

Provided for non-commercial research and education use.
Not for reproduction, distribution or commercial use.



This article appeared in a journal published by Elsevier. The attached copy is furnished to the author for internal non-commercial research and education use, including for instruction at the author's institution and sharing with colleagues.

Other uses, including reproduction and distribution, or selling or licensing copies, or posting to personal, institutional or third party websites are prohibited.

In most cases authors are permitted to post their version of the article (e.g. in Word or Tex form) to their personal website or institutional repository. Authors requiring further information regarding Elsevier's archiving and manuscript policies are encouraged to visit:

<http://www.elsevier.com/authorsrights>

prise en charge pédiatrique

L'épidermolyse bulleuse héréditaire **chez les enfants**

NATHALIA BELLON*
Dermatologue hospitalière

ISABELLE CORSET
Infirmière

Service de dermatologie,
hôpital Necker-Enfants
malades, AP-HP, Centre de
référence des maladies
rares de la peau et des
muqueuses d'origine génétique
(Magec), 149 rue de Sèvres,
75015 Paris, France

■ Les épidermolyses bulleuses héréditaires (EBH) forment un groupe hétérogène de maladies génétiques rares caractérisées par une fragilité localisée ou généralisée de la peau et/ou des muqueuses, de sévérité très variable d'une forme à l'autre et au sein même d'un sous-groupe. ■ Les plaies cutanées peuvent être source de douleurs, de prurit et d'inconfort dès la naissance. ■ L'évolution est variable selon les patients et les formes. ■ Des soins spécifiques doivent être apportés dès la période néonatale, et ce, tout au long de la vie, afin d'aider la cicatrisation et de limiter les complications. ■ L'infirmier est au cœur du soin cutané des patients EBH et doit en connaître les grands principes tout en s'adaptant à la personne.

© 2023 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés

Mots clés – enfant ; épidermolyse bulleuse héréditaire ; fragilité cutanée ; génétique ; genodermatose ; pansement ; retard de développement

Hereditary epidermolysis bullosa in children. Hereditary epidermolysis bullosa (HES) is a heterogeneous group of rare genetic disorders characterized by localized or generalized fragility of the skin and/or mucous membranes, varying greatly in severity from one form to another and even within a subgroup. Skin wounds can be a source of pain, pruritus and discomfort from birth. Progression varies from patient to patient and from form to form. Specific care must be provided from the neonatal period onwards, and throughout life, to aid healing and limit complications. Nurses are at the heart of skin care for HES patients, and must be familiar with the main principles, while adapting to the individual.

© 2023 Elsevier Masson SAS. All rights reserved

Keywords – child; developmental delay; dressing; genetics; genodermatosis; hereditary epidermolysis bullosa; skin fragility

Les épidermolyses bulleuses héréditaires (EBH) constituent un ensemble hétérogène de maladies génétiques rares qui se définissent par une fragilité localisée ou généralisée de la peau et/ou des muqueuses. Les quatre principaux types d'épidermolyse bulleuse (EB) sont l'EB simplex ou épidermolytique, l'EB jonctionnelle, l'EB dystrophique et le syndrome de Kindler.

QU'EST-CE QU'UNE EBH ?

Les EBH sont secondaires à des mutations de gènes codant pour des protéines impliquées dans la structure et la fonction de jonction entre l'épiderme et le derme. Les différents types d'EBH se distinguent par leur niveau de clivage dans la peau, là où se situe normalement la protéine qui n'est pas correctement produite, en qualité et parfois aussi en quantité.

■ **Vingt-trois gènes d'EBH sont actuellement identifiés.** Il existe globalement une corrélation entre le génotype (type de mutations) et le

phénotype (expression de la maladie chez un patient, son degré de sévérité). Les EBH sont transmises génétiquement de façon autosomique dominante ou récessive selon les gènes concernés ; un patient peut être le premier atteint en cas de nouvelle mutation non héritée d'un de ses parents, on parle alors de néomutation ou mutation de novo.

■ **Le diagnostic suspecté cliniquement est confirmé en centre spécialisé** par les biopsies cutanées permettant de déterminer le niveau de clivage et celui d'expression des principales protéines impliquées dans la jonction épiderme-derme. Cet examen est suivi d'une analyse génétique, utile notamment pour le conseil génétique aux parents pour les grossesses ultérieures ou pour les apparentés.

Des formes plus ou moins sévères

La sévérité de la pathologie est très variable, allant de formes localisées autorisant une vie quasi normale à d'autres rapidement létales. Elle dépend

*Autrice correspondante.
Adresse e-mail :
nathalia.bellon@aphp.fr
(N. Bellon).

Prise en soins des principales formes de maladies bulleuses

du type d'EBH, entre formes simplex (EBS), jonctionnelle (EBJ) et dystrophique par exemple, et varie aussi au sein d'une même forme, entre forme dystrophique dominante (EBDD) ou récessive (EBDR), ou entre deux EBDR.

■ **La sévérité est également susceptible d'évoluer au cours de la vie du malade.** Ainsi, les EBDR, dans une forme inverse, comprennent généralement une gravité intermédiaire de bulles au début de la vie, puis dans l'évolution une atteinte plus élective des zones de frottement (genoux, coudes), des plis et une atteinte muqueuse chronique de sévérité variable, avec risque de sténoses œsophagiennes ; les EBDD sont caractérisées par une atteinte cutanée limitée aux zones de frottement (coudes, genoux, dos des doigts et orteils) et des anomalies unguéales notamment des gros orteils, parfois des pouces, sans atteinte muqueuse ; certaines EBD sont dites *pruriginosa* : elles sont pauci-bulleuses dans l'enfance, et les symptômes peuvent apparaître tardivement dans la vie, avec des papules de prurigo en regard des tibias, des lésions épaissies (lichénifiées) ; les EBS sont susceptibles de se manifester dès la naissance par de nombreuses bulles (quelquefois plus d'une cinquantaine par jour) difuses en période néonatale, ou plus tardivement à l'âge de la marche ou des premiers frottements intenses, elles sont toutefois souvent d'évolution favorable dans le temps avec une diminution des poussées bulleuses, mais avec une éventuelle persistance d'un épaissement cutané des paumes et plantes, dit kératodermie ; concernant les EBJ, selon les gènes et les mutations impliqués, le spectre de sévérité est également très large : allant des formes laminine 332 (ou laminine 5) avec absence totale de protéine en immunohistochimie cutanée, létales dans la majorité des cas (décès par atteinte laryngée sténosante ou atteinte digestive avec dénutrition sévère rapide), aux formes avec peu d'atteinte cutanée tout au long de la vie et/ou atteinte muqueuse variable. Le point commun aux différents types d'EBH est celui de la fragilité cutanée, avec possibilité de formation de bulles, plaies, érosions de plus ou moins grande taille en fonction des formes et des âges de la vie.

■ **Dans les formes sévères généralisées**, l'étendue des plaies, l'atteinte muqueuse, les cicatrises à répétition sont à l'origine de complications systémiques multiples : dénutrition, douleur, rétractions articulaires, syndrome inflammatoire chronique, atteinte systémique (rénale, digestive ou autre), carcinomes épidermoïdes cutanés.

Ces formes sévères sont associées à des risques de retard de développement psychomoteur, de retard de croissance quelquefois majeur, de retard pubertaire, ainsi qu'à des difficultés de scolarisation et d'insertion professionnelle, voire à un risque vital. Outre le risque vital inhérent à certains types d'EBH associés à une atteinte d'organe interne (atteinte laryngée ou digestive par exemple dans les formes avec absence totale de laminine 5), les formes sévères entraînent une possibilité de sepsis sévère dans les premières années de vie et de carcinome cutané métastatique dans les cas d'EBDR à partir de l'adolescence.

■ **Certaines formes particulières s'associent à d'autres signes cutanés** (atteinte unguéale, alopecie, hyperpigmentation, kératodermie palmo-plantaire), muqueux (muqueuses buccale, oculaire, anale, intestinale, etc.) ou extra-cutanés (dystrophie musculaire, atrésie du pylore, atteinte rénale, urothéliale, respiratoire, digestive, etc.) (figure 1).

Une prise en charge pluridisciplinaire

Les EBH nécessitent une prise en charge médicale et paramédicale pluridisciplinaire, impliquant



Figure 1. a. Plaie chronique chez une patiente suivie pour EBDR. b. Mains en moufles : synéchies des doigts et rétractions, enfouissement des doigts chez une patiente suivie pour EBDR. c. Lésions bulleuses et érosives étendues, avec hyperkératose palmo-plantaire chez un patient suivi pour EBD, en période néonatale. d. Lésions bulleuses et croûteuses chez un patient suivi pour EBS.

Prise en soins des principales formes de maladies bulleuses

divers acteurs. Elle est assurée au sein d'un réseau ville-hôpital, incluant les centres de référence, les centres de compétence et les soignants de proximité du lieu de vie.

Pour rappel, aucun traitement curatif définitif des EBH n'est disponible dans le cadre des soins courants à ce jour. Les soins sont symptomatiques, avec des possibilités de traitements ciblés en cours d'évaluation dans certaines formes.

■ **Les soins consistent à prévenir et à traiter les plaies** avec des pansements spécifiques non adhérents et à prévenir, dépister et gérer les complications. Il est essentiel de ne pas traumatiser la peau (pansement, frottement, etc.). Une attention particulière doit être portée aux plaies et à leur lavage soigneux au savon doux, avec si besoin un recours aux antiseptiques. Les bulles tendues doivent être percées à l'aide d'aiguilles stériles jetables ou de ciseaux pour inciser leur toit et ainsi en évacuer le liquide sans retirer ce dernier. L'ablation douce des croûtes et autres lésions hyperkératosiques est, elle aussi, importante. Des dermocorticoïdes sont susceptibles d'être appliqués sur des lésions inflammatoires et/ou hyper-bourgeonnantes. Un carcinome cutané [1] doit être évoqué en cas de plaie inhabituelle, douloureuse, sanglante, hyper-bourgeonnante ou indurée à la palpation. Une biopsie cutanée peut alors être discutée afin de révéler cette complication, surtout dans les formes EBDR sévères.

■ **Certaines situations justifient une consultation ou une hospitalisation en urgence** : décollement cutané brutal étendu, bulle oculaire douloureuse, poussée bulleuse buccale et/ou œsophagienne avec douleurs muqueuses, hypersalivation, dysphagie et parfois blocage complet de la déglutition, dyspnée laryngée aiguë par atteinte de la muqueuse laryngée, particulièrement dans les formes Herlitz (cause de létalité), surinfection cutanée bactérienne (plus ou moins toxique) ou malaise par anémie ou hypoalbuminémie. Par ailleurs, la maladie peut elle-même impacter la gestion d'autres situations d'urgence, notamment chirurgicales.

■ **Des prélèvements sanguins pour dépister ou suivre les carences**, la dénutrition, le syndrome inflammatoire, les atteintes éventuelles organiques et des prélèvements cutanés (écouvillons) bactériologiques avec antibiogramme sont effectués de façon itérative.

Les traitements symptomatiques sont souvent requis : antalgiques oraux et/ou locaux de paliers variables selon les besoins, antiprurigineux oraux et/ou locaux, antibiotiques ou antiseptiques

oraux et/ou locaux seulement si nécessaire, étant donné la fréquence dans cette population du portage asymptomatique de staphylocoque doré.

■ **Les soins de rééducation se révèlent particulièrement importants dans les formes** avec retentissement fonctionnel ou psychomoteur : kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, ergothérapie. Un suivi nutritionnel régulier, avec le concours d'un diététicien, est indispensable dans les formes sévères. Les prescriptions de compléments nutritionnels oraux ou d'enrichissement alimentaire sont fréquentes, avec quelquefois recours à un support nutritionnel entéral. L'éducation thérapeutique des patients et de leur famille est utile et essentielle à chaque étape de la vie.

Les thérapies de substitution protéique, cellulaire ou génique sont en cours d'évaluation. Des médicaments anti-inflammatoires ou des biothérapies sont prescrits dans certains cas à visée symptomatique pour améliorer l'état cutané, la douleur et le prurit.

LES PARTICULARITÉS PÉDIATRIQUES

L'EBH peut retentir sur la croissance et le développement de l'enfant. Plusieurs points de vigilance sont à prendre en considération :

- risque de retard de croissance (difficultés alimentaires, dénutrition, anorexie, etc.) ;
- possible retard pubertaire, directement lié à l'éventuel retard de croissance ;
- impacts fonctionnels (exemple des synéchies et des rétractions des extrémités, voire diffuses dans les EBDR sévères, fibrosantes) entravant le développement psychomoteur, retard à la marche, à l'apprentissage de la propreté, parfois handicap sévère ;
- conséquences sur la scolarité et la socialisation : absentéisme (nombreux examens et hospitalisations, complications), fatigue, conséquences des médicaments en cas de médication antalgique à effet sédatif, difficultés d'insertion scolaire puis professionnelle (handicap fonctionnel et handicap esthétique, stigmatisation, etc.).

Selon la sévérité de la forme d'EBH, un suivi pluridisciplinaire précoce, dès les premiers jours de vie, doit être instauré et poursuivi pendant toute l'enfance et l'adolescence.

Principes des soins locaux d'EBH

Il ne faut jamais oublier la prémédication du patient, en respectant les délais d'action des antalgiques : 45 minutes pour les antalgiques classiques

Prise en soins des principales formes de maladies bulleuses

(paracétamol, morphine, tramadol, etc.), 15 à 20 minutes pour les anxiolytiques ou hypnotiques (midazolam chlorhydrate, kétamine) et les anesthésiants locaux (xylocaïne visqueuse, ropivacaïne).

La préparation du matériel

L'ensemble du matériel qui sera utilisé doit être propre, le plan de soins et la baignoire désinfectés. Il est donc important de préparer en amont le plan de soins, avec pansements, ciseaux, aiguilles, crèmes, pommades, savons à disposition (figure 2). Les pansements autorisés sont les hydrocellulaires, les alginates, les interfaces et les tulles ; des pansements hydrocellulaires border avec partie adhésive au pourtour peuvent être employés dans certaines formes d'EBH. Les pansements non border sont maintenus avec des bandes simples de différentes tailles (5,10 cm), des bandes extensibles ou tubulaires. Les hydrocolloïdes sont à proscrire, leur adhérence est beaucoup trop importante. Leur retrait entraîne systématiquement un décollement de l'épiderme.

Le bain

Avant le bain, il est important de découper et de retirer uniquement la première couche ainsi que de laisser en place le reste des bandages et les pansements, cela afin d'enlever ces derniers avec un minimum de manipulation et de contenir leur poids. En effet, gorgés d'eau, ils vont être plus lourds et, en cas d'accolement à une plaie, la

traction sur celle-ci provoquera douleurs, décollements et saignements.

■ **L'étape suivante consiste à vérifier que la température est de 37°C.** Il est recommandé de se servir d'un savon doux ou d'une huile lavante (sans parfum), et pour les plaies infectées du savon antiseptique ou du désinfectant sur prescription médicale. Après avoir pris délicatement l'enfant, l'entrée dans l'eau se fait centimètre par centimètre. On attend au moins 15 minutes que tous les pansements se gorgent d'eau et se détachent des plaies. Il est possible d'utiliser de la vaseline sur un écouvillon pour faciliter leur décollement. Si celui-ci n'est pas complet au-delà de 15 minutes, il est préconisé de prélever une seringue de vaseline liquide à vider dans le bain ou sous le pansement et au plus près, puis de patienter encore quelques minutes.

■ **Le soignant peut alors savonner l'ensemble du corps ainsi que les plaies,** masser délicatement (y compris les plaies) selon la tolérance de l'enfant (effet apaisant sur le prurit), effectuer le shampooing, et rincer (dans un deuxième bain ou à la douchette si tolérée).

La réfection des pansements

Il est recommandé de débiter par les plaies les plus importantes. Voici les étapes à suivre :

- déposer l'enfant délicatement sur le champ stérile ;
- appliquer immédiatement, si besoin, un hydrocellulaire dans le dos pour protéger des frottements ;



Figure 2. Exemple de plan de soins d'EBH.

Prise en soins des principales formes de maladies bulleuses

- envelopper (champ stérile recouvert de serviette pour maintenir au chaud) ;
- évaluer l'état cutané et relayer les informations aux médecins ;
- inspecter chaque plaie ;
- dénombrer les bulles ;
- noter l'évolution de la cicatrisation ;
- préciser s'il y a une odeur caractéristique ;
- quantifier les exsudats et leur aspect ;
- indiquer si une plaie paraît infectée ;
- effectuer le bilan des pansements utilisés lors du dernier soin et réajuster si besoin ;
- dégager la partie du corps à panser ;
- hydrater avec une crème émoullente ;
- si la plaie ou le reste de la peau le nécessitent, appliquer un topique (crème cicatrisante, antibiotique, corticoïde local, etc.) selon la prescription médicale.

La prise en charge des bulles

À l'aide d'une aiguille ou de ciseaux, le professionnel laisse le liquide s'écouler dans la compresse ; la douleur par tension de la bulle disparaît et la cicatrisation se fait plus rapidement, tout en conservant une protection du derme par le toit de la bulle laissé en place.

Les soins apportés aux croûtes

Ces soins suivent plusieurs étapes :

- appliquer de la vaseline sur les croûtes et laisser agir quelques minutes afin de les ramollir ;
- retirer avec un écouvillon ;

- ne pas insister, au risque de déclencher un saignement et/ou une douleur ;
- nettoyer les plaies avec des écouvillons vaselinés en vue de retirer les impuretés, puis enlever les peaux mortes en les découpant avec des ciseaux stériles.

Le positionnement des pansements

Un pansement doit toujours être appliqué sur une plaie parfaitement nettoyée. Sa taille doit être égale à celle de la plaie plus 2 cm (marge de sécurité si le pansement bouge et/ou si la plaie s'agrandit). Il est important de positionner le pansement en une fois et sans aucun pli (un pli peut provoquer un traumatisme et donc une bulle ou une plaie). Il convient de porter une attention particulière aux pansements en regard des articulations pour permettre la mobilité de celles-ci (*figure 3*), de ne pas trop serrer, de varier le positionnement et les formes anatomiques. Les pansements sont ensuite maintenus avec les bandes ou les gaines tubulaires (*figure 4*).

Les particularités selon les formes d'EBH

Les soins locaux varient en fonction des types d'EBH. Ainsi dans les formes EBDR, les plaies ouvertes doivent toujours être couvertes, mais dans les EBS, la plupart du temps, après perçage des bulles, la cicatrisation se fait à l'air ou sous les vêtements, les pansements pouvant entraîner davantage de bulles ou de lésions ou être mal tolérés. Chaque patient a donc besoin de soins adaptés en fonction de la forme d'EBH et des lésions, en réévaluant à chaque soin la tolérance et l'intérêt des pansements. Selon le type d'EBH, des soins spécifiques sont susceptibles d'être nécessaires : séparation des doigts pour limiter la rapidité de progression des synéchies dans les EBDR fibrosantes, décapage d'hyperkératose palmo-plantaire dans des formes d'EBS, etc.

Soins quotidiens prodigués à l'enfant

Lors des soins du quotidien, il convient de garder en tête ces principes :

- nul besoin d'utiliser de l'eau stérile ;
- les sous-vêtements peuvent être portés à l'envers pour limiter les frottements avec les coutures. Les vêtements doivent être lâches ;
- il n'est pas obligatoire de se servir de linge stérile ;
- ne pas hésiter à installer dans le berceau des jouets adaptés (doux et sans angle tranchant) ;
- vérifier la température de la chambre.

En cas de forme d'EBH avec fragilité importante, il ne faut pas porter le tout-petit en le tenant sous



Figure 3. Exemple de découpe pour laisser libre l'articulation.

Prise en soins des principales formes de maladies bulleuses



© Service de dermatologie, centre Maged, hôpital Necker-Enfants malades, Paris

Figure 4. Exemple de pansements chez un patient : des hydrocellulaires épais sont placés en protection sous les gaines tubulaires.

les aisselles. Il est plus adapté de placer une main sous sa tête, l'autre sous son siège. Puis de le faire pivoter délicatement sur le côté pour le recueillir dans ses mains.

Au cours du change, il est important de veiller à :

- ne pas soulever l'enfant en le tenant par les chevilles ;
- installer un tulle ou une interface dans la couche, protégeant ainsi la peau du contact direct ;
- positionner le tout-petit sur le côté pour retirer et mettre la couche et appliquer un pansement ;
- le positionner de face pour nettoyer le siège à l'eau et au savon doux (éviter les lingettes) puis attacher la couche sans serrer ;
- le sécher en tamponnant délicatement ;
- laisser déborder l'interface de la couche en vue de limiter les frottements entre les élastiques et la peau ;
- changer l'interface à chaque change.

Attention toutefois aux frottements contre l'adulte ou ses vêtements, à ceux des membres inférieurs et, chez les nouveau-nés, aux lésions de grattage sur le thorax et sur le visage.

CONCLUSION

Les EBH nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire dès les premiers jours de vie et un

suivi régulier en centre de référence. Le lavage régulier des plaies (idéalement quotidiennement) reste indispensable. Le soin infirmier adapté et spécifique est au cœur de la prise en charge, avec un rôle important dans l'éducation thérapeutique dispensée aux familles. ■

Points à retenir

- Les EBH constituent un groupe de maladies génétiques rares caractérisées par une fragilité de la peau et des muqueuses.
- Elles se transmettent génétiquement de manière autosomique dominante ou récessive. Des néomutations sont susceptibles de survenir.
- Les complications des formes sévères incluent dénutrition, douleur, rétractions articulaires, syndrome inflammatoire chronique, atteinte d'organes et carcinomes cutanés.
- Les soins locaux comprennent le lavage régulier et l'utilisation de pansements spécifiques non adhérents pour prévenir et traiter les plaies en évitant de traumatiser la peau.
- Des thérapies de substitution protéique, cellulaire ou génique sont en cours d'évaluation pour le traitement des EBH.

RÉFÉRENCE

[1] Bourrat E. Carcinomes épidermoïdes cutanés : une complication des formes graves d'épidermolyses bulleuses héréditaires. Soins 2023;68(880): 36-8.

POUR EN SAVOIR PLUS

- Association Debra France. www.debra.fr/.
- Fimarad - Filière santé maladies rares dermatologiques. <https://fimarad.org/>.

Déclaration de liens d'intérêts

Les autrices déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts.