

Debra, association d'entraide



La première association d'entraide pour l'Epidermolyse Bulleuse fut créée en Angleterre en 1978. Il existe plus d'une quarantaine d'associations-soeurs actives dans le monde entier.

Les activités des différents groupes sont coordonnées par la coupole Debra International, en collaboration avec des spécialistes et des scientifiques et en liaison avec des centres-EB pluridisciplinaires.

(www.debra-international.org)

Debra en Belgique



Les premiers contacts entre patients belges sont établis pour la première fois en août 1998, suite à un reportage de la télévision flamande du petit Laurens, atteint d'une EB dystrophique grave. L'asbl Debra Belgium fut créée au mois de novembre 1999.

Quelle est l'action de Debra Belgium ?

L'EB affecte considérablement la vie quotidienne des familles concernées. Elles peuvent cependant se tourner vers l'association de patients Debra Belgium pour toute question pratique, médicale et psychosociale. Debra met tout en oeuvre pour les soutenir en cas de besoin. L'association est entièrement bénévole.

- **Défense d'intérêts**
Nous luttons pour le remboursement des frais de soins et pour la reconnaissance de l'EB en tant que maladie chronique et rare
- **Information & entraide**
Brochures, bulletins d'information, site internet, forum de discussion, journées de rencontre
- **Soins professionnels et assistance spécialisés**
Formation d'infirmières, réseau de spécialistes, équipe-EB pluridisciplinaire
- **Encouragement à la recherche scientifique**

Merci pour votre soutien

Les dons peuvent être versés sur le numéro de compte
979-3286677-31
IBAN BE04 9793 2866 7731 • BIC ARSPBE22

Tout don égal ou supérieur à € 40
donne droit à une attestation fiscale.



Debra Belgium asbl
Association d'Entraide pour l'Epidermolyse Bulleuse

Rue Piralewe 1 • 4600 Lanaye (Visé)

T 04 267 54 86 • E info@debra-belgium.org • W www.debra-belgium.org

Une peau
aussi **fragile**
que les **ailes**
d'un papillon



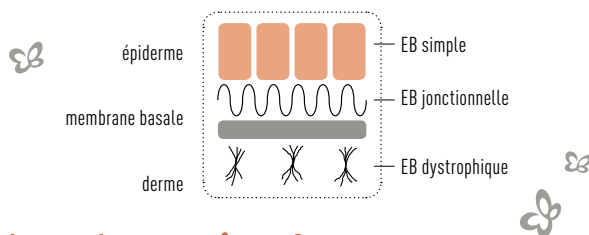
Debra Belgium asbl
Association d'Entraide pour l'Epidermolyse Bulleuse



Qu'est-ce que l'épidermolyse bulleuse ?

L'épidermolyse bulleuse (EB) est une affection dermatologique génétique. L'atteinte cutanée est présente à la naissance. Une atteinte muqueuse est possible. Il existe 4 grands groupes d'épidermolyses bulleuses: les formes dites simples, les formes dites jonctionnelles, les formes dites dystrophiques et le syndrome de Kindler.

La fragilité cutanée est due à une anomalie d'une protéine de la peau, absente ou non fonctionnelle, elle ne remplit plus son rôle essentiel de lien entre différentes couches de la peau.



Quels sont les symptômes ?

Chaque type d'EB a ses propres variantes symptomatiques.

Les formes **légères** se manifestent surtout par des bulles aux mains et/ou aux pieds, mais parfois aussi sur tout le corps, ainsi que dans la bouche et le pharynx. Ces bulles qui guérissent sans laisser de cicatrice, peuvent être très douloureuses. Le quotidien est marqué par de nombreuses gênes telles que le besoin de soins journaliers, frottement des vêtements, chaussures non adaptées, mobilité limitée etc...

Les formes plus **sévères** se manifestent généralement par des bulles sur le corps entier. Les bulles laissent des cicatrices et peuvent provoquer la fusion des doigts et orteils. Le risque d'infection est omniprésent du fait de la chronicité des plaies. Ces formes peuvent également atteindre les muqueuses de la bouche et de l'oesophage, rendant l'alimentation difficile et ralentissant la croissance. L'oeil peut aussi être affecté. A l'âge adulte, les plaies chroniques peuvent évoluer vers des cancers très agressifs de la peau. Toutes ces complications peuvent entraîner une grande invalidité et une espérance de vie limitée.

Est-ce douloureux ?

La douleur existe en permanence, mais elle varie en fonction du type d'EB. Chacun d'entre nous connaît la douleur causée par une simple ampoule. On peut dès lors imaginer les souffrances quotidiennes d'une personne atteinte d'épidermolyse bulleuse dont les bulles sur tout le corps peuvent apparaître par le simple frottement des vêtements, un pansement déplacé, ou même sans raison. Les patients EB souffrent souvent aussi de prurit chronique. Le patient a tendance à se gratter, ce qui ne fait que provoquer de nouvelles bulles et/ou plaies.

Comment l'EB est-elle traitée ?

A l'heure actuelle, il n'y a **aucune possibilité de traitement**.

Les soins infirmiers sont la pierre d'angle de la prise en charge médicale. Afin d'éviter toutes infections ou complications, les soins journaliers consistent à percer les nouvelles bulles avec des aiguilles stériles. Ensuite les plaies sont désinfectées et recouvertes de crèmes, compresses et pansements. Ces soins peuvent durer des heures.

Une maladie héréditaire

L'EB **n'est pas contagieuse, elle est héréditaire**: les parents transmettent la maladie à l'enfant. La plupart des formes d'EB simples sont transmises sur le mode dominant, les formes dystrophiques sur le mode récessif.

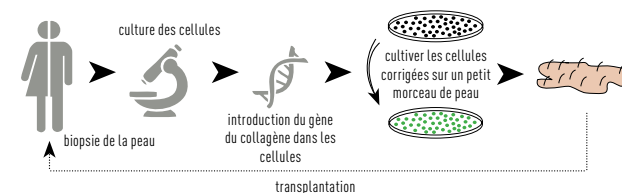
Une maladie à transmission dominante est due à une anomalie d'un gène d'une paire de gènes. Un des parents est également atteint de la maladie. Le risque que l'enfant transmette la maladie à la génération suivante est de 50%. Dans certains cas aucun des parents n'est atteint mais le défaut se manifeste pour la première fois chez l'enfant. Il s'agit alors d'une néo-mutation génétique.

Une maladie à transmission récessive est due à une anomalie des deux gènes d'une paire de gènes et ne peut être transmise que si les deux parents de l'enfant portent le gène défectueux (sans le savoir). Si les deux parents sont porteurs, le risque que l'enfant soit atteint est de 25%.

Les pansements adhérents sont à proscrire ! Une consultation pluridisciplinaire incluant un soutien psychologique de l'enfant et de sa famille est nécessaire. Les récentes **découvertes scientifiques** ont contribué à une meilleure compréhension de l'anomalie génétique et offrent des perspectives :

- les gènes responsables de la plupart des formes d'EB sont maintenant connus
- un diagnostic prénatal précoce est possible, y-compris le diagnostic pre-implantatoire (FIV)
- dans un avenir plus lointain : la thérapie protéique, la thérapie cellulaire et la thérapie génique.

Thérapie génique pour EBRD



Les familles qui se posent des questions sur l'hérédité peuvent demander une consultation dans un des huit centres belges de génétique humaine, liés aux hôpitaux universitaires.

L'EB est **une affection rare** et les formes les plus sévères le sont encore davantage. En Belgique, on estime la fréquence de l'EB à 6 naissances par an (1 sur 22.000). Il y aurait environ 500.000 cas dans le monde, hommes et femmes confondus.

