

Épidermolyse **b**ulleuse

Un guide destiné aux patients et à leur famille

Rédigé par l'unité de dermatologie de l'Hôpital pour enfants malades de Toronto, avec le soutien de DEBRA Canada

La clinique EB du Centre hospitalier Sainte-Justine à Montréal a débuté le 22 octobre 2009.

Clinique EB - Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine

3175 Chemin Côte Ste-Catherine

Montréal, Québec

H3T-1C5

Téléphone: 514-345-4982 (pour rendez-vous)

Isabelle Lavoie, infirmière en dermatologie : 514-345-4931 # 5406

Fax: 514-345-2134

Nous sommes heureux de vous présenter l'équipe professionnels de la clinique EB:

Dre. Catherine McCuaig, dermatologue pédiatrique, Directrice de la clinique EB

Isabelle Lavoie, infirmière responsable de la clinique EB

Dre. Mélanie Vincent, pédiatre

Dre. Julie Powell, pédiatre, dermatologue pédiatrique, chef du département de pédiatre

Dr. Afshin Hatami, dermatologue pédiatrique

Dre. Danielle Marcoux, dermatologue pédiatrique

Dr. Jérôme Coulombe, dermatologue pédiatrique

Dre. Mélissa Saber, dermatologue

Dre. Catherine Maari, dermatologue

Dre. Marie Laberge, pédiatrie, physiatre pédiatrique

Dre. Emmanuelle Lemyre, généticienne

Dre. Marie-Eve Asselin, dentiste

Dre. Annie Lapointe, ORL

Dre. Caroline Bélanger, ophtalmologue

Chantal Leduc, stomothérapeute

Chantal Lapointe, physiothérapeute

Annie Simoneau, ergothérapeute

Johanne Gagné, travailleuse social

Mélanie Vincent, psychologue

Julia Barone, conseillère génétique

Équipe de rédaction du guide

Éditrices

Elena Pope, MD, MSc, FRCP(C)

Professeure adjointe en pédiatrie, Université de Toronto, Toronto, Canada

Chef, unité de dermatologie, division de médecine pédiatrique, Hôpital pour enfants malades de Toronto, Canada

Irene Lara-Corrales, MD, MSc

Professeure adjointe en pédiatrie, Université de Toronto (Toronto), Canada

Dermatologue pédiatrique, Hôpital pour enfants malades de Toronto, Toronto, Canada

Maya Deeb, BScH

Étudiante en médecine, Université de Toronto, Canada

Auteurs

Carmen Liy-Wong, MD

Asim Ali, MD, FRCS(C)

Nimrita Aujla, M.T.S., T.S.P

Lauren Briggs, BSc

Fiona Campbell, BSc, MD

Ali El Hamlouly, BMSc

Peter Judd, BSc, DDS, D. Péd., MSc, FRCD(C)

Peter Kannu, MD, PhD

Melanie Kirby, MD

Irene Lara-Corrales, MD, MSc

Jamil Lati, M. Pht., B. Pht., BScH

Lisa Lazzarotto, BSc(erg.), BA

Michelle Lee, I.A., BSc (Sc. Inf.)

Margaret Marcon, MD, FRCP(C)

Inez Martincevic MSc, RD

Elena Pope, MD, MSc, FRCP(C)

Hamza Sami, HBMSc

Andrea Shugar, MS, CGC

Jennifer Tyrrell, I.A., M.S.I.

Conception graphique

Maya Deeb, HBSc

SickKids®


debra 
Working for a life free of pain.
Pour une vie sans douleur.

DEBRA Canada

Chère famille,

Le Conseil d'administration de DEBRA Canada souhaite vous signifier notre soutien absolu. Notre Conseil d'administration est composé de plusieurs membres de famille de patient comme vous qui comprennent les défis auxquels vous faites face. N'hésitez pas à communiquer avec nous en tout temps au : 1-800-313-3012 ou par courriel à l'adresse : debra@debracanada.org.

Qui est DEBRA?

DEBRA Canada est un organisme à but non lucratif qui offre du soutien aux personnes touchées par l'EB et à leur famille immédiate, tout en aidant les Canadiens et Canadiennes à mieux comprendre cette maladie complexe.

Que fait DEBRA Canada?

DEBRA est le seul organisme qui se consacre exclusivement à l'offre de soins et de soutien aux familles et à l'amélioration de leur qualité de vie au Canada.

Devenez membre de DEBRA Canada!

Pour devenir membre de la famille de DEBRA Canada et accéder aux programmes et services offerts, veuillez vous inscrire en remplissant le formulaire d'adhésion de DEBRA Canada fourni dans le présent guide ou en ligne à l'adresse : <http://www.debracanada.org> (en anglais). À noter que le formulaire stipule que vous devez être résident permanent du Canada pour faire une demande d'adhésion.

En quoi consistent nos programmes et services pour familles membres?

Programme de bourse de recherche sur l'EB/services de consultation – Une initiative de DEBRA Canada et de l'unité de dermatologie de l'Hôpital pour enfants malades de Toronto (SickKids), ce programme vise à soutenir les patients et les familles touchées par l'EB partout au Canada. Les prestataires de soins et les patients atteints d'EB et leur famille peuvent écrire à l'adresse EB.advice@sickkids.ca. Ce programme permet de créer des liens entre les connaissances et les soins offerts aux patients, et de rassembler des médecins de l'Ontario et du reste du Canada dans le but d'élaborer des pratiques exemplaires supplémentaires et d'offrir des soins de meilleure qualité aux patients atteints d'EB. Pour en savoir plus sur le programme, consultez le : <https://www.debracanada.org>.

Programme de soins pour nouveau-né/trousse de soins pour patient gratuit – Le programme de soins pour nouveau-né/trousse de soins pour patient est une des initiatives de DEBRA Canada créées pour soutenir nos familles de patients membres. Notre trousse contient des ressources pour les nouveau-nés et leur famille, qui commence à prendre soin d'un enfant atteint d'EB. La trousse peut

aussi s'adresser aux patients plus vieux. Si vous n'avez pas encore reçu de trousse gratuite de votre clinique d'EB, nous vous invitons à communiquer avec le bureau de DEBRA Canada pour en faire la demande.

Programme d'aide médicale/d'aide financière – DEBRA offre de l'aide financière aux familles qui doivent déboursier des frais de soins et de traitement d'une personne atteinte d'EB. La demande d'aide financière doit décrire l'objectif médical ou de qualité de vie visé, ou les deux. Veuillez consulter le formulaire ci-inclus ou le télécharger en ligne ici: <http://www.debracanada.org>.

Financement de conférence pour les patients et le corps médical – DEBRA offre du financement aux patients atteints d'EB et aux professionnels de la santé qui souhaitent assister à des conférences nationales et mondiales afin de mieux connaître les pratiques exemplaires et les techniques de soin des patients atteints d'EB au Canada.

Programme d'ambassadeurs « Financer un papillon » – Le programme « Financer un papillon » de DEBRA Canada permet de réaliser le vœu de patient enfant ou adulte atteint d'EB. Les candidats choisis deviennent ainsi ambassadeurs de la maladie et de DEBRA Canada, dans l'optique d'améliorer leur qualité de vie et d'inspirer de permettre à d'autres patients touchés par l'EB de réaliser leurs rêves et atteindre leurs objectifs malgré l'adversité. Consultez notre site Web pour télécharger le formulaire de demande (PDF) : <http://www.debracanada.org>.

Soutien de trois cliniques d'EB au Canada – DEBRA Canada offre du soutien et du financement aux trois cliniques d'EB du Canada. Les cliniques sont situées dans les établissements suivants : l'Hôpital pour enfants malades de Toronto (Ontario); CHU de l'Hôpital Sainte-Justine de Montréal (Québec); et l'Hôpital pour enfants de C.-B. de Vancouver (Colombie-Britannique).

Programme d'ambassadeurs – Nos ambassadeurs sont des patients membres de DEBRA Canada qui renseignent le public sur l'EB et le sensibilisent tout au long de l'année. Communiquez avec le bureau de DEBRA Canada si vous souhaitez devenir ambassadeur ou ambassadrice de DEBRA Canada.

Veuillez consulter notre site Web à l'adresse <http://www.debracanada.org> pour en savoir plus.

Nous nous réjouissons à l'idée de soutenir votre famille.

Table des matières

Présentation.....	2
Clinique d'EB de l'Hôpital pour enfants malades (SickKids).....	3
Qu'est-ce que l'EB?.....	5
Le diagnostic.....	10
La génétique de l'EB.....	11
Les nouveau-nés et l'EB.....	14
Le soin des plaies.....	15
Les sténoses œsophagiennes et l'EB.....	21
La malnutrition et l'EB.....	23
La douleur et sa gestion.....	25
L'hygiène dentaire et l'EB.....	30
Les démangeaisons et l'EB.....	32
La physiothérapie et l'ergothérapie dans la gestion de l'EB.....	33
La cardiomyopathie et l'EB.....	36
Les complications rénales et l'EB.....	38
L'hématologie et l'EB.....	39
Le cancer de la peau et l'EB.....	41
La santé des os et l'EB.....	42
Les cheveux, les ongles et l'EB.....	43
Les problèmes oculaires et l'EB.....	44
Le bien-être psychologique des patients atteints d'EB.....	45
Le suivi des complications de l'EB.....	48
Suggestions de chaussures pour les patients.....	49

Présentation

Comprendre et gérer une maladie aussi complexe que l'épidermolyse bulleuse (EB) est un défi pour les patients et leur famille. De nos jours, les familles peuvent rapidement être dépassées et induites en erreur par les renseignements mis à leur disposition. Les médias sociaux, internet, Dr Google et autres fournissent de grandes quantités de ressources souvent difficiles à comprendre et qui ne s'appliquent pas aux différents types d'EB. La recherche en ligne de renseignements utiles qui orientent les soins offerts aux patients atteints d'EB est une tâche d'envergure, et les familles sont la plupart du temps induites en erreur.

Notre équipe de la clinique d'EB de l'Hôpital pour enfants malades de Toronto et Debra Canada ont cru nécessaire de mettre à disposition des renseignements accessibles, fiables et faciles à comprendre, que les patients et leur famille peuvent utiliser pour faire face aux problèmes les plus fréquents. Nous avons ainsi demandé à des experts aux compétences variées de créer des guides conviviaux pour les patients et leur famille, qui expliquent ces problèmes et leur gestion. Nous voulons que ces renseignements soient aisément accessibles à l'hôpital ainsi que sur le site Web de Debra Canada. Nous voulons également en imprimer des exemplaires à l'intention des familles touchées par l'EB. Nous espérons que cette initiative comblera les brèches identifiées dans l'accès aux renseignements mentionnés.

Irene Lara-Corrales et Elena Pope
Éditrices en chef du guide

Clinique d'EB de l'Hôpital pour enfants malades (SickKids)

La clinique de dermatologie de l'Hôpital pour enfants malades (SickKids) a créé la première clinique spécialisée en épidermolyse bulleuse (EB) au Canada en 2004. La population qui y est suivie a depuis grandi et la clinique est actuellement ouverte deux demi-journées par mois. Des consultations sont offertes aux patients partout au Canada.

Clinic Day Structure

Matin	Rendez-vous coordonnés dans diverses unités de l'hôpital, si possible
Dîner	Clinique de dermatologie (clinique 7), services offerts par DEBRA Canada
Après-midi	Clinique d'EB multidisciplinaire

Directrices médicales

Dermatologie	Dre Elena Pope
Dermatologie	Dre Irene Lara-Corrales

Équipe d'EB principale

Dermatologie, infirmière, coordinatrice de clinique	Michelle Lee
Dermatologie, infirmière	Jackie Su
Dermatologie, travailleuse sociale	Nimrita Aujla
Coordinatrice de l'information	Kit Lee
Préposée de la clinique	Ann Roussos
Formation en dermatologie	Boursiers et résidents

Sous-spécialités (au besoin)

Endocrinologie (os)	Oncologie
Cardiologie	Ophtalmologie
Médecine dentaire	Orthopédie
Génétique	Orthétique
GI/hépatologie et nutrition	Douleur
Hématologie	Physiothérapie
Thérapie guidée par l'image	Chirurgie plastique
Néphrologie	Psychiatrie
Ergonomie	

Responsabilités de l'équipe

Dermatologues

Les dermatologues de votre enfant sont les principaux médecins responsables de son plan de soins. Ils discuteront du trouble médical de votre enfant et de son traitement avec vous, dont des façons de protéger sa peau contre la vésication, de prévenir les infections, de minimiser les difformités et de surveiller les éventuelles complications de l'EB. Ils assureront la liaison avec les autres membres de l'équipe soignante de votre enfant et répondront à vos préoccupations et questions d'ordre médical.

Infirmiers cliniques en dermatologie

Il s'agit de la personne capable de répondre à vos questions et de vous offrir le soutien et les conseils dont vous avez besoin relativement aux soins quotidiens de votre enfant, dont ceux prodigués à la maison et le soin de ses plaies. Elle travaillera directement avec vous, le médecin de premiers recours de votre enfant et l'équipe d'EB pour planifier et coordonner ses soins. Votre infirmier ou infirmière clinique possède des connaissances d'expert sur la maladie de votre enfant, son traitement et les problèmes connexes. Si vous êtes à la maison et que vous avez des questions ou des préoccupations, vous pouvez lui téléphoner ou lui écrire par courriel.

Travailleurs sociaux en dermatologie

Votre travailleur ou travailleuse sociale est là pour répondre aux besoins sociaux et émotifs de votre enfant et de votre famille. Il ou elle peut vous aider à gérer les aspects sociaux, émotifs et financiers de la maladie de votre enfant et son traitement. Il ou elle peut aussi vous fournir des renseignements sur les services offerts à l'hôpital et les groupes, notamment communautaires, qui peuvent vous venir en aide.

Coordinateurs de l'information en dermatologie

L'équipe soignante de votre enfant comptera aussi un coordinateur ou une coordinatrice de l'information qui planifie et coordonne les rendez-vous, les tests et les procédures requises par les autres membres de l'équipe.

Préposés de la clinique en dermatologie

Il ou elle enregistrera votre enfant à votre arrivée à la clinique et prévoira votre prochain rendez-vous. Communiquez avec cette personne si vous devez annuler un rendez-vous et le déplacer. Elle vous aidera à en planifier un nouveau.

Boursiers en dermatologie

Les boursiers en dermatologie sont des pédiatres ou dermatologues qui réalisent une formation plus poussée en dermatologie pédiatrique. Différents boursiers peuvent examiner votre enfant à la clinique. Puisqu'ils suivent une formation, vous verrez aussi un médecin membre du personnel lors de votre visite.

Résidents en dermatologie ou pédiatrie

Les résidents sont des médecins qui suivent une formation générale en pédiatrie ou en dermatologie. Puisque ces derniers sont aussi en formation, vous verrez également un médecin membre du personnel durant votre visite.

L'Hôpital pour enfants malades (SickKids) est un hôpital universitaire de l'Université de Toronto qui forme des personnes de partout dans le monde qui souhaitent devenir des médecins, spécialistes en soins infirmiers et travailleurs de la santé. Votre enfant peut donc être examiné par un de ces étudiants durant votre visite. Ne doutez pas que ces étudiants sont très bien supervisés par notre personnel professionnel.

Qu'est-ce que l'EB?

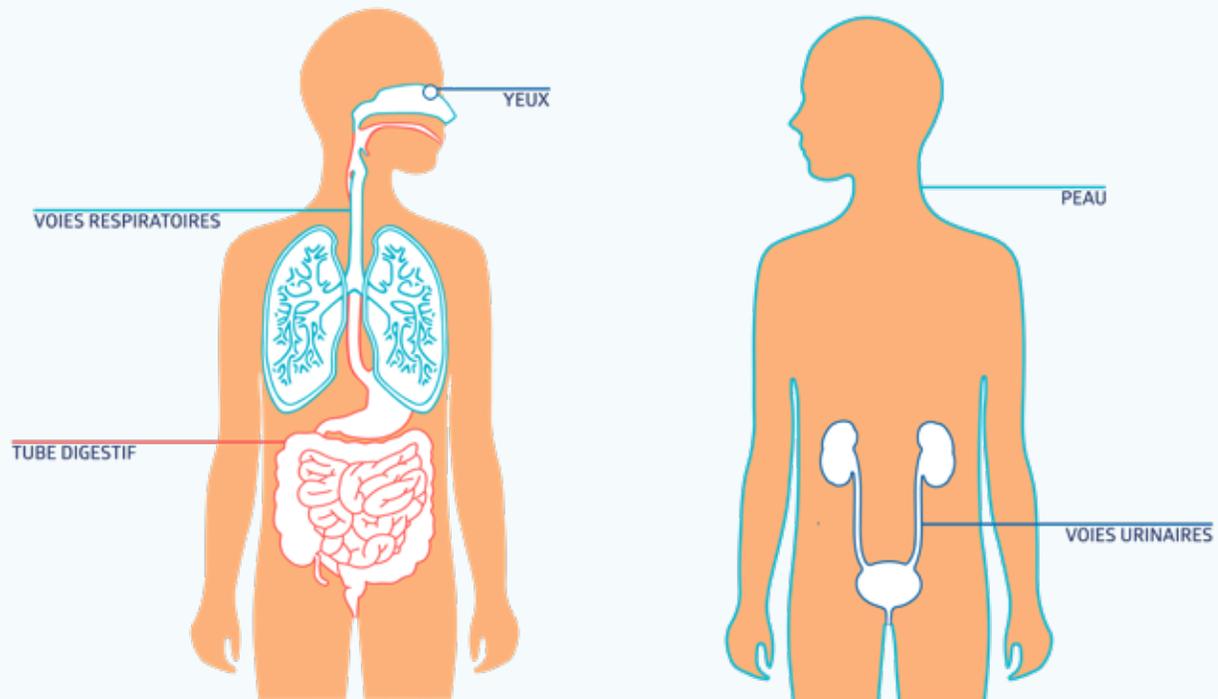
Elena Pope, MD, MSc, FRCP(C)

L'**épidermolyse bulleuse (EB)** représente un groupe de maladies de la peau qui fragilisent la peau et les muqueuses. La fragilité varie selon la maladie donnée. La peau se fragilise lorsque les protéines qui sont essentielles à son intégrité sont absentes, insuffisantes ou anormales.

La peau peut être décrite comme un mur de briques, où les cellules (les « briques ») sont soudées ensemble par des protéines (le « mortier »). La présence d'une seule protéine anormale peut affaiblir cet assemblage. Cet affaiblissement entraîne la séparation des couches cutanées et l'accumulation de liquide dans la peau, ce qu'on appelle des **bulles**. Le principal symptôme de tous les types d'EB est la présence de bulle ou cloque remplie de liquide ou de sang (une bulle de plus de 1 cm). Contrairement aux autres troubles cutanés qui causent des bulles, dont les brûlures et les infections par exemple, l'EB fragilise la peau et entraîne des bulles à vie.

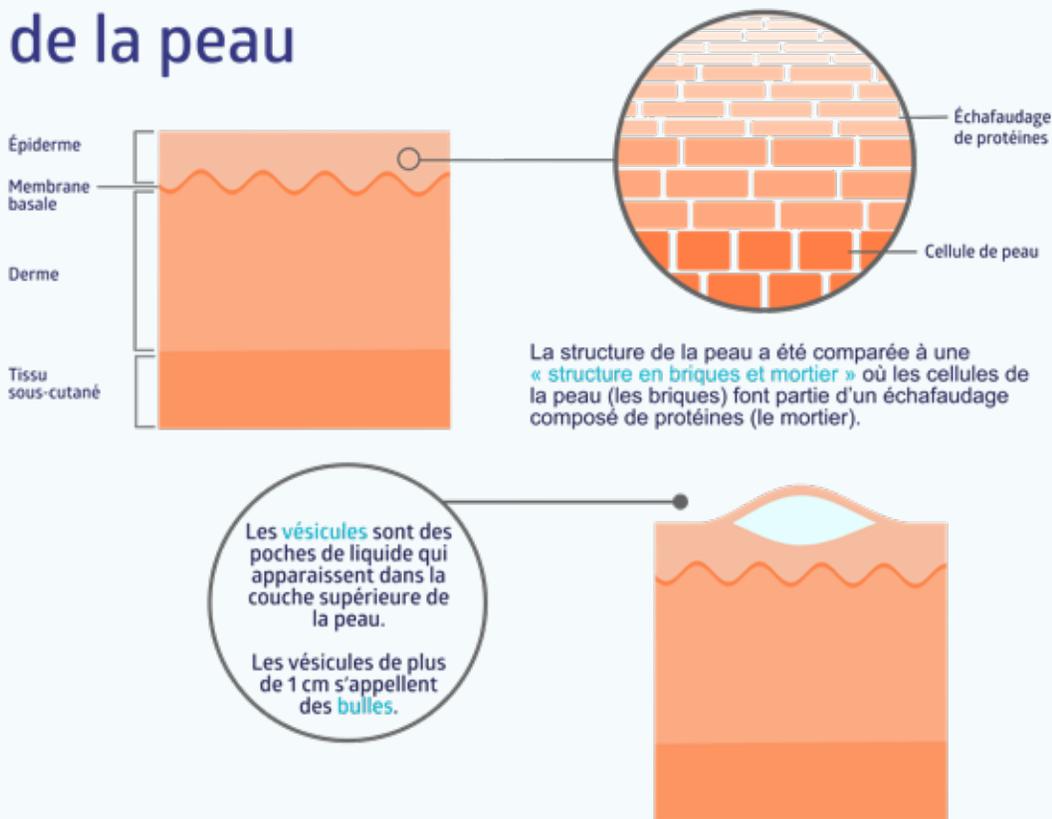
Plus de 16 protéines ont été associées à l'EB et c'est pourquoi l'évolution clinique de la maladie varie beaucoup. L'incidence de la maladie sur la peau et les organes dépend du niveau d'absence, d'insuffisance, d'anomalie, etc. de la ou des protéines et de l'endroit où lesdites protéines anormales se trouvent dans les couches cutanées. En général, plus elles sont profondes, plus les évolutions cliniques sont graves.

Surfaces du corps touchées par l'EB



L'épidermolyse bulleuse touche la peau et les muqueuses. La **peau** recouvre la surface externe du corps. Les **muqueuses** recouvrent des surfaces internes du corps qui sont reliées à l'extérieur.

La structure de la peau



Quels sont les différents types d'EB?

L'EB est actuellement classée en quatre sous-types distincts selon l'endroit de la peau où la ou les protéines sont anormales ou absentes. Ces sous-types sont les suivants : l'épidermolyse bulleuse simple (EBS), l'épidermolyse bulleuse jonctionnelle (EBJ), l'épidermolyse bulleuse dystrophique (EBD) et le syndrome de Kindler.

Épidermolyse bulleuse simple (EBS)

L'EB simple (EBS) est causée par des anomalies des protéines présentes dans la couche cutanée externe, l'épiderme. On appelle ces protéines les kératines (gènes KRT5 ou KRT14). Ce groupe, auquel on attribue différents niveaux de bulles, comporte lui aussi de nombreux sous-types. En général, les patients atteints d'EBS présentent des symptômes plus modérés, car les protéines impliquées occupent une couche cutanée moins profonde. On observe dans la plupart des cas, mais pas tous, des antécédents familiaux de bulle chez les parents de premier degré (père, mère, frères ou sœurs).

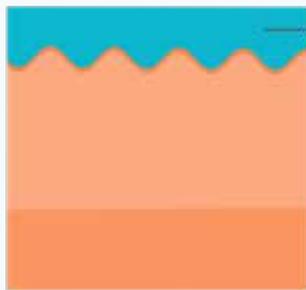
Une manifestation classique de l'EBS inclut les symptômes suivants :

- des bulles, principalement sur la paume des mains et la plante des pieds;
- une bulles aggravée ou provoquée par des traumatismes (par exemple, le port de chaussures, le jardinage, etc.) et la chaleur;
- les bulles guérissent en quelques jours sans laisser de cicatrice permanente;
- les muqueuses sont très peu ou pas du tout touchées (par exemple, pas de bulles dans la bouche);
- les ongles subissent rarement des changements

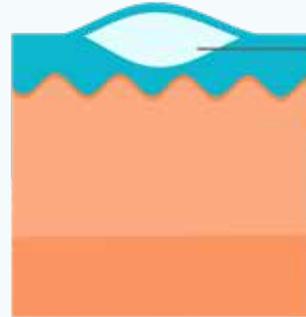
Il existe un type d'EBS rare appelé Dowling-Meara, caractérisé par l'apparition de bulles dont les contours se dilatent pour ressembler à un « rang de perles ». Ce type d'EBS touche aussi plus sévèrement les paumes et les plantes des pieds en provoquant l'épaississement de la peau (kératodermie). Les personnes atteintes peuvent ainsi avoir de la difficulté à marcher ou à faire usage de leurs mains. La bulle peut apparaître tout de suite après la naissance dans les cas d'EBS de forme généralisée et d'EBS causée par des anomalies plus rares de structures autres que les kératines (gènes liés aux desmosomes PKP1 ou DSP1). D'autres formes peuvent apparaître lorsque le risque de friction augmente à retirer (l'enfant commence à ramper ou à marcher).

Épidermolyse bulleuse jonctionnelle (EBJ)

Épidermolyse bulleuse simple



L'épidermolyse bulleuse simple ou EBS touche l'épiderme, la couche extérieure de la peau.



L'EBS provoque l'apparition de vésicules dans les couches superficielles de la peau.

L'épidermolyse bulleuse jonctionnelle (EBJ) est causée par des anomalies des protéines au point de contact (membrane basale) entre les couches cutanées superficielles (épiderme) et plus profondes (derme). L'EBJ peut être causée par des anomalies de plusieurs gènes. Tous ces gènes sont le résultat d'une hérédité récessive autosomique. Cela signifie que les deux parents sont porteurs du gène anormal, sans manifestation de l'EB, et qu'un parent doit être porteur de deux copies anormales du gène pour que la maladie se développe. Il existe deux principaux sous-types cliniques d'EBJ:

1. EBJ de Herlitz

L'EBJ de Herlitz est causée par des anomalies de trois gènes responsables du codage d'une protéine appelée laminine 322 (gènes LAMA3, LAMB3, LAMC2). C'est un des sous-types d'EB les plus graves. Il se caractérise par les signes et symptômes suivants:

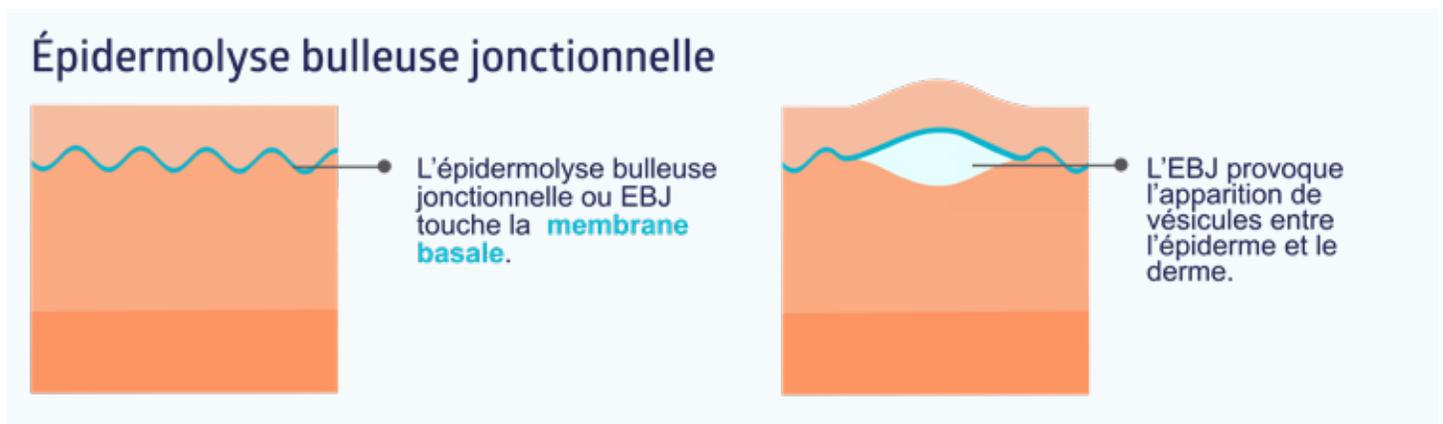
- une grande fragilité de la peau provoquant des bulles et des érosions très répandus;
- une fragilité des muqueuses avec une incidence sur les voies respiratoires (enrouement, respiration difficile, etc.);
- la présence typique de bulles teintées de sang et de croûtes au bout des ongles;
- la présence de bulles et de croûtes autour de la bouche, des yeux, du nez, etc.;
- les bulles et érosions peuvent prendre du temps à guérir, créant ainsi un tissu cicatriciel fragile en forme de cratère, qui saigne facilement;
- un besoin plus grand en calories qui ne peut pas être comblé par voie orale, ce qui ralentit la croissance du patient;
- une anémie chronique et une faible concentration de protéines;
- un risque élevé d'infection et de septicémie (infection grave qui provoque des lésions au niveau des tissus et des organes);
- un risque élevé de difficultés respiratoires soudaines causées par la formation de nouvelles vésicules;
- une courte espérance de vie; la plupart des enfants succombent aux complications dès leurs premières années.

2. EBJ de type non-Herlitz

L'EBJ de type non-Herlitz peut être causée par des anomalies de la protéine laminine et de la protéine de collagène de type XVII (gène COL17A1), des anomalies des protéines intégrines $\alpha 6$ ou $\beta 4$ (gènes ITGA6 ou ITGB4) ou, très rarement, des anomalies de la protéine plectine.

- Présentation semblable à celle de l'EBJ de Herlitz, mais moins grave
- Des défauts de l'émail dentaire causent des caries
- Les ongles sont touchés
- Une perte de cheveux cicatricielle en plaques (alopécie)
- Les yeux sont touchés
- Survie à l'âge adulte

Une forme très rare d'EBJ peut apparaître peu de temps après la naissance. Elle se caractérise par des vomissements ou une intolérance à l'alimentation causée par l'absence de pylore (un muscle en forme d'anneau à la rencontre de l'estomac et de la première partie de l'intestin). Les patients chez qui cette absence est rapidement détectée et corrigée par chirurgie auront de bons résultats au point de vue gastrointestinal, mais ils peuvent continuer à présenter des bulles au cours de leur vie, dont la sévérité variera.



EB dystrophique (EBD)

L'**EB dystrophique (EBD)** est causée par des anomalies de la protéine de collagène de type VII (gène COL7A1). Cette forme d'EB est héritée par transmission autosomique dominante ou récessive autosomique. Le collagène de type VII est un élément constitutif essentiel des structures appelées fibrilles d'ancrage qui, comme leur nom le suggère, fixent la couche superficielle de la peau à la couche cutanée plus profonde. Puisque la protéine est enfouie plus profondément dans la peau, les bulles sont elles aussi plus profondes et elles prennent plus de temps à guérir. Elles peuvent également laisser des cicatrices. Les bulles apparaissent à différents endroits du corps des patients, mais elles ont tendance à toucher les régions soumises à de la pression et qui se blessent facilement.

1. EBD récessive (EBDR)

Les patients ont des évolutions cliniques différentes, mais la peau et les muqueuses de la plupart d'entre eux sont touchées, et leurs complications varient.

Peau :

- bulles profondes, guérison plus longue avec cicatrisation;
- plaies difficiles à guérir (chroniques) causant des douleurs, dont l'intensité varie;
- risque élevé de colonisation de la peau ou d'infection bactérienne, champignons;
- grande superficie cutanée touchée.

Muqueuses :

- érosions douloureuses dans les yeux pouvant se cicatriser et provoquer la cécité si elles ne sont pas traitées;
- érosions douloureuses dans la bouche qui font obstacle à l'alimentation et aux activités d'hygiène dentaire; peut, au fil du temps, restreindre l'ouverture de la bouche enraidir la langue;
- au niveau de la voie gastrointestinale, bulles au niveau de l'oesophage (tube d'alimentation) pouvant entraîner des rétrécissements (sténoses), des reflux gastro-œsophagiens et de la constipation;
- au niveau de l'appareil génito-urinaire, des infections rénales, des sténoses des voies urinaires, possiblement l'insuffisance rénale.

Autres systèmes/organes touchés :

- anémie;
- faibles concentrations de protéines;
- risque d'hypertrophie du cœur;
- faiblesse osseuse (faible densité osseuse);
- faible taux de croissance et de développement.

Les patients atteints d'EBDR présentent un plus grand risque d'infection et de complications puisque leur peau et d'autres organes sont touchés par la maladie. Leur espérance de vie se limite aux premières années de l'âge adulte, bien que cela varie fortement. La plupart des patients qui atteignent l'âge adulte peuvent développer une forme agressive de cancer de la peau appelé carcinome squameux (CS).

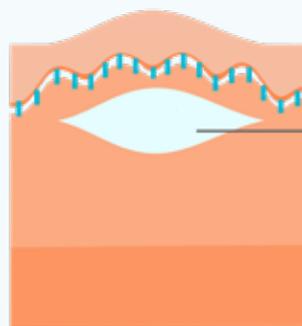
2. EBD dominante (EBDD)

La manifestation de l'EBDD est plus bénigne que celle de l'EBDR. En général, la peau des patients est beaucoup moins touchée. Des bulles apparaissent dans les régions où la friction est élevée. Leur guérison s'accompagne de cicatrisation et de milia (petites papules dures et blanches). On observe très souvent une absence ou dystrophie des ongles. Même si le risque de complications existe comme dans les cas d'EBDR, elles ne sont pas courantes chez les patients atteints d'EBDD.

Épidermolyse bulleuse dystrophique



L'épidermolyse bulleuse dystrophique ou EBD touche les **fibrilles d'ancrage**.



Les vésicules de l'EBD apparaissent dans le derme.

Syndrome de Kindler

Le syndrome de Kindler (SK) est une maladie cutanée héréditaire rare qui se manifeste aussi par une fragilité de la peau observée dès un jeune âge. Elle est héritée par transmission récessive autosomique. Des bulles apparaissent dans diverses couches de la peau des enfants atteints, dont certaines peuvent guérir sans cicatrisation, tandis que d'autres peuvent laisser des cicatrices après leur guérison. Au fil du temps, les bulles et la fragilité de la peau diminuent, mais ces dernières sont remplacées par une cicatrisation et une hyperpigmentation plus marquées. Les patients sont plus sensibles aux rayons du soleil et subissent ainsi des lésions cutanées, ce qui entraîne l'apparition de cicatrices, l'hyperpigmentation (pigmentation plus foncée) et l'amincissement de la peau par endroit (atrophie). Les patients atteints du syndrome de Kindler souffrent d'inflammation importante des gencives.

Le diagnostic

Irene Lara-Corrales, MD, MSc

Diagnostiquer l'EB, surtout ses sous-types, n'est pas toujours facile et peut prendre du temps. Notons que des troubles autres que l'EB se manifestent par une fragilité de la peau chez les nouveau-nés. Des maladies génétiques et infectieuses peuvent ainsi causer des bulles et une fragilité cutanée dès les premières années de vie. Les bébés prématurés ont une peau très fragile et ne présentent pas de bulle à des stades plus avancés de leur vie. Même s'il est important de tenir compte de l'EB lorsque nous observons l'apparition de bulles chez un nouveau-né, il est important de noter que nous ne pouvons pas confirmer notre diagnostic en examinant simplement la peau du bébé.

Comment diagnostiquons-nous l'EB?

L'EB peut être diagnostiquée de plusieurs façons. Si des membres de la famille du bébé sont touchés par l'EB et que ce dernier présente des bulles en début de vie, le même diagnostic sera hautement probable. En absence d'antécédents familiaux positifs, nous supposons qu'il s'agit d'EB si des bulles sont présentes à la naissance ou si elles apparaissent là où il y a friction ou blessure.

Comment confirmons-nous le diagnostic?

Nous pouvons confirmer le diagnostic de deux différentes façons :

Biopsie cutanée

Les biopsies cutanées peuvent nous fournir plus d'informations. Pour ce faire, un petit morceau de peau est envoyé à des médecins spécialisés qui l'observent sous un microscope afin d'en savoir. La profondeur de la bulle, l'apparence de la peau, normale ou anormale, et la présence de cellules ou d'autres modifications qui nous permettent de poser un diagnostic. Les bulles causées par l'EB apparaissent à différents endroits en fonction du type d'EB concerné. Une biopsie peut parfois nous informer sur l'emplacement des bulles et nous aider à déterminer de quel type d'EB il s'agit. Nous pouvons aussi effectuer des tests précis pour étudier les différentes protéines qui peuvent être touchées par l'EB. Ces tests sont très utiles dans le processus diagnostique.

Test génétique

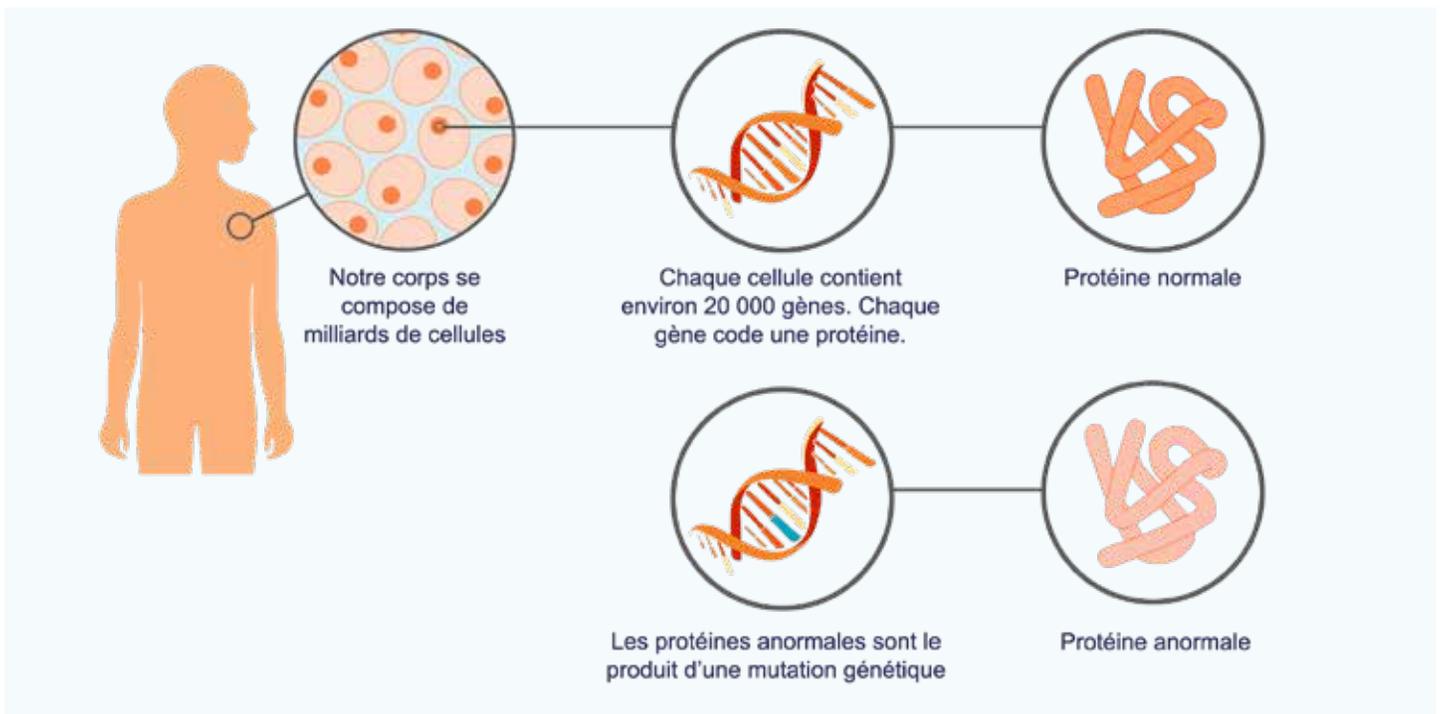
Même si les biopsies sont très utiles, elles ne fournissent pas toujours de réponse. Nous devons parfois réaliser d'autres tests pour confirmer le diagnostic. Nous soumettons un échantillon de sang à un test génétique pour obtenir des renseignements plus précis et définitifs. Puisque l'EB est une maladie génétique, nous pouvons étudier le sang des patients pour détecter la présence de modifications du matériel génétique possiblement responsables de l'EB. Si nous découvrons des modifications des protéines associées à l'EB, nous pouvons confirmer le diagnostic et connaître du même coup le type exact d'EB dont il est question, et offrir ainsi plus de renseignements aux familles sur le type d'EB dont souffre le patient.

La génétique de l'EB

Peter Kannu, MD, PhD et Andrea Shugar, MS, CGC

Que sont les gènes?

Notre corps est composé de milliards de cellules. **Les gènes** sont les instructions que nos cellules utilisent pour fabriquer des protéines. Chaque **protéine** a une fonction unique et spécialisée dans la cellule. Nous possédons tous deux copies de chacun de nos gènes. Une copie de chaque gène provient de notre mère (de son œuf) et l'autre provient de notre père (de son sperme). De cette façon, les deux parents fournissent le même nombre de gènes à leurs enfants.



Quels gènes sont responsables de l'EB?

Plus de 17 gènes différents sont réputés pour causer plusieurs formes différentes d'EB s'ils sont défectueux. Tous ces gènes jouent un rôle dans la formation de l'épiderme (la couche externe de la peau). Si un gène d'EB cesse de fonctionner correctement, la protéine qu'il code n'est pas proprement fabriquée. Les gènes cessent de fonctionner correctement lorsque des erreurs (mutations) apparaissent dans leur code (comme un programme informatique qui cesse de fonctionner si des erreurs de code surviennent).

Des tests génétiques permettent de détecter plusieurs de ces mutations. Ces tests sont très sensibles (99%). Cela signifie qu'une personne atteinte d'EB qui est soumise à un test génétique a de très grandes chances de découvrir le gène responsable de sa maladie. Cependant, nous sommes incapables d'identifier la cause génétique précise (gène) d'un très petit nombre de personnes atteintes d'EB, soit moins de 1%.

Comment hérite-t-on de l'EB?

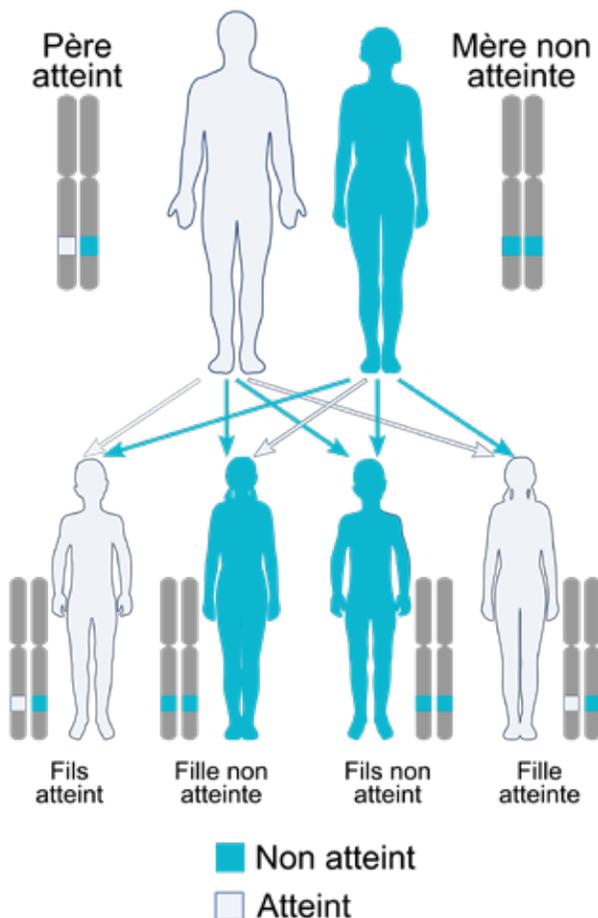
La plupart des formes d'EB sont héritées par transmission **autosomique dominante** :

- Chez les personnes atteintes d'une forme autosomique dominante d'EB, un seul des deux gènes d'EB a subi une mutation. Une mutation est suffisante pour provoquer la maladie.
- Les maladies autosomiques dominantes touchent aussi bien les femmes que les hommes.
- Une personne qui présente une EB dominante a un risque de 50 % (1 sur 2) d'avoir un enfant atteint d'EB à chaque grossesse.
- Une personne qui présente une EB dominante a aussi une chance de 50 % (1 sur 2) d'avoir un enfant sans EB à chaque grossesse.

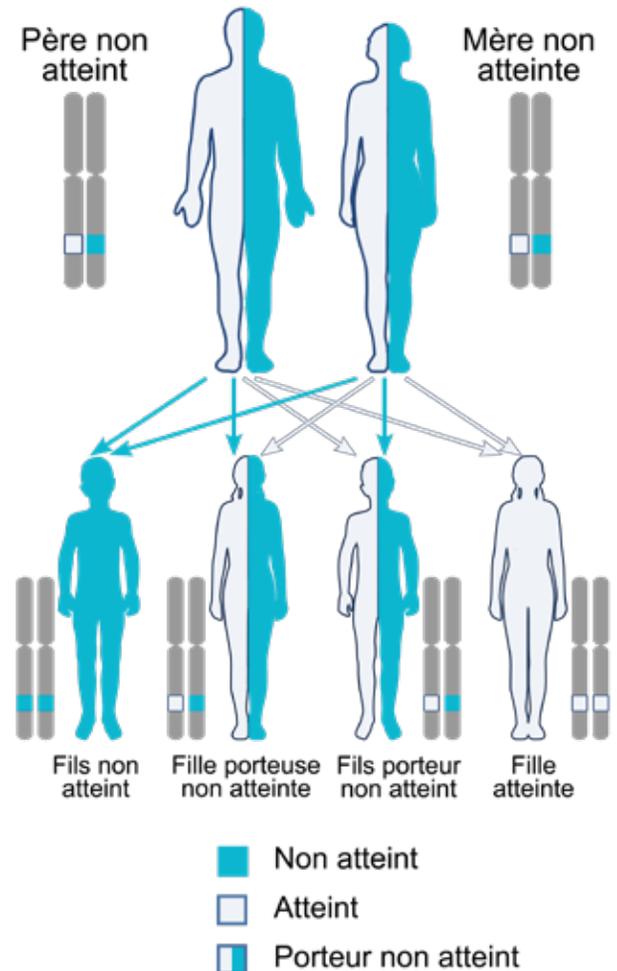
Des formes d'EB sont héritées par transmission **autosomique récessive** :

- chez les personnes atteintes d'une forme autosomique récessive d'EB, les deux copies du gène d'EB ont subi une mutation.
- Les maladies autosomiques récessives touchent aussi bien les femmes que les hommes.
- Les parents des enfants atteints sont « porteurs » d'une seule mutation, sans souffrir d'EB.
- Deux parents porteurs présentent un risque de 25 % (1 sur 4) d'avoir un enfant atteint à chaque grossesse.
- Deux parents porteurs présentent aussi une chance de 75 % d'avoir un enfant non touché par la maladie à chaque grossesse.

Transmission autosomique dominante



Transmission autosomique récessive



À quoi servent les tests et les consultations génétiques?

Les tests génétiques peuvent vous aider à :

- identifier le gène et la mutation spécifiques qui ont causé l'EB dans votre famille;
- préciser le type exact d'EB présent dans votre famille;
- identifier d'autres porteurs d'EB qui présentent un plus grand risque d'avoir un enfant atteint par la maladie.

Les consultations génétiques peuvent vous aider à :

- mieux comprendre ce qu'un diagnostic d'EB signifie pour votre famille et comment la maladie est héritée;
- identifier qui risque d'être porteur ou d'être atteint par la maladie dans votre famille;
- explorer ce que vous ressentez par rapport au diagnostic et découvrir les ressources appropriées;
- comprendre les options qui s'offrent à vous en termes de planification familiale, dont le diagnostic génétique préimplantatoire (DGP) et le diagnostic prénatal (DPN).

Comment puis-je avoir accès à des consultations et des tests génétiques?

Demandez à votre prestataire de soins de vous orienter vers la clinique génétique de votre région. Vous pouvez aussi consulter la page de recherche de clinique de l'Association canadienne des conseillers en génétique (ACCG) : https://www.cagc-accg.ca/?page=225&locale=fr_CA

Les nouveau-nés et l'EB

Irene Lara-Corrales, MD, MSc et Michelle Lee, I.A., BSc (Sc. Inf.)

Alimentation

Les enfants atteints d'EB ont besoin d'être bien nourris, non seulement pour assurer leur croissance et leur développement, mais aussi pour que leurs plaies guérissent. Certains ont des bulles dans la bouche qui peuvent entraver leur alimentation. La plupart des bébés atteints d'EB ne peuvent pas être correctement allaités. Il est donc recommandé de leur offrir du lait maternel exprimé. Il est important d'utiliser une tétine souple pour réduire l'apparition de bulles dans la bouche de l'enfant. Vous pouvez utiliser des tétines Habermann (vendues dans le magasin d'aliments spécialisés de l'Hôpital pour enfants malades [SickKids]) et des biberons Mead Johnson pour fente palatine ou Pigeon (www.cleftadvocate.org, en anglais) pour éviter les bulles orales. Les tétines Habermann et les biberons Mead Johnson pour fente palatine ont une coupe en X. Le lait s'en écoule donc uniquement lorsque votre bébé suce la tétine. Votre enfant avale ainsi moins d'air. Le biberon Pigeon a une coupe en Y qui ne s'affaisse pas à la succion de votre bébé et qui s'adapte naturellement à sa bouche.



The Habermann Nipple



The Mead Johnson Cleft Palate Nurse



The Pigeon Feeder

Humidifiez la tétine ou la suce avec de l'eau pour faciliter la succion. Si vous décidez d'allaiter votre bébé, appliquez de la vaseline sur vos mamelons et le visage de votre bébé pour réduire la friction.

Pour assurer la santé de la bouche et des dents (buccodentaire) de votre enfant, nettoyez doucement sa bouche avec un écouvillon Toothette spongieux. Tant que votre enfant s'alimente bien, vous pouvez ignorer les bulles qui apparaissent dans sa bouche, car la succion et la mastication auront pour effet de les percer et de les vider.

Si votre enfant prend peu de poids, parlez à votre médecin de première ligne, qui pourra vous orienter vers la clinique de gastroentérologie. Votre enfant y sera examiné par un ou une diététiste qui vous aidera à élaborer un plan nutritionnel. Ce plan favorisera la croissance de votre enfant et inclura des aliments qu'elle pourra aisément mastiquer et digérer. Si votre enfant ne peut pas manger par voie orale, votre médecin pourrait vous recommander d'utiliser une sonde d'alimentation qui dirigera les aliments vers son estomac.

Vêtements

Habillez votre enfant de vêtements amples en tissus doux qui respirent, dont du satin, de la soie et des cotons moelleux. Optez pour des vêtements sans coutures ou retournez-les à l'envers de façon à ce que les coutures soient à l'extérieur. Évitez les vêtements qui comportent des élastiques serrés et des boutons et fermetures pression et éclair durs, et retirez les étiquettes avant de les utiliser. Pour protéger la peau de votre enfant, le port de sous-vêtements ou bandages doux pourrait être nécessaire. Choisissez toujours des vêtements faciles à enfiler et à enlever. Lorsque vous changez les vêtements de votre enfant, faites bien attention à sa tête, ses oreilles et ses aisselles.

Pour éviter que les nouveau-nés se frottent ou se grattent le visage, enflez des mitaines en coton sur ses mains et ses pieds lubrifiés. Pour protéger ses coudes, coupez le bout de pied d'une grande paire de chaussettes et enflez-les sur les coudes de votre enfant pour éviter les frottements. Si des bulles apparaissent sur les coudes, talons et genoux de votre bébé parce qu'ils frottent sur son berceau, enveloppez-les de compresses de gaze et fixez-les à l'aide de gaze. Le port de grenouillères munies de pieds est recommandé. Songez à rembourrer les genoux et les coudes des vêtements des jeunes enfants qui commencent à ramper et à marcher.

Produits recommandés

Nom du produit	Description	Fournisseur
BabyLegs	Type de jambières qui retiennent les bandages en place sur les bras et les jambes	BabyLegs www.babylegs.net (en anglais)
Vêtements Tubifast	Vêtements de rétention des pansements	Monlylcke www.molnlycke.com (en anglais)
Pantalons pour ramper Bees Knees	Pantalons rembourrés aux genoux	Bees Knees www.beeskneesbaby.com

Literie et sièges d'auto

Pour plus de rembourrage, vous pouvez placer une peau de mouton ou de la mousse alvéolée sur le lit ou dans le berceau de votre enfant, sur son siège d'auto et autour de sa ceinture de sécurité. Ne déposez pas votre enfant sur la peau ou la mousse directement. Les draps en tricot jersey et satin conviennent aux enfants atteints d'EB. Si vous utilisez des draps en satin, n'oubliez pas que le sang et les liquides séchés durciront et causeront des bulles.

Le soin des plaies

Irene Lara-Corrales, MD, MSc et Michelle Lee, I.A., BSc (Sc. Inf.)

Gestion des bulles

Même si vous devez constamment prendre des précautions pour minimiser la formation de bulles, vous ne pourrez pas les éviter entièrement. Vous devez vider ou crever les bulles qui apparaissent pour éviter qu'elles grossissent et créent des plaies plus grandes.

Avant de crever des vésicules :

- Assurez-vous que la région concernée est propre.
- Lavez soigneusement vos mains.
- Ordonnez vos instruments et assurez-vous qu'ils sont propres ou salubres :
 - aiguille, lancette ou ciseaux stériles spécialement conçus pour crever des bulles;
 - contenant pour les aiguilles (contenant en plastique épais ou en verre pouvant être fermé); vous pouvez en disposer à votre pharmacie;
 - gaze pour absorber les liquides;
 - serviette propre pour la peau et les instruments;
- médicaments contre la douleur, au besoin, à donner de 20 à 30 minutes avant la procédure;
- jouets, musique, télévision ou appareils électroniques pour distraire l'enfant.

Étapes de crevaisson des bulles :

1



Ciblez le bord de la vésicule.

Si vous utilisez une aiguille ou une lancette, ne la pointez pas directement vers votre enfant, mais avancez-la plutôt le long de sa peau.

2



Percez la vésicule très soigneusement avec l'aiguille, la lancette ou les ciseaux.

Si vous utilisez des ciseaux, vous pouvez pincer une petite partie du dessus de la vésicule entre les lames pour créer une petite fente.

3



En fonction de la taille de la vésicule, vous devrez peut-être la percer à plusieurs endroits pour que l'ouverture soit suffisamment grande pour que le liquide s'en écoule et que la vésicule ne se referme pas.

Laissez le liquide s'écouler. Vous pouvez l'absorber avec une gaze stérile au besoin.

N'appuyez pas sur la vésicule.

4



Laissez la couche de peau superficielle en place.

Répétez cette procédure dès l'apparition de nouvelles vésicules sur la peau de votre enfant. Il est recommandé d'examiner sa peau tous les jours.

5

Protection

Si la vésicule percée est grande ou si du liquide continue de s'en écouler, l'application de pansements en silicone ou de matériels non adhésifs est recommandée, car ils ne collent pas à la peau.

Des pansements sont plus efficaces que d'autres selon l'emplacement de la vésicule. Les pansements peuvent être laissés en place pour deux jours, mais si vous pensez que du liquide s'écoule de la plaie, changez-les chaque jour pour réduire le risque d'infection. Les plaies propres non infectées ne doivent pas être enduites d'antibiotique topique.

Pansements

Instruments

Vous aurez besoin de ciseaux tranchants pour découper les pansements. La plupart des magasins de fournitures médicales vendent des ciseaux à pansement. Vous pouvez utiliser des ciseaux fins, dont des ciseaux à manucure vendus dans votre pharmacie pour crever les bulles et couper la peau morte. Nettoyez les ciseaux avant et après chaque utilisation avec de l'eau et du savon et frottez-les avec de l'alcool à friction. Vous pouvez aussi utiliser des aiguilles, lancettes ou scalpels pour crever les bulles, que vous pouvez acheter auprès de fournisseurs de fournitures médicales et dans quelques pharmacies.

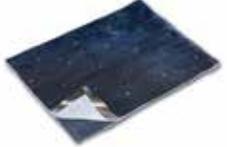
Onguents

L'application d'onguent réparateur Aquaphor ou de vaseline est fortement recommandée. Ces produits sont vendus sans ordonnance dans la plupart des pharmacies. Parlez au médecin de votre enfant avant d'utiliser un onguent composé d'ingrédients actifs, dont des crèmes pour soulager les démangeaisons. N'utilisez pas d'antibiotiques hautement sensibilisants comme de la bacitracine sans d'abord consulter le médecin de votre enfant.

Pansements

Le tableau suivant contient une liste de fournitures utilisées par les familles touchées par l'EB. Elles vous sont recommandées comme point de départ. Plusieurs options et plusieurs marques s'offrent à vous. Vous pouvez faire l'essai de différents types pour trouver celles qui conviennent le mieux à votre enfant.

Type de pansement	Nom du produit	Photo	Fournisseur	Utilisation
Mousses : silicone	Mepilex		Molnlycke Health Care www.molnlycke.com (en anglais)	Pour les plaies situées dans des régions souvent soumises à des frottements et des coups; offre plus de rembourrage et de protection.
	Mepilex Border			
	Mepilex Border Lite			
Mousses : hydrogels	Gel Duoderm		Convatec www.convatec.ca (en anglais)	Pour les plaies sèches qui présentent des croûtes et qui doivent être hydratées
	Gel IntraSite		Smith & Nephew www.smith-nephew.com/fr-canada/	
Mousses : alginates	Aquacel		Convatec www.convatec.ca (en anglais)	Pour les plaies qui produisent beaucoup de liquide <i>Nécessite plusieurs changements</i> <i>Ne convient pas aux plaies qui produisent peu ou pas de liquide</i>
	Kaltostat		Convatec www.convatec.ca (en anglais)	
	SeaSorb		Coloplast www.coloplast.ca/fr-CA/	
Hydrocolloïdes	Restore		Hollister www.hollister.ca/fr-ca	Ne doit <u>pas</u> être utilisé pour l'EB, car ce pansement est adhésif
Autres	Telfa		Kendall Company Ltd www.kendallhq.com	Pour les plaies qui peuvent produire du liquide

Type de pansement	Nom du produit	Photo	Fournisseur	Utilisation
Ruban en silicone	Mepitac		Molnlycke Health Care www.molnlycke.com (en anglais)	Pour fixer les pansements; convient à la peau des patients atteints d'EB
Maille silicone	Mepitel		Molnlycke Health Care www.molnlycke.com (en anglais)	Pour les plaies qui nécessitent des médicaments topiques <i>Un pansement secondaire (p. ex., Telfa) est requis</i> <i>Peut être lavée à l'eau du robinet et réutilisée</i>
Pansements en argent	Aquacel Ag		Convatec www.convatec.ca (en anglais)	Pour les plaies graves ou infectées.
	Contreet		Coloplast www.coloplast.ca/fr-CA/	
	Mepilex AG		Molnlycke Health Care www.molnlycke.com (en anglais)	
	Acticoat		Smith & Nephew www.smith-nephew.com/fr-canada/	
	Silvasorb		Medline Industries www.medline.eu/fr	
	Restore AG		Hollister www.hollister.ca/fr-ca	
Gaze	Gaze enduite de vaseline			Option peu coûteuse, mais ce produit collera sur la peau en séchant et nécessitera donc d'être changé plus souvent
Filet ou pansement auto-adhérent pour brûlures				Retient les pansements en place

Vous pouvez acheter des pansements spécialisés dans vos pharmacies et auprès des fournisseurs suivants:

Medical Mart Home Health Care Store

550 Matheson Blvd W, Unit 101

Mississauga (Ontario), L5R 4B8

1-905-624-2011

www.medimart.com (en anglais)

Starkmans Health Care Depot

1243 Bathurst Street

Toronto (Ontario), M5R 3H3

1-416-534-8411

www.starkmanshealth.com (en anglais)

Calea

1-905-624-1234

www.calea.ca/fr/

Shoppers Drug Mart Home Health Care

Consultez le site Web pour trouver la succursale la plus près de chez vous

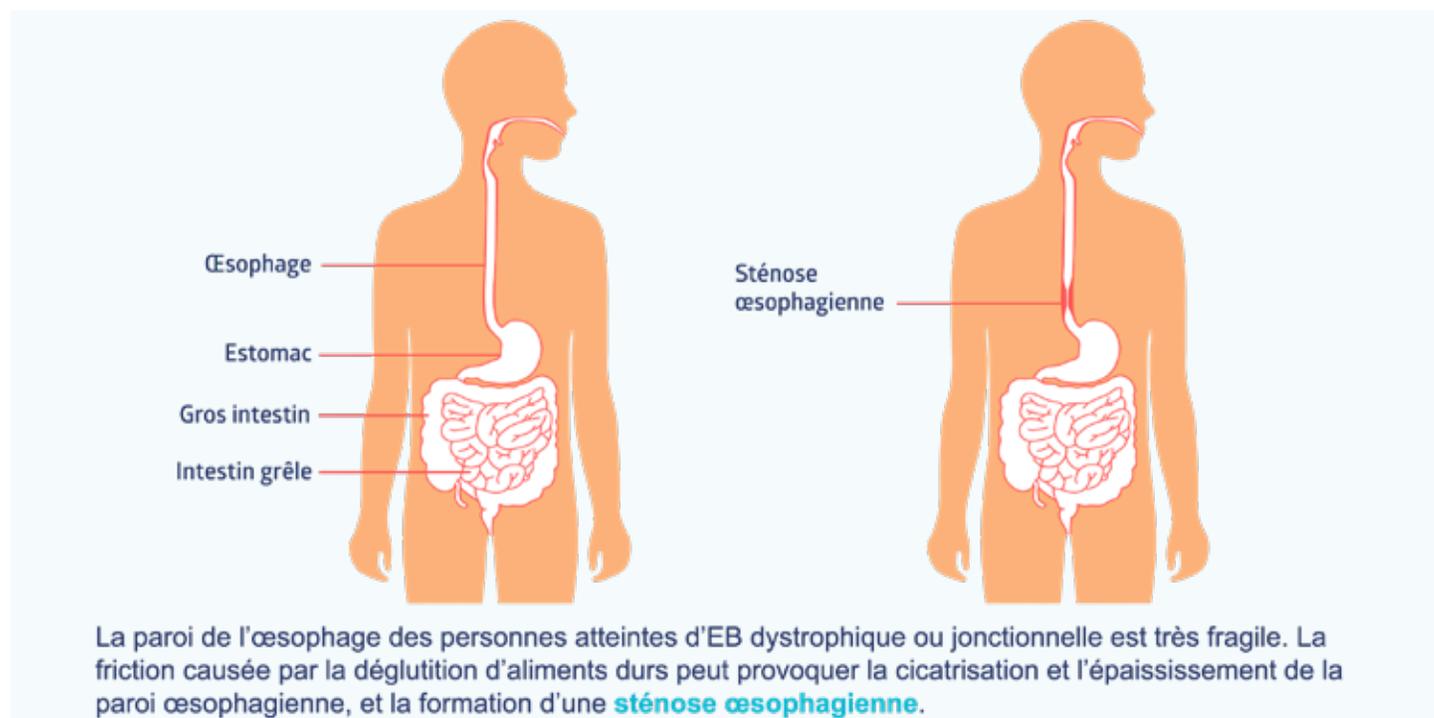
www.shoppershomehealthcare.ca (en anglais)

Les sténoses œsophagiennes et l'EB

Margaret Marcon, MD, FRCP(C) et Carmen Liy-Wong, MD

Qu'est-ce qu'une sténose œsophagienne?

Une **sténose œsophagienne** est un rétrécissement de l'œsophage, le tube musculaire qui transporte les aliments et les liquides de la bouche vers l'estomac. C'est la complication gastrointestinale la plus courante observée chez les patients atteints d'EB dystrophique récessive et jonctionnelle. Ce rétrécissement complique la déglutition et les patients ont de la difficulté à avaler de la nourriture et parfois des liquides. Cette complication est la cause principale de la malnutrition associée à l'EB dystrophique récessive et jonctionnelle. Les sténoses de l'œsophage influencent non seulement l'apport nutritionnel des patients, mais elles limitent aussi les aliments que ces derniers peuvent manger. Ils doivent souvent supprimer leurs mets préférés de leur alimentation, les privant ainsi du simple plaisir de manger, un aspect essentiel de leur vie familiale et sociale. Pour cette raison, les sténoses œsophagiennes sont une des caractéristiques les plus débilantes de l'EB.



Qu'est-ce qui cause les sténoses œsophagiennes?

La paroi de l'œsophage des personnes atteintes d'EB dystrophique et jonctionnelle est extrêmement fragile. Des vésicules peuvent donc y apparaître en réponse à un traumatisme, aussi mineur soit-il (aliments chauds ou durs). Les vésicules peuvent entraîner la formation de tissu cicatriciel dans la paroi de l'œsophage et en provoquer le rétrécissement, voire le bloquer. Les sténoses œsophagiennes se manifestent habituellement à l'enfance et plus de la moitié des patients atteints d'EB dystrophique ou jonctionnelle signalent des symptômes avant l'âge de dix ans. Le risque augmente ensuite avec l'âge.

Quels sont les symptômes de sténose œsophagienne?

- Déglutition difficile (dysphagie)
- Déglutition douloureuse
- Perte de poids ou difficulté à en prendre, et faible croissance
- Régurgitation des aliments ingérés (les aliments remontent dans la bouche depuis la sténose)
- Blocage des aliments dans l'œsophage (surcharge alimentaire)
- Érucations (rots) ou hoquets fréquents
- Brûlures d'estomac (sensation de brûlure dans la poitrine)

Si votre enfant a de la difficulté à avaler, qu'il mange plus lentement ou se plaint de brûlures d'estomac, parlez à votre prestataire de soins. Vous discuterez des symptômes de votre enfant et verrez si d'autres tests sont nécessaires.

Les tests suivants peuvent être réalisés :

- **Gorgée barytée modifiée** : Pour ce test, vous avalez du baryum liquide qui recouvre et remplit l'œsophage. Il apparaît ainsi sur des radiographies. Les radiographies sont examinées par des radiologues, qui peuvent alors détecter les sténoses œsophagiennes. Le baryum est un produit non toxique souvent aromatisé pour avoir meilleur goût.
- **Endoscopie digestive haute** : Votre médecin insérera un endoscope (une sonde flexible munie d'une lumière et d'une caméra vidéo) dans votre bouche et votre œsophage. Cela lui permettra d'examiner votre œsophage et votre tractus gastrointestinal supérieur.

Comment traite-t-on les sténoses œsophagiennes?

- En cas de sténose importante, on procède la plupart du temps à une dilatation (étirement du rétrécissement). **La dilatation œsophagienne** est une procédure durant laquelle un appareil de dilatation, souvent un ballon, est placé dans la sténose, puis gonflé pour l'étirer et l'ouvrir et élargir l'œsophage à cet endroit. La dilatation peut être réalisée par la bouche en insérant le ballon par radioscopie ou à l'aide d'un endoscope guidé par une caméra. Pour assurer le confort du patient, cette procédure peut être réalisée sous sédation, dont une anesthésie générale. Un anesthésique local peut être vaporisé dans la gorge du patient. Plusieurs dilatations sont souvent requises pour correctement étirer l'œsophage. L'EB est une condition qui dure toute la vie et plusieurs procédures sont souvent requises pour traiter les récurrences.
- Malgré la dilatation œsophagienne, des patients ont de grandes difficultés à croître et une **sonde de gastrostomie** (aussi appelée sonde G) doit être insérée dans leur estomac par le ventre. La sonde transporte les aliments vers l'estomac.
- Si les sténoses œsophagiennes sont aggravées par des reflux gastriques de l'estomac dans l'œsophage, des médicaments comme des inhibiteurs de la sécrétion gastrique acide (inhibiteurs de la pompe à protons ou bloqueurs H2) peuvent être prescrits pour éviter que les sténoses réapparaissent. Des médicaments corticostéroïdes peuvent aussi être prescrits sous forme topique pour tapisser l'œsophage, ou bien sous forme de comprimé/liquide de prednisone absorbé dans l'estomac.
- Des calories supplémentaires sont parfois fournies par voie intraveineuse pour enrichir l'alimentation de l'enfant. Les diététistes peuvent augmenter l'apport calorique en utilisant la sonde G (gastrostomie) déjà en place, le cas échéant.

La malnutrition et l'EB

Inez Martincevic, MSc, I.A. et Margaret Marcon, MD, FRCP(C)

Les personnes atteintes de formes graves d'EB, surtout d'EB dystrophique récessive ou jonctionnelle, risquent de souffrir de malnutrition et nécessitent une alimentation de soutien. Chez les enfants atteints d'EB, la malnutrition a plusieurs causes.

- Difficultés alimentaires, dont les suivantes :
 - Plaies buccales
 - Difficulté à s'alimenter soi-même
 - Faible appétit (n'a pas faim)
- Fragilité des muqueuses de la voie gastrointestinale, causant :
 - des ulcères, bulles et douleurs;
 - une déglutition difficile;
 - des sténoses œsophagiennes;
 - une absorption insuffisante des nutriments.
- Taux métabolique accru et besoins énergétiques plus grands pour les raisons suivantes :
 - une perte excessive de chaleur et de nutriments par la peau fragile;
 - un haut taux de remplacement de la peau et de guérison des plaies;
 - des infections fréquentes;
 - de l'inflammation (rougeurs, plaies et tuméfactions).

Il est essentiel d'aider les patients à s'alimenter, car la malnutrition est associée aux troubles suivants :

- faible croissance;
- puberté retardée;
- santé osseuse médiocre;
- fatigue;
- activité physique limitée;
- risque de qualité de vie médiocre.

Les enfants atteints d'EB doivent être souvent examinés par leur diététiste pour évaluer leurs besoins nutritionnels et élaborer un plan sur mesure.

Objectifs de l'alimentation de soutien

- Optimiser la croissance
- Favoriser la puberté
- Corriger les déficiences en nutriments
- Soulager le stress associé à l'alimentation
- Optimiser la guérison
- Améliorer la fonction intestinale
- Optimiser la santé immunitaire

L'alimentation de soutien et l'EB

Voici des recommandations générales pour l'alimentation des enfants atteints d'EB :

Allaitement des bébés

Si vous ne pouvez pas allaiter votre bébé ou si cela ne suffit pas à lui faire prendre du poids, l'ajout de lait maternisé peut être requis.

Croissance

Lorsque la croissance n'est pas idéale (les courbes de taille ou de poids sont linéaires ou la croissance est sous la courbe), on peut recommander d'offrir du lait maternisé par la bouche ou une sonde. Les sondes peuvent être insérées dans le nez (sonde naso-gastrique ou SNG) et sont des options à court terme. Des sondes peuvent aussi être insérées dans l'estomac (sonde gastrotomie ou G). Ces sondes offrent une alimentation de soutien à long terme et peuvent être utilisées pour les enfants atteints d'EB dystrophique grave par exemple.

Déficiences nutritionnelles

Surveillance fréquente des concentrations de nutriments, dont de fer, calcium, vitamine D, phosphate, vitamine A, vitamine E, zinc, sélénium, urée, carnitine et vitamines B, dont l'acide folique et la vitamine B12.

Constipation

Les enfants atteints d'EB ont souvent de la difficulté à déféquer. Pour favoriser la défécation, la consommation de liquide est très importante, surtout si l'enfant prend un médicament pour adoucir ses selles.

Évaluation et traitement de la douleur causée par l'EB

Fiona Campbell, BSc, MD et Jennifer Tyrrell, I.A., M.S.I.

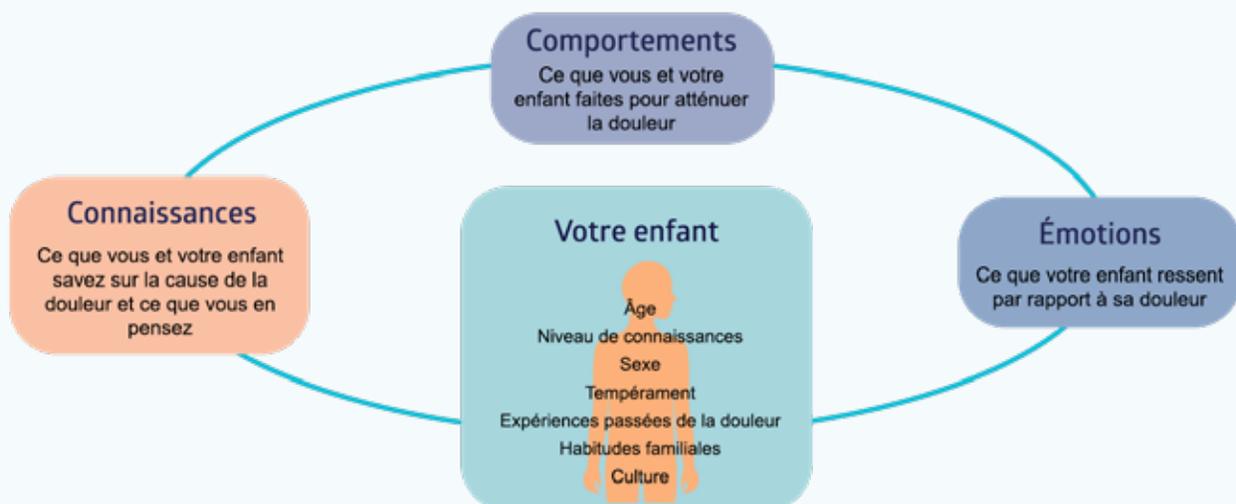
Comprendre la douleur

La douleur aiguë est une sensation déplaisante qui sert de signal d'alarme conçu pour nous protéger contre les blessures. La douleur est un des nombreux mécanismes de protection de notre corps. Elle nous permet d'agir rapidement pour supprimer la source de la blessure. La douleur peut aussi nous alerter si une partie de notre corps souffre. Nous pouvons ainsi l'aider à guérir, notamment en nous reposant ou en ayant recours à un traitement. La douleur aiguë nous incite donc à être attentifs et à solliciter des traitements.

La douleur chronique est une douleur qui dure plus de trois mois et qui peut être continue, soit ressentie en tout temps, ou intermittente (qui va et qui vient). Elle peut être provoquée par la modification de la sensibilité de nos nerfs responsables de la douleur, ce qui produit une sensation douloureuse même en absence de blessure ou de danger. Le système nerveux de certaines personnes devient « sensibilisé » au message de douleur suite à une blessure. Cela signifie que le message continue à être envoyé même après la guérison des tissus touchés, laissant un faux signal d'alarme. La douleur chronique peut influencer l'humeur, le sommeil et les activités quotidiennes, dont la présence à l'école, la poursuite de passe-temps et les jeux avec les amis.

L'expérience des patients et la recherche nous ont appris que la douleur et les démangeaisons gênent les enfants atteints d'EB et peuvent grandement perturber leur qualité de vie. Plusieurs facteurs contribuent à la perception de la douleur, dont nos pensées, nos comportements et notre approche face à celle-ci (consultez le diagramme ci-dessous). Les enfants peuvent en ressentir les effets physiques et psychologiques et leur famille subir les conséquences émotionnelles et sociales de la douleur et l'invalidité connexe. Il est important de savoir comment évaluer, prévenir et traiter les douleurs de votre enfant, souvent dès sa naissance.

Facteurs conjoncturels qui influencent la douleur



Évaluation de la douleur

La douleur doit être évaluée avec précision pour déterminer le traitement le mieux adapté. Il est important de connaître son emplacement, ce à quoi elle ressemble, sa fréquence (ou si elle est ressentie en tout temps) et son intensité. L'évaluation de la douleur peut aussi permettre de faire la distinction entre la douleur et les sentiments de malaise, peur et anxiété associés.

C'est une tâche difficile, car chaque enfant la ressent différemment. Comme la tristesse et la peur, seule la personne qui en fait l'expérience peut décrire la douleur et son intensité. Votre enfant est le seul à ressentir la douleur. Contrairement à la lecture de sa température à l'aide d'un thermomètre, aucun instrument ne permet de mesurer la douleur de votre enfant avec objectivité. Cependant, nous pouvons utiliser des méthodes qui, combinées, permettent de l'évaluer de façon raisonnablement précise.

Comment savoir si mon enfant souffre?

L'intensité de la douleur peut être mesurée de trois façons : rapport personnel, rapport d'observateur et changements physiques. Aucune de ces méthodes n'est parfaite. Cependant, elles peuvent fournir aux parents et personnes soignantes une idée juste du type de douleur ressentie par l'enfant et sa magnitude.

1. Rapport personnel – La description de votre enfant

Cette méthode n'est utile que si votre enfant peut parler ou si elle est capable de comprendre le concept et de pointer du doigt (p. ex., une échelle numérique ou des expressions faciales). L'enfant devra répondre à des questions sur sa douleur, dont les suivantes:

- As-tu mal/un bobo/de la douleur?
- Peux-tu me montrer où tu as mal? Est-ce que tu as mal ailleurs?
- Quand as-tu commencé à avoir mal? Depuis quand as-tu mal?
- Sais-tu pourquoi tu as commencé à avoir mal?
- À quel point as-tu mal? (Exemple 1, échelle numérique – sur une échelle de 0 à 10 où 0 est aucune douleur et 10 est une douleur sévère, quelle est l'intensité de ta douleur? Exemple 2, échelle révisée d'expressions de la douleur [ci-jointe].)
- Qu'est-ce qui t'aide à ne plus avoir mal? (Médicaments que tu as déjà pris, chaleur/froid, jouer avec tes amis?)

2. Rapport d'observateur – Dont un parent ou une personne soignante

Le changement du comportement de votre enfant peut être indicatif de douleur. Ses expressions faciales, les mouvements de son corps et la façon dont il pleure peuvent changer. Des échelles comportementales permettent de mesurer l'intensité de la douleur de façon plus systématique et d'en surveiller la sévérité. Elles servent aussi à déterminer si les traitements sont efficaces (p. ex., échelle FLACCMD ou FLACC révisée pour les enfants qui ne parlent pas [voir plus bas]).

Comportement	0	1	2
Visage	Pas d'expression particulière ou sourire	Grimace ou froncement occasionnel des sourcils, retrait, désintéressé	Froncements fréquents à permanents des sourcils, mâchoires serrées, tremblement du menton
Jambes	Position habituelle ou détendue	Géné, agité, tendu	Coups de pied ou jambes recroquevillées
Activité	Allongé calmement, en position habituelle, bouge facilement	Se tortille, se balance d'avant en arrière, est tendu	Arc-bouté, figé ou sursaute
Cris	Pas de cris (éveillé ou endormi)	Gémissements ou pleurs, plainte occasionnelle	Pleurs ou cris constants, hurlements ou sanglots, plaintes fréquentes
Consolabilité	Content, détendu	Rassuré occasionnellement par le toucher, l'étreinte ou la parole; peut être distrait	Difficile à consoler ou à reconforter

3. Changements physiques – Les réactions du corps

La douleur peut être évaluée en mesurant les changements physiologiques de l'enfant. La douleur peut entraîner la hausse de la fréquence cardiaque, de la tension artérielle et du rythme respiratoire, et causer la sudation (sueurs). Cependant, la mesure de ces changements physiques n'est pas en elle-même fiable et elle doit être utilisée s'il est impossible d'avoir recours aux autres méthodes d'évaluation de la douleur.

Les facteurs qui influencent l'évaluation de la douleur

- Le contexte émotionnel dans lequel votre enfant vit sa douleur est extrêmement important. La douleur peut pousser des enfants à être déprimés, confus, inquiets, frustrés ou en colère. Ces facteurs émotionnels peuvent avoir un impact sur la douleur et son intensité.
- Des enfants préféreront ne pas parler de leur douleur. D'autres se font dire qu'ils doivent l'endurer et que pleurer est un signe de faiblesse. Ces croyances, présentes dans toutes les cultures et pour tous les âges et sexes, peuvent influencer la façon dont votre enfant exprime et décrit sa douleur.
- Des enfants peuvent aussi minimiser leur douleur pour plaire à un parent ou à des personnes soignantes ou encore parce qu'ils ont peur. Votre enfant peut penser qu'il devra rester plus longtemps à l'hôpital, loin de sa famille, ses amis et sa maison, s'il dit que sa douleur est intense.
- Les questions posées sur la douleur peuvent aussi influencer ses réponses. Par exemple, votre enfant pourrait minimiser sa douleur si vous lui dites : « Ça ne te fait pas vraiment mal, non? » Les enfants à qui on ne pose pas de questions sur leur douleur peuvent ne rien dire à ce sujet. À l'inverse, le fait de toujours poser des questions peut attirer l'attention de l'enfant sur sa douleur. Nous suggérons souvent aux familles de prévoir un moment, après l'école ou en soirée par exemple, pour discuter.
- Avant d'évaluer la douleur de votre enfant, dites-lui qu'il est important qu'il soit honnête pour recevoir l'aide dont il a besoin. Les enfants doivent avoir l'impression de faire partie du processus d'évaluation et de soulagement de la douleur. En faisant confiance aux rapports de votre enfant, vous lui donnerez un sentiment de contrôle qui est ultimement bénéfique.

Prévention et traitement de la douleur

Après avoir évalué la douleur de votre enfant, vous pouvez trouver des moyens de la prévenir et la traiter. Votre plan peut inclure des stratégies psychologiques, thérapies physiques ou médicaments (pharmacologie). Tout cela peut aider à soulager la douleur de votre enfant. En évaluant souvent la douleur de votre enfant, vous pourrez déterminer l'efficacité de votre plan de gestion.

Stratégies psychologiques

Les émotions influencent la douleur, et la façon dont un parent parle peut avoir un grand impact sur la réaction de son enfant à cette dernière. Les mots utilisés par les parents doivent être, autant que possible, porteurs d'espoir. Ils ne doivent pas pouvoir être considérés comme critiques ni empreints de doute. En reconnaissant la douleur de votre enfant et en parlant honnêtement de ce qui se passe, vous pourriez calmer sa détresse et l'aider à ressentir la douleur moins intensément. Les enfants peuvent apprendre des techniques de relaxation pour gérer leur douleur. Les exercices de respiration, d'imagerie et de visualisation et les distractions sont des stratégies utiles. D'autres techniques comme la méditation et la thérapie cognitive du comportement sont réputées pour fortement aider les enfants souffrant de douleur chronique. Une fois acquises, elles peuvent efficacement réduire la douleur et d'autres facteurs de stress quotidiens. Plusieurs hôpitaux ont un personnel spécialisé, dont des spécialistes pour enfants et psychologues de la santé qui peuvent vous aider et aider votre enfant à développer des stratégies et ressources adaptées.

Malgré tous ces efforts, il se peut que votre enfant ne puisse pas vivre sans douleur. Si c'est le cas, vous devez l'aider à mieux gérer ses activités de tous les jours comme aller à l'école, bien dormir, participer à des activités pour les jeunes de son âge, et ce, même en présence de douleur.

Stratégies physiques

Les thérapies physiques comprennent généralement des méthodes d'application de chaleur et de froid, de toucher et d'activités physiques par exemple, mais ces dernières doivent répondre aux besoins individuels des enfants atteints d'EB.

Comme vous le voyez, plusieurs stratégies permettent de soulager la douleur. Trouver la combinaison gagnante peut prendre du temps. Pour soulager la douleur de votre enfant du mieux possible, vous devrez vous ajuster, procéder à de nouvelles évaluations et expérimenter. Vos professionnels de la santé travailleront avec vous et votre enfant pour soulager sa douleur et améliorer sa qualité de vie.

Médicaments

La prise ou non de médicaments dépendra de la sévérité de la douleur de votre enfant. Plusieurs médicaments sont souvent nécessaires. L'acétaminophène (p. ex., TylenolMD) ou les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS comme l'ibuprofène), ou une combinaison des deux peuvent soulager la douleur légère à modérée. Pour la douleur plus sévère, des analgésiques plus puissants comme des opioïdes (p. ex., la morphine) peuvent être requis. Le choix d'utiliser un type particulier de médicament plutôt qu'un autre dépendra de l'âge de votre enfant et de la sévérité et du type de douleur ressentie. Cette décision doit être prise avec votre prestataire de soins. Des médicaments doivent être prescrits par votre médecin. Les médecins et le personnel infirmier utilisent une approche progressive pour cibler la douleur et son intensité.

La prévention est le meilleur traitement. Il est important d'offrir des analgésiques sur une base régulière pour devancer l'apparition de la douleur. Votre médecin ou infirmière praticienne déterminera la dose d'analgésique adaptée au poids de votre enfant dans le but de réduire sa douleur avec le moins d'effets secondaires possible.

Considérations spécifiques aux enfants atteints d'EB

Bains et changement de pansements

L'heure du bain et la séance de changement des pansements des enfants atteints d'EB sont souvent des expériences douloureuses qui provoquent de l'anxiété. Utilisez des analgésiques et stratégies psychologiques, dont des distractions et exercices de visualisation et de respiration pour prévenir et minimiser la douleur et la peur. Offrez des analgésiques oraux ou appliquez des analgésiques topiques de 20 à 30 minutes avant de commencer la routine de soin des plaies. Il est important de faire participer les enfants le plus possible. Par exemple, permettez à votre enfant de vous aider à préparer les fournitures dont vous aurez besoin et à contrôler les facteurs environnementaux qui influencent sa douleur (p. ex., minimiser les courants d'air, chauffer la pièce). Nous recommandons fortement de faire appel à des techniques de thérapie cognitive du comportement si votre enfant est plus vieux. Parlez à votre équipe soignante pour trouver un professionnel qui pourra vous aider, dont une psychologue ou un travailleur social.

Douleur intestinale

La voie gastrointestinale des enfants atteints d'EB est souvent source de malaise. Les causes les plus courantes de ce malaise ou inconfort sont les lésions ulcératives, les reflux gastriques (reflux gastroœsophagiens pathologiques), la constipation chronique et les sténoses œsophagiennes. La prévention est clé : un gastroentérologue et une diététiste doivent prendre la thérapie en charge (p. ex., optimisation de l'apport nutritionnel, prise de laxatifs émoullissants). Des médicaments topiques, dont des bains de bouche analgésiques, sont réputés pour soulager la douleur buccale. Il est aussi recommandé d'avoir recours à des analgésiques oraux et stratégies psychologiques.

Douleur aux articulations et aux os

Votre équipe soignante, dont une physiothérapeute et un ergothérapeute, doit procéder à une évaluation et créer un plan thérapeutique avec vous et votre enfant. Les douleurs articulaires et osseuses peuvent être minimisées dans le cadre d'une approche active.

Douleur oculaire

Ce sont des abrasions cornéennes qui causent généralement la douleur oculaire chez les enfants atteints d'EB. Au besoin, des mesures peuvent être prises pour rehausser leur confort, dont éviter la lumière vive et utiliser des gouttes ophtalmologiques et des analgésiques doux, dont de l'acétaminophène et de l'ibuprofène.

Considérations spécifiques aux nouveau-nés et très jeunes enfants

Les enfants atteints de formes graves d'EB souffrent immédiatement. Les prestataires de soins utiliseront des échelles de mesure spécialement créées pour les nouveau-nés. Une solution sucrée d'ordonnance appelée Sucrose peut être offerte seule ou combinée à d'autres analgésiques pour prévenir et réduire la douleur provoquée par les procédures, dont le bain et le changement des pansements. D'autres mesures, dont emmailloter l'enfant ou le bercer doucement et faire jouer de la musique sont aussi recommandées.

Prurit (démangeaison)

La démangeaison est souvent le symptôme qui gêne le plus les enfants atteints d'EB. Plusieurs mesures de prévention peuvent être prises, dont boire suffisamment de liquide et prendre soin de la peau de l'enfant pour éviter qu'elle s'assèche, assurer une bonne alimentation pour favoriser la guérison, éviter les irritants (dont les vêtements rugueux) et la surchauffe, et éviter que l'enfant se gratte en coupant ses ongles et en couvrant sa peau. La thérapie cognitive du comportement peut aider l'enfant à apprendre à moins se gratter, car cela peut devenir une habitude. Des analgésiques comme les opioïdes peuvent causer des démangeaisons. Il est donc essentiel d'équilibrer le soulagement de la douleur et les effets secondaires.

Douleur postopératoire

Les enfants atteints d'EB doivent parfois être opérés pour des motifs associés à leur diagnostic ou pour d'autres raisons. Il est essentiel de discuter avec votre équipe soignante à l'avance pour élaborer un plan de gestion de la douleur (avant, durant et après l'opération).

L'hygiène dentaire et l'EB

Peter Judd, BSc, DDS, D. Péd., MSc, FRCD(C)

La santé buccodentaire est un aspect important de la santé globale. Les problèmes buccaux peuvent donc provoquer des préoccupations plus grandes pour la santé. La prévention est le moyen le plus efficace de gérer les caries dentaires et les infections ou maladies de la bouche. Un programme de prévention efficace inclura une équipe de soins dentaires spécialisée qui s'assurera que chaque enfant a la meilleure santé buccodentaire possible. La première étape importante est de savoir quand l'enfant doit consulter son dentiste la première fois.

La première visite de votre enfant chez le dentiste.

Les enfants doivent être examinés par le dentiste à l'âge de six mois ou au plus tard dès l'apparition de leur première dent. Pourquoi?

- En voyant l'enfant si tôt, l'équipe de soins dentaires pourra offrir au parent/à la personne soignante des renseignements sur sa santé buccodentaire, même s'il n'a pas encore de dents.
- À quoi ressemblera cette première visite?
- Le parent ou la personne soignante recevra des conseils sur les aliments et boissons qui peuvent nuire aux dents de l'enfant et sur les mesures à prendre pour favoriser sa santé buccodentaire.
- Il ou elle apprendra aussi comment brosser les dents de l'enfant et à quel moment, et quels types de brosses à dents utiliser.
- On discutera aussi de l'importance de consulter régulièrement son dentiste et planifiera le prochain rendez-vous.

Quand le second rendez-vous (rappel) aura-t-il lieu et à quelle fréquence l'enfant doit-elle être vue?

Tout cela dépend du risque de maladie dentaire de l'enfant. Une enfant jugée à haut risque de carie doit être examinée tous les trois à quatre mois. Les autres peuvent être examinés tous les six mois.

Que se passe-t-il durant les examens de rappel?

- On nettoie les dents de l'enfant au besoin
- On applique du fluorure pour prévenir les caries
- On discutera de techniques de nettoyage des dents plus en profondeur et de façons d'assurer la santé buccodentaire de l'enfant

Traitement typique des patients de moins de six ans qui ont encore leurs dents de lait

- Le but est de prévenir les maladies dentaires
 - Nettoyages professionnels
 - Applications de fluorure
 - Instructions sur l'hygiène des dents
- En présence de carie, la dentiste discutera des traitements offerts

Traitement typique des enfants de 6 à 12 ans, dont les dents d'adulte apparaissent et les dents de lait tombent

- On peut appliquer une couche protectrice sur la surface de quelques dents arrière pour prévenir les caries
- Applications régulières de fluorure
- Nettoyages professionnels
- En présence de carie, le dentiste discutera des traitements offerts

Traitement typique des dents d'adulte des patients de 12 ans et plus

- Le programme de prévention dure toute la vie
- Traitement des caries, s'il y a lieu
- Soins d'orthodontie ou extractions, s'il y a lieu

Différentes options sont offertes pour traiter les maladies des dents. Ces options incluent l'anesthésie générale, la sédation ou l'utilisation d'anesthésique local. Le traitement choisi dépendra de la gravité et de l'ampleur de la carie traitée, de l'âge de la patiente et de la gravité des symptômes d'EB dans sa bouche.

Les démangeaisons et l'EB

Elena Pope, MD, MSc, FRCP(C)

Les démangeaisons forment un symptôme très répandu de l'EB. On n'en connaît pas la cause exacte. Cependant, l'inflammation persistante de la peau, la surchauffe associée aux pansements, la sensibilisation causée par l'application de crèmes topiques et la prise d'analgésiques, dont de morphine et codéine sont des facteurs possibles. Le fait de se gratter vigoureusement peut causer plus de bulles. Les démangeaisons représentent un symptôme mal contrôlé de la plupart des patients atteints d'EB, qui a un impact important sur leur qualité de vie.

Gestion et prévention des démangeaisons

Options thérapeutiques non médicales

- Changer la routine de soins topiques (substituer les pansements ou cesser d'appliquer des antibiotiques topiques peut suffire à réduire les démangeaisons et à les gérer)
- Éviter de surchauffer la peau (en faisant porter plusieurs couches de vêtements)
- Utiliser des compresses ou couvertures de refroidissement pour offrir un soulagement temporaire
- Hydrater la peau après chaque bain ou aussi souvent que possible pour éviter qu'elle s'assèche
- N'appliquer que des formules associées à un faible risque de sensibilisation (p. ex., sans parfum)
- Parler avec votre médecin des nouvelles formules que vous voulez utiliser

Options thérapeutiques médicales

Les médicaments oraux contre les démangeaisons ne sont pas très efficaces. La plupart des patients y réagissent différemment et plusieurs expérimentations faites d'essais et d'erreurs sont donc requises. Votre médecin peut faire l'essai de différentes formules et escalader le traitement en fonction de la réaction de l'enfant.

La physiothérapie et l'ergothérapie dans la gestion de l'EB

Jamil Lati, BScH, B. Pht., M. Pht. et Lisa Lazzarotto, BA, BSc(erg.)

Réadaptation

Le travail des physiothérapeutes et ergothérapeutes consiste à optimiser la santé et le rendement de chaque enfant au fur et à mesure que sa santé est mise à l'épreuve. Nous répondons aussi aux besoins continus de l'enfant et de sa famille en matière de réadaptation, en créant des liens avec nos partenaires dans la communauté.

Les mains

Il est important que votre enfant puisse utiliser ses mains pour explorer son milieu. Cela inclut utiliser une variété de jouets et de jeux, jouer avec d'autres enfants au terrain de jeux ou participer à des activités de groupe.

Examinez le devant des mains (paumes) de votre enfant et les espaces entre ses doigts pour vérifier si des bulles y apparaissent. Ces dernières peuvent laisser des cicatrices qui limiteront l'extension de ses doigts et de ses mains. Si le médecin ou le thérapeute s'inquiète de la mobilité des doigts de votre enfant, votre physiothérapeute peut vous suggérer des exercices simples et légers qui visent à rehausser ou maintenir la mobilité des mains de votre enfant. L'ergothérapeute peut fabriquer des orthèses en plastique pour les mains de votre enfant pour l'aider à préserver sa mobilité.

Pour prévenir la perte de mobilité des mains de votre enfant, vous pouvez les envelopper dans des pansements protecteurs qui feront le tour de sa main et de chacun de ses doigts. Ces pansements peuvent réduire les bulles et favoriser la guérison, tout en permettant aux mains et aux doigts de bouger. Demandez à l'infirmier de votre enfant d'utiliser un pansement qui ne collera pas aux plaies ouvertes, surtout si les espaces entre ses doigts doivent être pansés.

Des gants doux et confortables peuvent être faits sur mesure pour les mains de votre enfant, pour les protéger contre les bulles ou recouvrir ses pansements. Votre ergothérapeute peut vous aider à faire de tels gants pour votre enfant.



Les pieds

Il est important que vous encouragiez votre enfant à marcher malgré la douleur qu'il peut ressentir aux chevilles et aux pieds ou les bulles qui peuvent limiter la mobilité de ses orteils. Optez toujours pour des chaussures confortables qui offrent un bon soutien pour réduire la douleur et éviter les lésions cutanées.

Votre enfant pourrait être examiné par un podiatre, soit un spécialiste de l'hygiène des pieds, qui pourra déterminer si ce dernier a besoin de chaussures sans coutures faites sur mesure. Les chaussures en plastique Crocs, les chaussures de course à embout élargi et les chaussures pour personnes souffrant de diabète laisseront respirer la peau. Elles protégeront les pieds de votre enfant, qui pourra les porter malgré ses pansements. La pointure des chaussures doit être régulièrement évaluée, par exemple aux deux mois pour un enfant d'un à trois ans, car il grandira vite durant cette période.



Vous pouvez insérer des semelles en peau de mouton ou en gel dans les chaussures pour réduire la pression exercée sur le pied.

Votre enfant doit porter des chaussettes sans coutures ou les retourner à l'envers pour éviter tout frottement contre sa peau.

Activités générales

Il est très important que votre enfant continue à bouger pour maintenir un bon niveau de forme physique. Elle pourra ainsi conserver sa force, sa souplesse et son endurance. Cela permettra de minimiser des complications de l'EB, dont les raideurs musculaires, la faiblesse et la douleur.

Voici quelques exemples d'activités quotidiennes simples :

- Se tenir debout avec les hanches et les genoux aussi droits que possible
- Marcher aussi vite que possible
- Se coucher sur le ventre (si les bébés le tolèrent)
- S'étirer doucement en ayant comme objectif d'étirer la main autour d'une bouteille d'eau ou d'une poignée
- Enfoncez les mains dans le siège rembourré d'une chaise pour favoriser la souplesse des poignets et des coudes
- S'étirer les doigts, les coudes et les genoux pendant deux minutes pour éviter les contractures



Position assise et adaptation

Même s'il est très important de conserver un bon niveau d'activité et de forme physiques, on doit parfois faire appel à des dispositifs d'aide à la mobilité, dont des fauteuils roulants. Si l'enfant est incapable de suivre son groupe d'amis ou s'il n'a pas l'endurance requise pour participer à une activité, ses interactions sociales seront limitées. Il optimisera ses chances en adaptant ses efforts, en faisant des pauses et en utilisant un dispositif d'aide à la mobilité. Cependant, il est vital que votre enfant maintienne un bon niveau d'activité, comme recommandé précédemment.

L'école

La plupart des enfants atteints d'EB fréquentent des écoles ordinaires, mais ont besoin d'aménagements spéciaux. Les directeurs et enseignants auront besoin d'en savoir le plus possible sur l'EB pour favoriser la réussite de votre enfant. Préparez-vous à discuter des sujets suivants avec le personnel de l'école:

- Évaluation ergonomique sur place
- Adaptation pour l'écriture
- Sièges et chaises
- Régulation
- Gymnase et récréations

Veillez consulter la publication *Epidermolysis Bullosa, A Guide for Parents & Schools* (L'épidermolyse bulleuse, un guide pour les parents et les écoles) de DeBRA of America, Inc. à l'adresse www.debra.org (en anglais) pour des renseignements sur l'éducation, les aménagements et des suggestions.



Les vêtements

Votre enfant peut être plus à l'aise dans des vêtements légers, doux et amples enfilés par-dessus ses pansements. Près de la peau, les coutures peuvent causer de la friction et des bulles. Pour les prévenir, tournez les vêtements à l'envers de façon à exposer les coutures.

Évitez de faire porter des vêtements munis d'élastiques serrés, de boutons durs et de fermetures pression et éclair. Enlevez les étiquettes des vêtements avant de les utiliser. Pour protéger la peau de votre enfant, le port de sous-vêtements ou bandages doux peut être nécessaire. Les vêtements doivent être faciles à enfiler et à enlever. Ils ne doivent pas être serrés ni froter la tête, les oreilles et les aisselles.



Placez des mitaines en coton sur les mains et les pieds lubrifiés des nouveau-nés pour éviter qu'ils se grattent ou se frottent le visage. Pour protéger les coudes contre les frottements, coupez le bout de pied d'une grande paire de chaussettes et enfiler-les sur les coudes de l'enfant. Si des bulles apparaissent sur les coudes, talons et genoux de votre bébé parce qu'ils frottent sur son berceau, enveloppez-les de compresses de gaze et fixez le tout à l'aide de gaze. Le port de grenouillères munies de pieds est recommandé. Songez à rembourrer les genoux et les coudes des vêtements des jeunes enfants qui commencent à ramper et à marcher.

La cardiomyopathie et l'EB

Irene Lara-Corrales, MD, MSc

La cardiomyopathie est une maladie du muscle cardiaque qui influence le fonctionnement du cœur. La cardiomyopathie se présente sous plusieurs formes. Les patients atteints d'EB, surtout d'EB jonctionnelle et dystrophique, courent un plus grand risque de souffrir d'un type de cardiomyopathie appelée **cardiomyopathie dilatée**.

Ce type de cardiomyopathie est caractérisé par une dilatation des cavités cardiaques. Le muscle cardiaque est ainsi affaibli et a de la difficulté à pomper le sang vers les autres parties du corps. Les cas de cardiomyopathie légère sont difficiles à détecter, car ils ne s'accompagnent pas toujours de symptômes, contrairement aux cas graves, qui peuvent entraîner la mort du patient. Puisque la cardiomyopathie est une maladie capable d'apparaître sans symptômes, il est important de régulièrement soumettre les enfants atteints d'EB jonctionnelle et dystrophique, particulièrement, à des examens cardiaques.

Quelles sont les causes de cardiomyopathie dilatée chez les patients atteints d'EB?

Aucune cause précise de cardiomyopathie dilatée n'a été identifiée chez les patients atteints d'EB. Plusieurs troubles ont été mis en cause, dont le manque de minéraux/nutriments, des maladies virales, l'anémie chronique et des médicaments précis, mais aucune cause unique ne parvient à expliquer tous les cas. Des spécialistes ont aussi suggéré la possibilité d'une prédisposition génétique, mais cela n'a pas encore été confirmé.

Quels sont les symptômes associés à la cardiomyopathie dilatée?

Les symptômes les plus fréquents sont les suivants :

- Essoufflements à l'effort
- Essoufflements en position couchée ou la nuit au réveil du patient
- Baisse de la capacité de bouger, marcher ou faire des activités physiques
- Œdème ou gonflement des jambes, chevilles et pieds
- Fatigue
- Prise de poids, toux et congestion causée par une rétention de liquide
- Impression que le cœur bat très vite ou plus lentement
- Étourdissements ou vertiges

Comment diagnostique-t-on la maladie?

Deux tests cardiaques permettent de diagnostiquer la cardiomyopathie dilatée. L'électrocardiogramme mesure l'activité électrique du cœur et l'échocardiogramme est une échographie du cœur. L'historique médical et l'examen physique des patients atteints d'EB ne suffisent pas toujours à identifier les symptômes précoces de la maladie. On procède également à l'analyse du sang (hémoglobine, albumine, carnitine libre et totale, sélénium, zinc) des patients chez qui l'on suppose une cardiomyopathie dilatée.

Traitement

Des médicaments peuvent améliorer la fonction cardiaque, surtout si le problème est identifié tôt.

Pronostic

Les effets à long terme de la cardiomyopathie dilatée peuvent être influencés par un diagnostic et une gestion précoces de la maladie. En surveillant les symptômes et en procédant à des échographies fréquentes du cœur du patient, nous pouvons détecter les changements tôt et intervenir avant qu'il y ait aggravation.



Les maladies rénales et l'EB

Elena Pope, MD, MSc, FRCP(C)

Les sous-types d'EB graves peuvent causer l'insuffisance rénale. En général, les problèmes rénaux sont associés à des troubles des voies urinaires ou à des lésions rénales.

Maladie rénale associée à des troubles des voies urinaires

Environ 12 % des patients atteints d'EB jonctionnelle grave et environ 8 % des patients atteints d'EB dystrophique récessive présentent des troubles des voies urinaires. Des vésicules ou ulcères peuvent se développer dans les voies urinaires et causer de nombreux problèmes:

- cicatrisation et avec le temps, rétrécissement permanent des voies urinaires;
- obstruction chronique du flux urinaire provoquant un refoulement de l'urine et un étirement de l'uretère (tube qui relie les reins à la vessie); la dilatation chronique de l'uretère (**urétérohydrose**) provoque la dilatation des reins (**hydronéphrose**) et, ultimement, l'insuffisance rénale;
- infections récurrentes des voies urinaires pouvant exacerber le risque d'urétérohydrose.

Maladie rénale associée à des lésions rénales

L'apparition répétitive de lésions rénales causées soit par l'urétérohydrose ou des infections systémiques chroniques (glomérulonéphrite post-infectieuse, néphropathie à IgA) entraînera une cicatrisation rénale permanente. La cicatrisation rénale peut, à son tour, gravement influencer la fonction du rein. On estime qu'environ 12 % des patients atteints d'EBDR souffriront d'insuffisance rénale d'ici l'âge de 35 ans.

Il est donc important d'examiner les patients à risque annuellement en réalisant une analyse d'urine et un test de fonction rénale. Les patients plus âgés doivent maintenir une basse tension artérielle et possiblement prendre des médicaments qui protégeront leurs reins. Dans certains cas, une circoncision peut être indiquée pour réduire le risque de sténose causée par la vésication.

Les troubles hématologiques (sang) et l'EB

Melanie Kirby, MD

Qu'est-ce que l'anémie?

L'anémie est le trouble sanguin le plus fréquemment observé chez les patients atteints d'EB. L'anémie est caractérisée par une pénurie de globules rouges dans le sang. Les globules rouges transportent l'oxygène vers les tissus et organes. Le corps a besoin d'oxygène pour fonctionner correctement, notamment pour grandir et guérir. Pour détecter l'anémie, on réalise une analyse de sang. Une basse valeur d'hémoglobine est indicatrice du trouble.

Quels sont les signes et symptômes de l'anémie?

Une personne anémique a peu d'énergie. Son cœur bat plus vite pour compenser la pénurie de globules rouges et transporter l'oxygène jusqu'aux organes et tissus. Elle peut avoir des étourdissements ou se sentir faible quand elle se lève, et avoir des essoufflements. Les maux de tête sont aussi fréquents. À long terme, l'anémie aura une incidence sur la croissance et le développement et ralentira la guérison des plaies cutanées.

Pourquoi les patients atteints d'EB sont-ils anémiques?

Les personnes atteintes d'EB deviennent anémiques parce que plusieurs éléments constitutifs requis pour la fabrication de leurs globules rouges, dont le fer et les protéines, vitamines et métaux traces sont insuffisants. La paroi intestinale absorbe normalement ces nutriments fournis par les aliments que nous mangeons. La paroi intestinale des patients atteints d'EB est irritée et peut moins bien absorber le fer et les protéines, vitamines et métaux traces. Les personnes atteintes d'EB sont aussi souvent mal nourries et consomment peu de protéine. En conséquence, les protéines qui favorisent l'absorption sont très peu nombreuses et le fer n'est pas adéquatement transporté. Les protéines sont aussi libérées par les liquides qui s'échappent des plaies cutanées.

Que peut-on faire pour limiter la sévérité de l'anémie?

Toutes les mesures doivent être prises pour améliorer la nutrition. Cela inclut notamment prendre des suppléments de fer, acide folique et vitamines E, D, K et B12. Une autre section du présent manuel traite des exigences nutritives.

Supplément de fer

Des suppléments de fer oraux doivent être pris tous les jours dans une préparation tolérée par vous ou votre enfant. Ils peuvent être consommés avec de la nourriture, sauf des grains et produits laitiers, car ces aliments réduisent l'absorption du fer dans l'intestin. La vitamine C et les jus de fruit rehaussent l'absorption du fer. Les suppléments de fer peuvent causer des maux d'estomac et la constipation.

C'est pourquoi la consommation de fer, même si les suppléments oraux sont tolérés, n'est pas toujours adéquate pour traiter l'anémie.

Si la prise de suppléments de fer oraux n'est pas tolérée ou n'entraîne pas la hausse de l'hémoglobine, une préparation intraveineuse peut être indiquée. Votre médecin vous aidera à choisir, parmi les différentes préparations offertes, celle qui est la plus sécuritaire. Des patients sont allergiques au fer intraveineux et ce dernier est donc administré à l'hôpital, souvent lors d'une consultation externe et en compagnie d'une équipe soignante. Le fer intraveineux est acheminé directement dans le sang. Il ne doit pas être absorbé puisqu'il contourne l'intestin. La fréquence de l'administration du fer intraveineux sera déterminée en fonction de la réponse du patient et de la valeur d'hémoglobine.

On peut ajouter de l'érythropoïétine, une protéine normalement produite par les reins, au fer intraveineux. Cette protéine est habituellement produite lorsque la valeur d'hémoglobine est faible. Si la valeur d'érythropoïétine dans votre sang ou celui de votre enfant est trop basse, on pourra l'ajouter à votre régime en plus du fer intraveineux. L'érythropoïétine est administrée en injection intramusculaire d'une à trois fois par semaine selon la préparation utilisée.

Remarque: si la valeur d'hémoglobine de votre enfant est très basse et que ses symptômes sont sévères (évanouissement, faible fonction cardiaque, etc.), elle pourrait avoir besoin d'une transfusion sanguine. Votre médecin en déterminera le besoin avec vous.

Surveillance de l'anémie

Pour surveiller l'anémie, nous procédons aux tests suivants :

- **Formule sanguine complète (FSC)** : une faible valeur d'hémoglobine et la petite taille des globules rouges indiquent une carence en fer.
- **Ferritine** : concentration habituellement basse en présence de carence en fer. Chez les patients atteints d'EB, l'analyse de la ferritine n'est pas fiable, car l'inflammation continue peut en rehausser la concentration.
- **Concentration de fer sérique** : analyse fiable.
- **Transferrine** : la protéine de liaison au fer. Cette analyse n'est pas fiable, car les patients atteints d'EB présentent aussi une carence en protéine.

Autres troubles sanguins

Les patients atteints d'EB peuvent aussi avoir des problèmes de saignement et de coagulation. En temps normal, des protéines équilibrent la coagulation dans notre sang. Si ces protéines s'échappent de la paroi intestinale et la peau endommagées des patients atteints d'EB, cet équilibre est perturbé. Les symptômes de saignement et de coagulation varieront selon les protéines contenues à plus faible concentration dans le sang. Si des symptômes se présentent, des analyses sanguines seront réalisées pour en déterminer la cause sous-jacente et entreprendre un traitement. On peut corriger le déséquilibre à l'aide d'un produit appelé plasma frais ou d'autres protéines de coagulation dérivées d'un pool de dons de sang.

Le cancer de la peau et l'EB

Elena Pope, MD, MSc, FRCP(C)

Des sous-types d'EB sont associés à un risque plus élevé de cancer de la peau appelé **carcinome squameux (CS)**. Contrairement à ce qu'on observe dans la population en général, le cancer de la peau dont les patients atteints d'EB sont victimes se manifeste plus tôt, dans leur seconde décennie de vie, et à plus d'un endroit (multifocal). Son évolution est aussi plus agressive.

Qui est à risque?

Même si la plupart des types d'EB graves peuvent causer le cancer de la peau, les patients souffrant d'EBDR généralisée sont souvent les plus touchés. L'EBDD, l'EBJ de type non-Herlitz et, plus rarement, l'EBS Dowling-Meara sont des sous-types pouvant être associés au cancer de la peau. Les patients atteints des autres sous-types d'EB ne courent pas de risque plus grand que celui de la population en général.

Comment le cancer de la peau se présente-t-il chez les patients atteints d'EB?

Le cancer de la peau prend généralement la forme d'un ulcère chronique qui ne guérit pas. Les sous-types d'EB graves se caractérisent par des ulcères et plaies chroniques et une très grande vigilance est donc nécessaire de la part des patients, de leur famille et de leurs professionnels de la santé.

Signes qui devraient susciter des soupçons:

- Hausse de la durée de guérison des plaies du patient
- Plaie de sensation ou d'aspect différent
- Hausse rapide de la taille d'une plaie
- Plaie plus douloureuse que d'habitude
- Présence de tissu jaune-gris, dur et persistant à côté d'une plaie chronique

Comment prévenir le cancer de la peau ou le détecter tôt?

- Prévoir une inspection complète de la peau des personnes à risque réalisée par une équipe spécialisée tous les trois à six mois
- Consulter un médecin le plus tôt si vous remarquez des changements suspects

Comment traite-t-on le cancer de la peau des patients atteints d'EB?

Les patients doivent être soignés dans des centres qui se spécialisent dans le traitement des cancers de la peau des patients atteints d'EB. Une chirurgie est nécessaire pour extraire la région cancéreuse le plus complètement possible. De plus, les patients devront être soumis à des examens plus poussés pour détecter l'ampleur du cancer (atteinte des ganglions lymphatiques, poumons, etc.) La tumeur est parfois si importante que des procédures plus invasives sont requises, dont l'amputation d'un membre.

Quel est le pronostic des patients à qui on a diagnostiqué un cancer?

Le pronostic des patients à qui on a diagnostiqué un cancer de la peau est réservé. Si le cancer se limite à de petites régions de la peau, on en recommande l'excision complète et un suivi tous les trois mois. Le pronostic des patients présentant des cancers importants, qui touchent plusieurs sites et qui impliquent les ganglions lymphatiques ou des métastases est très défavorable.

La santé des os et l'EB

Elena Pope, MD, MSc, FRCP(C)

Les patients atteints d'EB risquent davantage d'avoir des os « plus faibles ». Ce risque est proportionnel à la gravité de leur maladie. Les causes possibles de cette complication sont les suivantes:

- faible consommation d'aliments riches en calcium;
- faible concentration de vitamine D en raison d'une exposition insuffisante au soleil (pansements/peu de temps en plein air);
- manque de mobilité.

Chez les patients atteints d'EB, les troubles osseux sont les suivants :

- Ostéoporose (baisse de la densité osseuse)
- Fractures (spontanées ou suite à un traumatisme)
- Douleur osseuse sans preuve radiologique de fracture

Le risque de faiblesse osseuse augmente dramatiquement lorsque les patients sont confinés à un fauteuil roulant ou après des épisodes d'immobilité prolongée (séjour à l'hôpital, par exemple).

La densité osseuse doit faire l'objet d'un examen annuel appelé absorptiométrie à rayons X en double énergie ou DEXA.

Les mesures qui préviennent la perte osseuse sont les suivantes :

- Marcher tous les jours
- Prendre des suppléments, dont de vitamine D et de calcium
- Bien s'alimenter

Les cheveux, les ongles et l'EB

Lauren Briggs, BSc

Des sous-types d'EB sont associés à des anomalies qui touchent les cheveux et les ongles.

Les ongles

La gravité des anomalies varie d'une personne à une autre, mais elle dépend du type d'EB dont le patient souffre. Les symptômes sont légers dans certains cas, tandis qu'ils peuvent être débilissants dans d'autres. Une bulle située au niveau du lit de l'ongle causée par des traumatismes très légers, dont la taille de l'ongle, peut donner une apparence striée à l'ongle, le déformer ou en provoquer la chute. La présence de plaies ouvertes chroniques autour des ongles peut provoquer des infections. L'atteinte précoce des ongles peut être un signe d'EB plus grave ou progressive.

Les cheveux

L'EB peut aussi entraîner des changements capillaires. La maladie peut provoquer des bulles au niveau du cuir chevelu, ce qui cause de l'inflammation et des cicatrisations autour des follicules, lesquelles entraînent une chute permanente de cheveux dans les régions touchées. De plus, l'EB fragilise les cheveux, qui deviennent ainsi plus sensibles aux pratiques de soin courantes.

Les problèmes oculaires et l'EB

Asim Ali, MD, FRCS(C), Ali El Hamouly, BMSc et Hamza Sami, BMSCH

Les yeux des patients atteints d'épidermolyse bulleuse (EB) sont souvent atteints et il peut donc être nécessaire de consulter un ophtalmologiste sur une base régulière. Voici une liste de troubles oculaires courants associés à l'EB:

Symptômes courants

- Yeux rouges et larmoiements
- Douleur oculaire
- Photophobie : sensibilité à la lumière

Troubles oculaires

Les **paupières** protègent vos yeux contre les débris matériels et les lubrifient pour éviter qu'ils s'assèchent. Les patients atteints d'EB peuvent présenter les troubles suivants:

- **Vésication des paupières**
- **Ectropion** : un repliement extérieur de la paupière, par exemple en raison de la cicatrisation de la peau.
- **Entropion**: un repliement intérieur de la paupière causé par la cicatrisation de l'intérieur de la paupière. Les entropions et ectropions doivent parfois être corrigés par chirurgie.

La **conjonctive** est une membrane mince qui recouvre l'intérieur des paupières et le blanc de l'œil (sclère). Elle lubrifie l'œil et le protège contre les infections. Chez les patients atteints d'EB, la conjonctive peut être atteinte comme suit:

- **Vésicules conjonctivales**
- **Œdème conjonctival** : gonflement de la conjonctive causé par une accumulation de liquide suite à une inflammation ou une irritation.
- **Injection conjonctive** : rougeoiement de la conjonctive causé par une irritation.
- **Symlépharon** : adhérence (causée par la cicatrisation) de la conjonctive à l'intérieur de la paupière à celle située sur la partie blanche extérieure de l'œil, la sclère. Une chirurgie peut être nécessaire pour extraire le tissu cicatriciel et des greffes de membrane amniotique requises pour favoriser la guérison.

La **cornée** est la couche incurvée transparente qui couvre la partie colorée de l'œil, l'iris. Elle fait partie du système de vision qui permet à la lumière d'être focalisée derrière l'œil. La cornée des patients atteints d'EB peut présenter les troubles suivants:

- **Abrasion cornéenne** : égratignure de la cornée qui cause une douleur marquée, une vision floue et des larmoiements. On utilise des gouttes ophtalmologiques antibiotiques pour prévenir les infections et des pansements oculaires ou lentilles cornéennes thérapeutiques pour soulager la douleur et accélérer la guérison. Des gouttes de dilatation (cycloplégiques) sont parfois administrées pour soulager la douleur.
- **Pannus** : formation de tissu cicatriciel sur la cornée pouvant bloquer la vue et irriter. Une chirurgie peut être requise dans les cas graves.

Les répercussions psychosociales de l'EB

Nimrita Aujla, M.T.S., T.S.P.

Le diagnostic

Apprendre que votre nouveau-né a reçu un diagnostic d'EB peut être une expérience troublante. Il est important de savoir que:

- Chaque personne réagit différemment et vit des émotions variées allant de la culpabilité à la tristesse, en passant par la colère. Ces émotions sont normales.
- Les personnes soignantes peuvent traverser des étapes de deuil et de perte, dont le déni, la colère, la négociation, la dépression et l'acceptation (modèle Kubler-Ross).
- Les mères doivent être surveillées pour déceler les signes de dépression post-partum. Discutez de votre humeur avec votre médecin de famille.
- Vous ferez face à plusieurs inconnus qui pourront vous faire peur. Les praticiens ne pourront pas toujours répondre à vos questions et préoccupations sur-le-champ.
- Informez-vous sur l'EB. Posez des questions, devenez membre d'un réseau de soutien (DEBRA Canada) et lisez des documents médicaux. Prenez garde aux renseignements trouvés sur Internet. Ne donnez pas d'argent à quiconque affirme pouvoir guérir l'EB. Parlez à votre équipe médicale avant de faire l'essai de nouveaux produits.
- Au début, vous aurez de nombreux rendez-vous. Écrivez les questions que vous voulez poser à l'équipe médicale. Pour faciliter ces rendez-vous, faites de l'ordre dans vos renseignements médicaux. Faites-vous accompagner par une personne qui vous aidera à poser des questions de suivi et à vous souvenir des discussions après votre départ.
- Créez un réseau de soutien pour votre famille. Ce réseau peut être constitué de membres de votre famille et d'amis proches, ainsi que de votre équipe médicale.
- Prenez soin de vous pour pouvoir vous occuper de votre bébé. Comme on dit dans l'avion, placez un masque à oxygène sur votre visage avant d'aider quelqu'un.

Les nouveau-nés

- L'attachement entre la personne soignante et le nouveau-né est crucial, non seulement pour que votre bébé se sente en sécurité, mais pour qu'il puisse aussi établir des liens avec les personnes qui l'entourent. Un facteur important de l'attachement est le contact physique. Vous pouvez tenir votre bébé, le serrer dans vos bras, l'embrasser et interagir avec lui en face à face.
- N'ayez pas peur de le tenir et le toucher. Vous devrez modifier vos façons de faire, notamment ne pas soulever votre bébé par les aisselles et placer une couverture douce sous lui pour le prendre dans vos bras. Tapoter votre bébé au lieu de le froter.
- Vous allez apprendre à prendre soin de votre nouveau-né et saurez plus que quiconque ce qui fonctionne ou non (p. ex., les meilleurs pansements). Pour ce faire, vous devrez procéder par essais et erreurs.
- N'hésitez pas à poser des questions à votre équipe médicale.

Les tout-petits

- À ce stade, les enfants explorent leur milieu et apprennent à s'asseoir, pour éventuellement ramper sur leurs mains et leurs genoux.
- Ce faisant, des bulles apparaîtront là où il y a friction (p. ex., mains et pieds). Discutez des techniques de pansement de ces régions avec votre équipe médicale pour minimiser la friction.
- Vous voudrez évidemment protéger votre enfant contre les blessures et la douleur. Cependant, vous ne pourrez pas complètement prévenir l'apparition de bulles et il est important que votre enfant puisse explorer son milieu pour se développer à tous les niveaux.

Les écoliers

- Les personnes soignantes craignent le moment où leur enfant commence l'école. Elles posent souvent les questions suivantes : « Mon enfant sera-t-elle victime d'intimidation? », « Mon enfant pourra-t-il participer aux cours d'éducation physique? », « Quelles modifications peuvent être apportées dans la salle de classe? »
- Créez un partenariat avec l'école de votre enfant. Avant son entrée scolaire, rencontrez le personnel de l'école pour parler de l'EB et des besoins de votre enfant. Chaque école est différente et offre des aménagements qui varient. Parlez de vos préoccupations et prévoyez ensemble les mesures à prendre en cas d'urgence médicale, par exemple. Des écoles voudront avoir les dossiers médicaux de l'enfant.
- Les enfants atteints d'EB s'absentent davantage de l'école en raison de leur maladie et de leurs rendez-vous médicaux. Si c'est le cas, élaborer avec l'école de votre enfant un plan qui lui permettra de ne pas prendre de retard.
- L'EB n'est pas associée à des troubles de l'apprentissage particuliers.
- Ce moment est aussi propice pour discuter de l'EB avec votre enfant. Consultez la section « Parler de l'EB avec votre enfant » ci-dessous.
- Discutez de ce que votre enfant peut dire si quelqu'un lui pose des questions sur sa peau. Préparez votre enfant à faire face à ces situations afin qu'elle puisse répondre à ces questions avec confiance.
- Renforcez l'estime de soi de votre enfant en lui permettant de faire preuve d'indépendance, d'acquérir des compétences, de créer des liens avec d'autres personnes, etc.

Les adolescents et l'âge adulte

- Cette période est très difficile pour tout le monde, particulièrement parce que l'image corporelle et les relations deviennent de plus en plus importantes.
- Les limitations physiques des adolescents atteints d'EB peuvent les empêcher de participer aux activités auxquelles vaquent leurs pairs.
- Aidez et encouragez votre adolescente à trouver un passe-temps. Cela l'aidera à renforcer son estime de soi et sa confiance en elle, ainsi que son réseau social.
- Il est important que votre adolescente soit aussi indépendante que possible. Elle aura ainsi un sentiment de contrôle sur sa vie. Ce processus peut être très difficile pour les personnes soignantes, responsables depuis plusieurs années du bien-être de leur enfant.
- Même si les adolescents ne pourront pas se soigner eux-mêmes, il est important qu'ils orientent leur traitement et qu'ils soient au courant des thérapies/rendez-vous/procédures/médicaments, etc. requis. Les personnes soignantes doivent discuter ouvertement de ces sujets avec leur adolescent.

- Tout le monde doit savoir que:
 - il est impératif que l'équipe médicale procède à des examens réguliers de la peau des patients;
 - le carcinome squameux est une préoccupation grave.

*** Les adolescents peuvent être frustrés à l'idée d'avoir de nombreux rendez-vous sans que rien ne change. Cependant, il est très important de procéder à des examens médicaux fréquents, car les médecins peuvent voir des choses que nous ne remarquons pas toujours. Des choses peuvent aussi se produire à notre insu dans notre corps et des analyses sanguines et d'autres tests sont ainsi requis. Cela est important, car de simples problèmes peuvent rapidement se transformer en complications graves.

Les frères et sœurs

- Les frères et sœurs des enfants atteints d'EB ont parfois l'impression de ne pas recevoir suffisamment d'attention. Consacrez du temps à chaque enfant.
- Il se peut qu'ils ressentent de la colère ou de la jalousie envers leur frère ou leur sœur atteints. Dites-leur que ces sentiments sont ressentis par plusieurs, comme eux. Assurez-vous qu'ils comprennent aussi ce qu'est l'EB et l'impact qu'a la maladie sur les personnes atteintes.
- Il est important de parler ouvertement et honnêtement de l'EB avec les frères et les sœurs des personnes atteintes pour éviter qu'ils s'imaginent le pire et s'inquiètent outre mesure.

Parler de l'EB avec votre enfant

- Il est important que vous parliez de l'EB avec votre enfant. Même si vous souhaitez le protéger, il sait d'instinct quand les choses ne vont pas. L'inconnu peut provoquer de la peur et du stress et l'inciter à s'imaginer le pire.
- Adaptez vos discussions à l'âge de l'enfant.
- Préparez-le à ses visites à l'hôpital et à ses procédures médicales en parlant ouvertement de ce qui va se passer. Il n'y a rien de mal à expliquer qu'un test peut être inconfortable ou douloureux.
- Expliquez l'EB en utilisant des termes simples (p. ex., peau délicate).
- Dites que l'EB n'est pas une maladie contagieuse.
- Les enfants demandent souvent : « Pourquoi moi? » Vous pouvez répondre : « Personne ne sait pourquoi, mais ce n'est pas ta faute ». Ils peuvent vous demander si leur condition s'améliorera. Vous pouvez leur dire : « L'EB ne disparaît pas et c'est pourquoi nous voyons le médecin et prenons des mesures à la maison pour gérer la maladie du mieux possible. »
- Il est important de parler des choses suivantes avec les enfants qui vieillissent :
 - Le sous-type d'EB dont ils souffrent
 - Les différents sous-types d'EB
 - Les raisons pour lesquelles ils voient certains médecins
 - Les raisons pour lesquelles ils prennent certains médicaments
- Assurez-vous que votre enfant participe à ces rendez-vous médicaux et encouragez-le à s'exprimer et à parler au médecin.

Le suivi des complications de l'EB

Elena Pope, MD, MSc, FRCP(C) et Irene Lara-Corrales, MD, MSc

Test/intervention	EBS	EBJ	EBD
Badigeonnage de la peau pour culture et test de sensibilité (si on soupçonne la présence d'une infection, une biopsie cutanée est plus fiable qu'un badigeonnage de la peau, car la peau de la plupart des patients est colonisée par plusieurs bactéries en tout temps.)	Au besoin	Au besoin	Au besoin
Analyses sanguines <ul style="list-style-type: none"> ■ Hématologie : FSC, fer ■ Chimie : calcium, phosphate, zinc, sélénium, électrolytes, épreuve de fonction rénale, carnitine, PTH, vitamine D 	Une fois tous les 12 mois (une fois par an)	Une fois tous les six mois (deux fois par an)	Une fois tous les 12 mois (une fois par an)
Analyse des urines Bandelette urinaire pour protéine et sang	Une fois tous les 12 mois (une fois par an)	Aux trois mois ou plus souvent au besoin	Aux trois mois ou plus souvent au besoin
Imagerie <ul style="list-style-type: none"> ■ DEXA ■ Échographie rénale ■ Échocardiogramme ■ Radiographie osseuse 	Au besoin	Une fois par an	Une fois par an
Évaluation nutritionnelle	Une fois par an	Trois fois par mois	Une fois par an

Suggestions de chaussures pour les patients

Michelle Lee, I.A., BSc (Sc. Inf.)

Chaussures

Pour prévenir les maladies des pieds, il est important que votre enfant ait une hygiène adéquate. Elle doit changer de chaussettes tous les jours et, idéalement, ne pas porter les mêmes chaussures deux jours de suite pour les aérer. Les pieds de votre enfant doivent être soigneusement nettoyés et asséchés tous les jours. Cela inclut les espaces entre les orteils. Laissez les pieds de votre enfant à l'air. Évitez de les garder dans des chaussures ou pansements toute la journée. Taillez les ongles d'orteil de votre enfant. Vous pouvez appliquer des crèmes et des poudres qui garderont la peau de ses pieds douce et sèche et qui préviendront les infections et odeurs.

Pour prévenir les bulles, coupez l'élastique de ses chaussettes et faites-lui porter des chaussettes en coton épais, idéalement deux paires, pour réduire la friction. Faites porter à votre enfant des chaussures douces et amples au bout arrondi. Assurez-vous qu'elles offrent suffisamment de place pour les pansements. Examinez les coutures et utilisez du rembourrage pour prévenir la vésication dans ces endroits. Les semelles doivent être plates et souples et offrir un certain support au talon. Vous pouvez utiliser des lacets ou des sangles pour éviter que les pieds bougent ou glissent dans les chaussures. Évitez les chaussures en plastique ou matière synthétique. Pour garder les pieds au frais et au sec, optez pour des semelles en cuir perméable. Plusieurs enfants atteints d'EB aiment porter des pantoufles rembourrées en peau de mouton, des chaussons de ballet ou des mocassins plutôt que des chaussures conventionnelles.

Si les pieds de votre enfant présentent plusieurs vésicules, placez un rembourrage supplémentaire autour de ses pieds et laissez-la déambuler sans chaussures.

Test/ Intervention	Nom du produit	Description	Fournisseur
Soins des pieds	Blister Shield	Poudre pour chaussettes qui réduit les frottements	TwoToms LLC www.2toms.com (en anglais)
	Solution de Burow/ Drysol/Agent antisudorifique sec Arrid XX	Produits contenant de l'aluminium recommandés par les familles de patients atteints d'EB	
	Bains Domeboro	Produit à l'aluminium réputé pour assécher les vésicules et accélérer leur guérison	www.drugs.com/pdr/domeboro_tablets.html (en anglais)
Chaussures	Chaussures Bilby	Chaussures sur mesure avec tige en cuir souple et doublure spongieuse	Bilby www.bilbysshoes.com (en anglais). Rendez-vous à « Products » (Produits) et « Medical Grade and Extra Depth » (Catégorie médicale et profondeur supplémentaire) pour des chaussures spécialisées pour l'EB

Test/ Intervention	Nom du produit	Description	Fournisseur
Chaussures	Mocassins	Doux et suffisamment amples pour les pansements	Minnetonka Mocassins www.pueblosouthwest.com/Mocassins.html (en anglais)
	Bottes Ugg	Bottes, chaussures et pantoufles rembourrées en peau de mouton	UGG Australia www.uggaustralia.com (en anglais) Offertes dans plusieurs magasins de détail
	Elefanten	Chaussures souples et douces	www.elefanten.de/Elefanten/en/Elefanten_index.html (en allemand)
	Pantoufles berbères en molleton	Pantoufles en molleton (article no TA4887) Pantoufles aux chevilles (article no TA48940)	LL Bean www.llbean.com (en anglais)
	Pedors	Fermeture réglable, chaussures douces et souples qui conviennent aux pansements Une semelle intérieure douce additionnelle peut être requise	Pedors www.pedors.com (en anglais)
	Pediped	Douces et souples, faciles à enfiler	Pediped www.pediped.com (en anglais) (800) 880-1245
	Robeez	Chaussures souples et douces	Robeez www.robeez.com (en anglais)
	Preschoolians	Chaussures souples et douces	Preschoolians www.preschoolians.com (en anglais)
	Sandaes Saltwater	Chaussures souples et douces	Hoy Shoe Company www.saltwater-sandals.com (en anglais) 4970 Kemper Ave St Louis, MO 6313 (314) 772-0900
	Adidas Climacool	Chaussures de sport avec doublure maillée et technologie d'absorption des chocs pour laisser circuler l'air	Adidas www.adidas.ca/fr
Chaussettes	Mocassins suédois	Chaussettes à semelle en cuir (article no ZA18611)	Hanna Andersson www.hannaanderson.com (en anglais)
	Chaussettes Silver Sock	Chaussettes qui contiennent de l'argent, pour prévenir la friction et réguler la chaleur	Carnation Foot care www.silversock.co.uk (en anglais)

Plusieurs enfants atteints d'EB utilisent les chaussures des marques précédentes avec succès, mais vous pouvez aussi acheter des chaussures sur mesure. Philip Watson est un orthésiste d'expérience qui fabrique des chaussures pour patients atteints d'EB. Il travaille pour Ambulatory Footwear, une entreprise de Dundas en Ontario (www.ambulatoryfootwear.com [en anglais]).

