

ASSOCIATION DEBRA FRANCE

www.debra.fr



DOSSIER DE PRESSE

Association de patients atteints d'Épidermolyse Bulleuse (EB)

Contact Presse : 07 87 14 08 47 / contact@debra.fr

Site internet : www.debra.fr

Qu'est-ce que l'Épidermolyse Bulleuse (EB) p. 1

Qui sommes-nous ? p. 3

Les experts EB « Made in France » p. 5

Couverture médiatique p. 6

La recherche, les approches thérapeutiques p. 7

La maladie en images p. 9

Témoignages p. 11

Rencontrons-nous ! p. 12

Qu'est-ce que l'Épidermolyse Bulleuse (EB) ?

Cette maladie génétique rare et sans traitement curatif entraîne une fragilité de la peau et des muqueuses, provoquant des lésions très douloureuses. Congénitale, on surnomme communément les patients atteints d'épidermolyse bulleuse les « enfants papillons » car leur peau est aussi fragile que les ailes d'un papillon.

500 000 personnes dans le monde souffrent d'épidermolyse bulleuse.

S'il existe différentes formes de la maladie, les bulles, érosions et plaies chroniques en constituent les principales manifestations. L'évolution de la maladie étant très variable, les conséquences peuvent aller d'une gêne modérée à des formes rapidement mortelles, en passant par des affections responsables de handicaps très graves en raison des complications.

Au-delà de la prise en charge de la douleur, l'épidermolyse bulleuse requiert la mise en place de protocoles de soins cutanés spécifiques au quotidien, durant en moyenne 2h. Il s'agit d'une maladie à retentissement psychologique et social fort, impactant grandement la qualité de vie de la personne atteinte ainsi que de son entourage.



Ce que cela implique pour la vie des patients :

- ▶ Des soins quotidiens longs (pansements, percer et désinfecter les bulles, vêtements à l'envers, souvent tachés, soins oculaires, bains complexes...).
- ▶ Une prise en charge de la douleur adaptée à la chronicité de la pathologie (médicamenteuse et psychologique). Fortes démangeaisons.
- ▶ La gestion du handicap : alimentation délicate en raison des atteintes des muqueuses, perte de mobilité des doigts, difficultés de déplacement...
- ▶ Cette maladie impacte tout l'entourage : avec l'EB, beaucoup de temps et d'énergie sont consacrés aux soins du corps. Une psychologue clinicienne

(Dr Virginie Mongoin) précise : « *Il est nécessaire, avec cette pathologie, de soigner « l'esprit » ou le « moral », dès l'enfance, car le malade et ses proches portent un fardeau des plus lourds* ».

- ▶ Equilibre familial malmené par les exigences de la maladie : relation parent/enfant, fratrie, loisirs... Dans 80 % des cas, l'un des deux parents (le plus souvent la mère) abandonne son activité professionnelle et ne la reprendra pas.
- ▶ « *La maladie dermatologique la plus emblématique que l'on aimerait, plus que tout, pouvoir soigner* », Emmanuelle BOURRAT, Dermatologue clinicienne, Hôpital Saint-Louis, Paris.

La maladie en chiffres

- ▶ Prévalence : 5 à 20 cas par million d'habitants
- ▶ Un risque de carcinomes épidermoïdes cutanés (CEC) accru
→ 7,5 % à 20 ans, 68 % à 35 ans et 90 % à 55 ans
- ▶ 20 gènes, à ce jour, ont été recensés comme étant à l'origine de la maladie.

Qui sommes-nous ?

Créée en 1985, Debra France est une association loi 1901 d'intérêt général qui réunit des malades et des parents de malades atteints d'épidermolyse bulleuse. Si l'association a vocation à rendre la maladie plus supportable en promouvant l'assistance et l'entraide entre les personnes atteintes, elle poursuit également les missions suivantes :

- ▶ Accompagner et aider les personnes atteintes et leur famille à mieux appréhender la maladie (informer, favoriser les échanges entre malades, développer la coordination des professionnels, former...)
- ▶ Assurer le plaidoyer et la défense des droits des malades
- ▶ Soutenir et financer la recherche (accélération et facilitation des essais cliniques...)
- ▶ Faire connaître la maladie auprès du grand public, des professionnels de santé et des institutions

Nos principaux évènements

- ▶ La rencontre annuelle des familles : pour permettre aux familles de se rencontrer et de sortir de l'isolement, DEBRA invite tous les adhérents à venir passer un WE convivial avec des interventions plénières (médicales ou scientifiques, témoignages, techniques de soins...) ou des groupes de parole.
- ▶ La rencontre annuelle des professionnels de l'EB : elle a pour objectif de créer du lien entre les professionnels - toutes disciplines confondues - en les amenant à se rencontrer et à échanger en vue d'harmoniser leurs pratiques pour une meilleure prise en charge des patients, sur tout le territoire.
- ▶ La semaine internationale de l'EB, la dernière semaine d'octobre, qui concerne toutes les DEBRA du monde.

Une organisation à portée nationale et internationale

DEBRA France regroupe 350 familles adhérentes, dont 170 personnes touchées par la maladie, et elle est constituée de :

- un conseil d'administration de 12 membres
- une salariée $\frac{3}{4}$ de temps
- un conseil scientifique composé notamment de chercheurs, cliniciens et dermatologues
- quatre missions : AIDER (psychologue, infirmière, démarches administratives, rencontres de familles ...), GUERIR (soutien de la recherche), RAYONNER (faire connaître la maladie et porter la voix des malades), INFORMER (améliorer la prise en charge)



Debra France est membre de la FIMARAD (Filière santé Maladies Rares Dermatologiques), d'EURORDIS (European Organization of Rare Diseases), de l'Alliance Maladies Rares et de la Fédération Française de la Peau.

Elle fait partie des pays fondateurs du réseau associatif DEBRA International, qui regroupe aujourd'hui une cinquantaine de pays.

LES EXPERT EB « MADE IN FRANCE »



Pr Christine
BODEMER



Pr Alain
HOVNANIAN



Pr Christine
CHIAVERINI



Dr Emmanuelle
BOURRAT



- **Pr Christine Bodemer** : PU-PH-Médecin Coordinatrice du Centre MAGEC (Maladies Génétiques à Expression Cutanée) Hôpital Necker-Enfants Malades PARIS. Animatrice de la Filière de Santé Maladies Rares FIMRAD. Coordinatrice du réseau européen ERN-Skin
- **Pr Alain Hovnanian** : Professeur de génétique à l'hôpital Necker et Directeur de recherche à l'INSERM sur les maladies génétiques de la peau. Coordinateur d'essai clinique multinational (projet européen GENEGRAFT).
- **Dr Christine Chiaverini** : Coordinatrice et clinicienne du centre de référence Larchet à Nice. Investigateur d'essais cliniques.
- **Dr Emmanuelle Bourrat** : Coordinatrice et clinicienne du centre de référence (MAGEC) site Adulte Hôpital Saint-Louis. Investigatrice d'essais cliniques.

DES PARRAINS EMBLEMATIQUES



François Trinh-Duc



Jean Alesi



Lady Diana



Harry Style
Chanteur



Letizia Ortiz Rocasolano
Reine consort d'Espagne



Eddie Vedder
Chanteur du groupe Pearl Jam



STING
BRAD PITT

Crédits photos - voir à la fin du document

La recherche au service des malades

En l'absence de traitement, la recherche est primordiale pour trouver des solutions agissant sur les causes de la maladie (notamment la mutation de gènes) comme sur les conséquences qu'elle engendre : inflammation, fibrose, démangeaisons, hyperkératose, rétractions articulaires, brides et fusions cutanées (mains et pieds en « moufles »), sténose œsophagienne, brides conjonctivales, cicatrices cornéennes... Aussi, les principales pistes s'orientent vers la thérapie génique, cellulaire, protéique, l'édition génomique ou encore la greffe de peau.

- ▶ GREFFE DE PEAU ÉQUIVALENTE GÉNÉTIQUEMENT CORRIGÉE (GENEGRAFT)
 - **Principe** : projet le plus avancé. Traiter 3 patients atteints d'EBDR modérée à sévère à l'aide de peaux équivalentes autologues génétiquement modifiées à l'aide d'un rétrovirus sécurisé apportant une copie normale de l'ADNc du gène COL7A1.
 - **Résultat** : l'ANSM a donné son feu vert. La production des greffons se fait à l'hôpital Niño Jesus de Madrid. La 1^{ère} greffe a eu lieu début 2021.

- ▶ THÉRAPIE GÉNIQUE VIA INJECTION DE FIBROBLASTES GÉNÉTIQUEMENT MODIFIÉS
 - **Principe** : injection sous-cutanée de cellules corrigées.
 - **Résultat** : restauration de l'adhésion dermo-épidermique au moins 2 mois après l'injection unique.

- ▶ THÉRAPIE GÉNIQUE PAR SAUT D'EXON
 - **Principe** : découper la partie du gène afin de permettre la production d'une protéine normale.
 - **Résultat** : réexpression de la protéine dépourvue de mutation de 20 à 35 %.

- ▶ CORRECTION GÉNIQUE PAR « GENE EDITING » (CORRECTION GÉNÉTIQUE)
 - **Principe** : correction des mutations de COL7A1 par édition du gène utilisant les CRISPR/Cas9. Couper l'ADN double brin à proximité de la mutation.

- **Résultat** : 4,5 % des cellules expriment à nouveau du COL7A1. Faible taux mais très prometteur.
-
- ▶ APPROCHE PHARMACOLOGIQUE :
- Essai clinique Diacerin : inhibition de l'Interleukine 1 beta qui est une molécule jouant un rôle dans l'inflammation cutanée des EBS de DM.
-
- ▶ APPROCHE PROTÉIQUE :
- **Principe** : administrer par voie intraveineuse le collagène VII humain sous forme de protéine recombinante. Fort potentiel.

La maladie en images

Léo, ambassadeur en 2015 et invité sur le plateau du Téléthon 2020



Reportage diffusé lors du téléthon 2018 - 32^e édition



<https://www.youtube.com/watch?v=3LOrdFLjpQE>

Témoignages

« L'épidermolyse bulleuse « s'attaque » à l'aspect physique et, à l'âge où les adolescents sont à la recherche de leur identité et veulent se fondre dans la masse, difficile de passer inaperçu ! Une énorme souffrance face aux regards pas toujours sympathiques des autres. Leurs remarques souvent blessantes peuvent rester même des années plus tard dans les esprits de ces jeunes qui n'aspirent qu'à une chose : être comme les autres ! Comment changer ce regard face à la maladie pour que chacun puisse trouver sa place ? Que devons-nous dire et faire en tant que parents pour que ces jeunes puissent s'épanouir et être heureux malgré tout ? Comment faire réagir cette société qui attache une telle importance à l'apparence ? »

Marjorie, maman de Mahé, 9 ans

« Pourquoi ma sœur elle a cette maladie ? Pourquoi ça nous arrive à nous ? Est-ce qu'elle va guérir un jour ? Mais elle va être horrible notre vie, si les médecins ils ne trouvent pas comment la soigner... »

« Parfois je rêve que Maëlle tombe et je tombe en-dessous d'elle pour la rattraper ».

Amélie, 7 ans, sœur de Maëlle, 4 ans

« Pour garder notre dignité, nous devons nous occuper de nous, autant que possible, et être le plus beau ou belle, afin qu'eux aussi soient beaux et belles. Pour cela, nous les aidons tous les jours. Notre espoir à nous tous est donc la recherche, qui mettra un terme à leur souffrance. Alors nous nous battons à leur côté... et seront nous aussi délivrés. »

Dominique (grand-mère de Louis-Alexandre, 7 ans, EBD)

« À la naissance de Julien en 1999, le ciel nous est tombé sur la tête... Finalement, cette maladie nous a fait évoluer différemment... ».

Sylvie et Franck, parents de Julien, 19 ans

« Si les aides ne s'adaptent pas aux besoins des malades, ils trouvent des solutions par eux-mêmes auprès de leurs parents ou amis, et se bagarrent pour trouver une organisation entre leurs vies familiale et professionnelle ».

Béatrice, grand-mère de Jacques, 7ans

« Même si je la côtoyais depuis plus d'un an très régulièrement, j'ai vraiment compris la maladie le jour où Maëlle a trébuché devant ma porte d'entrée. J'entends encore ses cris de douleur comme si c'était hier. »

Marine, amie de la famille de Maëlle

« Cette maladie, elle nous mobilise... quand on sait ce que vivent ces familles, pour nous chercheurs, on a qu'une envie, c'est de leur offrir quelque-chose ».

Marc Peschanski, directeur de l'institut des cellules souches à Evry

Rencontrons-nous !

- ▶ La Recherche avance, et particulièrement en France et en Europe
- ▶ La Recherche est mondiale et transverse à des pathologies connexes
- ▶ l'EB est rare et nous avons besoin de peser car la recherche servira à tous ! (brûlures, greffes de la peau, cancers de la peau : 70 000 cas par an)
- ▶ Les procédés sont novateurs, servent potentiellement dans TOUTES les chirurgies de la peau
 - Parce que maîtriser les COL7, c'est soigner les brûlures graves
 - Parce que greffer sa propre peau corrigée, c'est soigner la quasi-totalité des maladies de peau (y compris les cancers)

*Chez les enfants-papillons, tout est fragile :
leur peau, leur quotidien, leur moral, leur espoir.*

ASSOCIATION DEBRA FRANCE

Secrétariat administratif :
04 91 00 76 19
mireille.nistasos@debra.fr

Contact Presse
Angélique SAUVESTRE
Directrice : 07 87 14 08 47
angelique.sauvestre@debra.fr

Site internet : www.debra.fr

Crédits photos

Harry Styles

Description

English: Harry Styles performing "Woman" during his Harry Styles: Live on Tour tour in Nashville, Tennessee, United States on June 12, 2018.

Date 12 June 2018

Source <https://www.youtube.com/watch?v=0j5uhZDNn6k>

Author itsloutual

Jean Alesi

Description

English: Autosport International Show 2011 - Jean Alesi supporting Lotus Motorsport

Date 13 January 2011

Source <https://www.flickr.com/photos/ejcallow/5401822810/in/photostream/>

Author Ed Callow

Lady Di

Description

Princess Diana Princess of Wales 1997 Washington D.C. (Red Cross) Photo was on the cover of us news magazine and was the best selling issue in 70 years.

© copyright John Mathew Smith 2010

Date June 1997

Source BEST ALL-TIME DIANA!

Author John Mathew Smith & www.celebrity-photos.com from Laurel Maryland, USA

Eddie Vedder

Description Eddie Vedder on July 31, 2006.

Date 19 November 2006 (original upload date)

Source

Flickr image obtained from [1].

Originally from en.wikipedia; description page is/was here.

Author conguita

Permission

(Reusing this file) CC-BY-2.0.

Letizia, Princess of Asturias

Description

English: The Princess of Asturias at a ceremony in 2011

Date 2011

Source <https://www.flickr.com/photos/certo/5693895496/>

Author Certo Xornal

Sting

Description

English: Sting at the 2009 Tribeca Film Festival for the premiere of Duncan Jones's film Moon. Photographer's blog post about this event.

Date 30 April 2009

Source Own work

Author

David Shankbone (1974–) wikidata:Q12899557

Brad Pitt

Description

English: Brad Pitt at the premiere of "Once Upon A Time In Hollywood" - Photo by Glenn Francis of www.PacificProDigital.com

Date 22 July 2019

Source Own work

Author Toglenn

Permission

(Reusing this file)

This photograph was taken by Glenn Francis (User:Toglenn) and released under the license(s) stated below.

Attribution : © Glenn Francis, www.PacificProDigital.com