

L'épidermolyse bulleuse entraîne une fragilité de la peau mais aussi parfois des muqueuses (bouche, œsophage, yeux, anus...). Ceci est variable selon les formes et les degrés de sévérité.

La bouche

Des lésions peuvent apparaître sur les tissus mous (gencives, lèvres, langue, intérieur des joues, palais, gorge, œsophage) et se présentent souvent sous forme de bulles parfois remplies de sang, responsables d'érosions, de lésions ressemblant à des aphtes et parfois évoluant vers des cicatrices.. Cela peut aboutir à une **microstomie** (amplitude d'ouverture buccale fortement diminuée) et/ou une **ankyloglossie** (langue peu mobile, cicatricielle, de petite taille). L'émail des dents peut être atteint et abîmé, et nécessiter des soins dentaires réguliers.

Prévention :

Hygiène bucco-dentaire (dents et gencives) avec un lavage biquotidien avec dentifrice fluoré, idéalement en utilisant une brosse à dents avec une petite tête (type Tepe compact Tuft®). Parfois, on peut être amené à percer une bulle (si accessible) avec une aiguille si celle-ci est volumineuse et gênante. Des bains de bouche ou nettoyage à la compresse peuvent s'avérer utiles selon l'âge et la tolérance du patient.

Exercices ludiques quotidiens : accompagnement par un orthophoniste, kiné ou psychomotricien formé aux troubles de l'oralité.

Soins :

Suivi régulier par un dentiste. Risque important de caries, d'où l'importance du brossage dentaire biquotidien au long cours, et ce, dès l'apparition de la première dent.

Traitement :

En cas de douleurs buccales ou de la gorge : des traitements locaux tels que le gel de budésonide (un corticoïde local), Ulcar® ou un anesthésiant local (xylocaïne visqueuse) qui ne doit pas être avalé, peuvent possiblement être appliqués de manière ponctuelle sur quelques lésions des lèvres ou accessibles dans la bouche. Le spray VEA Oris (à base de vitamine E) peut aussi soulager.

Pour l'alimentation : mixée, fraîche, sans morceaux durs. Veiller à l'hydratation du patient et proposer des compléments nutritionnels oraux.

En cas d'impossibilité durable d'avaler : se rendre aux urgences pour prise en charge et éventuelle perfusion. Surveiller à domicile les signes de déshydratation et le poids de l'enfant.

Chez l'adulte, l'ouverture de bouche peut être entretenue et améliorée par l'utilisation du dispositif TheraBite®, un système portatif tout spécialement conçu pour traiter l'hypomobilité mandibulaire et le manque de souplesse des tissus conjonctifs. Le système utilise le mouvement passif répétitif et l'étirement. Dispositif à utiliser avec précaution en cas d'ulcérations buccales.

L'œsophage

Certains patients souffrent d'une fragilité de l'oropharynx et de l'œsophage entraînant :

- Une dysphagie aigüe : bulles et ulcérations douloureuses.
- Une dysphagie chronique : une sténose (rétrécissement du diamètre) entraînant à son tour des troubles de la déglutition voire une incapacité totale à s'alimenter.

Diagnostic :

Il est avant tout clinique. En cas de blocages très réguliers, gênants ou permanents, un TODG (Transit œso-gastro-duodénal) est un examen de radiologie qui peut être pratiqué pour confirmer et repérer une éventuelle sténose. L'examen est indolore et nécessite d'avaler un produit de contraste pour visualiser le passage du liquide dans l'œsophage. Un radio-cinéma de déglutition peut être réalisé dans certains cas, s'il y a suspicion de sténose œsophagienne. Attention, en cas de dysphagie aigüe, une fibroscopie est formellement contre-indiquée !

Prévention :

Pour les bébés, biberon à température ambiante.

Alimentation mixée ou en petits morceaux, tiède, aliments bien cuits et fondants.

Éviter les aliments durs et potentiellement traumatisants (chips, croûtes de pain, bonbons durs...).

Bien mâcher, par petites bouchées.

Contre-indication absolue aux comprimés et gélules.

Orthophonie et travail des praxies orofaciales, de la mastication et de la déglutition, en cas de troubles de l'oralité.

Traitement anti-reflux si besoin, notamment en cas de forme avec atteinte œsophagienne.

Traitement :

- Phase aigüe (sur avis médical) : antalgiques, corticoïdes, IPP. perfusion IV si impossibilité totale d'avaler.

- Dilatation de l'œsophage : la dilatation est un traitement qui permet d'augmenter le diamètre de l'œsophage à l'endroit du rétrécissement. Dans le cadre d'un examen à l'aide d'un endoscope (tube flexible permettant de visualiser l'intérieur d'un organe), soit on dilate l'œsophage à l'aide de ballonnets gonflables, soit on introduit dans l'estomac un fil sur lequel on fait glisser des tiges en plastique coniques (d'un diamètre croissant).

Cette intervention dure environ dix minutes et se fait sous sédation ou anesthésie générale.

La muqueuse anale

L'atteinte de la muqueuse anale peut se traduire par une fissure anale, douloureuse.

Prévention :

Éviter la constipation en utilisant des laxatifs doux par voie orale, alimentation riche en fibres et en eau minérale type Hépar.

Éviter au maximum les suppositoires et le thermomètre rectal : bien les enduire de vaseline et limiter leur utilisation, en cas de nécessité et sur prescription médicale.

Traitement :

Si constipation, laxatifs. Crème anesthésiante avant la selle, et crème cicatrisante ou anti-inflammatoire en cas de fissure anale (type Titanoréine®, vaseline, Aquaphor®, pâte Eakin ...).

En cas de constipation sévère, une prise en charge hospitalière est indiquée.

Les yeux

Voir protocole spécifique OPHEB.

L'atteinte se caractérise par une fragilité de la cornée, des conjonctives et des paupières sur lesquelles peuvent apparaître des bulles et des érosions. La prise en charge des lésions cornéennes est une **URGENCE** ophtalmologique !

Retentissement :

Douleur aigüe et/ou chronique et possible baisse de l'acuité visuelle en cas d'ulcérations et/ou de cicatrices sur les cornées.

Prévention :

Collyre hydratant (type « larmes artificielles de dernière génération ») plusieurs fois par jour + pommade cicatrisante vitamine A selon prescription médicale.

Évaluation ophtalmologique d'un éventuel besoin de correction optique.

Traitement (sur prescription d'un médecin ophtalmologiste !) :

Calmer la douleur avec des collyres anesthésiques et antalgiques (sur prescription de l'ophtalmologiste), pommade cicatrisante vitamine A plusieurs fois par jour en cas d'ulcère, collyres hydratants, collyre antibiotique pour prévenir l'infection et anti-inflammatoire (ex : Azyter® collyre), lentilles thérapeutiques en cas d'atteinte chronique et sur prescription de l'ophtalmologiste, repos, antalgiques oraux adaptés, lunettes teintées selon nécessité et discuter d'un anti-inflammatoire oral type AINS (ibuprofène).

Surveillance ophtalmologique dont la fréquence est à déterminer selon l'atteinte.