

**La maladie a-t-elle une incidence sur le développement intellectuel ?**

**NON**

Les personnes atteintes d'épidermolyse bulleuse naissent avec un handicap physique qui n'a aucun impact sur leurs facultés mentales et leur intelligence. Leurs problèmes physiques poussent même souvent les malades à développer leurs capacités intellectuelles à un niveau au-dessus de la moyenne. Cependant, les mutilations entraînées par la maladie posent parfois des problèmes psychologiques au malade, de même qu'à son entourage.

**Est-ce douloureux ?**

La douleur est permanente, mais elle varie beaucoup en fonction du type d'épidermolyse bulleuse. Chacun d'entre nous connaît la douleur causée par une simple ampoule et peut donc imaginer les souffrances quotidiennes d'une personne atteinte d'épidermolyse bulleuse au simple frottement de ses vêtements. Evidemment, cette douleur restreint les activités du malade.

*Aidez-nous à faire voler nos papillons !*



**Epidermolyse Bulleuse**  
Recherche - Association Loi 1901 - n°W 921001244  
Habileté à délivrer des reçus aux donateurs

Bulletin d'adhésion

NOM :	Prénom :
Etes-vous atteint(e) d'épidermolyse bulleuse (EB) ? <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	
Si oui, quelle forme ?	
Date de naissance :	Profession :
Adresse :	
Code postal :	Ville :
Tél. fixe :	Tél. mobile :
E-mail :	

Membres du foyer :  
Conjoint(e)

NOM	Prénom	Date de naissance	EB ? Forme ?

Enfant(s)

NOM	Prénom	Date de naissance	EB ? Forme ?

Date :	Signature :
--------	-------------

La cotisation annuelle s'élève à 32€ par foyer (règlement par chèque, à l'ordre de DEBRA France).

Imprimé et règlement par chèque à faire parvenir à notre secrétariat :  
DEBRA France - Mireille Nistasos - c/o AG2R - 16 La Canebière - CS 31866 - 13221 MARSEILLE Cedex 01

Vous pouvez exercer votre droit d'accès et de rectification pour toutes les informations vous concernant et figurant dans notre fichier et ce, dans les conditions prévues par la loi du 6 janvier 1976, en écrivant au secrétariat administratif de DEBRA France.

DEBRA France est soutenue par :



**PLUS Forts  
ENSEMBLE !**

**Rejoignez l'association DEBRA**  
**"Vaincre l'épidermolyse bulleuse"**

*Informer les familles*

*Aider les familles*

*Soutenir la recherche*

*Collaborer avec d'autres associations*

*Faire connaître la maladie*

*Chercher des financements*

**Vous désirez vous investir au sein de l'association ?  
Contactez-nous ! Toute participation est la bienvenue !**



DEBRA France - Vaincre l'épidermolyse bulleuse

[www.debra.fr](http://www.debra.fr) | [contact@debra.fr](mailto:contact@debra.fr)

Imaginez un enfant qui ne pourrait pas manger ce qu'il aime...

Imaginez un enfant qui ne pourrait pas jouer sans prendre de gros risques...

Imaginez un enfant qui ne pourrait pas s'habiller comme il le souhaite...

Imaginez un enfant dont les vêtements seraient des pansements...

Imaginez un enfant qui ne devrait jamais marcher pieds-nus...

Imaginez un enfant qui aurait comme compagnes quotidiennes des bulles...

Des bulles qui le détruiraient chaque jour un peu plus en provoquant sur sa peau des brûlures et des douleurs intenses.

Imaginez que cet enfant soit atteint d'une maladie génétique rare et orpheline et que sa vie soit un combat permanent...

**Les Enfants Papillons n'ont pas besoin d'imaginer tout cela : ils le vivent !**

### Qu'est-ce que l'épidermolyse bulleuse ?

C'est une maladie rare, à ce jour incurable, qui se caractérise par la formation de bulles ou d'ampoules ou par des décollements de la peau, au moindre frottement ou traumatisme. Ces bulles peuvent se remplir d'un liquide clair ou sanglant. Les épidermolyses bulleuses sont d'origine génétique et peuvent varier d'une forme peu sévère à des formes entraînant la fusion des doigts et des orteils, voire mortelles. Il existe plus de 20 types différents actuellement recensés. Les douleurs sont permanentes et il n'existe à ce jour aucun traitement pour les «Enfants Papillons» comme on les surnomme poétiquement, car leur peau est aussi fragile que les ailes d'un papillon...

### Que signifie ce nom ?

La peau est composée de 3 couches. L'épiderme est la couche la plus superficielle, le derme correspond à la couche moyenne et l'hypoderme à la couche la plus profonde. Le terme «épidermolyse» signifie la destruction de l'épiderme. En fait, l'épiderme n'est pas détruit mais il se détache du derme sous-jacent car les systèmes qui l'ancrent au derme sont défectueux. Il existe 3 principales formes d'épidermolyse bulleuse :

#### ● Epidermolyse bulleuse simple (EBS)

Les EBS sont les plus fréquentes parmi les EB. Le niveau de clivage survient dans la couche la plus profonde de l'épiderme. Elles sont majoritairement transmises sur le mode autosomique dominant. Les EBS sont le plus souvent dues à des anomalies des gènes de la kératine 5 (KRT5) ou de la kératine 14 (KRT14). Il est classique de dire que les formes simples s'améliorent avec le temps. Néanmoins, des situations sévères persistent même pour les formes simples : les bulles et l'épaississement de la couche cornée de la plante des pieds sont douloureuses et limitent la marche. Plus rarement, les EBS sont associées à une faiblesse musculaire et sont alors dues à des mutations récessives du gène de la Plectine. Le pronostic dépend alors de l'atteinte musculaire.

#### ● Epidermolyse bulleuse jonctionnelle (EBJ)

Ces EB peuvent entraîner des décollements cutanés étendus, des anomalies de l'émail dentaire, une perte des cheveux et des ongles. Dans les cas d'EBJ très sévère, des bulles se forment dans le larynx et les voies respiratoires et peuvent être fatales.

Le clivage survient à la jonction dermo-épidermique à l'intérieur de la membrane basale. Ces EB sont transmises sur le mode autosomique récessif. La maladie peut être due à des mutations de l'un des trois gènes codant pour la laminine-332 : LAMA3, LAMB3 et LAMC2, plus rarement du gène COL17A1 et des gènes alpha6 beta4 intégrines qui entraînent une sténose du pylore.

#### ● Epidermolyse bulleuse dystrophique (EBD)

Le clivage survient dans le derme superficiel, juste sous la jonction dermo-épidermique, au niveau des fibres d'ancrage. Toutes les EBD sont dues à des mutations du gène COL7A1 codant le collagène VI qui constitue les fibres d'ancrage, qui forment de véritables crochets amarrant l'épiderme au derme sous-jacent. Les anomalies du gène du COL7A1 sont responsables des formes dominantes et récessives des EBD. Les bulles laissent des cicatrices atrophiques semblables à des brûlures graves.

### Est-ce une maladie infectieuse ou contagieuse ?

#### NON

Cependant, les bulles s'infectent facilement, augmentant sensiblement la douleur et empêchant la cicatrisation.

### Est-ce une maladie héréditaire ?

#### OUI

Elle est congénitale. C'est-à-dire qu'elle se déclare à la naissance ou quelques heures après. Les formes simples sont le plus souvent transmises d'une génération à une autre, avec un risque de transmission de la maladie à chaque grossesse d'un enfant sur deux. Il s'agit de la transmission sur le mode autosomique dominant.

Les formes les plus graves sont transmises d'une façon plus indirecte. Ceci s'appelle la transmission sur le mode autosomique récessif. Dans ce cas, les deux parents portent le même gène défectueux, mais ne sont pas eux-mêmes malades. La réunion, chez un enfant, des deux gènes mutés conduira à un enfant atteint. La probabilité de cette transmission pour chaque grossesse est d'un enfant sur quatre atteint. Deux enfants sur quatre peuvent être porteurs du gène défectueux, comme leurs parents, et s'ils rencontrent plus tard un autre porteur du gène défectueux, leurs enfants auront le même risque d'être atteints de la maladie. Il est donc important d'éviter toute consanguinité.

Enfin, une mutation n'est pas toujours héritée d'un des parents. Elle peut survenir «de novo» et expliquer la naissance d'une forme sporadique (par opposition à «familiale») d'épidermolyse bulleuse autosomique dominante alors que personne n'est atteint dans la famille.

### Combien de cas en France ?

Les spécialistes estiment qu'il y aurait environ 10 000 cas en France. Cette maladie existe dans tous les pays du monde.

### Quels sont les symptômes ?

Des ampoules, cloques et plaies sur la peau des enfants et des adultes, avec quelquefois des localisations dans la bouche, l'œsophage, les yeux et les muqueuses génitales. Chaque type de la maladie a ses propres caractéristiques. La gravité de l'épidermolyse bulleuse dépend du niveau où se fait le clivage conduisant à la formation de la bulle dans la peau. Les formes simples présentent des bulles superficielles se situant dans l'épiderme et guérissent sans laisser de cicatrices. Les formes dystrophiques présentent des bulles profondes se situant dans le derme et évoluent vers des cicatrices.

Les formes les plus sévères peuvent donner des déformations des mains, des bulles dans la bouche, des rétrécissements de l'œsophage empêchant toute alimentation normale. C'est également dans ces formes que la croissance peut être considérablement ralentie. Les formes mortelles sont celles où la bulle se forme à l'intérieur de la jonction entre l'épiderme et le derme. Un enfant peut naître avec des parties du corps complètement dépourvues de peau, et des décollements dans la bouche qui ne guérissent jamais.

### La maladie peut-elle atteindre toutes les parties du corps ?

#### OUI

N'importe quelle épidermolyse bulleuse peut atteindre la muqueuse de la bouche. Les bulles dans la bouche entraînent de fortes douleurs et une gêne importante notamment lors des repas. Dans certaines formes dystrophiques, des bulles se forment dans l'œsophage lors du passage des aliments. Ces bulles guérissent en laissant des cicatrices mutilantes qui aboutissent à un rétrécissement de l'œsophage. En conséquence, l'alimentation doit être constamment liquide ou semi liquide. Ces difficultés d'alimentation retentissent souvent gravement sur l'état général et la croissance. Des interventions chirurgicales ou des dilatations œsophagiennes répétées sont indispensables pour permettre une alimentation correcte. La conjonctive et la cornée de l'œil peuvent être atteintes, conduisant à des cicatrices qui peuvent entraîner la cécité.

Certaines parties du corps sont plus particulièrement atteintes comme la main où, à force de bulles et de cicatrisations successives, les doigts fusionnent, rendant la main inutilisable. Des interventions chirurgicales sont possibles, mais elles sont difficiles et douloureuses. De plus, les résultats ne sont pas permanents.

Les personnes atteintes d'EBD ont souvent une espérance de vie réduite : les plaies cicatrisent de plus en plus difficilement et peuvent provoquer un grave cancer de la peau : le carcinome épidermoïde.