOM) sous le parrainage du Docteur BLANCHET-BARDON et du footballeur professionnel

sochalien Franck SILVESTRE.

La solidarité de toute une cité a permis de largement dépasser l'objectif initial puisque finalement la somme totale recueillie et immédiatement donnée à la recherche s'élève à 72 742 frs.

«VALDOYEN VOUS AVEZ ETE FORMIDABLE»

PHOTOS MOYEL ROUGE

COURSE DE L'ESPOIR

Jean-Marc Rigade a été invité à Brest en juin 1992 afin de présenter les épidermolyses bulleuses et l'association EBAE aux membres du conseil d'administration de l'association «Course de l'Espoir» pour l'aide à la recherche médicale.

Durant ces trois dernières années, «La Course de l'Espoir» a apporté son aide à la lutte contre la mucoviscidose. L'action de ce groupe a permis de remettre plus de 450.000 francs à l'équipe de recherche de Brest animée par le docteur FEREC.

Cette mobilisation a été possible grâce à tous les bénévoles qui composent cette association et à la généreuse compréhension de leurs partenaires publicitaires.

Après avoir avisé le docteur FEREC, le comité de «La Course de l'Espoir» a décidé pour l'année 1993, d'apporter son aide à la recherche médicale concernant deux nouvelles maladies :

LA MORT SUBITE DU NOURRISSON, qui représente 60 % de la mortalité infantile entre 1 mois et 1 ans, soit 2000 bébés par an en France. Une équipe de recherche est dirigée par le docteur CAROFF du CHU de Brest

L'EPIDERMOLYSE BULLEUSE, qui nous concerne directement.

Le souhait des organisateurs est de progresser dans les deux tâches qui les mobilisent :

- sensibilisation du public sur les maladies
- recueil de fonds pour la recherche médicale Pour réaliser cela, en dehors de la «Course de l'Espoir» diverses manifestations ont lieu :
 - 20 décembre 92, participation au cross de la ville de Brest
 - 18 avril 93, organisation d'un grand thé dansant animé pare André Verchuren à Brest
- 2 mai 93, associé à la tentative de record du monde des 100 km Handisport d'Eric BRE, membre de la Course de l'Espoir depuis sa création.
- date non communiqué, journée football à Crozon

Le dimanche 9 mai, à 5 h 30, trente-cinq coureurs, des civils et des militaires accompagnés de trois coureurs handisports en fauteuil, s'élanceront de Moulin-les-Metz (Moselle), suivi d'une caravane d'assistance.

Lorsqu'il arriveront le 17 mai à Brest il auront parcouru 1.300 km et traversé cent soixante villes, grandes et petites.

A chaque étape la «Course de l'Espoir» récoltera de l'argent auprès des collectivités, des associations et de tous les donateurs possibles pour soutenir la recherche.

L'épreuve lancée par Jean-Luc JOANNES (gendarme maritime), président de cette association, parrainée par le Vice-Amiral Roger Merveilleux du Vignaux, soute-nue cette année par Jean Alési, a permis de récolté 210.000 francs l'an dernier (450.000 frs depuis 3 ans). Les sommes récoltées cette année seront donc réparties entre le laboratoire du docteur CAROFF pour la mort subite du nourrisson et celui du Dr BLANCHET-BARDON pour les épidermolyses bulleuses.

Le docteur Claudine BLANCHET-BARDON, native de Brest (son père était médecin à St Brieuc et son grand-père maire de Daoulas), a donné une conférence d'information le 4 février, à l'initiative du docteur Guillet, professeur de dermatologie au CHU de Brest, accompagnée du docteur Serge PERCHOC, médecin de la course et vice président de l'association «Course de l'Espoir».

Jusqu'à présent la participation de l'EBAE a consisté à fournir aux organisateurs le maximum d'informations et de documentations sur les épidermolyses bulleuses et notre association. Mais pendant la course il faudra être présent tout au long du parcours.

IL EST IMPORTANT DE SE JOINDRE A LA CARAVANE DES ORGANISATEURS POUR DISTRIBUER LES DEPLIANTS ET EXPLIQUER EN QUOI CONSISTE LA MALADIE AINSI QUE LES DIFFICULTES RENCONTREES AU QUOTIDIEN.

Voici les étapes de la course :

Samedi 15 mai

TOUR DU FINISTERE 100 km

Dimanche 9 mai
METZ - AY (Marne) 178 km
Lundi 10 mai
AY - GUYANCOURT (Yvelines) 230 km
Mardi 11 mai
GUYANCOURT - LOUVIERS (Eure) 115 km
Mercredi 12 mai
LOUVIERS - ST BERTHEVIN (Mayenne) 237 km
Jeudi 13 mai
ST BERTHEVIN - LORIENT (Morbihan) 231 km
Vendredi 14 mai
LORIENT - CROZON (Finistère) 140 km

Nous disposons de l'itinéraire précis pour chaque étape avec les heures prévues de passage, si vous habitez dans une des régions traversées, écrivez nous, nous vous enverrons les informations.

Les conseillers d'administration de l'EBAE comptent sur votre mobilisation qui sera le meilleur remerciement à adresser aux participants et aux organisateurs de «La course pour l'Espoir».

Cette manifestation NOUS CONCERNE TOUS!!

Annie BRETAGNON

SI VOUS OU L'UN DE VOS PROCHES, AVEZ LA POSSIBILITE DE FAIRE IMPRIMER GRATUITEMENT DES DOCUMENTS, CONTACTEZ-NOUS, NOUS AVONS BESOIN ENTRE AUTRE DE 20.000 DEPLIANTS POUR LA COURSE.

COLLOQUE GENETIQUE ET ETHIQUE

«L'analyse du génome humain : libertés et responsabilités»

Les 2, 3, 4 décembre, rue Descartes à Paris au ministère de la recherche et de l'espace, ce colloque était organisée sous le patronage du Ministère de la recherche et de l'espace, de l'UNESCO et de la commission de la République Française pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO).

Cinq associations dont l'EBAE étaient invitées pour participer aux travaux de ce colloque pour y insufler autant que possible les reflexions des familles touchées par une maladie génétique.

Ainsi se justifiait la présence d'associations, mais avant de vous faire part, modestement, de mon point de vue sur ces trois journées, voici les objectifs tels qu'ils étaient définis par les organisateurs ainsi que la composition du comité de pilotage.

OBJECTIF

Depuis quelques années, La France s'est engagée avec beaucoup de détermination dans l'analyse du génome humain. A cet effet, le Ministère de la Recherche et de l'Espace a mis sur pied le Groupement de Recherches et d'Etudes sur les Génomes (GREG). Il s'ensuit de nombreux débats à caractère social, juridique, éthique et philosophique. Ceux-ci font apparaître parfois une distance importante entre les connaissances acquises par les biologistes et l'information de la société qui s'interroge sur leurs utilisations.

Par ailleurs, comme les espoirs en termes de nouvelles thérapeutiques médicamenteuses ou génétiques sont présentés comme particulièrement prometteurs, on a souvent tendance à idéaliser l'analyse du génome, en oubliant qu'obtenir des résultats médicaux probants demande du temps.

Aussi est-il essentiel que la société soit informée avec le maximum d'exactitude et de précaution sur le savoir génétique, sur les diagnostics génétiques déjà réalisés et sur ceux qui sont attendus dans un proche avenir, sur les applications thérapeutiques qui permettent d'ores et déjà de soulager les malades et sur celles qui sont raisonnablement espérées, mais aussi sur la réalité de la génétique et sur ce qu'il lui est parfois opposé en termes d'imaginaire.

Cette volonté de recentrer l'analyse du génome sur la réalité de l'existence humaine doit tenir compte du questionnement religieux, philosophique et culturel; en effet, il est également utile de mettre en perspective une entreprise telle que celle de l'analyse du génome humain.

En outre, il convient d'élargir la réflexion au contexte social. En effet, ces nouvelles connaissances mettent en évidence des différences génétiques entre les humains (le polymorphisme génétique humain), il serait fallacieux de s'en servir pour justifier les inégalités sociales; bien au contraire, la découverte de l'égalité de tous devant les différences génétiques doit être l'occasion de repenser un nouveau contrat social.

Enfin, un projet aussi ambitieux que celui d'analyser le génome humain doit être adapté au développement de la société mondiale. C'est pourquoi, il est nécessaire d'expliciter les aspects géo-éthiques des décisions prises par les Etats et des recommandations faites par les grands organismes internationaux, et de contribuer à maintenir l'accès de tous à la connaissance du génome humain, dans l'équilibre des relations justes entre les pays du Nord et les pays du Sud.

C'est pourquoi, l'Association DESCARTES organise un colloque qui s'adresse aux scientifiques (sciences de la vie, sciences de l'homme et de la société), aux juristes, aux philosophes, aux décideurs et à l'administration, c'est à dire à tous les acteurs qui entendent s'informer et bien se préparer.

COMPOSITION DU COMITE DE PILOTAGE

Assistant de coordination

Marie Hélène Lhuguenot, Secrétaire Générale du Comité Consultatif National d'Ethique Comité de Pilotage

Charles Auffray, Directeur Scientifique au Généthon, Directeur de recherche CNRS

Henri Atlan, Membre du Comité Consultatif National d'Ethique (CCNE), Professeur de biophysique

Marc Augé, Président de l'Ecole des Hautes Etudes en Sciences Sociales (EHESS)

André Boué, Membre du Comité Consultatif National d'Ethique (CCNE), Directeur de l'unité Inserm 73

Daniel Cohen, Professeur de génétique, Directeur du Centre d'Etudes du Polymorphisme Humain (CEPH)

Michel Cohen-Solal, Directeur de Recherche à l'Inserm, Chargé de Mission au Groupement d'Etudes et de Recherches sur les Génomes (GREG)

Jean Dausset, Prix Nobel de Médecine

Jacques Derrida, Philosophe, Professeur à l'Ecole des Hautes Etudes en Sciences Sociales (EHESS)

Gilles Dixsaur, Médecin Inspecteur en Chef de la Santé Publique, Ministère des Affaires Sociales et de l'Action Humanitaire

Jean-Jacques Duby, Directeur à l'UAP

Yves Duroux, Chef du Département «Sciences de l'Homme et de la Société» au Ministère de la Recherche et de l'Espace

Jean-François Girard, Directeur Général de la Santé, Ministère de la Santé et de l'Action Humanitaire

Jean Hache, Directeur scientifique à la Société Bertin

Marie-Angèle Hermitte, Directeur de Recherche CNRS, Science du Droit

Bernard Kanovitch, Chef du Service Rhumatologie (Fondation Rotschild), Président du Centre Rachi

Wayland Kenner, Représentant de la Chambre des Lords, Vice-Président du Parliamentary Office of Science and Technology

Philippe Kourilsky, Directeur de Recherche CNRS

Marie-France Kulczewski, Chargée des Relations avec la Recherche, Ministère de la Santé et de l'Action humanitaire Jean Lunel, Président de la Société Organibio

Jean Maury, Vice-Président de l'Association des Paralysés de France

Jean Michaud, Professeur à l'Université Paris I

Alain Pompidou, Député au Parlement Européen

Claude Rosenfeld, Spécialiste du Programme Sciences Médicales Fondamentales, UNESCO

Piotr Slonimski, Professeur Emérite à l'Université Pierre et Marie Curie, Président du Groupement de Recherches et d'Etudes sur les Génomes (GREG)

Suite colloque génétique et éthique

DEROULEMENT

Ce travail de réflexion était décomposé en 6 ateliers

- 1- Aspect Scientifiques et Médicaux (4 heures)
- 2- Droit, travail et Assurances (3 heures)
- 3- Philosophie (4 heures)
- 4- Géo-Ethique (2 heures)
- 5- Le rôle des Associations (3 heures 30)
- 6- Religions / Cultures (2 heures)

Chaque atelier a présenté le résultat de ses travaux à travers un rapport d'environ 1 heure communiqué devant l'ensemble des participants.

L'essentiel de ce colloque sera consigné dans un grand rapport global qui sera édité dans le courant de l'année 1993.

Je ne vous exposerais que le plan de travail de l'atelier n°5 sur le rôle des associations

THEME GENERAL

Le développement de la connaissance des génomes est fortement marqué par l'implication de tous ceux qui sont atteints de maladie génétique gravement invalidantes ou de ceux qui appartiennent à des familles à risque. C'est pourquoi les politiques de recherche et de santé doivent désormais intégrer le vécu et le ressentir de ces personnes ainsi que le sens de leur combat.

QUESTIONS TRAITEES

-1- L'accès au dépistage :

Les nouvelles techniques thérapeutiques par la voie médicamenteuse ou génique ainsi que les progrès des tests de dépistage posent de nouvelles questions :

- Dérive eugénique
- Le coût de ces tests créant de nouvelles inégalités sociales
- Quand et comment fixer un cadre au dépistage ?

-2- L'annonce de la maladie ou de l'anomalie :

Une telle annonce pèse lourdement sur une vie entière. Peut-on dire la vérité et comment être sur que la personne concernée veuille la connaître? Comment prendre toutes les précautions et accompa-

Comment prendre toutes les precautions et accompagner l'intéressé dans la maladie ?

-3- Le risque de stigmatisation :

La surmédicalisation du phénomène génétique ne risque-t-elle pas de focaliser l'attention des différents acteurs de la société (emploi, assurance, université) et de créer une forme nouvelle de sélection voire de ségrégation basée sur l'affection génétique même si elle n'est pas visible.

-4- Aspect économiques :

La société ne se trouve-t-elle pas conduite à repenser les grands équilibres entre les investissements pour la recherche et ceux pour l'accompagnement des personnes handicapées dans le domaine de l'aide sociale?

Quel rôle les associations peuvent-elles jouer sur ce terrain?

Le pouvoir politique ne devrait-il pas se déterminer aussi en terme de responsabilité morale ?

36

Comme chacun peut le constater le but de ce colloque est fort ambitieux et va constituer un élément de travail important pour le Comité National Consultatif d'Ethique.

En effet, il devient aujourd'hui imaginable de mettre en place de fabuleuses entreprises curatives rendues possible par l'avancée de la génétique dont le grand moteur est bien sur le «Généthon» créé et animé par l'AFM (Association Française contre les Myopathies)

Quelques uns d'entre vous doivent penser que toutes ces considérations sont bien inutiles et ne font que retarder l'arrivée au bout du chemin qui mène à la guérison; j'avoue que je ne suis pas non plus très loin de le penser. Cependant dans toutes les activités humaines, et celle là plus qu'une autre, il est nécessaire de mettre des gardefous et d'imposer des contrôles afin d'éviter les débordements comme par exemple des expérimentations animales insuffisantes avec passage à l'homme trop rapide et les risques qui en découlent, ou bien une sélection abusive et injustifiée.

Bien sur certain de ces éléments appartiennent aux fantasmes et sont loin des préoccupations des familles frappées par la maladie. Cependant comment oublier que certains rêves planent encore dans trop d'esprits ravagés par la nostalgie de ces années où la haine raciale élevait l'eugénisme au niveau d'un projet de société.

Ces garde-fous sont donc en grande partie présentés par le Comité National d'Ethique et le Comité National Consultatif d'Ethique.

L'éthique règle les actions humaines, et celles-ci doivent-être soumises au devoir et viser le bien.

Soulager, soigner et guérir font partie de ces devoirs; les Comités d'Ethique ne peuvent être que pour ce «bien» nécessaire mais pas à tout prix. Ceci dit il est intéressant d'examiner un instant la façon dont la présence des associations a été perçue par certains participants de ce colloque.

J'ai constaté, au moment du rapport de l'atelier associatif dans le grand amphi Poincaré, que certaines personnes si promptes a théoriser et a discourir le plus longtemps possible afin d'avoir le bonheur d'être bercés par leur propre voix sont sorties pour faire quelques pas dans le couloir.

Sans doute se sont-ils dit que les propos associatifs constituaient une bonne occasion de se dégourdir les jambes. j'entends le lecteur qui me dit «des noms, des noms!!!», mais je n'en ai pas tout ce que je peux dire c'est qu'il s'agit d'individus que l'on voit de temps en temps traîner dans des émissions ou des revues élitistes et s'adonnant à leur sport favori qu'est l'onanisme intellectuel.

Fort est de constater que pour quelques uns les associations comme la notre ne sont qu'un ramassis d'handicapés pleurnichards.

Mais laissons là ces esprits enflés. J'ai heureusement pu noter de la part d'autres personnes un vif intérêt pour les propos des associations même si je regrette que le temps laissé à cet atelier fut bien trop court. Mr François Gros, dans son discours de clôture du colloque a remercié les associations de leur présence, des propos simples, sincères et humains, un grand modèle.

L'avenir est riche en promesses et nous devons le prendre en main.

A l'issue de ce colloque j'ai émis une proposition, qui, semble-t-il a été accueillie favorablement :

Dans la mesure ou le rapport complet du colloque ne sortira que vers la fin 1993 et que les associations participant à l'atelier ont trouvé le compte-rendu trop léger, il serait bon de provoquer une réunion de travail indépendante dont les conclusions paraîtraient, je l'espère, dans le rapport global.

Pour conclure je dirai que les colloques de cette nature sont nécessaires et nous y avons été présents, c'est bien mais c'est peu. Sans jouer «au chien dans un jeu de quilles», nous devons nous y faire une place réelle pour que les associations puissent faire passer au plus haut niveau la voix enfin forte de ceux qui souffrent dans leur chair.

Jean-Marc RIGADE

TELETHON 92

ANNONAY (Ardèche)

Depuis 1990 nous nous joignons à Mr Romeuf et à Mr et Mme Seytre (représentants de l'AFM, antenne de Valence) pour animer une soirée Téléthon sur la ville d'Annonay.

Cette année l'animation était composée de :

Un semi marathon organisé par l'OMS (Office Municipal des Sports). Nous avons tenu un stand de ravitaillement, comme le temps était vif, les coureurs ont bien apprécié le thé que nous leur avions préparé.

Sur la participation demandé par l'OMS, 10 F étaient réservés au Téléthon (407 inscrits = 4070 F de bénéfice).

Une petite course pour les scolaires organisé par notre groupe. Nous avions distribué des affiches annonçant la manifestation et des bulletins d'inscription dans les écoles. Grâce à cela 315 enfants d'Annonay et de ses environs se sont inscrits.

Le samedi après-midi nous avons gonflé plusieurs centaines de ballons «Téléthon» aux couleurs différentes. Le soir venu nous en avons remis un à chaque petit Concurrent. L'ambiance produite par cette course était poignante, on sentait que tous ces enfants étaient à la fois contents et fiers de courir pour le Téléthon.

La participation demandée pour cette course était de 10 F soit un bénéfice de 3150 F.

Un Musicothon composé par une école de musique d'Annonay a été organisé par un groupe d'élèves de BTS. Le bénéfice a été versé en totalité au Téléthon. Une rôtie de châtaignes organisée par notre groupe, l'aide des scouts (pour la vente dans des cornets de papier) et de plusieurs boulangers (pour la précuisson des châtaignes). Le bénéfice réalisé a été de 3100 F.

En résumé l'animation Téléthon 92 sur Annonay a permis de récolter la somme de 16 275 F. Pour nous c'est un temps fort car l'ambiance est chaleureuse, cela nous permet de faire connaissance avec des gens sympathiques et de ne pas rester isolés face à nos problèmes. C'est une occasion importante de faire connaître l'épidermolyse bulleuse et l'association EBAE.

Brigitte et Fabrice MADELON

BRETAGNE

J'avais accepté de faire un interview pour le «Téléthon», dans le cadre de l'émission de Macha Béranger, qui devait passer dans la nuit de vendredi à samedi sur France 2

Le jeudi dans la soirée, je recevais un appel téléphonique me disant que l'on enregistrerait vers 19 h 30 ou 20 h le lendemain au palais des congrès à Lorient. Puis, on me rappelait une heure plus tard pour me dire qu'il fallait me rendre au centre de rééducation de Kerpape en début d'après-midi.

Heureusement que j'y suis allée avec mes parents, car le temps aurait été bien long! Nous sommes arrivés à 15 h. et, après avoir demandé ici et là, j'ai enfin trouvé des personnes qui connaissaient à peu près le programme, l'enregistrement ne devait plus se faire que vers minuit! Nous sommes donc restés tout l'après-midi dans le gymnase, transformé pour l'occasion en salle de spectacle, à regarder les allées et venues des techniciens, les répétitions des chanteurs, les enregistrements de différentes séquences (dont certaines «factices», des LION'S répondant au téléphone alors qu'en fait cela se passait au palais des congrès). Vers 19 h., nous prenions un rapide repas au réfectoire et quand nous revenions au gymnase, le spectacle commençait.

Chanteurs, danses folkloriques, arrivée des élèves d'une école de Saint Brieuc venus en courant jusqu'à Lorient, accompagnés d'un camarade myopathe en récoltant de l'argent sur tout leur parcours, remise d'un singe capucin à un handicapé, ... tout ceci à un rythme d'enfer. Entre les différents sujets, nous regardions sur écran géant, le Téléthon national sur France 2. Valérie Maurice, Hervé Claude et Jean-Daniel Flaysakier, les trois représentants de la chaîne publique, intervenant de temps en temps en duplex.

Vers 23 h, on m'appelait pour m'entretenir avec une

représentante de l'AFM dans un bureau. Nous étions bientôt rejointes par les animateurs et présentateurs de France 2 (dont Hervé Claude qui souffrait du dos), venus se relaxer. Nous avons un peu discuté de l'épidermolyse bulleuse et de la recherche génétique et sur ce point Jean-Daniel Flaysakier et moi n'étions pas vraiment du même avis quant à l'utilisation des nouvelles découvertes en matière de prévention. A part cela, j'ai trouvé tout le monde sympathique.

Pendant ce temps, Jeanne Mas était arrivée (assez énervée!) et avait chanté au bord de la piscine ou avait lieu un relais de 24 h de natation; elle était enregistrée dans les conditions du direct (comme moi plus tard), mais elle n'est passée à la télé qu'à 3 h, quand je rentrais chez moi

Enfin vers minuit, on nous appelait, c'était à moi! Après Soldat Louis, on me questionnait sur l'épidermolyse bulleuse, sur ma vie avec la maladie, sur l'EBAE et sur la recherche médicale.

Jean-Daniel Flaysakier me tendait le micro et le retirait quand il le voulait; j'étais un peu déçue car je n'ai donc pas pu dire tout ce que j'aurai voulu, mais j'espère avoir dit l'essentiel..

J'étais assez émue, mais moins que je ne l'avais craint. On m'avait rassuré en me disant que ce n'était pas du direct et qu'ainsi on pourrait recommencer en cas de problèmes, mais j'étais quand même face à une salle comble, sur une estrade pleine de projecteurs qui m'éblouissaient et j'avoue que c'était impressionnant!

C'était une longue journée pour seulement 2 mn 30 de passage sur France 2 à 4 h, mais je garde un bon souvenir de cette expérience. J'ai découvert les coulisses de la T.V. avec ses ordres et contre-ordres, les caprices des stars du show-biz, etc ... et c'est fascinant!!

Anne Thérèse ROUXEL

CHOLET (Maine et Loire)

Cholet Telethon 92 Les «24 heures pour l'avenir» ont tenu leurs promesses

A l'occasion du week-end du 4 et 8 décembre 1992, la deuxième édition des «24 heures pour l'avenir» se déroulait à Cholet dans le cadre du Téléthon national. Toujours à l'initiative du corps des Sapeurs Pompiers de Cholet et de l'association Handisport Choletaise, avec cette année la collaboration des Guides et Scouts de France, de la Police et de la gendarmerie, cette deuxième

édition a tenu toutes ses promesses.

Pour le coup d'envoi le vendredi soir 4 décembre, le public avait répondu nombreux à l'appel, il faut dire que de multiples activités lui étaient proposées : Tennis de table, Tir à l'arc, Volley-ball, Basket-ball en fauteuil, Ergonomètre et Home-Trainer, Randonnée cycliste.

Malgré un creux de participation entre deux et trois heure du matin, le public refaisait son apparition petit à petit, les écoles rendaient visite à la salle Joachim du Bellay pour offrir leur participation; tout ceci toujours dans la bonne humeur.

Le stand de l'EBAE, pendant ces 24 heures, diffusait au public demandeur ses informations.

C'est dans l'euphorie que se sont terminées toutes les activités, en effet, les Guides et Scouts de France venaient de battre le record du monde du plus gros pompon de laine (169 kg, 1,77 m de diamètre).

Notre ami Jacky CRAS, adhérent de l'EBAE (sa fille et lui même sont atteint d'une forme simple), après sa tentative non homologuée de l'an passé, a quant à lui pulvérisé le record du monde de tennis de table non-stop

avec 22 h 44 de jeux et 94 matchs dont 75 gagnés. Ce record établi devant un arbitre officiel a été homologué et sera inscrit au livre Guiness des records.

Enfin, pour parler finances, l'édition 92 des «24 heures pour l'avenir» de Cholet a rapporté 86 000 F de don (71 000 F l'an dernier).

Voilà chers amis de l'EBAE des nouvelles du front Choletais, à l'année prochaine pour un nouveau Téléthon et à bientôt pour de nouvelles aventures.

Christophe NOMBALAIS

LA MENITRE (Maine et Loire)

Deuxième année de Téléthon dans notre petit village angevin blotti au bord de la Loire. Cette fois ci toute les associations ménitéennes s'étaient mobilisées pour animer ces deux jours et récoltés le maximum de dons pour cette grande manifestation de solidarité qu'est le téléthon.

Dès le vendredi 18 h, une opération «porte ouverte» sur le club «Danses et Loisirs» a démarré la soirée suivie vers 20 h 30 par un tournoi de football en salle organisé par l'Association Sportive Ménitéenne, avec la présence des entraineurs du SCO d'Angers.

Le samedi à partir de 10 h un club de «boule de fort» (jeux typiquement angevin) organisait un concours jusqu'au samedi soir.

A 14 h au Club de l'Amitié, les anciens attendaient les joueurs de cartes pour un concours de belote acharné. Pendant ce temps, le Foyer Rural mettait ses tables de ping-pong en batteries pour les mordus, le Tennis-Club proposait une initiation, une autre association sportive l'ADAPSAL surnommée «Les Dents de la Loire» lançait le deuxième marathon-relais dans les rues du bourg; Tout l'après-midi les grimpeurs se relayaient sur le mur d'escalade.

En fin de journée l'ASM avec sa section handball après une séance d'initiation pour les jeunes organisait un match féminin entre La Ménitré et Jarzé (autre commune du Maine et Loire).

Chaque Association, soit par une participation financière demandée pour les activités proposées, soit grâce à des urnes à disposition du public, a recueilli les dons des ménitréens. Certains comme l'Amicale des Sapeurs-Pompiers, l'Amicale des Anciens de Vilmorin, le Cercle de l'Avenir (boule de fort), qui n'avaient pas pu participer ont apporté un soutien financier.

Le Comité des Fêtes et la municipalité ont quant à eux apporté leur soutien matériel.

Ce Téléthon édition 92 à La Ménitré, a permis de récolter 8.629,80 F, pour une commune de 1800 habitants ce n'est pas mal. Mais cela nous a permis une fois de plus de faire connaitre les maladies génétiques au public grâce au stand d'information où nous diffusions les dépliants ainsi que la cassette vidéo de présentation de l'EBAE et celle de l'AFM sur le généthon et la recherche.

Une réunion a eu lieu en Janvier, rendez-vous est déjà pris pour le Téléthon 93.

Annie et Jean-Claude BRETAGNON

SAINT PAUL LES TROIS CHATEAUX (Drome)

Ma décision était prise à la fin du Téléthon 91 : je participerai au Téléthon 92; et je l'ai fait !!

J'ai pris contact avec le président du C.L.E.T. (Courir Libre en Tricastin) qui a organisé 12 heures de relais sur un parcours de 5 km, ce samedi 5 décembre 1992. Lorsque j'ai proposé mes panneaux d'informations, ce monsieur m'a dit : «d'accord» !.

J'ai donc repris le petit travail de l'an dernier, j'ai repris contact avec des associations, avec des médecins, j'ai remis tous mes textes à jour, j'ai refait d'autres affiches, j'ai repris mes crayons surligneurs ... et j'ai préparé l'exposition 92. J'ai repris approximativement le même plan de travail qu'en 1991 :

- Le but du Téléthon
- Compte-rendu financier de l'AFM
- Définition d'une maladie génétique
- L'hérédité
- Le Généthon
- Les victoires
- Description de quelques maladies :
 - . Les myopathies
 - . La trisomie 21
- . Les maladies lysosomales
- . Les maladies oculaires
- . Les maladies auditives
- . L'épidermolyse bulleuse
- Les espoirs

Les affiches ont été mises sur des panneaux électoraux et placées bien en vue non loin des urnes destinées aux dons. Les quelques échos qui me sont parvenus étaient élogieux sur l'intérêt des informations apportées.

J'ai eu autant de plaisir que l'an dernier à participer au Téléthon 92. Les personnes du CLET et un représentant de l'AFLM (Association Française pour la Lutte contre la Mucoviscidose) que je ne connaissais absolument pas, ont été très sympathiques et m'ont bien aidé pour l'installation de l'exposition.

J'ai soutenu ce club pour leur participation en restant le plus longtemps possible à leurs cotés, et j'ai même participé à l'encadrement d'un relais vélo effectué par des enfants.

20 782 francs ont été collectés et remis au centre de promesse de Valence.

A l'année prochaine!!

Annie-Paule CHACQUENEAU

GENETHON EVRY

Annette Bullot a assuré une permanence le samedi 8 décembre dans les locaux du Généthon avec les 29 associations de maladies génétiques qui sont associées à l'AFM pour le Téléthon.

Cette opération permet de bien faire comprendre que le Téléthon n'est pas destiné à une seule maladie mais que de très nombreux programmes de recherche ont été et seront financés grâce à la générosité de tous.

309 MILLIONS DE FRANCS UN RECORD POUR LE TELETHON 92, NOUS DEVONS NOUS MOBILISER POUR LE PULVERISER CETTE ANNEE.

NOUS SOMMES TOUS CONCERNES LA RAPIDITE DES RECHER-CHES EST NOTRE ESPOIR, L'ARGENT EST LE NERF DE LA GUERRE CONTRE LA MALADIE

UN PEU DE MEDECINE

DYSTROPHIE

La dystrophie est un trouble de la croissance d'une partie de l'organisme aboutissant le plus souvent à une malformation.

Certaines formes d'épidermolyse bulleuse sont associées à une dystrophie plus ou moins importante. Le plus souvent, c'est une dystrophie des extrémités des membres c'est-à-dire des mains et/ou des pieds.

Le but de cet exposé n'est pas de décrire les conséquences de cette dystrophie qui sont connues par ceux qui en sont atteint mieux que par quiconque.

La dystrophie peut revêtir des formes très différentes d'un individu à l'autre aussi bien pour les mains que pour les pieds dystrophie qui bien entendu n'est pas symétrique. La dystrophie se caractérise par trois phénomènes:

- un retard de croissance de l'extrémité,
- une rétraction (flexion des articulations)
- une syndactylie (peau qui remonte entre les doigts).

Cette dystrophie est surtout gênante au niveau du membre supérieur c'est-à-dire au niveau des mains. Pour les mains, la dystrophie tend à donner à cette main une forme de boule, articulations fléchis, pouce en dedans, le tout pris dans une «gangue» de peau. A la naissance, l'extrémité du membre (main ou pied) peut être considérée comme normale si ce n'est qu'il arrive parfois que cette extrémité soit partiellement ou totalement découverte de peau.

Plus tard, pendant la croissance, il va falloir enrayer cette rétraction et cette syndactylie. Dans ce but il y a plusieurs méthodes.

Parmi celle-ci un appareillage, le plus léger possible va s'adapter à la main pendant la nuit pour lutter contre le phénomène de rétraction et tenter d'éviter que la peau ne progresse vers le bout des doigts. Il faut bien entendu que l'appareil ne blesse pas la main et qu'en plus il soit supportable sinon toute la théorie devient caduque évidemment.

Une autre méthode, plus lourde, mais sans doute complémentaire de la première, consiste en des interventions chirurgicales sous anesthésie générale. Elles auront pour objet d'étendre les doigts en rompant la «corde», qui se forme sur la face antérieure des doigts du côté de la paume de la main et qui tire sur ceux-ci pour les amener en flexion, puis à remplacer la peau manquante par une autogreffe c'est-à-dire de la peau prélevée ailleurs sur l'individu, si c'est possible, et de façon que cela le gène un minimum. Même démarche pour la réindividualisation des doigts ou une autogreffe peut venir combler la perte de substance créée par la résection de cette peau qui tendait à réunir deux doigts voisins. Il n'est pas extravagant de penser que dans ce cas l'autogreffe n'est pas indispensable.

Le but le plus recherché dans ce genre d'intervention est de recouvrer, si elle est perdue, l'intégrité de l'opposition du pouce par rapport à l'index. La conservation ou la restauration de cette fameuse pince qui permet la préhension, tâche principale de la main. Dans ce cas l'opération est encore plus délicate Il se peut que durant la cicatrisation, le recours à une broche soit indispensable pour maintenir le pouce en bonne position par rapport à l'index.

Pour les pieds, la même «démarche» peut être suivit en ce qui concerne les interventions chirurgicales. A l'exception de tout ce qui concerne l'opposition du pouce (ici l'orteil) que seuls les singes parviennent à utiliser pour la préhension.

En dehors des interventions chirurgicales qui tendent à enrayer le phénomène de dystrophie il peut y avoir un abord palliatif pour corriger le phénomène dystrophique qui prendra la forme de semelles orthopédiques.

La confection de semelles orthopédiques sera envisagée aussi bien pendant la période de croissance qu'après. En effet la dystrophie au niveau des pieds peut entraîner une mauvaise attitude (attitude dite vicieuse) qui peut se répercuter au niveau des articulations soient fémorotibiales, soient coxo-fémorales, soit vertébrales, soient toutes à la fois.

Aussi étrange que cela puisse paraître, le port de semelles orthopédiques adaptées pourra soulager des douleurs au niveau des genoux, des hanches, de la colonne vertébrale, de la nuque et même des épaules.

Bien sûr pour tout ce qui est exposé ici concernant les interventions chirurgicales, une grande partie du succès de celles-cirepose sur la «prise» ou non de ces autogreffes de peau. Et quand on connaît la fragilité de celle-ci chez les personnes atteintes d'une épidermolyse bulleuse... Mais c'est possible!

François-Michel Camproux

DES CHIFFRES

LE QUESTIONNAIRE DE L'EBAE

111 fiches représentant 97 familles dont 17 non atteintes

sur 94 personnes atteintes :

40 Hallopeau-Siémens soit 42,5 %

22 Dowling-Méara soit 23 %

6 Pasini soit 6,4 %

6 Simplex (type non précisé) soit 6,4 %

2 Dystrophique (type non précisé) soit 2,1 %

1 Dystrophique dominante (type non précisé) soit 1,1 %

1 Dermolytique (type non précisé) soit 1,1 %

1 Cockaine-Touraine soit 1,1 %

1 Weber-Cockaine soit 1,1 %

1 Lupus Bulleux (EB acquise) soit 1,1 %

1 à déterminer soit 1,1 %

11 personnes ne connaissent pas leur forme d'atteinte soit 11,7 %

1 famille touchée par la forme d'Herlitz (enfant décédé)

Perception du bulletin

Le bulletin convient à 100 % des familles

Sa présentation à 98 % (2 % ne se prononcent pas)

Le rythme de parution

convient à 51,55 %

ne convient pas à 48,45 % dont :

63,8 % pour une parution mensuelle

4,2 % pour une parution bimensuelle

32 % pour une parution trimestrielle

93,8 % souhaitent une rubrique médicale

76,2 % souhaitent plus de témoignages

39 % acceptent d'écrire des articles

70 % souhaitent plus amples renseignements sur les conseils génétiques

65 % souhaitent plus amples renseignements sur le diagnotic anténatal

94 % souhaitent plus amples renseignements sur la recherche génétique

45 % estiment être informés sur les travaux de recherche

47 % estiment ne pas être informés sur les travaux de recherche

8 % ne se prononcent pas

85 % estiment être informés sur les manifestations de l'EBAE

5 % estiment ne pas être informés sur les manifestations de l'EBAE

10 % ne se prononcent pas

62 % estiment être informés sur les démarches en cours 30 % estiment ne pas être informés sur les démarches en cours

8 % ne se prononcent pas

La vie de l'association

18 % accepteraient ou ont accepté une délégation régionale

8,2 % accepteraient ou ont accepté de faire parti du CA 6 % accepteraient ou ont accepté de faire parti du bureau 7,2 % accepteraient ou ont accepté de faire parti d'une commission

40,2 % accepteraient ou ont accepté de jouer un rôle occasionnel

La cotisation est jugée correcte par 100 %

55,6% souhaitent participer à l'AG

40,2 % ne le souhaitent pas dont :

56,4 % pour des difficulté de déplacement

33,3 % voyage trop onéreux

56,4 % pour d'autres raisons

92,8 % trouvent les sujets traités a l'AG interessant

7,2 % ne se prononcent pas

47.4 % souhaitent des rencontres hors de l'AG

37,1 % ne le souhaitent pas

16,5 % ne se prononcent pas

27,8 % souhaitent des rencontres nationales

50,5 % ne le souhaitent pas

21,7 % ne se prononcent pas

57,7 % souhaitent des rencontres régionales

26,8 % ne le souhaitent pas

15,5 % ne se prononcent pas

LA VIE QUOTIDIENNE

ALIMENTATION

Modification d'appetit accompagnant l'évolution de la maladie

OUI: 29 %

NON: 58 %, 13 % sans réponse

Si modification:

Diminution: 66 % orientation vers d'autres aliments

78 %

Elimination spontanée de certains aliments : 39 %

Consistance de l'alimentation

- Normale 58 %

- Mixée 35 %

- Semi-liquide 17 %

- Liquide 6,5 %

Compléments alimentaires 27 % Supplément caloriques et protidiques 25 %

- tous les jours 17 %

- à certaines périodes 13 %

45 % ont du restreindre leur activité avec l'évolution de la maladie

Si modification d'alimentation sens:

- Diminution 2%

- Diminution périodique 5 %

- Eviter certains aliments 17 %

Poids Adapté 70 % - Insuffisant 30 %

Difficulté d'alimentation 32 %

 dont 70 % difficultés augmentent avec l'évolution de la maladie

Ustensiles utilisés:

- Couvert normaux 82 %
- Tasse 12 %
- Paille 9,6 %
- Couvert spéciaux 2,1 %

Ouverture de la bouche insuffisante 3,2 % tous Hallopeau-Siemens

Difficultés à mâcher 30 %

Difficultés pour amener les aliments au fond de la gorge 19 %

Etouffe en avalant 26 %

Se reprend à plusieurs fois pour avaler 25 %

8,6% ont subi une ou plusieurs dilatations d'oesophage

PROBLEME DENTAIRE

33 % ont eu des traumasismes dentaires

31 % ont des difficultés pour ouvrir la bouche

16 % ont des douleurs au niveau des mâchoires

20,5 % n'ont pas la possibilité de brossage des dents

61 % sont suivi régulièrement par un dentiste

28 % ne sont pas suivi

54 % ont subi des soins dentaires dont :

- 90 % de caries

- 72 % d'extractions

- 20 % d'autres types de soins

Soins effectués par :

- Hôpital 38 %

- Dispensaire 2 % tous HS

- Dentiste 92 %

Possibilité de consulter rapidement un dentiste :

OUI: 50,5 % - NON: 4,3 % (tous HS) 45,2 % ne répond pas

SOINS

74 % utilisent des pansements

30 % effectuent les soins 2 fois par jour

42 % effectuent les soins 1 fois par jour

12 % effectuent les soins tous les 2 jours

7,2 % effectuent les soins tous les 3 jours

4 % effectuent les soins 1 fois par semaine Les soins sont effectuer par les personnes atteintes ou

leur famille dans 95 % des cas

par une infirmière dans 17 % des cas

en milieu hospitalier pour 2 %

19 % ont effectué la demande d'une infirmière à domicile pour les soins

8 % ont eu des difficulté à trouver une infirmière qui

- 22 % des refus pour domicile éloigné

- 67 % des refus pour horaire inadapté

- 100 % des refus pour soins trop longs- 55 % des refus pour d'autres raisons

OPERATIONS

56 % des personnes atteintes de HS ont subi au moins une intervention chirurgicale au niveau des mains dont 100 % pour la main droite et 80 % sur la main gauche. et 62 % portent régulièrement des orthèses, 33 % en ont déjà portées.

SOCIAL

42 % sont titulaires d'une carte d'invalidité 100 % des cartes d'invalidités sont égales ou supérieures à 100 % 13 % ont effectué la demande ou sont en cours dont 70

% de refus

59 % utilisent des pansements non remboursés

84 % d'entre eux ont demandé une prise en charge pour médicaments onéreux, auprès de leur caisse d'assurance maladie et 49 % auprès de leur mutuelle, 26 % ont demandé des prestations supplémentaires auprès du contrôle médical de leur caisse.

Ces litannies de chiffres peuvent sembler indigestes mais elles nous renseignent déjà sur la manière dont vous ressentez le bulletin de liaison et nous allons nous efforcer de répondre à vos souhaits surtout en matière d'information sur la recherche.

En ce qui concerne les statistiques sur les atteintes nous les commenteront d'une manière plus précise dans le prochain numéro.



Ce journal est édité par l'E.B.A.E., association loi de 1901 B.P. 171 35003 RENNES CEDEX - Tel : 99.53.82.37 - Fax : 99.51.62.31 C.C.P. : RENNES 4 267 03 E