

► **La maladie a-t-elle une incidence sur le développement intellectuel ?**

NON

Les personnes atteintes d'épidermolyse bulleuse naissent avec un handicap physique qui ne touche absolument pas leurs facultés mentales et leur intelligence. Leurs problèmes physiques poussent même souvent les malades à développer leurs capacités intellectuelles à un niveau au-dessus de la moyenne. Cependant, les mutilations entraînées par cette maladie « affichante », visible, rendent souvent le regard des autres difficile à gérer. L'impact psychologique d'une telle maladie sur les personnes atteintes et leur entourage est souvent sous-estimé.

► **Est-ce douloureux ?**

OUI

La douleur est permanente, mais elle varie beaucoup en fonction du type d'épidermolyse bulleuse. Chacun d'entre nous connaît la douleur causée par une simple ampoule et peut donc imaginer les souffrances quotidiennes d'une personne atteinte d'épidermolyse bulleuse au simple frottement de ses vêtements. Evidemment, cette douleur est permanente, mais elle varie beaucoup en fonction du type d'épidermolyse bulleuse. Chacun d'entre nous connaît la douleur causée par une simple ampoule et peut donc imaginer les souffrances quotidiennes d'une personne atteinte d'épidermolyse bulleuse au simple frottement de ses vêtements. Evidemment, cette douleur restreint les activités du malade. douleur restreint les activités du malade.

AIDEZ-NOUS A FAIRE VOLER NOS PAPILLONS !

contact@debra.fr



DEBRA France



Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association

Loi 1901 - n° W 921001244 - Habilitée à délivrer des reçus aux donateurs

- J'adhère à Debra France
 Je fais un don à Debra France 10 Euros € 20 Euros autre.....
 Je fais un don mensuel par prélèvement mensuel de 10 € 20 € autre..... € (joindre votre RIB)

Ouvrant droit à une réduction d'impôt (66 % de la somme versée). Un reçu fiscal vous sera adressé.

Exemple : 50 € versés à Debra = 17 € après réduction d'impôt.

NOM :		PRÉNOM :	
Etes vous atteint (e) d'epidermolyse bulleuse (EB) ? <input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Si oui, quelle forme ? :			
Date de naissance :		Profession :	
Adresse :			
Tél. fixe :		Tél. mobile :	E-mail :
Code postal		Ville :	

Membres du foyer :

Conjoint (e) :

NOM :	Prénom :	Date de naissance :	Eb ? Forme ?
Enfants (s)			
NOM :	Prénom :	Date de naissance :	Eb ? Forme ?
Date :		Signature :	

La cotisation annuelle s'élève à 32 € par foyer. Règlement par :
 - Chèque : à l'ordre de DEBRA France et envoyer à l'adresse - ci-dessous
 - Virement : IBAN FR76 1027 8061 7700 0200 3230 174 - BIC : CMCIFRZA

Les données personnelles recueillies font l'objet d'un traitement informatique par Debra France destiné à la gestion de votre dossier au sein de l'association et sont collectées à ces fins. Ces données sont conservées pour une durée égale à celle de votre adhésion à l'association, sauf dispositions légales spécifiques contraires. Debra France prend toutes précautions utiles afin de préserver leur sécurité et empêcher qu'elles soient communiquées à des personnes non autorisées. Conformément aux réglementations françaises et européennes applicables en matière de données personnelles, vous pouvez exercer vos droits d'accès, de rectification, de limitation, d'opposition aux traitements, d'effacement, de portabilité et d'opposition au profilage des informations vous concernant. Ces droits peuvent s'exercer par courrier en écrivant à l'adresse du secrétariat :

DEBRA France – Mireille NISTASOS – 16 la Canebière - CS 31866 - 13221 Marseille cedex 01
 Ou par e-mail à l'adresse suivante : contact@debra.fr

En cas d'insatisfaction de vos demandes relatives aux traitements de vos données personnelles, vous disposez d'un droit de réclamation auprès de l'autorité de contrôle compétente.

Document imprimé grâce au soutien de :



PLUS FORTS ENSEMBLE !

SOUTENEZ L'ASSOCIATION



Vaincre l'épidermolyse bulleuse

AIDER LES FAMILLES
INFORMER LES FAMILLES
FAIRE CONNAITRE LA MALADIE
SOUTENIR LA RECHERCHE
CHERCHER LES FINANCEMENTS
COLLABORER AVEC D'AUTRES ASSOCIATIONS



www.debra.fr

Quand la peau est aussi fragile que les ailes d'un papillon. Contactez-nous ! Toute participation est la bienvenue !

Imaginez un enfant qui ne pourrait pas manger ce qu'il aime

Imaginez un enfant qui ne pourrait pas jouer sans prendre de risques incroyables

Imaginez un enfant qui ne pourrait pas s'habiller comme il le souhaite

Imaginez un enfant dont les vêtements seraient des pansements.

Imaginez un enfant qui ne devrait jamais marcher pied-nus

Imaginez un enfant qui aurait comme compagnes quotidiennes des bulles...

Des bulles qui l'abimeraient chaque jour un peu plus en provoquant sur sa peau des brûlures et des douleurs intenses.

Imaginez que cet enfant soit atteint d'une maladie génétique rare et orpheline et que sa vie soit un combat permanent...

Les Enfants Papillons n'ont pas besoin d'**Imaginer** tout cela : **ils le vivent !**

➤ **Qu'est-ce que l'épidermolyse bulleuse ?**

C'est une maladie rare, à ce jour incurable, qui se caractérise par la formation de bulles ou d'ampoules ou par des décollements de la peau, au moindre frottement ou traumatisme. Ces bulles peuvent se remplir d'un liquide clair ou sanglant. Les épidermolyses bulleuses sont d'origine génétique et peuvent varier d'une forme peu sévère à des formes mutilantes, voire mortelles. Il existe plus de 20 types différents actuellement recensés.

Les douleurs sont permanentes et il n'existe à ce jour aucun traitement pour les « Enfants Papillons » comme on les surnomme poétiquement, car leur peau est aussi fragile que les ailes d'un papillon...

➤ **Que signifie ce nom ?**

La peau est composée de plusieurs couches. On donne à la couche externe le nom de « épiderme » et à la couche interne le nom de « derme ». Le terme « épidermolyse » signifie « la destruction de l'épiderme ».

➤ **Il existe 3 principales formes d'épidermolyse bulleuse :**

◆ **Épidermolyse bulleuse simple (EBS)**

Les EBS sont les plus fréquentes parmi les EB. Le niveau de clivage survient dans l'épiderme. Elles sont le plus souvent transmises sur le mode autosomique dominant. Le dysfonctionnement du gène de la kératine 5 ou du gène de la kératine 14 est le responsable. Il est classique de dire que les formes simples s'améliorent avec le temps. Néanmoins, des situations sévères existent même pour les formes simples : les bulles et l'épaississement plantaire limitent la marche.

◆ **Épidermolyse bulleuse jonctionnelle (EBJ)**

Cette forme d'EB entraîne des troubles comme la perte des cheveux, des dents et des ongles. Dans les cas d'EBJ très sévère, des bulles se forment dans le larynx et les voies respiratoires et peuvent être fatales. Le niveau de clivage survient à la jonction dermo-épidermique dans la membrane basale. Elles sont transmises sur le mode autosomique récessif. La maladie est due à des mutations sur l'un des trois gènes codant pour la laminine-332 : LAMA3, LAMB3 et LAMC2.

◆ **Épidermolyse bulleuse dystrophique (EBD)**

Le niveau de clivage survient dans le derme superficiel, juste sous la jonction dermo-épidermique, au niveau des fibres d'ancrage. Toutes les EBD (dominantes et récessives) sont dues à des mutations du gène COL7A1. Les plaies laissent des cicatrices atrophiques semblables à des brûlures graves.

➤ **Est-ce une maladie infectieuse ou contagieuse ?**

NON

Cependant, les bulles s'infectent facilement, augmentant sensiblement la douleur et empêchant la cicatrisation.

➤ **Est-ce une maladie héréditaire ?**

OUI

Elle est congénitale. C'est-à-dire qu'elle se déclare à la naissance ou quelques heures après.

◆ Les formes simples sont transmises d'une génération à une autre, avec un risque de transmission de la maladie à chaque grossesse d'un enfant sur deux. Il s'agit de la transmission sur le mode autosomique dominant.

◆ Les formes les plus graves sont transmises d'une façon plus indirecte. Ceci s'appelle la transmission sur le mode autosomique récessif. Dans ce cas, les deux parents portent un gène défectueux, mais ne sont pas eux-mêmes malades. La réunion, chez un enfant, des deux gènes défectueux donnera la maladie. La probabilité de cette transmission pour chaque grossesse est d'un enfant sur quatre atteint. Deux enfants sur quatre peuvent être porteurs du gène défectueux, comme leurs parents, et s'ils rencontrent plus tard un autre porteur du gène défectueux, leurs enfants auront le même risque d'être atteints de la maladie.

Il est donc important d'éviter toute consanguinité... Enfin, une mutation n'est pas toujours héritée d'un des parents. Elle peut survenir « de novo » et expliquer la naissance d'une forme sporadique (par opposition à « familiale ») d'épidermolyse bulleuse autosomique dominante alors que personne n'est atteint dans la famille.

➤ **Combien de cas en France ?**

Les spécialistes estiment qu'il y a 10 000 cas en France. Il faut savoir que cette maladie existe dans tous les pays du monde.

➤ **Quels sont les symptômes ?**

Des ampoules, cloques et plaies sur la peau des enfants et des adultes, avec quelquefois des localisations dans la bouche, l'œsophage, les yeux et les muqueuses génitales. Chaque type de la maladie a ses propres caractéristiques. La gravité de l'épidermolyse bulleuse dépend du niveau où se forme la bulle dans la peau. Les formes simples présentent des bulles superficielles se situant dans l'épiderme et guérissent sans laisser de cicatrice. Les formes dystrophiques présentent des bulles profondes se situant dans le derme et évoluent vers des cicatrices. Les formes les plus sévères peuvent donner des déformations des mains, des bulles dans la bouche, des rétrécissements de l'œsophage empêchant toute alimentation normale. C'est également dans ces formes que la croissance peut être considérablement ralentie. Les formes mortelles sont celles où la bulle se forme entre l'épiderme et le derme. Un enfant peut naître avec des parties du corps complètement dépourvues de peau, et des décollements dans la bouche qui ne guérissent jamais.

➤ **La maladie peut-elle atteindre toutes les parties du corps ?**

OUI

N'importe quelle épidermolyse bulleuse peut atteindre la muqueuse de la bouche. Les bulles dans la bouche entraînent de fortes douleurs et une gêne importante notamment lors des repas. Dans certaines formes dystrophiques, des bulles se forment dans l'œsophage lors du passage des aliments. Ces bulles guérissent en laissant des cicatrices mutilantes qui aboutissent à un rétrécissement de l'œsophage. En conséquence, l'alimentation doit être constamment liquide ou semi-liquide. Ces difficultés d'alimentation retentissent souvent gravement sur l'état général et la croissance. Des interventions chirurgicales ou des dilatations œsophagiennes répétées sont indispensables pour permettre une alimentation correcte. La conjonctive et la cornée de l'œil peuvent être affectées, aboutissant à des cicatrices qui peuvent entraîner la cécité. Certaines parties du corps sont plus particulièrement atteintes comme la main où, à force de bulles et de cicatrisations successives, les doigts fusionnent, rendant la main inutilisable. Des interventions chirurgicales sont possibles, mais elles sont difficiles et douloureuses. De plus, les résultats ne sont pas permanents. Les personnes atteintes d'EBD ont souvent une espérance de vie réduite : les plaies qui guérissent de moins en moins peuvent provoquer un grave cancer de la peau : le carcinome épidermoïde.