Paris, le 12 novembre 2019 - L'Association DEBRA en partenariat avec les centres de référence de la maladie, organise sa première journée scientifique
le jeudi 21 novembre à la plateformes Maladies Rares, rue Didot à Paris. Cette journée réunira un panel d
'
experts et d
'
acteurs impliqués dans la prise en charge de l
'
épidermolyse bulleuse afin d
'
échanger sur les problématiques
quotidiennes rencontrées par l
es patients et les nouvelles avancées cliniques et thérapeutiques.
Le patient sera au centre des préoccupations.

L'épidermolyse bulleuse, une maladie génétique rare, douloureuse à fort impact psychologique et social

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

De plus, cette maladie génétique rare nécessite une prise en charge multidisciplinaire, avec des compétences médicales ( dermatologue, psychiatre, dentiste, gastroentérologue, ophtalmologue, ORL, stomatologue, généticien
...
) et paramédicales (psychologue, diététicien, infirmier, kinésithérapeute, ergothérapeute,
équipe socio-éducative
...
).

La prévalence de l'épidermolyse bulleuse, toutes formes confondues, est estimée entre 5 à 20 cas par million d 'habitants. Dans le monde, 500.000 personnes souffrent d'é

pidermolyse bulleuse soit
naissance sur 17 000 soit 3,25 cas par million d
'
habitants
.

« Nous sommes ravis de réunir pour la première fois sur un même lieu les différentes professions de santé
impliquées dans le suivi des épidermolyses bulleuses
afin qu
'
elles
puissent
échanger sur leur expériences
,
leurs difficultés et leurs craintes face à la prise en charge d
'
une maladie aussi complexe. En attendant qu
'
un traitement soit enfin trouvé, il nous
semble important de tout faire pour aider les patients à mieux vivre avec la maladie
»
explique
Matthieu B
eyler
, Président
de DEBRA
.

« L'épidermolyse Bulleuse est une maladie chronique cruelle pour les enfants, tous les jours nous assistons i
mpuissament à l

eur
souffrance
. Chez les enfants papillons tout est fragile leur peau, leur quotidien, leur moral et leur espoir » explique Angelique Sauvestre, maman et responsable du développement chez Debra France.

Une journée d'échanges et de rencontres riches

La matinée sera ponctuée par deux interventions. La première portera sur « la complexité de la prise en charge de la maladie, le point de vue des patients et des professionnels de santé ». Trois intervenants aborderont les difficultés quotidiennes des patients et des professionnels de santé à gérer la maladie. Il s
'
agit du Docteur Emmanuelle Bourrat
(
h
ôpital Saint Louis, site constitutif du centre de reference sur les maladies rares dela peau Nord , MAGEC), de Madame
Céline Laguney, infirmière
(
hôpital Larchet
à Nice, site constitutif du centre de reference sur les maladies rares de la peau SUD) et du Pr Christine Bodemer (
h
ôpital
N
ecker
-Enfants Malades
, site coordonateur du centre de reference
multi-sites
sur les maladies rares de la peau Nord ,
MAGEC)

« L'EB a, en effet, un impact majeur dans la vie quotidienne des patients et implique très souvent des soins quotidiens lourds et complexes, une prise en charge de la douleur physique et psychologique, et ce dès les premiers mois de vie, adaptée à la chronicité de la pathologie et la gestion du handicap, mais avant tout à chaque patient et sa « cellule » familale » précise le Professeur Christine Bodemer.

Enfin la deuxième intervention animée par Matthias Titeux, Directeur de recherche, unité Inserm U1163, Institut Imagine fera « un tour d'horizon de la recherche mondiale sur l'EB ». Les principales pistes aujourd'hui s'orientent vers la thérapie génique, cellulaire, protéique, l'édition génomique, le repositionnement de médicaments et le criblage de nouvelles molécules

Dans l'après midi, des groupes de travail thématiques sur les différents aspects de la prise en charge des patients, impliquant des experts médicaux mais aussi paramédicaux de différentes spécialités, des cliniciens chercheurs, s
eront constitués
pour permettre à des
professionnels de santé
tels
que des stomatologues, dentistes, ophtalmologiste, chercheurs, kinésithérapes, infirmières, dermatologues, etc
de discuter des différentes prises en charge thérapeutiques.

A propos de DEBRA

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.
Debra France regroupe 350 familles adhérentes, dont 170 personnes touchées par la maladie. 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,
s
outenir et financer la recherche (accélération et facilitation des essais cliniques
...
)et enfin, faire connaître la maladie du grand public, des professionnels de santé et des institutions.
Le Conseil d
'

Administration de
Debra comprend 12 membres et 4 commissions
: scientifique et médicale, informatique et communication, sociale et levée de fonds.
Le Conseil scientifique est composé de chercheurs, cliniciens et dermatologues.

Debra France est membre de la FIMARAD (filière santé maladies rares dermatologiques), d'EU
RORDIS (European Organization of Rare Diseases) et de l
'
Alliance Maladies Rares. Elle fait partie des pays fondateurs, du réseau associatif Debra
International, qui regroupe aujourd
'
hui une cinquantaine de pays.