

A stylized graphic featuring a yellow semi-circle at the top, a blue abstract shape on the left, and a green lightning bolt on the right.

Épidermolyses bulleuses héréditaires

Dr Christine Chiaverini

Epidermolyses Bulleuses Héréditaires

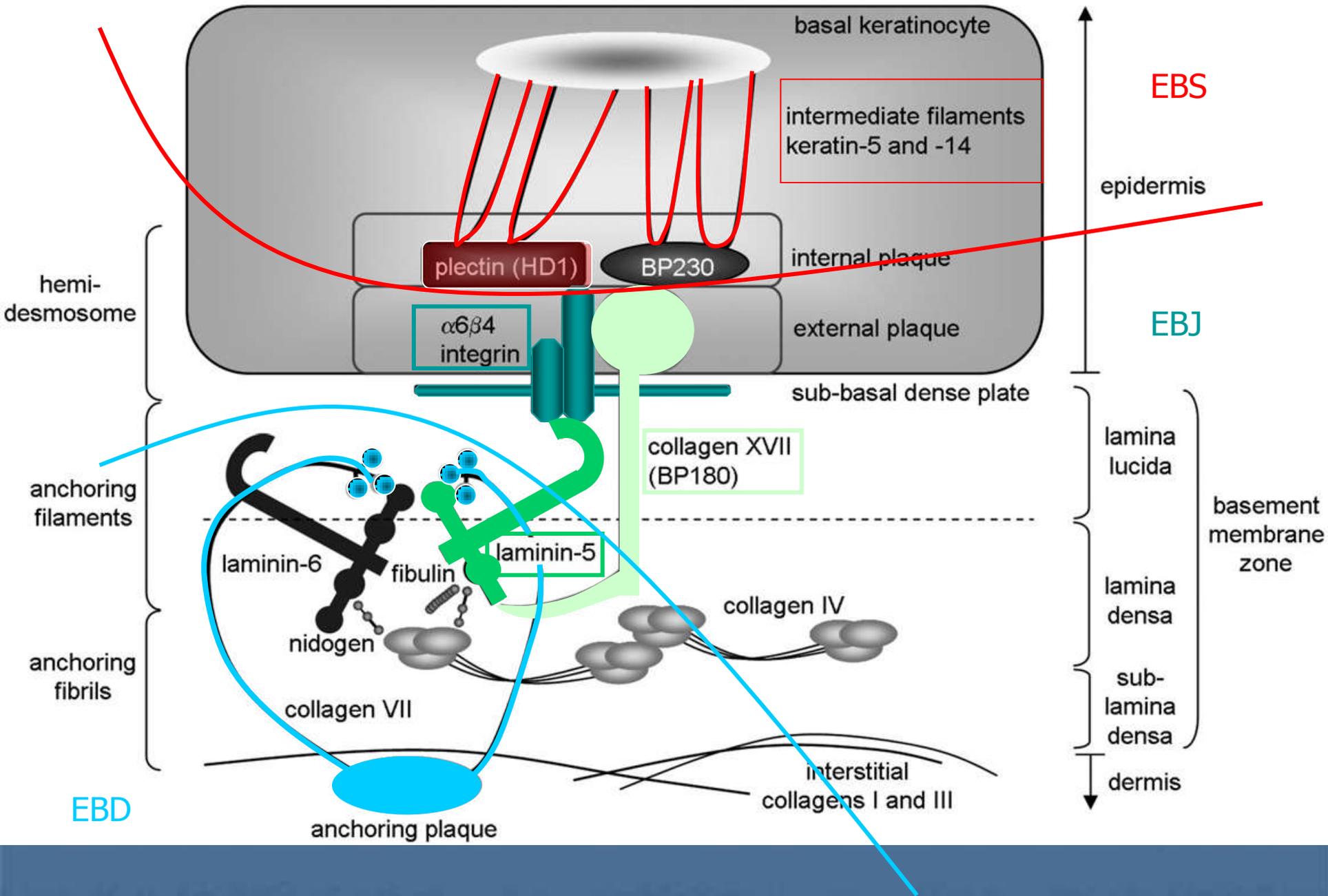
Centre de Référence

Maladies Rares

CHU de Nice

Généralités

- Maladies génétiques
- TA dominantes ou récessives
- Fréquence??
- Congénital ou retardé
- Fragilité de la peau / muqueuses secondaire à des mutations d'une des protéines impliquées dans la jonction dermo-épidermique ou la cohésion des KC
- Décollements cutanés/muqueux (bulles), érosions, +/- anomalies de la cicatrisation, +/- autres manifestations extra dermatologiques

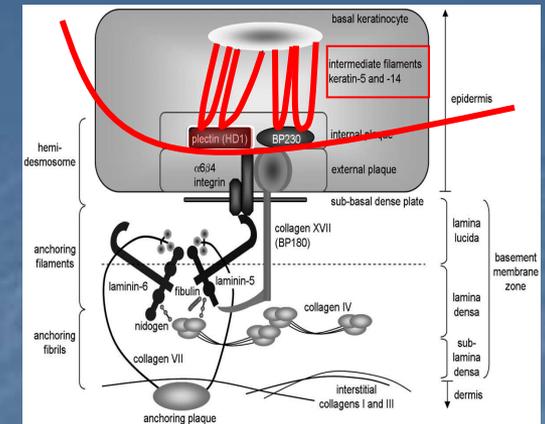


Classification

- Formes simples
- Formes jonctionnelles
- Formes dystrophiques

Formes simples kératines

- Bulles superficielles, rarement hémorragiques
- A la naissance ou plus tard dans la vie
- Cicatrisation normale
- Pas ou peu d'atteinte muqueuse
- Formes
 - Localisées aux extrémités
 - Généralisées
 - À disposition herpétiforme (Dowling Meara)







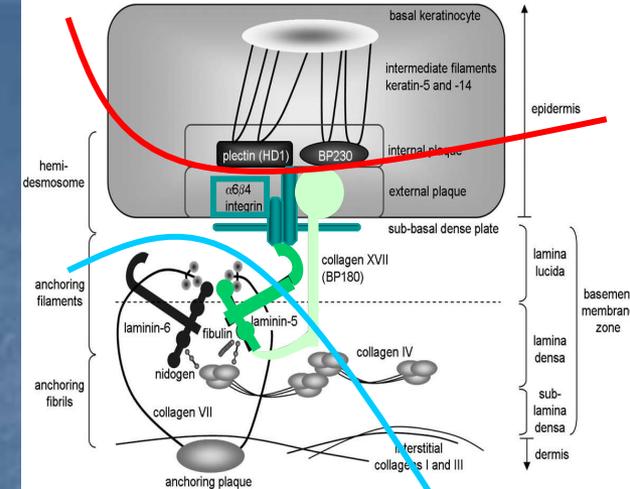






EBJ

- Rare
- Formes rapidement létales (Herlitz) et autres non
- Bulles hémorragiques, absence ou retard de cicatrisation (tissus de granulation)
- Atteinte muqueuse fréquente, parfois AP associée
- Atteinte unguéale
- Atteinte dentaire
- Parfois alopecie





J1 de vie





J8 de vie



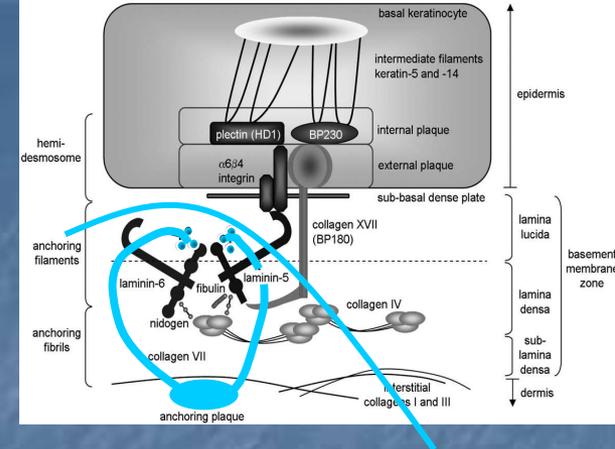
J8 de vie







EB Dystrophique collagène 7



- Formes dominantes ou récessives
- Tableaux de gravité variable
- G et Ac normaux
- Atteinte néonatale avec bulles hémorragiques ou non post traumatiques cutanées et muqueuses d'apparition progressive
- Atteinte unguéale

- Parfois atteinte dentaire (caries, pas d'anomalie de l'émail)
- Parfois pas très impressionnant au départ
- Cicatrisation lente avec atrophie puis grains de milium





EBDR-HS, généralisée sévère

- Forme la plus sévère
- Évolution aggravation
 - Atteinte cutanée: cicatrices atrophiques, rétractions articulaires, synéchies mains et pieds, pertes des ongles
 - Atteinte muqueuse : bouche: microstomie, langue fixée, atteinte dentaire, dysphagie, sténose oesophagienne
 - Constipation, fissures anales



EBDR-HS, généralisée sévère

- Complications systémiques
 - Inflammation chronique, amylose
 - Dénutrition, ostéoporose
 - Cancer: spinocellulaire avec mortalité++
 - Rétractions, synéchie, grabatérisation
 - Surdit , c civit 
 - Cardiopathie (carnitine)
 - DC vers 30-40 ans







Syndrome de Bart

- Décrite initialement comme fragilité cutanée, bulles, atteinte unguéale et aplasie cutanée congénitale localisée à transmission dominante (EBDD)
- En fait décrite dans toutes les formes
- Pour EBD:
 - Plutôt rare, EBDD > EBDR
 - Mutations FS
 - Formes familiales
 - Physiopathologie?



Diagnostic

- Orientation clinique
 - Interrogatoire: ATCD familiaux, consanguinité
 - Clinique: atteinte muqueuse, cicatrisation, grains de milium, BB ébouillantés...
 - Pas toujours facile surtout en période néonatale
- Biopsie cutanée congelée pour IF sur le bord d'une bulle ou sur peau frottée
 - Niveau de clivage
 - Expression des différentes protéines de la JDE
 - Pas toujours facile si pas de bulle ou niveau d'expression normal de la protéine

Diagnostic suite

- Biologie moléculaire orientée par la clinique et l'IF : long et laborieux
 - Nombreux gènes > 10
 - Parfois très longs: 118 exons pour col7
 - Peu de laboratoires d'analyses
 - Intérêt pour le DPN++++
 - Pas de corrélation absolue phénotype/génotype, parfois orientation

Traitement

- MULTIDISCIPLINAIRE+++
- Symptomatique
- En centre spécialisé +++ au moins au début et relais auprès des soignants de proximité+++
 - Dermatologue
 - Algologue
 - HGElogue/diététicienne
 - Pédiatre, psychologue, ophtalmologue, ORL, dentiste etc...

A ne pas faire

- Isoler l'enfant de la mère : privilégier le contact+++
- Pas de dogme absolu, s'adapter à chaque situation (allaitement, vêtement)
- Ne jamais rien COLLER/frotter sur la peau
 - Pansements, poche pipi, perf, strips, électrodes, brassards, guttrie, patch EMLA
 - Attention au lit/chaise/fauteuils
- Attention aux muqueuses

**This is how life feels to
people with EB.**



**This is how life feels to
people with EB.**



A faire

- Éducation
 - Maladie
 - Soins
 - Vivre avec sa maladie
- Pansements préventifs et curatifs
- Prévention des complications
- Traitement des complications
- Prise en charge sociale
- Réseau local : CAMPS, formation des soignants, etc...

Prise en charge sociale

- 100%: pansements remboursés dans cette indication
- Circulaire pour soins infirmiers : ou EP avec CPAM pour AMI 20 (formes sévères+++)
- Assistante sociale pour MDPH
 - Carte invalidité
 - AEH/AAH
 - Aide tierce personne
 - Aide aménagement du domicile
 - Prestations externes
 - PAI etc...

Pansements

- Tous les jours chez les tous petits puis un jour/2 ou 3 plus grands. A 2 si possible
- Tout préparer avant, pansements pré-découpés, compresses, vêtements ++
- Bonne ambiance, enfant pas fatigué ni affamé, distractions++
- Bain savon normal, plutôt 35-36°C.
- Enlever les pansements sans tirer. Si certains sont collés les enlever dans l'eau

- Tenir délicatement l'enfant dans l'eau, ne pas prendre sous les bras+++
- Inspecter à la recherche de plaies surinfectées, de lésion suspecte ou de nouvelles bulles
- Traiter les bulles nouvelles
- Nettoyer sans frotter
- Percer les bulles avec une aiguille stérile de part en part ou avec les ciseaux
- Ne pas découper
- Faire sortir le liquide des bulles avec compresse ou mèches d'acquacel

- Sécher avec Cytélium spray (ou autre)
- Tulle: urgotul ou mepitel
- Pansement secondaire: Mepilex EM ou transfer (suintant) ou Urgosorb lite
- Bandes ou Tubifast
- Crème hydratante si sec (ou spray),
- Crème AB (Fucidine, Flammazine) si surinfection, ac lactique 4/00 si pyocyanique. Possibilité pour une durée transitoire et sur une surface limitée d'utiliser des pansements à l'argent (MEPILEX



Les mains

- Évolution inexorable dans les formes dystrophiques vers la rétraction et la synéchie
- Pansement: faire passer les bandes de tulles entre les doigts et maintenir avec Mepilex et/ou bandes sur la main
- Attelles passives ou actives siliconées à discuter



Les pieds

- Évolution inexorable dans les formes dystrophiques vers la rétraction et la synéchie
- Difficultés à l'apprentissage de la marche+++.
Intérêt psychomotricien
- Chaussures un peu plus grandes, sans coutures internes, avec semelles en mousse sur mesure.
Éventuellement chaussures sur mesure par orthoprothésiste.
- Attention à l'hyperkératose et aux atteintes unguéales
- Traiter la douleur aiguë et neuropathique

Cas particuliers

- EBS-DM
 - Ne supportent pas les Mepilex parfois (bulles)
→ tulle + bandes
 - Les bulles sont à extension centrifuge ou se re remplissent : bien sécher
 - DC+++ sur les bulles « inflammatoires » non infectées
- Hyperkératose PP: VS + décapage
- Onychopathie : manucure + onypso.
Attention aux mycoses+++

Protection des zones de frottement

- Préférer les vêtements amples en coton
- Éviter les vêtements serrés, les élastiques, les cols serrés. Si besoin mettre les sous vêtements à l'envers. Couper les étiquettes.
- Mettre de la vaseline sur les zones de frottement (ex collerette des couches)
- Protéger par MEPILEX extra-mince
- Chaussures un peu plus grandes, sans coutures internes, avec semelles en mousse sur mesure. Éventuellement chaussures sur mesure par orthoprothésiste.

Protection des zones de traumatisme

- Vêtements
- MEPILEX normal ou extra-mince prédécoupé (genoux, coudes, aisselles)
- Genouillères : silipads (amazon.fr: 15€)



Autres précautions

- Éviter la chaleur
- Ne pas manger chaud
- Éviter les aliments traumatisants en cas d'atteinte muqueuse

Douleur

- Toujours présente dès la naissance
- Ne pas sous ou sur estimer
 - Échelles adaptées à l'âge
 - Pleur ≠ douleur
- 2 types
 - Excès de nociception : douleur chronique des bulles ou aigue des soins, d'une plaie
 - Neuropathique ++ toutes formes confondues

■ Traitement

■ Mesures environnementales

■ Distraction

■ Adaptation des soins

■ Antalgiques oraux

- Paracétamol, codeine / nubain, tramadol :
morphine

- Rivotril, lyrica etc...

■ Antalgiques locaux

- Lidocaine / xylocaine gel, crème, compresses
(versatis)

- morphine

- Adapter aux cas

Prurit

- Parfois 1^{ère} cause d'altération de la qualité de vie
- Relation avec la douleur?
- Inducteur de bulles
- Anti H1, émoullients et corticoïdes peu efficaces
- Effets des antalgiques ou des trt des douleurs neuropathiques?

Autres

- Soins dentaires, fluor??
- Prévention des bulles ophtalmiques
- Bilan nutritionnel (vit D, Zinc, albumine, fer etc....), dilatation œsophagienne, gastrostomie, constipation, reflux, fissures anales
- Prise en charge psychologique
- Kinésithérapie, psychomotricité, ergothérapie, orthoprothésistes

Fin...

- Association de malades Debra France
- 3 centres de références
 - Nice = CREBHN (crebhn@chu-nice.fr; www.crebhn.fr)
 - Toulouse – Bordeaux = CRM RP
 - Paris = centre MAGEC (Necker et Saint Louis)