

Nieuwsbrief - augustus 2013



Woord van de voorzitter

Hallo iedereen

Het weer is een klassieker om aan de praat te raken. Maar voor mensen met EB is het vaak een heel belangrijk onderwerp.

Hopelijk kon iedereen wat genieten van de mooie zomer, ook al liepen de temperaturen wel eens wat hoger op dan goed voor ons is.

Houd bij het lezen van deze nieuwsbrief ook je agenda bij de hand want er staat weer het een en ander gepland voor de komende tijd: onze Debra-dag op 20 oktober in Technopolis en de Amélicious quiz vlak ervoor, op 4 oktober. Een echte aanrader!

Veel leesplezier!

Stief Dirckx, voorzitter

- >  Ingrid Jageneau
rue Piralewe 1
4600 Lanaye
- >  info@debra-belgium.org
- >  www.debra-belgium.org
- > 979-3286677-31
- > IBAN: BE04 9793 2866 7731
- > BIC: ARSPBE22
- > NN: 0467 270 477

**Jaargang 15
Nummer 49**

In dit nummer

Algemene Vergadering	2
Debra Belgium: nieuw materiaal	4
Debra-dag 2013: workshop wondzorg	5
Make-a-wish: de wensdag van Naomi	6
Debra International	7
Wetenschappelijk onderzoek	9
Fondsenwerving	12



Screenshot van de nieuwe website:
www.debra-belgium.org



Algemene Vergadering

Samen chocolade maken is toch het leukste wat er is!

Wij hadden een lekkere verrassing in petto voor de deelnemers aan onze Algemene Vergadering op zondag 21 april: een workshop bij de Brusselse chocolaterie Duval, die onze vlinderchocolaatjes produceert.

Eerst kregen wij een rondleiding in de ambachtelijke chocolaterie en vervolgens mochten wij zelf aan de slag met de spuitzak.

Bekijk de foto's en geniet van onze bijzondere kledingdracht en creaties!





Algemene Vergadering (2)

Jaarrekening 2012

Zoals de VZW-wetgeving voorschrijft, werden de jaarrekening 2012 en de begroting 2013 voorbereid door de raad van bestuur en voorgelegd aan de vzw-leden voor goedkeuring.

Zie hieronder de jaarrekening 2012 zoals gepubliceerd door Donorinfo na controle:

KOSTEN 2012		OPBRENGSTEN 2012	
Projecten, activiteiten	24415	Giften en sponsoring	96617
Fondsenwervingskosten	4284	Legaten	0
Informatie, sensibilisering en educatie	4101	Lidmaatschapsbijdragen	555
Algemene kosten excl. bezoldigingen	8893	Opbrengsten uit fondsenwervende activiteiten of evenementen	12457
Bezoldigingen, sociale lasten en pensioenen	0	Opbrengsten uit dienstverleningen aan de begunstigden	0
Afschrijvingen en waardeverminderingen	0	Subsidies	0
Voorzieningen voor toekomstige risico's	0	Andere bedrijfsopbrengsten	131
Andere bedrijfskosten	0	Financiële opbrengsten	2964
Financiële kosten	947	Uitzonderlijke bedrijfsopbrengsten	0
Uitzonderlijke bedrijfskosten	0		
Totaal van de kosten	42639	Totaal van de opbrengsten	112724

Wij boekten in 2012 een uitzonderlijke winst dankzij de schenking van het Tongers kraamcentrum Amerijtje vzw na hun ontbinding, ten bedrage van € 63.000. Hun activiteiten worden overgenomen door Solidariteit van het Gezin.

Deze buitenkans liet ons toe een aantal geplande projecten eindelijk uit te voeren en nieuwe initiatieven te nemen:

- uitbreiding van de financiering van het EB-team
- nieuwe website
- nieuwe lay-out voor de schoolfolder
- educatieve spelkoffer
- prentenboekje

Sommige projecten gingen reeds van start half 2012, andere worden concreet in de loop van 2013.

Het volledige jaarverslag kan je lezen op onze website.

Debra Belgium: nieuw materiaal



Vernieuwde schoolfolder

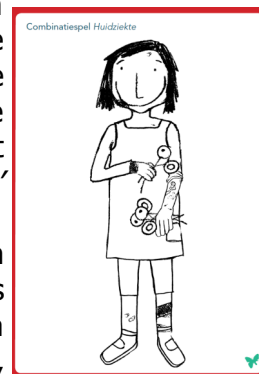
Bestellen kan je via het online formulier op de website of door ons te bellen of te mailen. De folder kan je uitdelen in de crèche of op school, of gewoon aan vrienden of familie, om uit te leggen wat EB kan betekenen voor je kind en om begeleiders te helpen de eventuele problemen op te vangen.

Spelkoffer "vlieg mee!"

De spelkoffer werd ontwikkeld door studenten orthopedagogie KH Limburg, in opdracht van Zichtbare Handicap vzw. Scholen kunnen deze spelkoffer gedurende een heel schooljaar gebruiken bij kleuters en bij lagere schoolkinderen van de eerste graad. De spelkoffer maakt het gevoelige onderwerp 'leven met een beperking' bespreekbaar.

Het productiehuis ImpressantPlus maakte speciaal samen met ons een EB-versie. In de EB-spelkoffer zitten spelletjes en puzzels over handicap in het algemeen, maar met extra elementen die specifiek over EB gaan, o.a. een EB-puzzel, een EB-kwartetspel en een EB-prentenboek.

Bel of mail ons voor meer info.



Prentenboek "vleugels van papier"

Bij de spelkoffer hoort een prentenboek met het verhaal van een vlinder en het meisje Emma, dat EB heeft. Dit voorleesboekje kan ook apart worden gebruikt. Het is gratis voor de leden en je kan het online bestellen.



Vernieuwde website

Onze website is helemaal vernieuwd. Dankzij het CMS-systeem kunnen wij sneller inspelen op actueel nieuws. Er komt ook een nieuw, gebruiksvriendelijker forum. In afwachting kan je natuurlijk ook terecht op onze facebookpagina. Laat ons weten wat je ervan vindt!

Nieuwsbrief nr. 50

Het laatste nummer van dit jaar zal het magische nummer **50** zijn. Wij willen er graag iets bijzonders van maken, met inbreng van al onze leden en partners. Een bevraging hierover volgt heel binnenkort.

Een beetje geschiedenis: de eerste nieuwsbrief verscheen in oktober 1998 en werd verstuurd naar de +/- 25 gezinnen die we toen kenden. Het was een Word document van vier bladzijden. Wij hadden het vooral over de petitie die we later zouden overhandigen aan RIZIV-verantwoordelijken over de (niet-) terugbetaling van de verzorgingskosten. We hadden toen al 100.000 handtekeningen verzameld (zonder Internet of sociale media!) en we zouden er uiteindelijk 227.000 bij elkaar krijgen. Het lidgeld bedroeg 500 BEF en wij waren toen nog geen vzw maar een feitelijke vereniging.



Debra-Dag 2013

Debra-dag 2013: zondag 20 oktober in Technopolis

Onze jaarlijkse ontmoetingsdag zal dit jaar doorgaan in Technopolis (bij Mechelen).

In de voormiddag houden wij een praktische workshop over wondzorg, met de medewerking van dermatologen Mieke Flour en Marie-Anne Morren van het EB-team in UZ Leuven.

Tijdens de namiddag zorgen we voor een leuke activiteit voor kinderen en ouders. Meer info volgt in september.

Bijzondere oproep:

Wij willen de workshop graag zo interactief mogelijk maken en zijn daarom op zoek naar beelden van wonden waar jullie problemen mee hebben of advies zouden willen over hebben.

Voorbeelden van mogelijke vragen:

- Hoe verbind je moeilijke plaatsen zoals de halsbasis die je vaak bij jonge kinderen ziet?
- Welk verband gebruik je voor welke wonden?
- Hoe zie je het verschil tussen een ontsteking en een infectie? Waarom zoveel verschillende zalfjes en gebruik ik wel het juiste?
- Waarom geneest deze wond zo langzaam?
- Heb je zelf een goede tip over verbandtechnieken die je graag wil delen?

Het zou leuk zijn indien jullie foto's konden sturen van zulke moeilijke wonden (eventueel met het verband dat net verwijderd werd) met wat uitleg: hoe lang bestaat deze wonde, geneest ze niet zoals andere wonden, wat geeft problemen, wat denk je zelf dat de oorzaak hiervan zou kunnen zijn, welke oplossingen had je zelf reeds bedacht?

Bedoeling is dat jullie van elkaars ervaringen kunnen leren en dat de artsen raad geven op basis van deze voorbeelden met een theoretische achtergrond.

Wij gaan er uiteraard van uit dat jullie akkoord gaan dat de ingestuurde foto's getoond worden op de vergadering indien jullie deze naar ons doorsturen.

Je mag ze sturen naar Debra (ingrid@debra-belgium.org) of naar Leuven (marie-anne.morren@uzleuven.be)

Wij kijken er naar uit!

Tip:

**Houd onze website in het oog,
je kan er binnenkort online inschrijven.**



DOELGROEP van deze workshop:

- * Leden van Debra vzw (alle subvormen van EB)
- * Verzorgers
- * Thuisverpleegkundigen
- * Artsen, verpleegkundigen en andere hulpverleners in EB-team



Eindelijk was het zover, mijn wensdag! In de voormiddag was de verpleegster me komen verzorgen, haartjes netjes gewassen en geföhnd door mama, nieuwe kledjes aan... Ja, ik was er hélemaal klaar voor! Toen ging de bel. Ik was super-opgewonden. Aan de deur stonden twee van mijn wensfeeën en een fotograaf. Samen met mijn broertjes mochten we op de oprit wachten, we waren een beetje nerveus...



MAKE-A-WISH: de wensdag van Naomi

Plots kwam er een gigantisch lange auto opgereden, was die voor ons???? We mochten er dadelijk plaatsnemen. Wauw, allemaal lichtjes die weerkaatsen in de glazen, superleuk! Mama, papa en de wensfeeën kwamen erbij zitten en de limo vertrok. Waar naartoe? Onderweg bracht iedereen mij op een dwaalspoor, ik begreep er maar weinig van....



De limo stopte voor de JBC in St-Joris-Winge: ik mocht gaan shoppen!!! Ik paste van alles en kon maar moeilijk kiezen, het was allemaal mooi. Met de hulp van de mevrouw van de winkel koos ik een dromerig-groen kledje met een grijs jasje en een gestreept sjaaltje. Ik keek in de spiegel en zag dat het goed was... Mijn nieuwe kledjes kon ik al dadelijk aan houden. We stapten terug in de auto en vertrokken.

Op het ogenblik dat de limo stopte aan een feestzaal, was het er toch maar heel rustig. Ik zag een bord van Make-a-wish, levensgrote vlinders en troetelbeertjes. Hélemaal Naomi, dus we zaten wel degelijk goed... De deur ging open, alles was donker en stil. Tot het licht aanfloekte: Aaaaahhh!!!!



Al mijn klasgenootjes én familie waren er. Ik werd overstelpt met cadeautjes en kussen en knuffels en lieve woorden. De hele zaal stond vol met vlinders en troetelbeertjes, er was een knutselhoekje, een buffet, een discobar, een dansjuf die de kindjes al heel wat dansjes had aangeleerd, een fotostudio,... Ik was écht onder de indruk.



Plots werd ik naar de discobar geroepen, er was nog een verrassing.... De deur zwaaide open en JAAAAAAA, daar was hij dan, MIJN Fabian!!!! (van Eurosong for kids 2012) Hij nam de microfoon en begon zijn nieuwste liedje "Ondersteboven" te zingen en nadien ook "Abracadabra". Ik zong alles mee van begin tot einde. Er volgden nog een knuffel en een zoen, ik kreeg zijn CD's en hij had foto's bij voor al mijn vriendjes. De mensen van Make-a-wish hadden ook gezorgd voor een rood vlindertjes-dekbed. Fabian heeft er een boodschap op geschreven. Ik ga daar zoooo goed in slapen.... Ik nam Fabian mee naar het buffet en hij dronk nog een glaasje mee. Super!



Wat later rook ik iets bekend.... Joepie: kaaskroketjes, mijn lievelingseten! En frietjes met véél mayo, mmmm! Smullen!!! Op het einde van mijn feestje was er nog taart voorzien voor mijn familie, die hebben er zeker van genoten... Ik was héél moe en ben dan maar vroeg in mijn bedje gekropen.

Dank-jullie-wel, lieve mensen allemaal, om mij de dag van mijn leven te bezorgen. Om nooit te vergeten!

Naomi



Richtlijnen voor goede klinische praktijk

Eén van de doelstellingen van DEBRA International is het opstellen en verspreiden van een reeks van klinische praktijkrichtlijnen voor EB. Deze richtlijnen zijn gebaseerd op wetenschappelijke kennis (evidence-based medicine) en de opinie van experts. Zij zijn een leidraad voor de professionele zorgverstreker en ondersteunen tevens de patiënt.

Omdat EB een erg complexe aandoening is moeten er meerdere richtlijnen ontwikkeld worden, per klinisch domein. De richtlijnen inzake mond- en tandzorg en wondzorg zijn klaar. Je kan ze downloaden op de website www.debra-international.org (rubriek "med. professionals" – "Clinical Practice Guidelines (CPGs) for EB").

Andere richtlijnen verwachten wij heel binnenkort, o.a. over kanker, pijnbehandeling en voeding.

Internationaal EB-register

In april 2013 organiseerde het netwerk EB-CLINET in Oostenrijk een eerste Register Workshop. Een internationaal register is nodig om volgende redenen:

- Recrutering van patiënten in meerdere landen voor klinische proeven (ontwikkeling van geneesmiddelen);
- Betere kennis van de genotype/fenotypecorrelatie van de verschillende EB-subtypes en daardoor snellere en betere diagnose, prognose over het verloop van de ziekte en genetische counselling.

Dit register zal een belangrijk hulpmiddel zijn voor de artsen maar zal vooral de patiënten ten goede komen.

Lees meer op www.eb-clinet.org.

2de conferentie EB-CLINET, 18-19 september 2013

Na de eerste conferentie in 2012 werden enkele work packages opgestart en de resultaten zullen worden voorgesteld en besproken op de 2^{de} conferentie:

- EB registers
- Training en opleiding van professionele zorgverstrekkers
- Klinische praktijkrichtlijnen
- Inventaris van expertisecentra en laboratoria

Er zal ook ruimte zijn voor het bespreken van complexe klinische casussen.

Ons Leuvens EB-centrum zal vertegenwoordigd zijn door dr. Marie-Anne Morren, dermatoloog en Mia Ceyssens, EB-nurse volwassenen.



EB-CLINET partners worldwide
(Sept 2012)



Debra International Conferentie, 20-22 september 2013, Rome



Hoe kunnen we de kwaliteit van leven verbeteren? Hoe kunnen wij de patiënten en hun familie helpen en ondersteunen? Wat zijn de beste behandelingen?

Op deze vragen willen de organisatoren (Debra Italia en het EB-centrum in Bambin Gesù Kinderziekenhuis, Rome) een antwoord geven door te luisteren naar de patiënten zelf (kinderen, adolescenten, volwassenen), hun familie, onderzoekers en professionele zorgverleners (artsen, chirurgen, diëtisten enz.) in een sfeer van positieve dialoog.

België zal vertegenwoordigd zijn door delegaties van Debra Belgium en van het EB-centrum Leuven.

Inschrijven kan nog steeds via <http://www.debracongress2013.com>

De Oostenrijkse campagne reist met de trein

De zeer succesvolle postercampagne van Debra Oostenrijk neemt nu ook de trein! Een treinstel van spoorwegmaatschappij OBB rijdt namelijk rond in de buurt van Wenen en Burgenland met een reuzengrote Debra-poster "Zo voelt het leven voor vlinderkinderen".

Er is een leuke actie aan verbonden: de eerste vijf mensen die de trein spotten en een foto op facebook plaatsen, winnen een prijs.



Rust zacht, lieve Lisa ...

Lisa Hubert uit Zwitserland overleed op 23 juni op 47-jarige leeftijd. Zelden heb ik zo'n sterke, grappige en verstandige vrouw ontmoet. Lisa was een graag geziene gast op de internationale conferenties. Ze nam geen blad voor de mond, durfde zeggen wat EB betekent als je ouder wordt en gaf haar eigen mening over moeilijke ethische kwesties. De stem van de patiënt laten horen was voor haar heel belangrijk.

Ze stond positief in het leven en had een manier gevonden om zo zelfstandig mogelijk te leven. Ze was kunstzinnig, ze naaide haar kleren zelf, ze danste ...

Maar ze praatte ook over haar twijfels, de ongerustheid over later, de on vervulde dromen. Haar levenseinde heeft ze zo veel mogelijk zelf geregisseerd. Helaas blijkt ook in het rijke Zwitserland een aangepast verzorgingstehuis voor oudere mensen met EB te ontbreken. Wij zullen haar missen.





Hoe prioriteiten stellen bij de keuze van onderzoeksprojecten ?

Het budget voor wetenschappelijk onderzoek is beperkt voor zeldzame ziekten en dus ook voor Dystrofische EB (DEB). Daarom is het belangrijk om duidelijk te bepalen wat de belangrijkste problemen zijn, zowel voor de patiënten met DEB als voor de zorgverstrekkers.

Er zijn immers nog vele onzekerheden in de behandeling van DEB. Een Engelse studie stelde een lijst van prioriteiten op, gebaseerd op wat patiënten, hun verzorgers en de artsen ervaren als het meest dringend.

De studie wees uit dat patiënten op de eerste plaats oplossingen willen voor hun dagelijkse problemen en dat dit voor hen dringender is dan het onderzoek naar nieuwe behandelingen. Voor patiënten is dit de volgorde waarin wetenschappelijk onderzoek moet worden gevoerd:

1. wondzorg
2. jeuk- en pijnbehandeling
3. kanker
4. handvergroeiing
5. onderzoek naar nieuwe behandelingen.

SHIRE neemt LOTUS TISSUE REPAIR over.

Shire (afdeling Human Genetic Therapies) heeft een overeenkomst getekend om Lotus Tissue Repair over te nemen.

Lotus Tissue Repair ontwikkelt momenteel een C7 proteïne-ervangende therapie voor dystrofische EB (DEB).

Het onderzoek bevindt zich in de "late pre-klinische" fase, dit is de laatste ontwikkelingsfase voor er kan getest worden op patiënten. Tot nu toe zijn de resultaten hoopgevend.

De bedoeling is dat Shire het Lotusprogramma overneemt.

Shire ontwikkelt zelf ook een wondhelingsproduct voor EB, dat ABH001 wordt genoemd. Het is een biologisch huidsubstituut gemaakt van opgekweekte menselijke huidcellen op een gaasstructuur dat door het lichaam kan worden geabsorbeerd.

In een nieuwe klinische studie fase 3 zullen de werkzaamheid en veiligheid van ABH001 getest worden bij 30 patiënten met gegeneraliseerde EB in 10 tot 15 centra in de Verenigde Staten, Canada en Europa.

Meer info in dit persbericht:

<http://www.shire.com/shireplc/en/investors/investorsnews/irshirenews?id=695>

bron: www.debra-international.org

open access document <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3637279/>

Prioritization of therapy uncertainties in Dystrophic Epidermolysis Bullosa: where should research direct to? An example of priority setting partnership in very rare disorders

Paula Seijo, corresponding author¹
Angela Hernández-Martín,²
Evanina Morcillo-Makow,³
Raúl de Lucas,⁴ Esther Domínguez,³ Natividad Romero,³ Eva Monrós,⁵ Marta Feito,⁴ Luis Carretero,³ Bea Aranegui,^{6,7} and Ignacio García-Doval^{1,7}

Copyright ©2013 Davila-Seijo et al.; licensee BioMed Central Ltd.

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (creativecommons.org/licenses/by/2.0), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Shire is een internationaal specialistisch biofarmaceutisch bedrijf. Het ontwikkelt, produceert en levert geneesmiddelen voor erfelijke zeldzame ziekten namelijk: de ziekte van Gaucher, de ziekte van Fabry, het syndroom van Hunter en erfelijk angio-oedeem (HAE).

ABH001 kreeg zowel van het Amerikaanse als het Europese Geneesmiddelenagentschap een "orphan drug designation" (= weesgeneesmiddel): "Dermale fibroblasten van humane oorsprong gecultiveerd op een bioresorbeerbaar polyglactine maas"



Junctional Epidermolysis bullosa, 2012



W.Y. Yuen was aanwezig op het Debra Congres in Groningen 2012 en gaf er een presentatie over haar onderzoek naar junctionele EB. Haar dissertatie kan je integraal downloaden op de website van Debra International. Er zit ook een Nederlandse samenvatting bij, vanaf blz. 284.

Kwaliteit van leven

Een deel van de dissertatie bespreekt de gezondheidsgelateerde kwaliteit van leven (KvL): dit is de impact die een ziekte heeft op de fysieke, psychische en sociale gezondheid van een patiënt. Een deel van hoofdstuk 13 van de samenvatting wordt hieronder integraal overgenomen:

Het definiëren van de KvL bij EB patiënten is belangrijk voor de patiëntenzorg, het beoordelen van de effectiviteit van (nieuwe) behandelingen en het toekennen van financiering voor EB. In Australië is specifiek voor EB patiënten een Engelse KvL meetinstrument ontwikkeld, de QOLEB (quality of life in EB) genaamd. Het is een vragenlijst bestaande uit 17 items en deze meet twee factoren: het functioneren en emoties. In hoofdstuk 13 hebben we de QOLEB in het Nederlands vertaald en laten we zien dat de Nederlandse QOLEB een betrouwbaar en valide instrument is om de KvL van volwassen EB patiënten te beoordelen. De 55 patiënten die hebben deelgenomen aan de studie zijn verdeeld in vier EB subtypen: EBS, JEB, dominant DEB (DDEB), en recessief DEB (RDEB). De Nederlandse QOLEB is in staat om de meer ernstige subtypes RDEB en JEB te onderscheiden van de wat mildere subtypes EBS en DDEB. Significante verschillen werden gezien in de functioneren schaal en de totale schaal, maar niet in de emoties schaal. Dit suggereert dat de mentale belasting van EB gelijk is in de mildere en meer ernstige subtypes. Volgens de Nederlandse QOLEB is de KvL van de Nederlandse EBS en DDEB patiënten gering aangetast en is de KvL van de Nederlandse JEB en RDEB patiënten matig aangetast.

Dit vinden wij erg opvallend: *"Significante verschillen werden gezien in de functioneren schaal en de totale schaal, maar niet in de emoties schaal. Dit suggereert dat de mentale belasting van EB gelijk is in de mildere en meer ernstige subtypes".* Iets om over na te denken

Proefschrift "Dystrophic epidermolysis bullosa. Novel insights into the genotype-phenotype correlation and somatic mosaicism", 2013



Op 6 november 2013 zal Peter van den Akker zijn proefschrift verdedigen in Groningen. In de voormiddag is er een minisymposium met verschillende sprekers, o.m. prof. dr. J.A. McGrath (London), prof. dr. M.A.M. van Steensel (Maastricht) en prof.dr. M.F. Jonkman (Groningen).

Iedereen is welkom. Het symposium is gratis.

Geïnteresseerd?

Contacteer José Duipmans MScN, RN

Verpleegkundig specialist in opleiding Blaarziekten

j.c.duipmans@umcg.nl



Wetenschappelijk onderzoek (3)

Waarom is onderzoek naar EB-genetica noodzakelijk?

Om EB te kunnen behandelen is het nodig te weten hoe zij ontstaat. Door de biologie van EB te bestuderen kunnen we begrijpen hoe blaarvorming en huidbeschadiging ontstaan. Door de genetica te bestuderen, kunnen we niet alleen de genen ontdekken die een gezonde huid aanmaken en in stand houden, maar ook de fouten die ontstaan (mutaties) en EB veroorzaken, en hoe ze overgeërfd worden.

Ondanks de complexiteit van EB is de kennis van de genetica van EB geëxplodeerd over de laatste 25 à 30 jaar. We kennen nu minstens 14 genen die verantwoordelijk zijn voor de belangrijkste vormen van EB, en dit maakt de ontwikkeling van steeds betere diagnoses mogelijk. Voor de eerste keer rijst nu ook de mogelijkheid om de genetische fouten te corrigeren en genezende therapieën te ontwikkelen.

Ondanks dat de belangrijkste genen i.v.m. EB waarschijnlijk bekend zijn, kennen we nog zeker niet alle mutaties die EB veroorzaken. Bij ongeveer 20% van mensen die EB Simplex hebben, bijvoorbeeld, is hun mutatie nog niet geïdentificeerd, en bij andere EB-types lijkt dat ook het geval. Sommige mensen lijden aan blaarvorming die EB zou kunnen zijn als we de genen/mutatie konden identificeren. Dit is een belangrijk onderzoeksveld dat DEBRA International wil steunen: er worden voortdurend nieuwe mutaties gevonden.

Genen worden omgezet in huidproteïnen (= huideiwitten), en de fout in de genen zien we in de proteïne: deze fouten werken in op de manier waarop de proteïne werkt. Het zou kunnen dat de proteïne volledig ontbreekt, korter is dan normaal of een kleine of grote fout heeft in een belangrijk deel van de proteïne. Dit verklaart waarom dit kan resulteren in een ander soort EB, zelfs bij een zelfde gen. Twee subtypes van dominante dystrofische EB (DDEB) en recessieve dystrofische EB (RDEB) worden veroorzaakt door het collageen 7-gen, maar de fouten die RDEB veroorzaken hebben een veel groter effect op de capaciteit van de collageenproteïne om de twee lagen van de huid samen te houden.

Daarbij weten we nu ook dat er andere genen zijn, bekend als 'modifier'-genen, die inwerken op specifieke eigenschappen en rechtlijnigheid van symptomen, op eender welke soort EB. Dit verklaart waarom broers en zussen, of ouders en kinderen met juist dezelfde EB-mutatie toch op een verschillende manier getroffen worden. De genetische samenstelling van iemand omvat 25 000 genen met daarbovenop de EB-genen. Sommige van die genen maken de effecten van de EB-mutatie sterker of minder sterk. DEBRA steunt het onderzoek om die 'modifier'-genen te identificeren die met alle soorten EB te maken hebben. Onderzoekers gaan ervan uit dat deze 'modifier'-genen belangrijk zijn bij de ontwikkeling van medicijnen om de ergste symptomen van EB te verlichten. Maar eerst moeten we deze genen identificeren en begrijpen.

Vandaar het grote belang van fundamenteel onderzoek naar genetica en biologie van EB.



De rubriek "research" van de website van Debra International hebben wij vertaald en gepubliceerd op onze eigen website. Deze tekst is er een onderdeel van.

<http://www.debra-belgium.org/nl/wetenschappelijk-onderzoek/onderzoek/>

<http://www.debra-international.org/research.html>





Fondsenwerving

Service Clubs zamelen geld in voor Debra vzw

Lions Club Bruxelles Millénaire organiseert haar jaarlijks Golftornooi op 27 september 2013 in Golf Club d'Hulencourt.

Debra is al jaren haar belangrijkste goede doel en de club is ook al jaren onze grootste geldschieter. Vorig jaar kregen we een cheque van maar liefst € 15.000! Meer info: <http://www.lionsmillenaire.org/>



Bruxelles
Millénaire
Brussel
Munt

Lions Club Brussel Munt organiseert traditiegetrouw ook deze herfst weer een wijnactie ten voordele van hun sociale doelen. Debra neemt er een belangrijke plaats in en de club engageert zich voor jaarlijkse structurele steun van € 6.000 aan onze vereniging.

Via clublid Ward Labeeuw krijgen wij bovendien ook elk jaar een gift van TOTAL ten bedrage van € 2.500.



An en Jan Snauwaert gingen op bezoek bij *Rotaract Westerlo* op 17 mei en vertelden er over de impact van EB op patiënt en familie. Zij ontvingen een cheque van € 350.



Voorzitter Stief Dirckx ging op 21 mei op bezoek bij *Ronde Tafel 71 Neerpelt*. Zij zullen een financiële steun van € 1.000 leveren aan Debra Belgium vzw. Bovendien willen zij onze vzw voordragen als 'zoneproject' voor het jaar 2014.

Steun ons !

Stort vandaag nog op

979-3286677-31

IBAN:

BE04 9793 2866 7731

SWIFT/BIC :

ARSPBE22

Giften aan Debra vzw zijn fiscaal aftrekbaar vanaf een jaarlijks bedrag van € 40.

Het fiscaal attest krijgt u in februari volgend jaar, zodat u het bij uw belastingaangifte kan voegen voor aftrek van uw netto-inkomen.

Op die manier betaalt u veel minder dan € 40 en kunnen wij onze projecten financieren !

Bedankt.

Vierde Amelicious quiz

Familie en vrienden van Amélie organiseren dit jaar voor de 4de keer de AMELICIOUS QUIZ, ten voordele van Debra Belgium.

Wil je graag meedoen? Schrijf je in met een ploeg van maximum 6 personen.

Stuur een mailtje naar tickets@amelicious.be.

WWW.AMELICIOUS.BE

Amelicious QUIZ

VRIJDAG 4 OKTOBER 2013
ZAAL "DE MANEGE"
SINT-JORISPLEIN 25 TE 3300 TIENEN
DEUREN: 19U

DEBRA helpt mensen met **EPIDERMOLYSIS BULLOSA**, een afwijking die de huid **EXTREEM FRAGIEL** maakt. Bij de minste wrijving ontstaan er **PIJNLIJKE WONDEN** op de huid. De **SPECIALE BEHANDELINGEN** die hiervoor nodig zijn vragen niet alleen **TIJD** en **GEDULD** van de ouders, maar **KOSTEN** ook enorm veel geld.

Na het succes van vorige editie, willen we ook dit jaar Debra steunen.

Schrijf je in en quiz mee, met ploegen van maximum 6 personen.
Inschrijven: TICKETS@AMELICIOUS.BE of 0495/44 27 52
2,5€ per ploeg.

Kan je niet komen maar wil je toch steunen? BE47 3634 8072 6380