

ASSOCIATION DEBRA FRANCE
DEBRA France C/O AG2R LA MONDIALE
16 La Canebière
CS 31866
13221 MARSEILLE cedex 01
www.debra.fr



DOSSIER DE PRESSE

2019

Association de patients atteints d'Épidermolyse Bulleuse (EB)
Contact Presse : 07 87 14 08 47 / angelique.sauvestre@debra.fr
Site internet : www.debra.fr

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

Qui sommes-nous ?..... p. 3

Les approches thérapeutiques p. 6

Couverture médiatique p. 7

On parle de nous, pourquoi pas vous ? p. 8

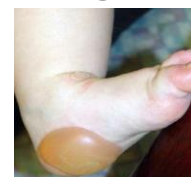
Témoignages p. 9

Rencontrons-nous ! p. 10

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

On appelle les enfants atteints de cette maladie les enfants papillon, car leur peau est aussi fragile que les ailes d'un papillon. Cette maladie rare est d'origine génétique.

- ▶ Elle se caractérise par une très grande fragilité de la peau et des muqueuses.
- ▶ Ce sont des ampoules, comme celles que vous avez sur les pieds après une grande randonnée.



- ▶ Elles peuvent apparaître après une friction, un choc, ou de manière spontanée sur l'ensemble du corps (y compris les muqueuses)
- ▶ Maladie incurable à ce jour et extrêmement douloureuse.
- ▶ Le clivage entre derme et épiderme est responsable de la formation de bulles, d'érosions et de plaies.
- ▶ Il existe 3 formes : simple, jonctionnelle et dystrophique. Leur gravité est très variable, allant d'une gêne modérée à des formes rapidement incompatibles avec la vie en passant par des affections responsables de handicaps très graves en raison des complications infectieuses, nutritionnelles, néoplasiques, cicatricielles et fonctionnelles voire viscérales qu'elles entraînent
- ▶ Un défaut de fabrication de protéines d'origine génétique est souvent responsable de l'EB (COL7, Laminine 5,...).

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 due aux 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 : 1 naissance sur 17 000 soit 3,25 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 ?

- ▶ Association française loi 1901, création en 1985 (à but non lucratif)
- ▶ Association de référence pour les personnes atteinte d'EB
- ▶ Membres de DEBRA INTERNATIONAL (50 pays)
- ▶ 350 familles adhérentes (264 personnes atteintes)
- ▶ Un Conseil d'Administration de 12 membres
- ▶ Un Conseil scientifique pour coordonner la Recherche : Chercheurs, cliniciens, dermatologues (cf. page 4)
- ▶ 4 commissions : Scientifique et médicale - Informatique et communication – Comité de Rédaction – Sociale (*dont 1 infirmière EB à la retraite*)
- ▶ Membres de la FIMARAD (Filière Maladies Rares Dermatologique)
- ▶ Membres de EURORDIS (European Organization of Rares diseases)
700 associations de 60 pays qui contribuent au développement de politiques de recherche et de santé publique et de services aux patients.
- ▶ Membre de l'Alliance Maladies Rares (230 associations)

Quels sont nos objectifs ?

- ▶ Représenter, accompagner et soutenir les patients et leurs familles
- ▶ Faire connaître cette maladie rare
- ▶ Financer la Recherche
- ▶ Mettre en contact la Recherche, l'Etat, les donateurs et les patients
- ▶ Coordonner localement des actions mondiales, grâce au réseau Debra International

LES EXPERT EB « MADE IN France »



Pr Christine
BODEMER



Pr Alain HOVNANIAN



Pr Christine
CHIAVERINI



Pr Juliette MAZEREUW
-HAUTIER



Dr Emmanuelle
BOURRAT



- **Pr Bodemer Christine** : 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 Hovnanian Alain**: 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 Chiaverini Christine**: Coordinatrice et clinicienne du centre de référence Larchet à Nice. Investigateur d'essais cliniques.
- **Pr Mazereeuw-Hautier Juliette** : Coordinatrice et clinicienne du centre de référence Bordeaux-Toulouse.
- **Dr Bourrat Emmanuelle** : 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

Les Approches Thérapeutiques

► 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 fera à l'hôpital Niño Jesus de Madrid et la 1^{ère} greffe devrait avoir lieu fin 2018 / début 2019.

► 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

Ca Bouge dans le Monde !

- *Science et vie*, 31/12/2017



- Pr Alain Hovnanian invité sur RTL par Marc-Olivier Fogiel le 9/11/2017



On parle de nous, pourquoi pas vous ?

LÉO ET SA FAMILLE : AMBASSADEURS DU TELETHON 2016

- <https://www.youtube.com/watch?v=KCleFqH6xVw>



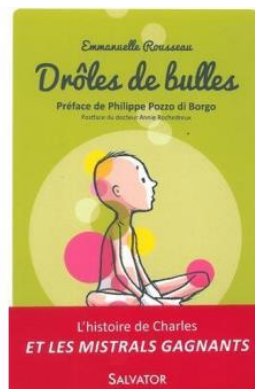
DOCUMENTAIRE DIFFUSÉ SUR GRAND ECRAN DEBUT 2017, AVEC CHARLES, ENFANT ATTEINT D'EB QUI EST L'UN DES 4 PERSONNAGES PRINCIPAUX.

- Bande annonce :

https://www.youtube.com/watch?v=Fd8X4n_Ki0E



LIVRE ECRIT ET PUBLIÉ EN 2017 PAR LA MAMAN DE CHARLES



MAELLE ET SA FAMILLE AU TÉLÉTHON 2018

Reportage diffuse lors du "téléthon 2018- 32e édition - Sur le chemin des victoires" du 07.12.2018



The image is a screenshot of a YouTube video player. The browser address bar shows the URL <https://www.youtube.com/watch?v=3LOrdFLjpQE>. Below the browser, there are several application icons: Applications, Banque en ligne IN..., Facebook - Connexi..., Google, Regal Academy : L..., and Guide Des Événen. The YouTube logo and a search bar with the text "Rechercher" are visible. The video player itself shows a young girl in a red coat running on a paved path. A small inset video shows a man and a woman. The video progress bar indicates 1:23 / 5:40. Below the video, the title "Maëlle - enfant papillon- téléthon 2018" is displayed, along with "4279 vues", "39" likes, and "0" dislikes. There are also buttons for "PARTAGER", "ENREGISTRER", and a menu icon.

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



ÉMILIEN ET SON ESSAI CLINIQUE AU MAGAZINE DE LA SANTÉ

Reportage diffusé le 29-03-2019 sur France 5, magazine de la santé, sur l'essai Clinique réalisé par Emilien, 5 ans.

<https://www.youtube.com/watch?v=pdhHKaiRjC4>

A REVOIR Présenté par Marina Carrère d'Encausse, Régis Boxelé, Philippe Charlier et Fabien Doquet

Diffusé le 29-03-2019
Replay | Durée : 55 minutes

PARTAGER

LE MAG DE LA SANTÉ ÉPIDERMOLYSE BULLEUS PAUSE QUE QUI CHANGE LA VIE

10:32 | 53:18

france.tv

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 de 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, 7 ans

« 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 des 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 nouveaux cas par an)
- ▶ Les français font plus confiance aux associations qu'à l'Etat pour la prise en charge des personnes handicapées et le soutien à la recherche médicale
- www.associations.gouv.fr/la-generosite-des-francais-edition-2016.html
- ▶ 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 maladie de peau (y compris les cancers)

ASSOCIATION DEBRA FRANCE

DEBRA France C/O AG2R LA MONDIALE

16 La Canebière

CS31866

13221 MARSEILLE cedex 01

www.debra.fr

Contact Presse

Angélique SAUVESTRE – Responsable de développement : 07 87 14 08 47 /
angelique.sauvestre@debra.fr Site internet : www.debra.fr