

Épidermolyse bulleuse héréditaire

Épidermolyses bulleuses simples, épidermolyses bulleuses jonctionnelles, épidermolyses bulleuses dystrophiques, syndrome de Kindler

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

L'épidermolyse bulleuse héréditaire en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels¹

- **Définition** : L'épidermolyse bulleuse (EB) héréditaire englobe un groupe de maladies caractérisé par la **formation récurrente de bulles due à une fragilité épidermique et tissulaire structurelle**.
- **Épidémiologie** : Tous les types et sous-types d'EB sont rares. L'incidence et la prévalence globales sont d'environ 1/53 000 naissances vivantes et de 1/125 000 aux États-Unis. Des estimations similaires ont été obtenues en Europe. Elle touche les individus sans distinction ethnique ou de genre.
- **Clinique** : Les manifestations cliniques sont très **variables**, de la formation de **bulles localisées** sur les mains et les pieds à la formation **généralisée** de bulles sur la peau et dans la bouche, **avec atteinte de nombreux organes**. Quatre types principaux d'EB ont été définis : EB simple, EB jonctionnelle, EB dystrophique, chacune comprenant plusieurs sous-types, et le syndrome de Kindler. Ces formes se différencient du point de vue phénotypique et génotypique, et surtout par la localisation de la rupture ou du clivage.
- **Étiologie** : Chaque sous-type provient de **mutations** sur les gènes codant pour différentes protéines, dont chacune est intimement impliquée dans le maintien de la stabilité structurelle des kératinocytes et de leur adhésion au derme sous-jacent. L'EB est transmise soit sur un mode **autosomique dominant** soit sur un mode **autosomique récessif**, selon le type et sous-type de l'EB.
- **Prise en charge et pronostic** : Le traitement optimal nécessite une **approche multidisciplinaire** et se concentre sur la **protection des tissus** exposés aux traumatismes, les **pansements complexes** pour les soins des lésions, un **soutien nutritionnel intensif** et des **interventions médicales et chirurgicales précoces** afin d'empêcher les complications extracutanées quand cela est possible. Le pronostic varie considérablement et dépend à la fois du sous-type d'EB et de l'état de santé global du patient.

Le handicap au cours de l'épidermolyse bulleuse héréditaire

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public²

• Quels handicaps découlent des manifestations de la maladie ?

Chez le nourrisson, les douleurs, les soins, les hospitalisations peuvent ralentir certaines acquisitions (retard de l'âge de la marche, par exemple) que l'enfant rattrapera plus tard.

À partir de la petite enfance, il existe une grande hétérogénéité des conséquences de la maladie sur la vie courante, d'une forme à l'autre et d'une personne à l'autre : certaines formes ont très peu de conséquences sur la qualité de vie, alors que d'autres sont très handicapantes.

Pour les formes simples, le principal problème est la survenue de bulles surtout plantaires pendant la période chaude de l'année ou en cas de marche prolongée. **Ces bulles parfois très douloureuses peuvent être handicapantes car elles gênent le chaussage et la marche.**

De manière générale, les EBH ont des conséquences esthétiques importantes et le **handicap psychologique** qui en découle peut être lourd pour les enfants qui ont du mal à s'accepter et à se faire accepter. De plus, les douleurs très fréquentes et/ou intenses peuvent provoquer une **dépression et des troubles du comportement. Le sommeil peut également être affecté**, ce qui peut accentuer les problèmes psychologiques.

En progressant, les douleurs et, dans les formes sévères, les rétractions de certains muscles et les synéchies peuvent avoir des **répercussions sur l'autonomie et la locomotion** (voir «Vivre avec ») ; ainsi, certaines personnes ont des **difficultés pour marcher** ou **pour écrire** ou pour **attraper** et **manipuler** des objets (par exemple pour faire sa toilette). Une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et certaines aides techniques peuvent aider ces personnes.

• Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Les aides mises en œuvre visent à prévenir et limiter les contractures qui peuvent apparaître dans les formes sévères (EBD principalement).

La prévention se fait en pratiquant une **activité physique régulière**. Même chez le petit enfant, il est important d'encourager cette activité, bien qu'elle apparaisse contradictoire avec la prévention de l'apparition de bulles.

La **kinésithérapie** motrice est importante pour limiter les difficultés à la marche qui pourraient apparaître. La **réadaptation fonctionnelle** et l'**ergothérapie** sont également importantes, surtout pour les enfants atteints des formes sévères.

Il est parfois nécessaire de recourir à des **aides techniques** pour faciliter les **déplacements** (déambulateur, fauteuil roulant, etc.) ou l'**écriture** (ordinateur par exemple).

La prise en charge est assurée par des professionnels spécifiques qui coordonnent leurs actions pour un abord global et adapté à chaque enfant. Elle peut se faire à domicile ou dans des centres spécialisés : centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) pour des enfants de 0 à 6 ans ou centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP) pour des enfants de 3 à 18 ans ayant des troubles du développement (difficultés motrices notamment).

- « Vivre avec » : le handicap au quotidien

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale et sociale ?

Le plus souvent, la vie de famille est profondément modifiée. Pendant les premiers mois, les hospitalisations et tous les soins à domicile sont parfois très contraignants. Certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir. Des aides financières ou humaines peuvent être demandées auprès de la MDPH. L'enfant doit avoir la vie la plus normale possible, en tenant compte de son handicap. Dans les premières années de vie, une inscription dans une structure de la petite enfance (crèche, halte-garderie...) est possible. Un projet d'accueil individualisé (PAI) peut être nécessaire ; il est mis en place par le médecin de la structure d'accueil, en collaboration avec le directeur de l'établissement (voir « *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?* »). Lorsque la maladie évolue, il peut être nécessaire dans certains cas d'avoir recours à une aide pour que l'enfant puisse se déplacer facilement (déambulateur, fauteuil roulant).

Quelles ont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

Les enfants peuvent, pour la plupart, suivre une scolarité avec les autres enfants, avec toutefois **quelques aménagements**.

Les parents peuvent demander au chef d'établissement de mettre en place un projet d'accueil individualisé (**PAI**) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant, ou, si l'enfant est reconnu « handicapé » adresser une demande de projet personnalisé de scolarisation (**PPS**) à la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Toutes les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant sont alors définies par la MDPH.

Le PAI et le PPS permettent d'organiser l'accueil de l'enfant dans de bonnes conditions et d'expliquer au mieux la maladie au personnel encadrant. Les aménagements visent principalement à éviter la formation de nouvelles bulles. À l'école, l'enfant peut, par exemple être autorisé à assister aux cours en chaussons ou en chaussettes, disposer de coussins sur sa chaise, avoir une place loin des sources de chaleur... Il peut être utile que l'enfant ait deux jeux de livres, l'un chez lui et l'autre à l'école pour éviter les charges trop lourdes de son cartable. Un cartable à roulette peut être plus confortable.

Le PAI ou le PPS prennent également en compte la fatigue de l'enfant et ses limites physiques. Un ajustement de l'emploi du temps peut être envisagé dès la maternelle ; à partir du secondaire, l'enfant peut avoir un tiers-temps pour les épreuves à durée limitée. L'aide d'un **assistant de vie scolaire (AVS)**, quand l'enfant est dans l'enseignement primaire ou secondaire, et d'un **auxiliaire de vie universitaire (AVU)**, à l'université, sont possibles. L'AVS peut par exemple l'aider à porter ses affaires lorsque l'atteinte est sévère. Dans le primaire, certains enfants sont accueillis dans une classe d'inclusion scolaire (CLIS), en effectif réduit et avec un enseignement aménagé.

Le PAI ou le PPS favorisent une bonne intégration : ils répondent aux interrogations de tous et les empêchent d'avoir de fausses idées sur la maladie. Ainsi, l'entourage doit par exemple savoir que la maladie n'est pas due à une mauvaise hygiène ou qu'elle n'est pas contagieuse.

En revanche, il est important d'éviter que l'enfant soit en contact avec d'autres enfants atteints d'une maladie contagieuse, bactérienne ou virale (comme un herpès, ou une varicelle ou un panaris), qui pourrait entraîner chez lui des décollements cutanés majeurs. Le respect du calendrier de vaccination est essentiel.

Si une période d'hospitalisation s'avère nécessaire, il est possible d'organiser un suivi scolaire à domicile (service assistance pédagogique à domicile ou SAPAD) ou à l'hôpital.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la pratique sportive ?

De manière générale, il faut favoriser la pratique régulière d'une activité physique. Pour les enfants atteints légèrement ou très légèrement, il faut veiller simplement à éviter les sports de contacts et les chutes en général. Pour les enfants atteints plus sévèrement, les activités physiques doivent être surveillées sans pour autant surprotéger les enfants, qui connaissent généralement bien leurs limites.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

Les personnes atteintes peuvent avoir une vie professionnelle. **Des adaptations peuvent être nécessaires** selon la nature de leur travail et les manifestations de la maladie. L'arrêt du travail peut être nécessaire lorsque les douleurs et les gênes sont trop importantes.

Un adulte peut faire une demande de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (**RQTH**) auprès de la MDPH. Cette reconnaissance, si elle est obtenue, permet à la personne d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail, et d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi. Elle reçoit également le soutien de l'Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes Handicapées (Agefiph).

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la sexualité et la grossesse ?

Les conséquences de la maladie sur la sexualité sont très variables selon sa forme. Si des inconforts, des douleurs et/ou des bulles cutanées ou muqueuses apparaissent pendant les rapports sexuels, il est important de déterminer les situations qui les déclenchent et d'en discuter avec son partenaire. L'utilisation de lubrifiants peut faciliter les rapports.

Les femmes qui souhaitent avoir un enfant doivent en parler avec leur médecin pour préparer au mieux leur grossesse. C'est l'occasion d'aborder certaines difficultés pour envisager une prise en charge adaptée. Ainsi, par exemple, le choix du type d'accouchement (par voie basse ou par césarienne) peut être discuté à l'avance selon l'importance de l'atteinte de la muqueuse vaginale.

1. *Épidermolyse bulleuse héréditaire*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juin 2012. Pr Jo-David FINE, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=11387&Disease.

2. *Épidermolyse bulleuse*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, septembre 2012. Avec la collaboration de : Dr Christine CHIAVERINI, Pr Jean-Philippe LACOUR, Centre de référence des épidermolyses bulleuses héréditaires, CHU de Nice, Hôpital l'Archet 2, Nice – Dr Eva BOURDON-LANOY, Pr Christine BODEMER, Centre de référence des maladies dermatologiques rares d'origine génétique (MAGEC), Hôpital Necker - Enfants malades, Paris – Association DEBRA FRANCE.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/EpidermolyseBulleuseHereditaire-FRfrPub11387.pdf.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

