

Bulletin d'info - août 2013



Mot du Président

La météo est un excellent moyen pour engager une conversation, mais pour les personnes atteintes d'EB, c'est également un sujet qui a toute son importance. J'espère que tout le monde aura pu profiter d'un bel été ensoleillé, même si les températures ont été parfois un peu trop élevées.

N'hésitez pas à prendre votre agenda lorsque vous lirez ce bulletin d'information, car il y a de nouveau pas mal d'événements prévus pour les mois à venir : par exemple, notre journée Debra le 20 octobre au Technopolis de Malines. Et bien évidemment le quiz Amélicious qui sera organisé quelques semaines plus tôt, le 4 octobre. A ne pas rater !

Bonne lecture

Stief Dirckx, président

- >  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

Année 15
Numéro 49

In dit nummer

Assemblée générale	2
Debra Belgium: Nouveau matériel	4
Journée Debra 2013: atelier soins des plaies	5
Make-a-wish: la journée de rêve de Naomi	6
Debra International	7
Recherche scientifique	9
Récolte de fonds	12



Screenshot du nouveau website:
www.debra-belgium.org



Assemblée générale

S'initier au métier de chocolatier: quelle activité amusante!

Nous avons réservé une belle surprise aux participants de notre Assemblée Générale du dimanche 21 avril: prendre part à un atelier chez le chocolatier bruxellois Duval, qui produit également nos petits chocolats en forme de papillon. Nous avons d'abord participé à une visite guidée au sein de la chocolaterie artisanale et ensuite nous avons pu nous-mêmes nous exercer avec la poche à douille.

Admirez les photos ainsi que nos belles réalisations et nos vêtements de circonstance!





Assemblée générale (2)

Comptes annuels 2012

Conformément à la loi sur les asbl, les comptes annuels de 2012 et le budget de 2013 ont été préparés par le conseil d'administration et soumis à l'approbation des membres de l'asbl.

Voici un aperçu des comptes annuels de 2012 tels qu'ils ont été publiés par Donorinfo après un audit rigoureux:

CHARGES 2012		PRODUITS 2012	
Projets, activités	24415	Dons et sponsoring	96617
Charges de récolte de fonds	4284	Legs	0
Information, sensibilisation et éducation	4101	Cotisations	555
Frais généraux hors rémunérations	8893	Produits d'événements ou d'activités de récolte de fonds	12457
Rémunérations charges sociales et pensions	0	Produits de services aux bénéficiaires	0
Amortissements et réductions de valeur	0	Subsides	0
Provisions pour risques et charges	0	Autres produits d'exploitation	131
Autres charges d'exploitation	0	Produits financiers	2964
Charges financières	947	Produits exceptionnels	0
Charges exceptionnelles	0		
Total des charges	42639	Total des produits	112724

En 2012, nous avons comptabilisé un bénéfice exceptionnel grâce au don que le centre de naissance de Tongres « Amerijtje asbl » nous a octroyé après sa dissolution. Ce don s'élève à pas moins de € 63.000 ! Notons que les activités de l'asbl ont été reprises par l'association « Solidariteit voor het Gezin ».

Cette aubaine nous a permis d'enfin réaliser un certain nombre de projets prévus de longue date et de prendre de nouvelles initiatives :

- Elargissement du financement au profit de l'équipe d'EB
- Nouveau site web
- Nouvelle mise en page de la brochure pour les écoles
- Coffret de jeu éducatif
- Petit livre d'images

Certains projets ont déjà été lancés à la mi-2012, d'autres se concrétiseront dans le courant de l'année 2013.

Vous pouvez lire le rapport annuel intégral sur notre site web.

Debra Belgium: nouveau matériel



Nouvelle brochure pour les écoles

La nouvelle brochure peut être commandée en remplissant le formulaire en ligne qui se trouve sur notre site web, en nous téléphonant ou en envoyant un simple courriel. Vous pourrez diffuser cette brochure à la crèche ou à l'école, ainsi qu'à vos amis ou à vos familles afin de leur expliquer comment votre enfant doit vivre sa maladie au quotidien et pour aider les accompagnateurs à bien solutionner les problèmes éventuels.

Coffret de jeu « Vlieg mee ! » (Envole-toi avec moi)

A la demande de l'asbl Zichtbare Handicap (handicap visible), ce coffret de jeu a été développé par les étudiants en orthopédagogie de la Haute Ecole Catholique du Limbourg. Les écoles ont la possibilité d'utiliser le coffret durant toute une année scolaire pour les enfants de la maternelle et du premier degré de l'enseignement primaire. Ce coffret a pour but d'aborder le sujet sensible « vivre avec un handicap ». La maison de production ImpressantPlus a développé une version pour l'EB (en néerlandais uniquement). Le coffret dédié à l'EB contient non seulement des jeux et des puzzles qui ont trait à l'handicap de manière générale, mais également des activités qui concernent plus spécifiquement l'EB, tels qu'un puzzle, un jeu de cartes ou un livre d'images. Pour plus d'informations, n'hésitez pas à nous téléphoner ou à nous envoyer un courriel.



Livre d'images « Comme les ailes d'un papillon »

Dans le coffret de jeu se trouve également un livre d'images qui raconte l'histoire de la rencontre entre un papillon et de la petite Emma qui est atteinte d'EB. Ce livre est gratuit pour les membres et peut être commandé en ligne. Disponible en néerlandais et en français.



Nouveau site web



Notre site web a totalement été rénové. Le nouveau système de gestion de contenu nous permettra de publier des informations récentes beaucoup plus rapidement. Un nouveau forum facile d'utilisation est également prévu. En attendant la mise en ligne du forum, vous pouvez bien évidemment vous rendre sur notre page Facebook. Faites-nous part de vos impressions !

Bulletin d'information n°50

Le dernier bulletin de cette année sera une édition particulière, car il portera le numéro **50**. Nous aimerions que ce bulletin d'information soit une édition spéciale à laquelle collaboreront tous nos membres et tous nos partenaires. Nous enverrons bientôt une demande en ce sens.

Un peu d'histoire : le premier bulletin d'information parut en octobre 1988 et fut envoyé aux quelque 25 familles que nous connaissions à cette époque. Il s'agissait d'un document Word de quatre pages. Dans ce premier bulletin d'information, nous parlions surtout de la pétition sur le (non-)remboursement des frais de soins que nous allions remettre plus tard aux responsables de l'INAMI. A l'époque, nous avons récolté 100.000 signatures (sans Internet ni médias sociaux) et le nombre final de ces dernières s'élevait même à 227.000 ! La cotisation pour les membres était de 500 francs belges et nous n'avions pas encore le statut d'asbl mais celui d'une association de fait.



Journée Debra 2013

Journée 2013: le dimanche 20 octobre à Technopolis

Cette année, notre journée de rencontre aura lieu à Technopolis (près de Malines).

Durant la matinée, nous organisons un atelier pratique sur les soins des plaies en collaboration avec les dermatologues Mieke Flour et Marie-Anne Morren de l'équipe d'EB de l'Hôpital Universitaire de Louvain.

L'après-midi, les enfants et les parents pourront profiter d'une chouette activité! Nous vous fournirons plus d'informations au mois de septembre.

Demande particulière:

Nous aimerions que l'atelier soit le plus interactif possible et c'est la raison pour laquelle nous recherchons des images de plaies qui vous posent problème ou pour lesquelles vous désireriez bénéficier de quelques conseils.

Exemples de questions éventuelles:

- Comment placer un pansement aux endroits difficiles, tels que la base du cou? Ce problème se pose souvent chez les jeunes enfants.
- Quel pansement faut-il utiliser pour quel type de plaies?
- Comment peut-on voir la différence entre une inflammation et une infection? Pourquoi existe-t-il tant de pommades différentes et suis-je bien sûr d'utiliser la bonne pommade?
- Pourquoi cette plaie guérit-elle si lentement?
- Avez-vous peut-être vous-même une bonne astuce concernant les techniques de pansement que vous aimeriez partager?

Ce serait vraiment utile pour nous si vous pouviez envoyer des photos de certaines plaies difficiles (éventuellement avec le pansement qui vient d'être enlevé) et y ajouter quelques brèves explications : depuis combien de temps cette plaie existe-t-elle déjà?, pourquoi ne guérit-elle pas comme les autres plaies?, qu'est-ce qui donne lieu à des complications?, quelles pourraient selon vous en être les causes?, quelles sont les solutions auxquelles vous avez déjà pensé?, etc.

L'objectif est d'apprendre les uns des autres et de permettre aux médecins de donner des conseils sur la base de ces exemples, ainsi que quelques explications théoriques.

Si vous nous envoyez vos photos, nous partons bien évidemment du principe que vous consentiez à ce que ces photos puissent être montrées lors de la réunion. Vous pouvez envoyer vos photos à Debra (ingrid@debra-belgium.org) ou à l'Hôpital Universitaire de Louvain (marie-anne.morren@uzleuven.be)

Nous comptons sur vous!



Conseil :
Consultez
régulièrement
notre site web,
vous pourrez
bientôt vous y
inscrire en ligne.

GROUPE-CIBLE de cet atelier:

- les membres de Debra asbl (tous les sous-types d'EB)
- les aidants proches
- les infirmières à domicile
- les médecins, les infirmières et d'autres prestataires d'aide de l'équipe d'EB

C'était enfin le jour J: la journée dont j'ai toujours rêvé! L'avant-midi, l'infirmière était venue me soigner et maman m'a ensuite lavé et séché les cheveux, sans oublier de me mettre des vêtements flambants neufs... J'étais fin prête! La sonnette retentit. J'étais excitée comme une puce. Un photographe et deux fées se trouvaient à l'entrée. Avec mes petits frères, on devait attendre dans l'allée, on était tous un peu nerveux...



MAKE-A-WISH: la journée de rêve de Naomi

Tout à coup, une gigantesque voiture de plusieurs mètres s'est engagée dans l'allée. Était-elle pour nous? Oui, car on a pu monter immédiatement. Waaaw, toutes ces lumières qui reflètent sur les vitres, c'était vraiment très chouette! Maman, papa et les fées sont venus nous rejoindre et la limousine est partie. Mais quelle était sa destination? Tout le monde essayait de m'induire en erreur, je ne comprenais pas vraiment...



La limousine s'est arrêtée devant le JBC de Winghe-Saint-Georges : je pouvais aller faire du shopping!!! J'ai essayé plusieurs tenues, mais j'avais du mal à choisir car tout était tellement beau! Avec l'aide de la dame du magasin, j'ai choisi une superbe robe verte, un petit veston gris et une écharpe rayée. Je me suis regardée dans le miroir et ça me plaisait vraiment. Nous sommes ensuite remontés dans la voiture et elle nous a emmenés à la surprise suivante.



Lorsque la limousine s'est arrêtée devant une salle de fêtes, il y faisait encore très calme. J'ai vu un panneau de Make-à-Wish, des papillons gigantesques et plein de nounours. Cela me correspondait vraiment, ils avaient vraiment bien choisis... Soudainement, la porte s'est ouverte, mais tout était noir à l'intérieur et on ne pouvait rien y entendre. Quelle fut ma surprise quand la lumière s'est allumée!!!!



Toute ma famille et tous mes copains de classe étaient là. J'ai été inondée de cadeaux, de bisous, de câlins et de mots tendres. Toute la salle était décorée de papillons et de nounours, il y avait également un espace bricolage, un buffet, un bar-discothèque, une prof de danse qui avait déjà appris pas mal de choses aux autres enfants, un studio photo, etc. Impressionnant.



On m'a appelée au bar-discothèque, car une autre surprise m'y attendait. La porte s'est ouverte et OUIIIII, ma star préférée Fabian (d'Eurosong for kids 2012) était également de la partie! Il a pris le micro pour chanter ses plus grands tubes et j'ai chanté avec lui toutes les chansons du début à la fin. Il m'a également fait un câlin et un bisou, m'a offert tous ces CDs et il a donné plein de photos à tous mes amis. Les personnes de Make-a-wish m'ont également offert un édredon rouge avec des papillons. Fabian y a même écrit un message. Comme je vais bien dormir! J'ai invité Fabian au buffet et il a bu un verre avec nous. Ce fut vraiment génial!

Quelques instants plus tard, j'ai senti une odeur qui m'était très familière... Youpi, des croquettes de fromage! Mon plat favori! Et des frites avec beaucoup de mayo! Hmmm, quel régal! A la fin de la journée, il y avait encore de la tarte pour les membres de ma famille et ils se sont vraiment régalés... Comme j'étais très fatiguée à la fin de la journée, j'ai été me coucher assez tôt.

Un grand merci à tout le monde de m'avoir offert cette journée de rêve. Ce fut vraiment inoubliable!

Naomi



Directives pour assurer de bonnes pratiques cliniques

Les principaux objectifs de DEBRA International consistent à élaborer et diffuser une série de directives pour les pratiques cliniques en matière d'EB. Ces directives sont basées sur des connaissances scientifiques (médecine fondée sur l'expérience clinique) et les opinions d'experts. Elles constituent non seulement un fil conducteur pour les prestataires de soins professionnels, mais également un appui précieux pour les patients.

Comme l'EB est une maladie fort complexe, il y a lieu de développer plusieurs directives par domaine clinique. Les directives relatives aux soins bucco-dentaires et aux soins des plaies ont été finalisées. Vous pouvez les télécharger sur www.debra-international.org (rubrique « med. Professionals » – « Clinical Practice Guidelines for EB »).

D'autres directives seront bientôt rédigées, notamment celles qui concernent le cancer, le traitement de la douleur et l'alimentation.

2ème conférence EB-CLINET, 18 et 19 septembre 2013

Plusieurs modules de travail ont été lancés après la première conférence de 2012 et les résultats de ces modules seront présentés et débattus lors de la 2ème conférence :

- Registres d'EB
- Entraînement et formation de prestataires de soins professionnels
- Directives pour les pratiques cliniques
- Inventaire des centres d'expertise et des laboratoires

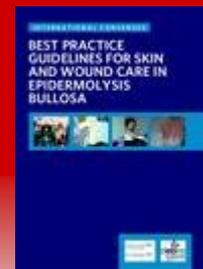
Il y aura également la possibilité d'aborder des cas cliniques complexes.

Registre international d'EB

En avril 2013, le réseau EB-CLINET a organisé en Autriche un premier atelier consacré à la création d'un registre international. Un tel registre est nécessaire pour les raisons suivantes :

- Recrutement de patients dans plusieurs pays en vue d'essais cliniques (développement de médicaments)
- Améliorer les connaissances sur le génotype et la corrélation avec le phénotype des différents types d'EB afin de poser un diagnostic de meilleure qualité et plus rapide, de pouvoir réaliser un pronostic sur l'évolution de la maladie et de donner des conseils génétiques.

Ce registre constituera non seulement un instrument pour les médecins, mais également pour les patients.



EB-CLINET partners worldwide
(sept 2012)

www.eb-clinet.org



Conférence Debra International, 20-22 septembre 2013, Rome



Comment pouvons-nous améliorer la qualité de vie des patients? Comment pouvons-nous aider et soutenir les patients et leurs familles? Quels sont les meilleurs traitements?

C'est à ces questions que les organisateurs (Debra Italie et le centre d'EB de l'Hôpital Pédiatrique Bambin Gesù de Rome) entendent formuler une réponse en se basant sur les expériences vécues par les patients (enfants, adolescents, adultes), leur famille, les chercheurs et les prestataires de soins professionnels (médecins, chirurgiens, diététiciens, etc.), tout en privilégiant un dialogue positif.

La Belgique sera représentée par une délégation de Debra Belgium et du centre d'EB de Louvain.

Vous avez toujours la possibilité de vous inscrire sur <http://www.debracongress2013.com>

La campagne autrichienne voyage également en train!

La campagne d'affiches de Debra Autriche, qui a remporté un grand succès, voyage maintenant également en train!

Une rame de la société ferroviaire OBB circule dans les environs de Vienne et de Burgenland avec une énorme affiche de Debra ayant pour titre « Telle est la vie des enfants papillons ».



La campagne propose également un concours. Ainsi, les cinq premières personnes qui photographient le train et publient la photo sur Facebook remporteront un prix !

Repose en paix, chère Lisa ...

Lisa Hubert de Suisse nous a quittés le 23 juin à l'âge de 47 ans.

J'ai rarement rencontré une femme aussi forte, drôle et intelligente. Lisa était quelqu'un de très apprécié lors des conférences internationales. Elle n'y allait jamais par quatre chemins, osait parler des conséquences de l'EB lorsqu'on vieillit et donnait également toujours sa propre opinion à propos des questions d'éthique difficiles. Faire entendre la voix du patient revêtait pour elle une importance majeure.

Elle regardait les choses toujours de manière positive, avait trouvé une méthode pour vivre de la manière la plus autonome qui soit, adorait la danse, aimait l'art, s'occupait elle-même de son linge...

Mais elle parlait également de ses doutes, de ses inquiétudes pour l'avenir, de ses rêves non réalisés. Elle a décidé elle-même de sa fin de vie. Malheureusement, la Suisse, avec sa grande richesse, ne dispose pas, elle non plus, d'une maison de soins pour les personnes adultes atteintes d'EB.

Bonne route, Lisa.





Comment fixer des priorités lors de la sélection de projets de recherche?

Le budget consacré à la recherche scientifique est limité pour les maladies rares, et donc aussi pour l'EB dystrophique (EBD). Il est dès lors très important de déterminer quelles sont les principales difficultés, tant pour les patients atteints d'EBD que pour les prestataires de soins.

En effet, il existe encore de nombreuses incertitudes au niveau du traitement de l'EBD. Une étude anglaise établit une liste de priorités en se basant sur les priorités absolues énoncées par les patients, leurs infirmiers et leurs médecins.

L'étude a démontré que les patients souhaitent en premier lieu des solutions à leurs problèmes quotidiens et que ceci est pour eux beaucoup plus urgent que la recherche sur les nouveaux traitements. Voici, selon les patients, l'ordre des priorités pour la recherche scientifique:

1. les soins des plaies
2. le traitement des démangeaisons et de la douleur
3. le cancer
4. la cicatrisation de la main
5. la recherche sur les nouveaux traitements

SHIRE reprend LOTUS TISSUE REPAIR

Le département « Human Genetic Therapies » de la société Shire a signé un contrat afin de pouvoir reprendre Lotus Tissue Repair.

Lotus Tissue Repair développe actuellement une thérapie visant à remplacer les protéines C7 pour l'EB dystrophique (EBD). L'étude est à présent dans la « phase préclinique avancée », c'est-à-dire la dernière phase de développement avant de pouvoir procéder à des tests sur des patients. Jusqu'à présent, les résultats sont plutôt prometteurs.

L'objectif, c'est que Shire reprenne le programme Lotus.

Shire développe également un produit de cicatrisation pour l'EB, appelé ABH001. Il s'agit d'un substitut de peau biologique qui se compose de cellules de peau cultivées sur une structure à mailles fines qui peuvent être absorbées par le corps humain.

Durant une nouvelle étude clinique (troisième phase), l'efficacité et la sécurité d'ABH001 seront testées sur 30 patients atteints d'EB généralisée dans 10 à 15 centres aux Etats-Unis, au Canada et en Europe.

Vous trouverez plus d'informations dans ce communiqué de presse :

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

Source: 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 Davila-Seijo, corresponding author
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 Human Genetic Therapies (HGT) développe des traitements pour les maladies génétiques classées entrant dans la catégorie des maladies rares ou orphelines, entre autres la maladie de Gaucher, la maladie de Fabry, le syndrome de Hunter et l'angio-oedème héréditaire.

Le produit ABH001 a obtenu la désignation de "médicament orphelin" des agences américaine et européenne: "Fibroblastes de derme humain cultivés sur filet biorésorbable de polyglactine."



Epidermolyse bulleuse jonctionnelle, 2012



W.Y. Yuen était présente lors du congrès Debra 2012 qui s'était tenu à Groningue. Elle y a donné une présentation sur ses recherches dans le domaine de l'EB jonctionnelle. Vous pouvez télécharger sa dissertation en version intégrale sur le site web de Debra International. Un résumé en néerlandais se trouve à partir de la page 284.

Une partie de la dissertation est consacrée à la **qualité de vie** liée à la santé: il s'agit plus concrètement de l'impact d'une maladie sur la santé physique, psychique et sociale d'un patient. Une partie du chapitre 13 est reprise intégralement ci-dessous:

La définition de la qualité de vie chez les patients atteints d'EB est très importante pour les soins des patients, l'évaluation de l'effectivité de(s) (nouveaux) traitements et l'attribution de financements pour l'EB. En Australie, un instrument de mesure en anglais de la qualité de vie a spécialement été développé pour les patients atteints d'EB, sous l'acronyme anglais QOLEB (quality of life in EB). Il s'agit d'un questionnaire comportant 17 parties et qui mesure deux facteurs spécifiques : le fonctionnement et les émotions. Au chapitre 13, nous avons adapté le QOLEB à nos standards et nous démontrons que le QOLEB néerlandais est un instrument valide et fiable pour mesurer la qualité de vie des patients adultes atteints d'EB. Les 55 patients qui ont participé à l'étude peuvent être subdivisés en quatre sous-types d'EB: l'EBS, l'EBJ, l'EBD dominant (EBDD) et l'EBD récessif (EBDR). Le QOLEB néerlandais permet de distinguer les sous-types plus sévères (l'EBDR et l'EBJ) des sous-types moins sévères (l'EBS et l'EBDD). Des différences significatives ont été constatées dans l'échelle du fonctionnement et l'échelle totale, mais pas dans l'échelle des émotions. Ceci peut faire supposer que la charge mentale de l'EB est similaire dans les sous-types sévères et les sous-types moins sévères. Selon le QOLEB en néerlandais, la qualité de vie des patients atteints d'EBS et d'EBDD n'est que peu affectée et celle des patients néerlandais atteints d'EBJ et d'EBDR moyennement.

Cet extrait a attiré toute mon attention: « Des différences significatives ont été constatées dans l'échelle du fonctionnement et l'échelle totale, mais pas dans l'échelle des émotions. Ceci peut faire supposer que la charge mentale de l'EB est similaire dans les sous-types sérieux et les sous-types moins graves. ». Matière à réfléchir.



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

Le 6 novembre 2013 Peter van den Akker, généticien, défendra sa thèse à Groningue. La cérémonie sera précédée d'un symposium "mini" avec la collaboration de quelques spécialistes EB internationaux renommés, notamment le prof. dr. J.A. McGrath (London), le prof. dr. M.A.M. van Steensel (Maastricht) et le prof.dr. M.F. Jonkman (Groningen).

Tout le monde est le bienvenu. L'entrée est gratuite.

Intéressé ? Contactez José Duipmans MScN, RN, Centre maladies bulleuses: j.c.duipmans@umcg.nl



Recherche scientifique (3)

Pourquoi la recherche génétique est-elle nécessaire?

Malgré la complexité de l'EB, les connaissances génétiques de la maladie ont progressé de manière spectaculaire ces 25 à 30 dernières années. Nous avons identifié au moins 14 gènes qui sont selon nous responsables des formes principales de l'EB. Cette découverte a conduit à la mise au point d'outils diagnostiques de plus en plus performants et a permis d'envisager pour la première fois la correction des erreurs génétiques et le développement de thérapies curatives.

Même si nous connaissons sans doute maintenant les principaux gènes associés à l'EB, nous ne savons pas encore quelles sont toutes les mutations qui provoquent l'EB (ainsi, pour environ 20% des personnes atteintes de l'EB simple, les mutations génétiques n'ont pas encore été identifiées et la même chose est vraie pour les autres formes d'EB). Certaines personnes présentent des boursouffures de la peau qui pourraient être associées à l'EB si nous étions en mesure d'identifier le gène/la mutation.

Le mécanisme selon lequel les anomalies observées sur les gènes associés à l'EB déclenchent véritablement la maladie fait toujours l'objet d'une recherche active. Les gènes codifient les protéines de la peau et l'anomalie génétique se reflète dans la protéine et perturbe son bon fonctionnement. La protéine peut être totalement absente, être plus courte ou présenter une altération plus ou moins marquée. Voilà pourquoi, même pour un gène identique, l'EB résultante peut se présenter sous différentes formes. Par exemple, l'EB dystrophique dominante (EBDD) et l'EB dystrophique récessive (EBRD) sont causées par des anomalies du gène du collagène 7 mais les erreurs dans le code qui provoquent l'EBRD ont un impact beaucoup plus important sur la façon dont la protéine du collagène maintient les couches de la peau ensemble.

En outre, nous savons aujourd'hui que d'autres gènes, appelés gènes modificateurs, peuvent influencer les caractéristiques spécifiques et la gravité des symptômes de toute forme d'EB. Voilà pourquoi deux enfants (frères ou sœurs) ou des parents et des enfants qui présentent exactement la même mutation génétique de l'EB peuvent être affectés différemment. Le bagage génétique d'un individu comprend environ 25.000 gènes ainsi que les gènes de l'EB et certains de ces gènes peuvent atténuer ou aggraver les effets de la mutation de l'EB sur la peau. DEBRA finance la recherche qui vise à identifier les gènes modificateurs associés à toutes les formes d'EB. On pense que les gènes modificateurs pourraient faire l'objet d'un développement de médicaments qui pourraient considérablement alléger la gravité des symptômes de l'EB – mais avant toute chose, il nous faut identifier et comprendre ces gènes.



Voilà pourquoi la recherche fondamentale sur la génétique et la biologie de l'EB reste primordiale.

Comprendre ce qui provoque l'EB est une première étape indispensable au traitement de la maladie.

Etudier la biologie de l'EB permet de mieux comprendre pourquoi elle entraîne la formation de bulles et de lésions de la peau.

L'étude de la génétique permet d'identifier les gènes impliqués dans la fabrication et le maintien d'une peau saine et d'identifier les anomalies (mutations) propres à ces gènes qui provoquent l'EB et la manière dont elles se transmettent.

Nous avons traduit la rubrique "research" du website de Debra International. Ce texte en est un extrait. Vous pouvez lire le texte intégral sur le site de Debra Belgium.

<http://www.debra-belgium.org/fr/recherche-scientifique/recherche/>

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





Récolte de fonds

Les Service Clubs au profit de Debra asbl

Lions Club Bruxelles Millénaire organise son tournoi de golf annuel le 27 septembre et l'argent récolté sera reversé aux associations soutenues par le Club. Notre asbl est leur œuvre sociale la plus importante et depuis de nombreuses années ce club est notre plus grand donateur. Le cheque en 2012 se montait à 15.000 €!
Vous trouverez plus d'informations sur <http://www.lionsmillenaire.org/>



Bruxelles
Millénaire
Brussel
Munt

Comme chaque année **Lions Club Brussel Munt** s'engage à nous offrir 6.000 € et grâce à un de leurs membres, Ward Labeeuw, 2.500 € supplémentaires sont offerts par Total Belgium. Ce Club Lions s'investit dès son origine dans différentes bonnes œuvres mais Debra Belgium occupe une place privilégiée. Cet automne, le Club collectera des fonds par leur action annuelle de vente de vins.

Le 17 mai, An et Jan Snauwaert se sont rendus chez **Rotaract Westerlo** pour y parler de l'EB et de leurs expériences et pour y présenter notre association. Ils ont reçu un chèque de 350 €.



Stief Dirckx, le président de Debra Belgium, a rendu visite au club **Ronde Tafel 71 Neerpelt** le 21 mai. Les membres du club s'engagent à nous donner un support de 1.000 €. De plus, ils vont présenter notre asbl comme "projet zonal" 2014.



Soutenez-nous !

Versez aujourd'hui encore sur

979-3286677-31

IBAN:

BE04 9793 2866 7731

SWIFT/BIC:

ARSPBE22

Les dons à l'asbl Debra sont déductibles fiscalement pour les dons de 40 € et plus.

L'attestation fiscale vous est envoyée dans le courant du mois de mars de l'année suivante, afin que vous puissiez l'adjoindre à votre déclaration fiscale en vue d'une réduction d'imposition.

De cette manière, vous payez moins de 40 € et vous pouvez financer nos projets !

Quatrième quiz Amélicious

La famille et les amis d'Amélie organisent cette année pour la quatrième fois le QUIZ AMELICIOUS au profit de Debra Belgium.

Envie de participer?
Inscrivez-vous avec une équipe de maximum 6 personnes.

Pour ce faire, envoyez un mail à tickets@amelicious.be.

WWW.AMELICIOUS.BE

Amélicious
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 0495/94 27 52
7 25€ per ploeg.

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