

Pour plus d'information:

DEBRA International. (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association)

13 Wellington Business Park

Dukes Ride, Crowthorne

Berks. RG45 6LS

Royaume Uni.

Tel: +44 (0)1344 771 961

Fax: +44 (0)1344 762661

Email debra.uk@btinternet.com

Site internet www.debra-international.org.uk

Votre contact spécialiste médical:

Votre contact local DEBRA:

EBAE

Monsieur G Verdot

29 rue Saint Exupery

37230 Fondettes

France

Your local Mölnlycke contact is:

Mölnlycke Health Care

59 rue de la Vignette- BP 2

59497 LINSELLES Cedex.

Tel : 03 20 69 20 16

Fax : 03 20 69 33 07Tel:

debra

Le soin du nouveau-né atteint d'EB

Information Initiale

Jacqueline Denyer

Cette brochure est parrainée par Mölnlycke et réalisée par DEBRA International, organisation reconnue d'utilité publique n° : 284754.

Mölnlycke 
Health Care

Soin du nouveau-né atteint d'Epidermolyse bulleuse (EB).

Information initiale

Qu'est- que l'EB ?

L'Epidermolyse bulleuse (EB) est le terme générique pour un groupe génétiquement transmissible de maladies de la peau. Le facteur commun est la formation de décollements cutanés- appelés bulles, sur la peau ou les muqueuses, en réponse à un frottement léger ou à un traumatisme.

L'EB peut -être transmise de 2 façons :

1. Sur le mode autosomique dominant , pour lequel l'un des parents présente lui-même les symptômes, avec 50% de risque à chaque grossesse que l'enfant en soit atteint. Le mode dominant peut également se présenter comme un nouvelle mutation- les parents ne sont pas atteints , et les symptômes surviennent pour la première fois chez leur enfant.

2. Sur le mode autosomique récessif, pour lequel les 2 parents portent le gène de l'EB. A chaque grossesse , il y a 25% de risque que les 2 gènes soient transmis au bébé et qu'il soit atteint par la maladie.



Les Groupes d'EB

On distingue 3 groupes d'EB :les épidermolyses bulleuses simples (ou intra-épidermiques), les épidermolyses jonctionnelles et les épidermolyses dystrophiques.

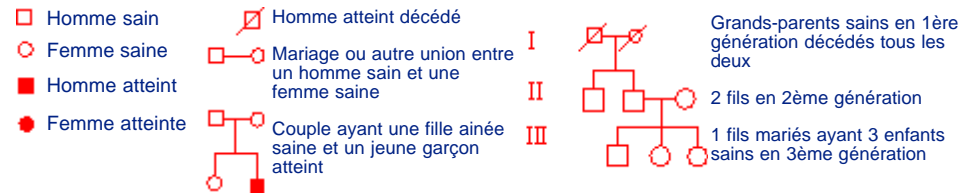
A l'intérieur de chaque groupe il y a plusieurs sous- catégories différentes , et par conséquent chaque type d'EB présente des symptômes variés, allant des plus bénins aux plus graves.

Il n'est pas possible pour un type d'EB d'évoluer vers un autre type à l'intérieur d'une même famille.

La transmission de l'EB

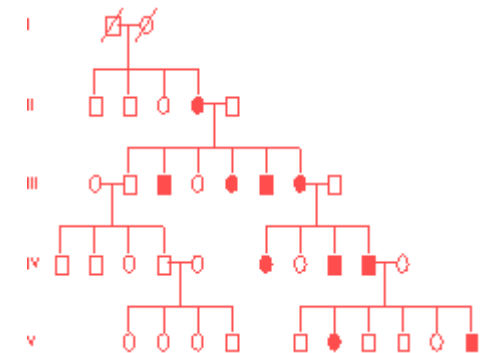
Vous devez vous interroger sur la façon dont l'EB a été transmise dans votre famille et sur ses répercussions pour les futures générations .Comme nous l'avons dit plus haut, il y a 2 modes de transmission, le mode récessif et le mode dominant. Ils ont des modes de transmission différents et sont décrits ci-dessous.

Symboles utilisés pour décrire l'arbre généalogique humain



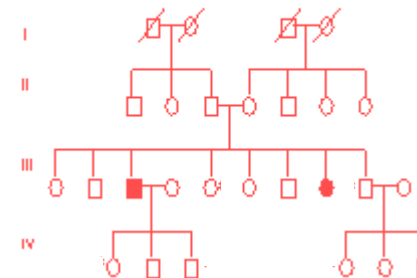
Transmission sur le mode dominant

Le point principal à retenir de la transmission sur le mode autosomique dominant est que la maladie s'exprime toujours, chez le sujet atteint et qu'il y a 1 chance sur deux que l'enfant d'un sujet atteint soit également atteint. Avec ce mode de transmission, si vous n'avez pas de signe de la maladie, vous ne pouvez pas le transmettre à vos enfants.



Transmission sur le mode récessif

Avec ce mode de transmission, il y a seulement 1 chance sur 4 que l'affection soit transmise à l'enfant. Mais il y a en plus 1 chance sur 2 que l'enfant soit porteur de la maladie avec le risque de la transmettre à son tour. Ainsi il n'y a qu'une chance sur 4 pour que l'enfant ne soit pas atteint du tout par l'EB.



Diagnostic

Le diagnostic est réalisé par l'examen d'un petit morceau de peau. Nous recommandons qu'il soit réalisé dans un centre spécialisé où le diagnostic des EB est fait systématiquement.

L'analyse d'échantillons sanguins d'ADN est obligatoire pour le bébé et ses parents pour l'identification des mutations spécifiques.

Manipulation

Ne soigner le bébé en couveuse qu' en cas de nécessité médicale, par exemple en cas de naissance prématurée. Dans la mesure du possible, soigner le bébé dans son berceau, allonger l'enfant sur un petit coussinet doux afin de le lever sans risques de dommages supplémentaires.

Quand il est nécessaire de soulever l'enfant, positionnez l'enfant sur le côté, placez vos mains sous la tête et les fesses, faites rouler en arrière le bébé dans vos mains et le soulever.

Ne jamais soulever au-dessous des bras. Rappelez-vous, les forces de friction et de cisaillement provoqueront des bulles et des pertes de peau, exercer une pression directe est plus sûre.

Bulles

Elles doivent être percées avec des aiguilles stériles , elles ne s'auto-limitent pas et peuvent s'étendre si elles ne sont pas traitées. Aux endroits où subsistent le toit de la bulle , un pansement n'est pas utile.



Antalgie

Des antalgiques appropriés doivent être donnés avant la réfection des pansements et en quantité suffisante pour le bien-être général de l'enfant.

Plaies

Elles doivent être recouvertes par un pansement non-adhérent. Le choix du pansement est limité, de nombreux pansements dits «non-adhérents» se comportent différemment sur la peau des personnes atteintes d'EB.

Mepilex (Mölnlycke) procure un environnement optimal pour la cicatrisation des plaies et ne présente aucun danger pour la peau environnante lors du retrait du pansement.

Sur les plaies moins exsudatives, ou pour les personnes atteintes d'EB simples qui réagissent mal à un pansement épais, Mepitel (Mölnlycke) est un pansement plus approprié.

Le pansement secondaire peut être changé quotidiennement pour enlever les exsudats et inspecter la plaie. Changer Mepitel tous les 4 à 7 jours.

Vêtements

Les bébés laissés nus atteints d'EB ont tendance à endommager leur peau par le battement de leurs jambes et le frottement de leurs bras sur leur poitrine. Pour cette raison, nous recommandons d'habiller le bébé avec une combinaison tout-en-un confectionnée avec un tissu très doux.



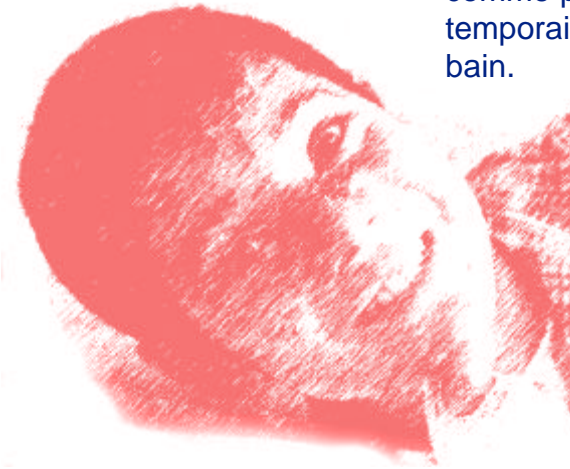
Alimentation

Quand cela est possible, l'alimentation orale doit être encouragée. Si la bouche est très douloureuse, l'utilisation d'un dispositif spécial d'alimentation pour bébé ayant des lèvres crevassées ou le palais fendu, peut diminuer l'intensité

de la succion et permettre un bon débit du lait. Les bébés ayant une absence de peau étendue peuvent avoir besoin de compléments caloriques afin d'éviter la déperdition des substances nutritives entre la cicatrisation et la croissance.

Conseils pour les soins et la manipulation

- Assurez-vous que toute personne amenée à s'occuper de l'enfant connaisse la méthode correcte de manipulation.
- Clamper le cordon ombilical avec une ligature plutôt qu'avec un cordon afin d'éviter l'apparition locale de bulles.
- Eviter d'utiliser des bracelets d'identification en plastique.
- Ne JAMAIS utiliser de sparadrap de tous types sur la peau. Utiliser des bandelettes de Mepitel/Mepiform (Mölnlycke) pour fixer les canules IV.
- L'utilisation de tétines est déconseillée.
- Eviter les suppositoires/ les lavements
 - Utiliser le film plastique alimentaire de cuisine comme pansement temporaire après le bain.



- Sélectionner des vêtements à coutures plates ou retourner le vêtement à l'intérieur afin d'éviter le frottement.

Les EB Simples



Elles sont généralement transmises sur le mode dominant, bien qu'il y ait quelques cas d'EB simples transmises sur le mode récessif, mais elles sont rares.

On distingue principalement 2 types d'EB simples,

1. l'épidermolyse bulleuse de Cockayne-Weber qui affecte généralement seulement les pieds et les mains, et qui est particulièrement gênante durant les mois d'été.

2- l'épidermolyse bulleuse de Dowling Meara, qui provoque des lésions cutanées plus étendues, particulièrement chez les jeunes enfants. Les bébés atteints des formes de Dowling Meara seront très malades les premières semaines de leur existence, mais la plupart d'entre eux survivront et les étendues de décollements cutanés se résorberont graduellement. Les bulles et l'épaississement cutané au niveau de la plante des pieds et des paumes de la main peuvent provoquer des problèmes à plus long terme.

Les EB jonctionnelles

Elles se transmettent sur le mode récessif. Les EB jonctionnelles peuvent être bénignes, n'occasionnant que peu d'handicap et de problèmes à long terme. Par contre, dans ses formes les plus graves, l'EB jonctionnelle peut être mortelle après la naissance ou durant l'enfance.

Les EB dystrophiques

Les EB dystrophiques peuvent être transmises soit sur le mode dominant, soit sur le mode récessif. Comme pour la plupart des maladies génétiques, la forme dominante est le plus souvent bénigne. Cependant, la forme récessive des EB dystrophiques présente des gravités différentes, allant de symptômes mineurs jusqu'à l'absence grave de peau à la naissance, avec un handicap croissant résultant de cicatrices atrophiques.