

Epidermolyse bulleuse (EB) Fiche d'information

Qu'est-ce que l'épidermolyse bulleuse ?

L'Épidermolyse bulleuse (EB) est un groupe de maladies génétiques. Dans son ensemble, on estime que l'EB affecte 1 nouveau-né sur 17 000 à 20 000 naissances. Il y a environ 500 000 personnes dans le monde vivant avec l'EB. La condition est toujours douloureuse, souvent très invalidante et menace le pronostic vital et, dans ses formes les plus graves, mortelle dans la petite enfance. L'EB touche les deux sexes, toutes les races et groupes ethniques.

Il existe actuellement trois types principaux reconnus de la condition: simplexe, dystrophique et junctionnelle. Celles-ci sont définies par la formation d'ampoule à différente profondeur des tissus de la peau. Chaque type a plusieurs sous-types, la classification des types et sous-types est raffinée par l'accroissement de connaissances face à la condition. L'EB "Hémidesmosomale" est parfois considérée comme un quatrième type d'EB. Celle-ci et d'autres maladies précédemment connues comme des conditions causant des ampoules de la peau, telle que le syndrome de Kindler, sont maintenant considérées dans la classification plus large d'EB.

Que signifie le nom ?

La peau a deux couches – la couche extérieure est appelée l'épiderme et la couche interne est appelée derme. Entre les deux couches se trouve la zone de la membrane basale, où les fibres d'ancrage relient les deux. «Bullosa» désigne les mots latins «bullae» ou «bullous», qui signifient ampoule, et «lysis» qui signifie rupture en grec. Par conséquent, l'épidermolyse bulleuse se réfère par la rupture et les ampoules de la peau. Les muqueuses peuvent également être affectées dans les types graves.

Quelles sont les causes de l'EB?

Toutes les formes d'EB sont d'origine génétique et les gènes responsables de la plupart des sous-types de la maladie sont maintenant connus. Certains attendent encore d'être identifiés. Les protéines affectées comprennent le collagène VII et XVII, kératine 5 et 14, la laminine, intégrine et plectine. Les personnes atteintes de l'EB dystrophique ont une plus grande incidence de carcinome squameux, une forme agressive de cancer de la peau. Les types récessifs sont plus fréquemment observés lorsque la parentalité se produit entre proches parents.

Qu'est-ce que les enfants papillon?

Les plus jeunes avec l'EB sont appelés des enfants papillon parce que leur peau est aussi fragile que l'aile d'un papillon.

Épidermolyse bulleuse infectieuse ou contagieuse?

Pas du tout. Cependant, les plaies peuvent elles-mêmes être facilement infectées par des germes. Cela provoque plus de douleur, et l'infection retarde la guérison. Les types plus graves sont transmis de manière indirecte sous le nom d'hérédité récessive; les deux parents sont porteurs du gène de la maladie, mais ne sont pas eux-mêmes affectés. Avec chaque grossesse, il y a une chance de 25% que le bébé soit affecté; une probabilité de 50% que le bébé ait toutes les apparences de ne pas être affecté, mais un «porteur» comme les parents, et une chance de 25% que le bébé est entièrement pas affecté. Comme la nature est capricieuse, certaines familles ont la plupart, ou même la totalité de leurs enfants affectés par l'EB. La plupart des gens ne savent pas du tout qu'ils sont porteurs. En outre, de nouvelles mutations du gène ont lieu de temps à autre. Ceci est rare - mais cela peut arriver.

Est-ce que la condition affecte la santé mentale?

Pas du tout. Malgré la défiguration considérable que L'EB peut causer, la santé mentale des personnes atteinte de l'EB est normale. En effet, elles ont souvent l'intelligence supérieure à la moyenne qui rend d'autant plus difficile d'accepter leurs limitations physiques. Elles sont plus que jamais conscientes des restrictions qui leur sont imposées et beaucoup de leurs espoirs et leurs ambitions ne peuvent pas être remplis.

Y a-t-il un remède?

L'EB est actuellement incurable, dans tous les types. Il n'existe pas de traitement efficace pour l'EB. Les bébés naissent souvent avec des zones de la peau complètement manquantes, et les plaies de l'EB ne guérissent pas comme une peau normale. Il est difficile de financer la recherche vers la conception d'un remède puisque l'EB fait partie des maladies orphelines (étant rare), mais c'est une des missions de l'organisme DEBRA.

Comment puis-je aider / en connaître davantage?

Pour faire un don et pour de plus amples renseignements visiter le site Web de DEBRA Canada au www.debracanada.org

Pour parler à un représentant de DEBRA Canada, composez le 1-866-433-0676, ou par courriel:

Erin Hoyos (coordonnatrice de projet / adjointe administrative) au: ehoyos@debracanada.org

Tina Boileau (présidente) au: tina@debracanada.org

Ryan Hultman (vice-président) au: ryan@debracanada.org