



:: Epidermolyses bulleuses héréditaires (EBH)

Sous-formes :

- épidermolyses bulleuses simples (EBS), incluant les formes de Dowling-Meara et de Koebner
- épidermolyses bulleuses jonctionnelles (EBJ), incluant les formes de Herlitz
- épidermolyses bulleuses dystrophiques (EBD), incluant les formes d'Hallopeau-Siemens (autosomique récessive) et de Cockayne-Touraine (autosomique dominante)
- syndrome de Kindler (poïkilodermie de Kindler)

Définition :

Les épidermolyses bulleuses héréditaires (EBH) sont des génodermatoses rares, caractérisées par la présence de bulles et de décollements cutanés. L'atteinte cutanée de sévérité variable est généralement présente à la naissance. Une atteinte muqueuse associée est possible.

La fragilité cutanée est due à une anomalie protéique induisant un défaut d'arrimage entre différentes couches cutanées, entraînant un risque de clivage. Selon le niveau histologique du clivage, on distingue schématiquement les formes dites :

- **simples (EBS)** – ou épidermolytiques –, généralement de bon pronostic au long cours ;
- **jonctionnelles (EBJ)** de pronostic variable en période néonatale, incluant les formes précocement létales de **Herlitz**
- **dystrophiques (EBD)**, dont les formes autosomiques dominantes sont de bon pronostic au long cours, tandis que les formes récessives, de sévérité modérée à majeure, peuvent mettre en jeu le pronostic vital dans les premières années (ou mois) de vie et exposent aux risques de complications sévères (sténose œsophagienne, rétractions et synéchies des doigts, cécité, anémie chronique, carence protéique...).

Toutes les formes d'EBH peuvent s'accompagner **en période néonatale et dans les premiers mois de vie** d'une fragilité cutanée avec de grands **décollements de peau**, sources de **douleurs** souvent majeures, de **surinfection** et de **dénutrition**.

À l'heure actuelle, les soins ne sont que symptomatiques.

Pour en savoir plus :

Consulter les fiches sur Orphanet : [épidermolyses bulleuses héréditaires](#) et sous-formes (www.orphanet.fr)

Menu	
Fiche de régulation SAMU	Recommandations pour les urgences hospitalières
Sous-formes	Problématiques en urgence
Mécanismes	Recommandations en urgence
Risques particuliers en urgence	Orientation
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Interactions médicamenteuses, contre-indications et précautions d'emploi
Pièges	Particularités en cas d'anesthésie et de chirurgie
Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière	Mesures préventives à prendre
En savoir plus	Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation
	Don d'organes et de tissus
	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires
	Annexes

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint d'épidermolyse bulleuse héréditaire

Sous-formes

- ▶ formes simples (EBS) incluant les formes de Dowling-Meara et de Koebner
- ▶ formes jonctionnelles (EBJ) incluant les formes d'Herlitz
- ▶ formes dystrophiques (EBD) incluant les formes d'Hallopeau-Siemens et de Cockayne-Touraine
- ▶ syndrome de Kindler (poïkilodermie de Kindler)

Mécanismes

- ▶ dermatose chronique douloureuse due à un défaut de cohésion de la jonction dermo-épidermique lié à l'anomalie ou l'absence d'une des protéines impliquées dans cette jonction (kératines dans les EBS, laminine 5 dans l'EBJ de Herlitz, collagène 7 dans les EBD...) et entraînant une grande fragilité cutanée avec l'apparition de bulles et de décollements cutanés ou muqueux

Risques particuliers en urgence

- ▶ décollement cutané lors d'un traumatisme, même minime
- ▶ bulles oculaires
- ▶ dyspnée laryngée (EBJ surtout)
- ▶ dysphagie aiguë (EBD surtout)
- ▶ malaises par anémie ou hypoalbuminémie
- ▶ syndrome infectieux
- ▶ complication des morphiniques utilisés au long cours

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- ▶ antalgiques (3 paliers)
- ▶ antihistaminiques
- ▶ pansements type grands brûlés
- ▶ supplémentation martiale et vitaminique
- ▶ alimentation entérale par gastrostomie chez certains patients

Pièges

- ! - atteinte muqueuse (oculaire, buccale, œsophagienne, laryngée, anale) dans certaines formes

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

- ▶ manipuler avec prudence pour ne pas entraîner de décollement cutané ; en particulier, ne pas soulever l'enfant par les aisselles
- ▶ prise de TA si nécessaire seulement et à travers les vêtements
- ▶ contre-indication à l'utilisation d'adhésifs sur la peau (bandage pour l'abord vasculaire ou les électrodes, lacette protégée pour la sonde d'intubation...)
- ▶ soins locaux : au mieux, tamponner doucement les zones décollées avec un antiseptique type chlorhexidine aqueuse, sinon rinçage à l'eau claire ; respecter le toit des bulles non décollées ; protéger la peau avec un pansement non adhésif maintenu par une bande extensible
- ▶ abord vasculaire périphérique difficile à réaliser et à fixer, pas de garrot
- ▶ prendre en charge efficacement la douleur en privilégiant au maximum la voie orale (morphine 0,2 à 0,3 mg/kg orale ou sublinguale)
- ▶ corticothérapie (inhalation ou IV) en cas de dyspnée laryngée
- ▶ anticiper l'accueil hospitalier

En savoir plus

- ▶ Centre de référence des maladies génétiques à expression cutanée (MAGEC), Paris
Tél. : **01 44 49 43 37** (secrétariat) ou **01 44 49 48 44** (poste de soins qui transmettra au médecin d'astreinte)
- ▶ Centre de référence des maladies dermatologiques rares, Bordeaux
Tél. : **05 56 79 49 62** (adultes) ou **05 56 79 59 72** (enfants)
- ▶ Centre de référence des épidermolyses bulleuses héréditaires, Nice
Tél. : **04 92 03 69 11** (e-mail : crebhn@chu-nice.fr)
- ▶ Centres de compétences régionaux (coordonnées en annexe)
- ▶ www.orphanet-urgences.fr
- ▶ Autre site internet utile : www.magec.eu

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

▶ Urgences liées à la maladie bulleuse elle-même :

1. **décollement cutané brutal étendu**, consécutif à un traumatisme, même minime
2. **bulle oculaire douloureuse**, d'apparition brutale et souvent spontanée
3. **poussée bulleuse buccale et/ou œsophagienne** avec douleurs muqueuses, hypersalivation, dysphagie et parfois blocage complet de la déglutition
4. **dyspnée laryngée aiguë** par atteinte de la muqueuse laryngée, notamment dans les formes de Herlitz (cause de létalité)
5. **surinfection cutanée** bactérienne (+/- toxinique)
6. **malaise** par anémie ou hypoalbuminémie profonde

▶ Impact de la maladie sur la gestion d'autres situations d'urgence, notamment chirurgicales (cf. paragraphe précautions anesthésie)

Recommandations en urgence

- Les premiers soins en urgence, adaptés à la situation, peuvent être administrés au domicile ou sur le lieu de vie du patient.
- **La fragilité cutané-muqueuse** doit être prise en compte dans la réalisation des gestes d'urgence, mais **ne doit pas empêcher des mesures de réanimation classiques** (intubation, etc.), lorsqu'elles sont indiquées.
- **Éviter tout frottement inutile** (prise de TA si besoin seulement et à travers les vêtements, thermomètre)
- **Jamais d'adhésifs sur la peau**

1. Décollement cutané brutal étendu

▶ Éléments diagnostiques en urgence (au domicile ou sur le lieu de vie du patient)

- **calmer** le patient et son entourage pour permettre une **analyse précise de la situation** :
 - le **traumatisme causal**, parfois en milieu scolaire, **peut avoir été minime**
 - un décollement brutal et étendu peut être impressionnant, sans toujours représenter une réelle urgence en dehors de la prise en charge de la douleur
- **évaluer la douleur** sur une échelle adaptée à l'âge de l'enfant.

▶ Mesures thérapeutiques en urgence

- **manipulation avec prudence et douceur** pour ne pas entraîner ou majorer des décollements cutanés
- **administration d'antalgiques : si possible par voie orale**, car la voie veineuse peut être très difficile à mettre en place et à maintenir (contre-indication à l'utilisation d'adhésif)
 - douleur très intense : morphine d'emblée, **sous forme liquide** : 0,2 à 0,3 mg/kg *per os*
 - douleur plus modérée : paracétamol +/- codéine (0,5 mg/kg) à partir de 1 an
- contre-indication à l'utilisation d'adhésif sur la peau
- **soins des zones décollées** : au mieux tamponner doucement avec un antiseptique type chlorhexidine aqueuse, sinon rinçage à l'eau claire ; respecter le toit des bulles non décollées
- **protection de la peau** avec des pansements non adhésifs, adaptés (interfaces ou hydrocellulaires), maintenus par des bandes extensibles type Nylex®

2. Bulle de la muqueuse oculaire

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- le plus souvent brutale et d'apparition spontanée, très douloureuse
- ouverture oculaire le plus souvent impossible en raison de la douleur, limitant l'examen ophtalmologique
- examen ophtalmologique

▶ Mesures thérapeutiques en urgence

- traitement antalgique urgent et adapté à l'intensité de la douleur : habituellement morphine sous forme liquide : 0,2 à 0,3 mg/kg *per os*
- ne rien instiller dans l'œil avant avis spécialisé
- maintien d'une occlusion palpébrale sans utilisation d'adhésif

3. Dysphagie aiguë

Cette complication est essentiellement décrite au cours des EBD récessives. Elle est liée à une poussée bulleuse de la muqueuse buccale et/ou œsophagienne.

▶ Éléments diagnostiques en urgence

- apparition en règle brutale, souvent au cours d'un repas
- notion d'aliment tranchant traumatisant ayant induit mécaniquement la bulle
- douleur
- hypersalivation
- parfois, blocage complet de la déglutition
- l'interrogatoire suffit au diagnostic
- la fibroscopie, traumatisante en elle-même, n'a d'intérêt que si un geste de dilatation est envisagé dans le même temps

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- **traitement antalgique** : habituellement **morphine sous forme liquide : 0,2 à 0,3 mg/kg** en sublingual si dysphagie totale, *per os* sinon
- alimentation :
 - arrêt de l'alimentation solide même mixée
 - alimentation liquide plutôt froide en fonction de la tolérance
- « pansements muqueux » peu efficaces
- la persistance du blocage conduit à une hospitalisation.

4. Dyspnée laryngée aiguë

▶ Mesures thérapeutiques en urgence

- dans un premier temps, corticoïdes (spray, nébulisations ou voie générale)
- en l'absence d'amélioration, l'évolution inexorable conduit à recourir aux protocoles de soins palliatifs, avec sédation de confort. Dans ces cas, l'intubation est inutile. Ce programme de prise en charge palliative doit bien avoir été défini par l'équipe suivant habituellement l'enfant en concertation avec la famille, qui sera munie de toutes les recommandations écrites nécessaires pour les urgentistes sollicités.

5. Surinfection cutanée

Les plaies cutanées peuvent se surinfecter et être sources de septicémie ou d'infections à distance (endocardite, ostéomyélite...). Les toxines exfoliantes de certaines souches de staphylocoques dorés peuvent être à l'origine de grands décollements cutanés.

Les infections virales (varicelle, herpès) sont aussi plus sévères et plus à risque de surinfections.

▶ **Éléments diagnostiques en urgence**

- fièvre, majoration des décollements cutanés
- en cas de doute diagnostique, prélèvements

▶ **Mesures thérapeutiques en urgence**

- traitement antibiotique ou traitement antiviral adapté

6. Urgences chirurgicales ou traumatiques

Comme chez tout enfant, ces situations peuvent impliquer un geste d'urgence (SAMU...) : pas de contre-indication absolue à une intubation et une réanimation, moyennant des précautions de manipulation (éviter tout frottement, tout adhésif inutile) et de fixation des différentes prothèses (*cf.* le paragraphe Particularités de l'anesthésie).

Orientation

▶ **Où ?** Orientation adaptée à la situation clinique :

- dans un service d'urgence pédiatrique avec service d'ORL ou d'ophtalmologie pédiatrique si nécessaire.
- si possible, l'enfant sera transféré dans l'hôpital où il est suivi, sinon dans l'hôpital de proximité, avec une collaboration optimale entre l'équipe médicale soignante et le centre de compétence le plus proche ou le centre national de référence (*cf.* annexe).

▶ **Quand ?** Rapidement

▶ **Comment ?**

- manipulation avec douceur
- protection des zones de peau lésée
- contre-indication des adhésifs sur la peau
- prise en charge de la douleur avec des antalgiques efficaces adaptée à la situation

Interactions médicamenteuses, contre-indications et précautions d'emploi

- ▶ Il n'y a pas de contre-indication médicamenteuse formelle dans cette affection.
- ▶ Précaution usuelles vis-à-vis des antalgiques et des anxiolytiques parfois prescrits au long cours

Particularités en cas d'anesthésie et de chirurgie

▶ **Consultation préanesthésie :**

- faire préciser par le médecin responsable la forme d'épidermolyse bulleuse et ses complications spécifiques (atteinte buccale, laryngo-trachéale, œsophagienne...), les traitements en cours, l'existence de complications cardiaques ou rénales
- prévenir les parents du risque de bulles malgré les précautions prises
- évaluer la microstomie, les brides linguales, la fragilité dentaire
- prise de la tension artérielle à travers le vêtement, sans multiplier les prises

▶ **Bilan préopératoire :**

- éviter tout prélèvement inutile (les bilans antérieurs peuvent parfois suffire)
- si besoin : double détermination du groupe sanguin, NFS plaquettes, bilan électrolytique et albuminémie (anémie carencielle et hypoalbuminémie sous-jacentes sont très fréquentes),
- possibilité d'utiliser de la crème Emla® en la maintenant par du film alimentaire (**pas d'adhésif**)

▶ **Au bloc opératoire :**

L'ensemble de l'équipe doit être attentive et bien informée pour prendre en charge ces enfants sensibles aux regards et aux remarques. Tous les gestes (installation, déshabillage, mobilisation, contention) doivent être effectués avec douceur.

- Voies d'abord veineuses difficiles à trouver et à maintenir :
 - crème Emla® sous film alimentaire
 - désinfection par application douce d'une compresse imbibée sans frotter
 - **proscrire tout garrot**
 - ne pas hésiter à utiliser du MEOPA, sans appuyer le masque trop fort ou en appliquant une interface (type Mepilex® ou Urgotul®) ou un hydrocellulaire fin (type Mepilex® e.m.) sur les ailes du nez.

N.B. : Maintenir les voies veineuses le plus longtemps possible, car une transfusion ou des perfusions de fer ou d'albumine peuvent être nécessaires en postopératoire.

- Installation et monitoring :
 - ne pas utiliser de champs opératoires collants
 - protéger la peau sous le brassard de tension artérielle par une petite bande ou un pansement interface
 - maintenir les électrodes du scope et le saturomètre par des bandes, sans les coller
- Intubation :
 - à éviter si elle n'est pas indispensable
 - peut être difficile (ouverture buccale limitée, lésions de la langue hémorragiques)
 - fixation particulière : passer une bande auto-adhérente (type Coban®) autour de la tête et fixer normalement la sonde avec un sparadrap collant sur la bande (les autres prothèses nécessaires pourront être fixées de la même manière sur la bande)

Mesures préventives pour éviter aggravation ou complications

- ▶ manipulations douces
- ▶ **ne jamais appliquer d'adhésif sur la peau**
- ▶ utilisation d'antalgiques efficaces d'emblée

Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- ▶ L'épidermolyse bulleuse est une maladie chronique, douloureuse et invalidante nécessitant une particulière attention à ces enfants : importance de rassurer et d'expliquer tous gestes et manipulation.
- ▶ L'environnement devra être sécurisé (jouets souples, lit protégé)
- ▶ Ne jamais soulever un nourrisson atteint d'EBH par les aisselles, mais le porter en posant une main sur la nuque et l'autre sous les fesses
- ▶ **L'implication des parents est essentielle dans la prise en charge, surtout en urgence** : ils sont souvent les plus aptes à savoir comment mobiliser l'enfant et à signaler les gestes à ne pas faire.
- ▶ Maintien d'une nutrition hypercalorique hyperprotidique

Don d'organes et de tissus

- ▶ Dans l'état actuel des connaissances le don de certains organes et tissus peut être possible en fonction de l'évaluation de chaque cas. Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou l'Agence de la biomédecine.
- ▶ **Risque de transmission de la maladie**
 - Il n'y a pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus.

▶ **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement**

- La gravité de ces affections est très variable, pouvant aller d'une gêne mineure à des handicaps très graves liés aux complications infectieuses, nutritionnelles, cicatricielles.
- Les patients ont souvent un fort taux de colonisation par des bactéries multirésistantes du fait des plaies récidivantes. Des lésions cutanées de type spino-cellulaires qui nécessitent des exèses répétées sont aussi possibles ; elles ne contre-indiquent pas de façon générale le prélèvement d'organes mais peuvent nécessiter des explorations complémentaires.

▶ **Don d'organes**

- Le prélèvement cardiaque chez le sujet jeune asymptomatique doit être prudent car une cardiomyopathie ou une insuffisance cardiaque congestive est présente chez 20 à 30 % des adultes atteints de formes dystrophiques (EBD) de type Hallopeau-Siemens. Pour les formes jonctionnelles de type non Herlitz le risque se majore après 35 ans.
- Du fait de lésions muqueuses fréquentes entraînant des rétractions ou des synéchies, les patients peuvent présenter des troubles de la déglutition responsables de pneumopathie qui peuvent contre-indiquer le prélèvement pulmonaire.
- Pour les autres organes, il n'y a pas de contre-indication au don.

▶ **Don de tissus**

- Le don de peau et des cornées est contre-indiqué.

▶ **Recommandation particulière**

- Lors de la prise en charge en cas de don d'organes et ou de tissus, il est impératif de manipuler avec prudence le donneur pour ne pas entraîner de décollement cutané, de ne jamais mettre d'adhésif sur la peau, d'être très précautionneux avec tous les gestes invasifs, afin de ne pas provoquer de lésions compromettant la restauration tégumentaire.

Numéros en cas d'urgence

- ▶ Contacter en premier le service où est régulièrement suivi l'enfant.
- ▶ Centres de références/compétences régionaux (liste en annexe et sur le site d'Orphanet www.orphanet.fr)
- ▶ Centre de référence des Maladies Génétiques à Expression Cutanée (MAGEC, www.magec.eu)
Tél. : **01 44 49 43 37** (secrétariat) ou **01 44 49 48 84** (poste de soins qui transmettra au médecin d'astreinte)
- ▶ Centre de référence des maladies dermatologiques rares, Bordeaux
Tél : **05 56 79 49 62** (adultes) ou **05 56 79 59 72** (enfants)
- ▶ Centre de référence des épidermolyses bulleuses héréditaires, Nice
Tél. : **04 92 03 69 11**, (e-mail : crebhn@chu-nice.fr)

Ressources documentaires

- ▶ Bodemer C; MAGEC-Necker Team: **Epidermolysis bullosa in France: management in the National Reference Center for Genodermatosis**. *Dermatol Clin* 2010, 28: 401-3.
- ▶ www.magec.eu, www.ebae.org

Ces recommandations ont été élaborées par les D^r Eva BOURDON-LANOY, D^r Christiane BUISSON et P^r Christine BODEMER – Centre de référence des maladies génétiques à expression cutanée (MAGEC), Hôpital Necker-Enfants malades, Paris –, avec la collaboration :

- du D^r Gilles BAGOU – SAMU-69, Lyon ;
- du service de régulation et d'appui de l'Agence de la biomédecine ;
- de la sous-commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU)
- de l'association DEBRA France

Date de réalisation : Octobre 2012

Annexe : Centres de référence et centres de compétences régionaux

▶ Région Ile de France

- **Centre de référence des maladies génétiques à expression cutanée** - Service de dermatologie AP-HP
Hôpital Necker - Enfants Malades, **Paris**
Pr Christine BODEMER
 - Tél. : **01 44 49 43 37** (secrétariat) ou **01 44 49 48 84** (poste de soins qui transmettra au médecin d'astreinte)

▶ Région Aquitaine

- **Centre de référence des maladies dermatologiques rares** - Unité de dermatologie CHU de Bordeaux
Hôpital Pellegrin enfants, **Bordeaux**
Pr Alain TAÏEB
 - Tél. : **05 56 79 49 62** (adultes) ou **05 56 79 59 72** (enfants)

▶ Région Provence - Alpes - Côte d'Azur

- **Centre de référence des épidermolyses bulleuses héréditaires** Service de dermatologie CHU de Nice
Hôpital l'Archet 2, **Nice**
Pr Jean-Philippe LACOUR
 - Tél. : **04 92 03 69 11**

▶ Région Bourgogne

- **CHU de Dijon - Hôpital du Bocage** Service de Dermatologie, **Dijon**
Pr Pierre VABRES
 - Tél. : **03 80 29 33 36** et **03 80 29 30 28**
Fax : 03 80 29 34 26

▶ Région Centre

- **CHRU de Clocheville**, Service de dermatologie pédiatrique **Tours**
Pr Gerard LORETTE
 - Tél : **02 47 47 47 65**
Fax : 02 34 38 95 15

▶ Région Languedoc Roussillon

- **CHU Hôpital Saint-Eloi**, Service de dermatologie, **Montpellier**
Dr Didier BESSIS
 - Tél. : **04 67 33 69 56**
Fax : 04 67 33 69 58

▶ Région Nord Pas de Calais

- **CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre** - Service de Dermatologie et de Pédiatrie, **Lille**
Dr Benoit CATTEAU
 - Tél. : **03 20 44 59 62**

▶ Région Pays de la Loire

- **CHU de Nantes** - Hôtel Dieu
Pr Jean-François STALDER
 - Tél. : **02 40 08 31 23**
Fax : 02 40 08 31 17

▶ Région Rhône-Alpes

- **CHU de Saint-Etienne**
Pr Frédéric CAMBAZARD
 - Tél. : **04 77 82 84 21**
Fax : 04 77 82 84 01