

QU'EST-CE QUE L'EB ?

INFOGRAPHIES D'ÉPIDERMOLYSE BULLEUSE



**Voici à quoi ressemble
la vie avec l'EB.**



INFORMATIONS GÉNÉRALES	01
QU'EST-CE QUE L'EB ?.....	02
TYPES D'EB	03
SYMPTÔMES ET COMPLICATIONS	04
SOINS INFIRMIERS POUR L'EB	05
SOINS INTERDISCIPLINAIRES	06
L'EB CHEZ LE NOURRISSON	07
VIVRE AVEC L'EB	08
EB SIMPLE (EBS).....	09
EB DYSTROPHIQUE (EBD).....	10
EB JONCTIONNELLE (EBJ).....	11
EB DE KINDLER (EBK)	12
LE DIAGNOSTIC DE LABORATOIRE	13
LES FORMES HÉRÉDITAIRES DE L'EB	14
LA RECHERCHE	15
ESSAIS CLINIQUES	16
LA SENSIBILISATION À L'EB	17
ICÔNES IMPORTANTES	18
COORDONNÉES	19
NOTES	20

INFORMATIONS GÉNÉRALES

POURQUOI LES INFOGRAPHIES SONT-ELLES SI IMPORTANTES ?

Les infographies de l'EB contiennent des informations sur différents thèmes cliniques et protocoles de soins. Il s'agit principalement d'images plutôt que de textes, destinées aux personnes atteintes d'EB dans les régions où il y a peu de ressources.

C'est l'équipe « EB Without Borders » (EB Sans Frontières) au sein de DEBRA International qui a eu l'idée de développer des infographies sur l'EB. Le rôle de l'équipe est d'aider les personnes atteintes d'EB, leurs familles, et les médecins dans les pays où le groupe DEBRA n'est pas présent pour les aider, et où les connaissances en matière d'essais cliniques et de protocoles de soins sont peu développées.

A QUI S'ADRESSENT LES INFOGRAPHIES EB ?

Les infographies sur l'EB sont destinées aux personnes atteintes d'EB ou à celles qui soignent quelqu'un souffrant de n'importe quel type d'EB. Bien que les infographies soient destinées principalement aux régions peu équipées pour soigner l'EB, elles sont intéressantes pour toute personne atteinte par la maladie ou s'occupant d'un patient.

D'OÙ VIENNENT LES INFORMATIONS CONTENUES DANS CETTE PLAQUETTE ?

Les informations contenues dans cette plaquette viennent du « Clinical Practice Guidelines for Epidermolysis Bullosa Laboratory Diagnosis » (Has et al. 2019) « Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility » (Has et al. 2020), et de l'avis de spécialistes. Les informations et les recommandations contenues dans cette plaquette sont issues de différentes sources, notamment de la recherche clinique et de l'avis de spécialistes.

COMMENT UTILISER CES INFORMATIONS

Nous vous recommandons vivement de prendre l'avis de votre médecin ou de professionnels de la santé avant d'appliquer les infographies sur l'EB afin que vous puissiez en parler ensemble.

CLAUDE DE NON-RESPONSABILITÉ

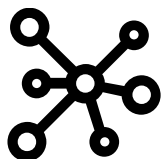
Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

COPYRIGHT

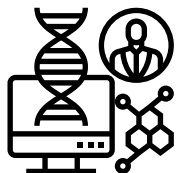
© Copyright DEBRA International 2020. Tous droits réservés. Ce travail est protégé par les termes de la licence « [Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/) », qui permet l'utilisation et la diffusion dans tout média, à condition que le travail original soit dûment cité, d'en faire une utilisation non commerciale, et qu'aucune modification ou adaptation n'y soit apportées.

plus d'informations : www.debra-international.org **EB Without Borders :** ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.



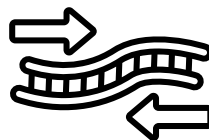
EB n'est pas le nom d'une seule maladie de la peau, mais d'un grand groupe de maladies génétiques et cliniques différentes



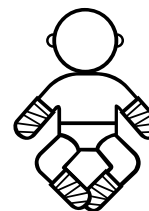
Il existe plus de 30 sous-types



Leurs points communs sont la formation de bulles et une fragilité excessive de la peau



Les bulles et les plaies peuvent se produire à la suite d'une pression, d'un frottement, de la chaleur sur la peau et/ou sur les membranes muqueuses



Les symptômes apparaissent immédiatement après la naissance, durant les premiers jours de vie



Les symptômes sont variables, avec des formes légères à sévères



Les bulles peuvent se former n'importe où sur la peau et parfois à l'intérieur, sur les muqueuses

epidermolysis

Épiderme

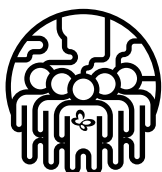
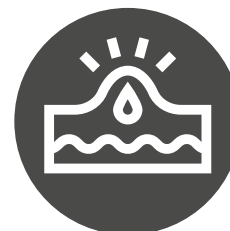


Destruction



bullosa

Bulle



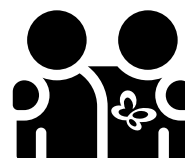
On estime à 500 000 les cas de personnes atteintes d'EB dans le monde



Touche indifféremment les filles ou les garçons



Touche toutes les races et les ethnies



Non contagieuse



Il n'existe pas encore de traitement curatif

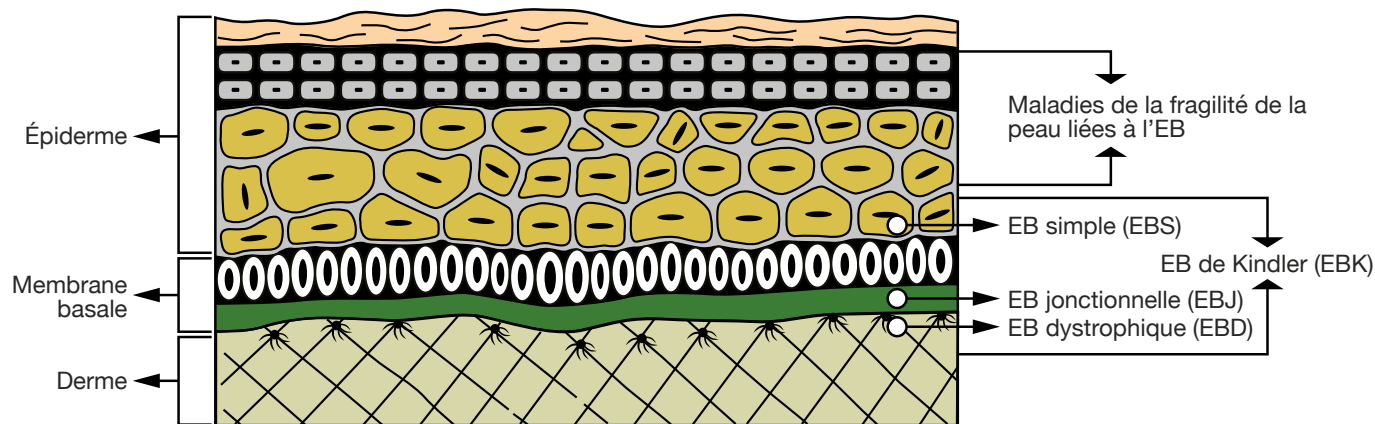


L'EB est également appelée la maladie du papillon parce que la peau est aussi fragile que les ailes d'un papillon

plus d'informations : www.debra-international.org **EB Without Borders :** ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

SCHÉMA D'UNE COUPE DE PEAU



DEBRA International - une adaptation de Debra of America et de l'US National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Disease, et de la Has et al. 2020

LA PEAU NORMALE



La peau normale a des protéines qui agissent comme de la colle en maintenant les couches de la peau soudées et la rendant résistante.

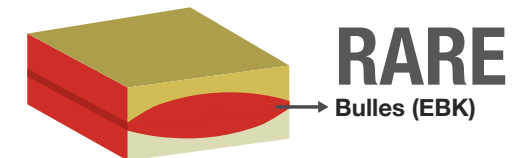
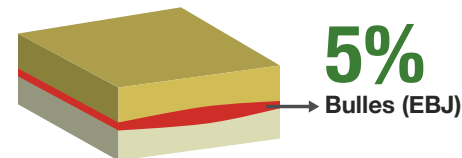
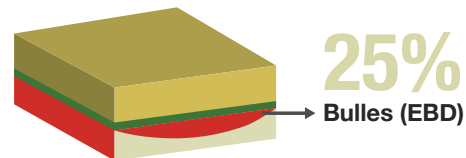
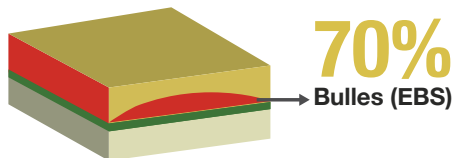
LA PEAU ET L'EB



En présence d'EB ces protéines n'assurent pas la cohésion de la peau, ne fonctionnent pas correctement ou sont inexistantes. Les couches de la peau peuvent donc se séparer et former des bulles et des plaies. Elles peuvent apparaître à la suite d'une blessure, d'une pression, d'un frottement, de la chaleur ou même spontanément.

L'EB acquise (EBA), bien que les symptômes soient similaires, n'est pas héréditaire. C'est une maladie auto-immune qui apparaît généralement tard dans la vie, dont on ne connaît pas exactement la cause.

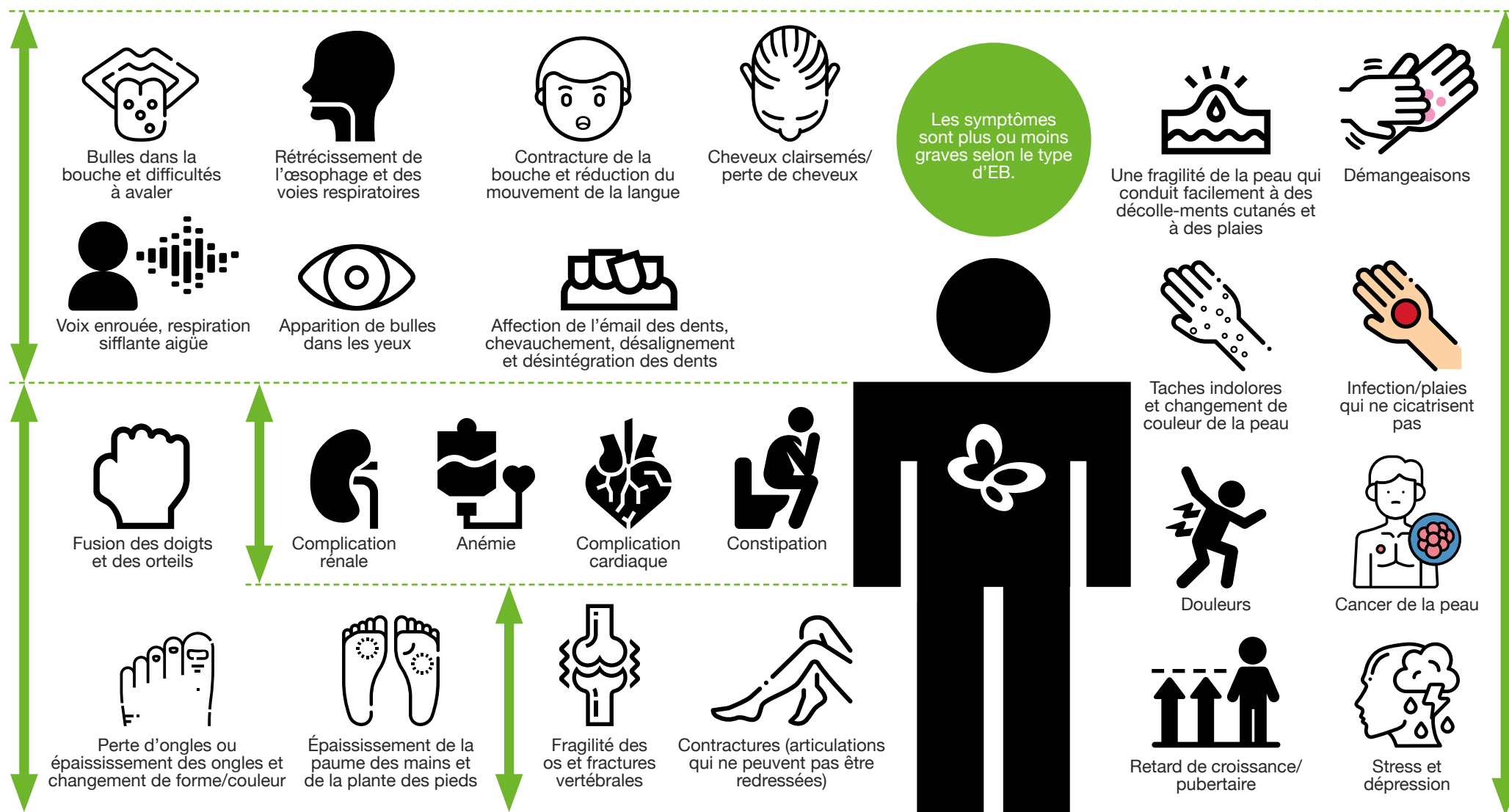
FRÉQUENCE ET CLASSIFICATION DES TYPES D'EB



plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

SYMPTÔMES ET COMPLICATIONS



plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

QU'EST-CE QUE L'EB ? | DEBRA INTERNATIONAL

SOINS INFIRMIERS POUR L'EB

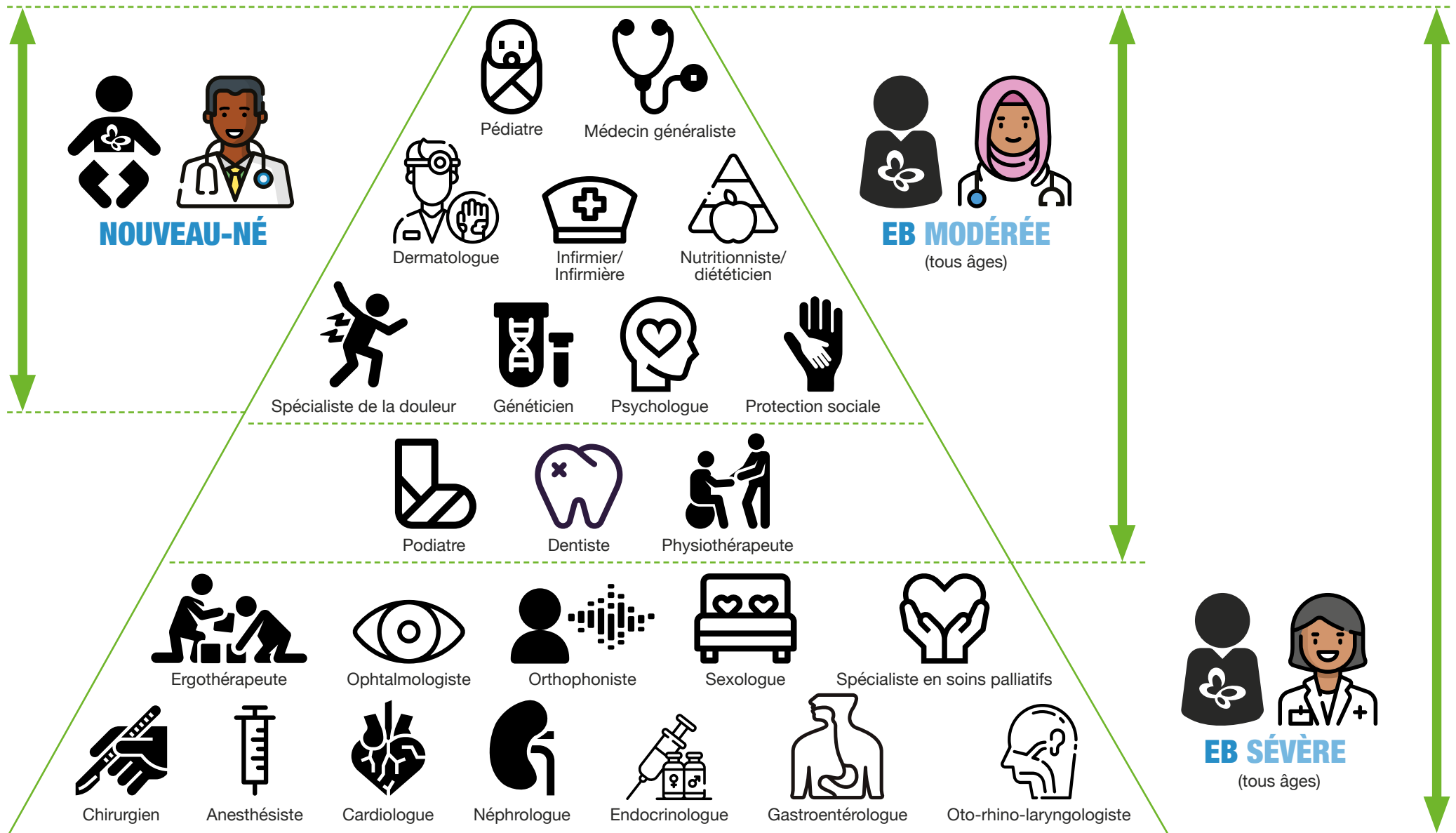


PROTOCOLE DE SOINS INTÉGRÉ

L'EB développe un grand nombre de symptômes et de complications qui requièrent l'intervention de différentes spécialités médicales. Des soins interdisciplinaires et une équipe composée de différents spécialistes qui partagent leurs connaissances dans le but d'élaborer un protocole de soins coordonné destiné à un patient, et d'apprendre les uns des autres.

plus d'informations : www.debra-international.org **EB Without Borders :** ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

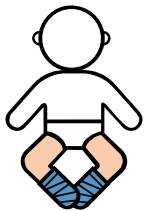


plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

L'EB CHEZ LE NOURRISSON

SYMPTÔMES



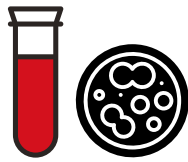
L'absence de peau peut être totale en particulier sur les pieds, les chevilles et la partie inférieure des jambes



La peau peut former des bulles immédiatement après la naissance/ durant les premiers jours de vie



Un dermatologue doit écarter toute autre maladie de la peau



Un diagnostic de laboratoire doit être établi. Voir la page 13



Un protocole de soins intégré doit être coordonné par une équipe de spécialistes interdisciplinaire

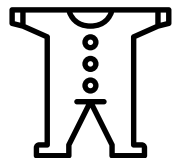
SOINS DU NOURRISSON



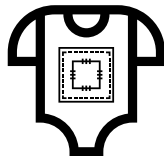
Voir les infographies Peau et Corps en Bonne Santé pour obtenir plus d'informations sur le soin des plaies



Les couches doivent être confortables pour réduire le frottement. Protéger les bords avec un tissu doux si nécessaire



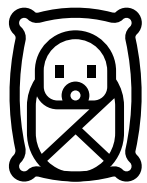
Envelopper bébé dans une grenouillère boutonnée devant. Les bébés nus peuvent se blesser en frottant leurs bras et leurs jambes



Mettre les vêtements à l'envers pour éviter que les coutures frottent sur la peau et l'abîment



Les mitaines et les ongles courts évitent les blessures causées par les griffures



Mettre bébé sur un matelas doux (coussin, peau de mouton, couverture douce)



Vous devez trouver le moyen de toucher votre bébé pour créer des liens



Allaiter un bébé atteint d'EB, c'est possible, vous devez essayer



Les parents peuvent être formés pour soigner les plaies, donner le bain, prodiguer des soins généraux à un bébé atteint d'EB si nécessaire



Les produits de soins des plaies pouvant être chers, les parents peuvent demander l'aide d'un travailleur social pour connaître leurs droits

! IMPORTANT !



Éviter de mettre bébé dans une couveuse (à moins que ce ne soit absolument nécessaire)



Ne pas utiliser de bandages adhésifs/ pansements



Ne pas soulever bébé sous les bras



Ne pas mettre de bracelets avec le nom de bébé aux poignets ou aux chevilles. Attacher tout bracelet d'identification au lit ou aux vêtements



Ne pas utiliser de pince à cordon ombilical



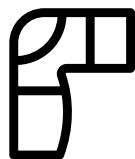
Suivre le calendrier de vaccinations infantiles habituel

plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.



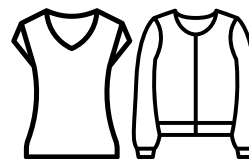
Voir les infographies Peau et Corps en Bonne Santé pour obtenir plus d'informations sur le soin des plaies



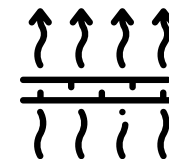
Protéger les endroits vulnérables de la peau en portant des gants et des protections rembourrées



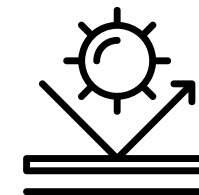
Hydrater la peau pour éviter les démangeaisons, réduire les frottements, et éviter que la peau craquèle



Porter plusieurs couches de vêtements que vous pouvez mettre et retirer facilement



Choisir des matières douces et respirantes



En été, porter des vêtements anti-UV



Utiliser quelques astuces pour vous aider à être indépendant dans vos activités quotidiennes



Porter des lunettes avec protections pour le nez et les oreilles



Porter des chaussures confortables et respirantes. Voir les infographies Peau et Corps en Bonne Santé



Couper vos ongles de mains et d'orteils courts et les limer. Voir les infographies Peau et Corps en Bonne Santé

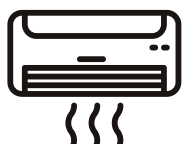


Utiliser un coussin ou autre protection sur les sièges des véhicules et autres surfaces dures



L'exercice physique est bon pour la mobilité et la santé des os

! IMPORTANT !



Un ventilateur ou la climatisation peuvent aider à maintenir la peau fraîche



Chaleur, sueur et humidité favorisent la formation des bulles



Éviter les bains chauds



Éviter les vêtements trop serrés



Éviter les vêtements dont les étiquettes sont rugueuses, avec des élastiques serrés ou des coutures. Porter vos vêtements à l'envers pour éviter les coutures

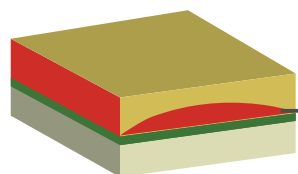


Ne pas utiliser de bandages adhésifs/pansements

plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

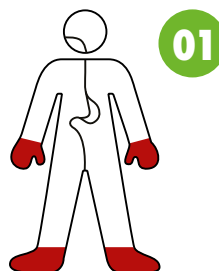
Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

EB SIMPLE (EBS)



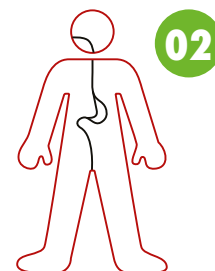
70%

Bulles au niveau de l'épiderme
Type d'EB le plus courant



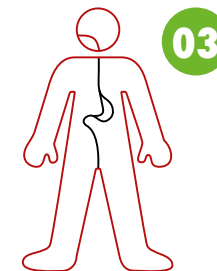
EBS LOCALISÉE

anciennement : Weber-Cockayne
gènes affectés : KRT5, KRT14
formes héréditaires : dominante, mutation de novo, récessive (rare)



EBS INTERMÉDIAIRE

anciennement : EBS généralisée intermédiaire, EBS Köbner
gènes affectés : KRT5, KRT14
formes héréditaires : dominante, mutation de novo, récessive (rare)

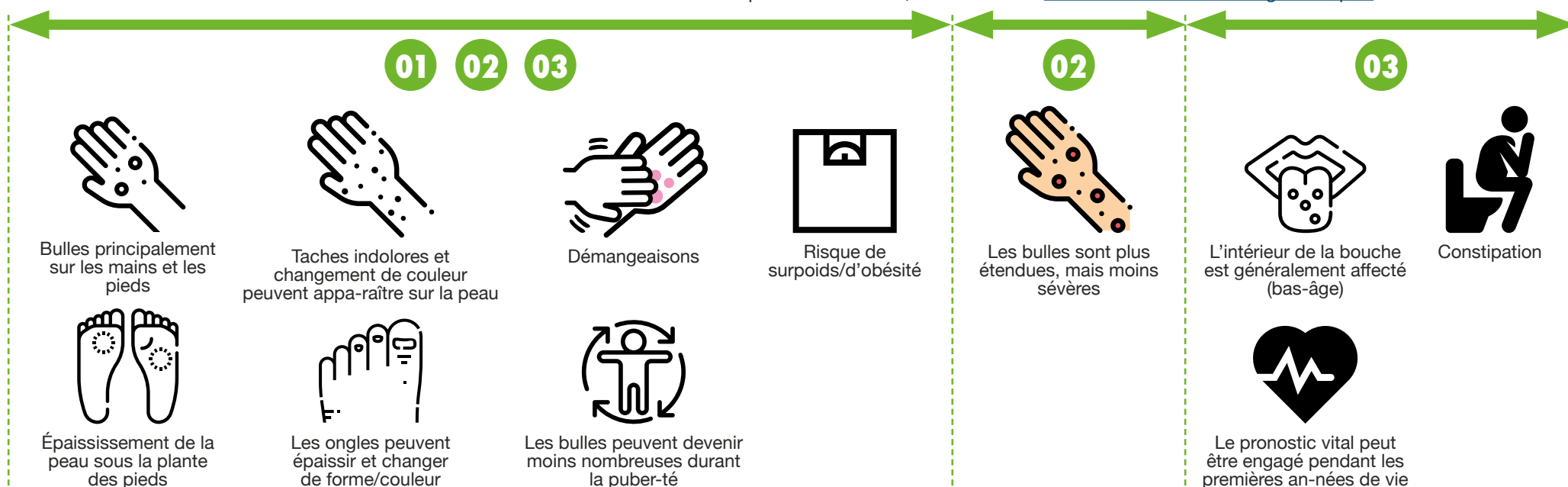


EBS SÉVÈRE

anciennement : EBS généralisée sévère, EBS Dowling-Meara
gènes affectés : KRT5, KRT14
formes héréditaires : dominante, mutation de novo, récessive (rare)

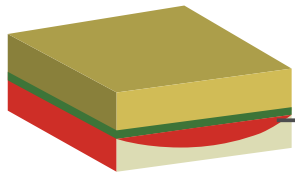
SYMPTÔMES ET COMPLICATIONS COURANTS

Pour obtenir plus d'informations, veuillez visiter : www.debra-international.org/eb-simplex



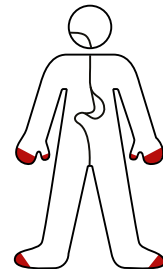
plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.



25%

Bulles au niveau du derme
Moins courante que l'EBS



01

EBDD LOCALISÉE

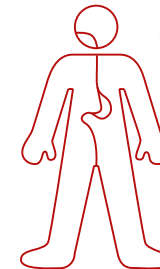
anciennement : « nails only »,
EBDD pré-tibiale et acrale
gènes affectés : COL7A1
formes héréditaires :
dominante



02

EBDD INTERMÉDIAIRE

anciennement : EBDD généralisée
gènes affectés : COL7A1
formes héréditaires : dominante



03

EBDR INTERMÉDIAIRE

anciennement : EBDR
généralisée intermédiaire,
EBDR non Hallopeau-Siemens
gènes affectés : COL7A1
formes héréditaires :
récessive



04

EBDR SÉVÈRE

anciennement : EBDR
généralisée sévère, EBDR
Hallopeau-Siemens
gènes affectés : COL7A1
formes héréditaires :
récessive

SYMPTÔMES ET COMPLICATIONS COMMUNS

Pour obtenir plus d'informations, veuillez visiter : www.debra-international.org/dystrophic-eb

01

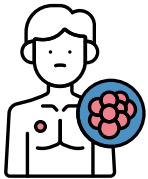


La fragilité de la peau affecte principalement les doigts, les orteils, et les ongles

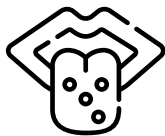


Parfois, seuls les ongles sont affectés (épais et changement de forme/couleur)

01 02 03 04



Cancer de la peau (durant l'adolescence, plus courant chez l'EBDR sévère)



L'intérieur de la bouche peut être affecté (plus courant chez l'EBDR sévère)

03 04



Constipation (en particulier pour l'EBD sévère)

02 03



Des taches indolores peuvent apparaître sur la peau



Les articulations ne se déplient pas facilement

02 03



Plaies qui ne cicatrisent pas



Ampoules fréquentes dans l'œsophage



Fusion des doigts et des orteils (principalement chez l'EBDR intermédiaire)



Les yeux sont généralement affectés



Les bulles sont étendues



Mains en « moufles »

04



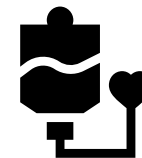
Perte d'ongles (premières années de vie)



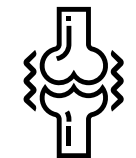
Les grosses articulations ne peuvent pas se plier



Perte des cheveux



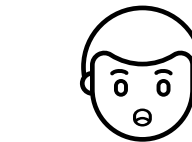
Anémie



Fragilité des os/fractures vertébrales



Retard de croissance/pubertaire



Contracture de la bouche/réduction du mouvement de la langue



Chevauchement/désalignement des dents/désintégration des dents

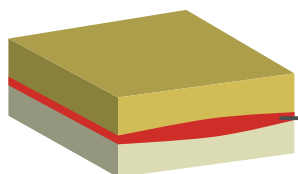


Le cancer de la peau est une cause fréquente de décès

plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

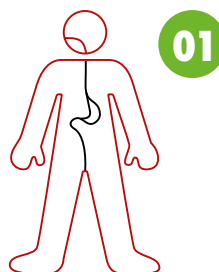
Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

EB JONCTIONNELLE (EBJ)



5%

Bulles au niveau de la membrane basale
Moins courante que l'EBS ou l'EBD



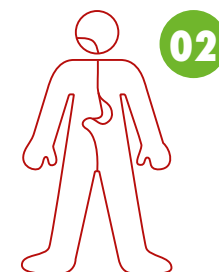
01

EBJ INTERMÉDIAIRE

anciennement : EBJ généralisée intermédiaire,
EBJ non-Herlitz

gènes affectés : LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1

formes héréditaires : récessive



02

EBJ SÉVÈRE

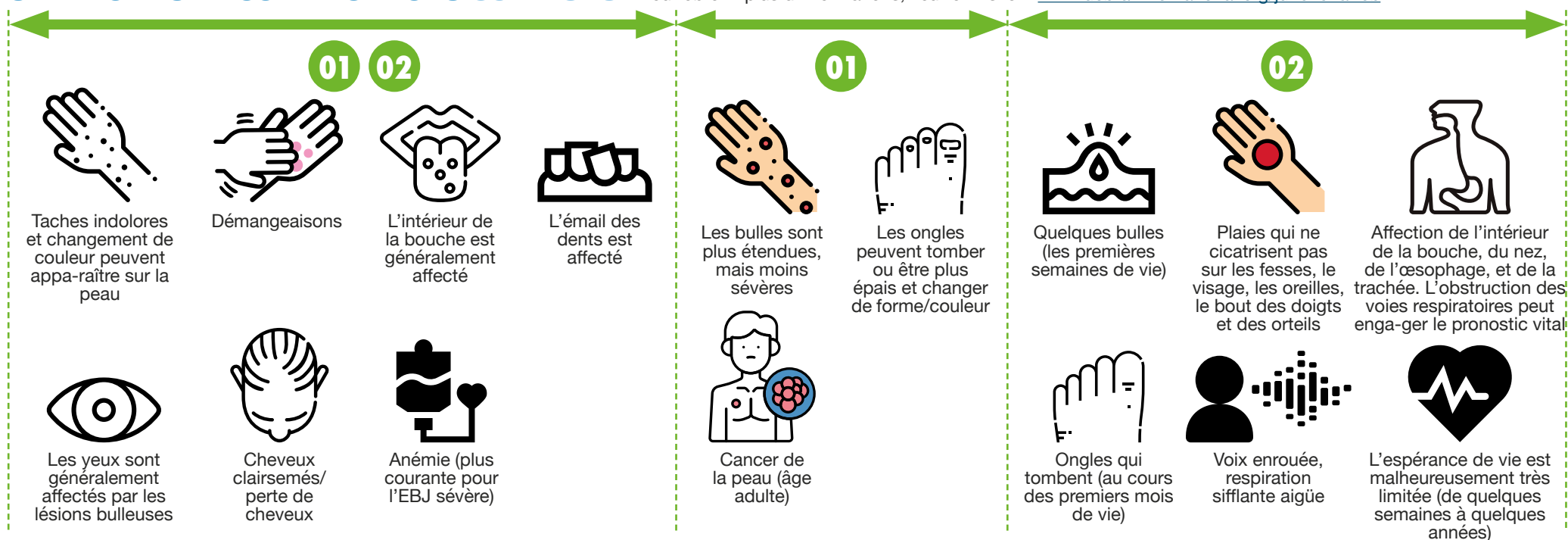
anciennement : EBJ généralisée sévère,
EBJ Herlitz

gènes affectés : LAMA3, LAMB3, LAMC2

formes héréditaires : récessive

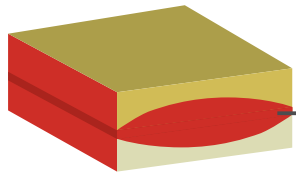
SYMPTÔMES ET COMPLICATIONS COMMUNS

Pour obtenir plus d'informations, veuillez visiter : www.debra-international.org/junctional-eb



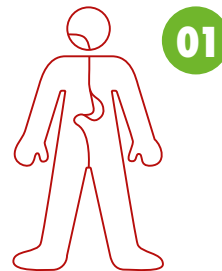
plus d'informations : www.debra-international.org **EB Without Borders** : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.



RARE

Les bulles apparaissent à plusieurs et différents niveaux



EB DE KINDLER

anciennement : Syndrome de Kindler

gènes affectés : FERMT1

formes héréditaires : récessive

SYMPTÔMES ET COMPLICATIONS COURANTS

Pour obtenir plus d'informations, veuillez visiter : www.debra-international.org/kindler-eb

01



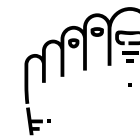
Les lésions bulleuses sont étendues et ont tendance à affecter les extrémités. Les bulles sont moins nombreuses avec l'âge



Perte des lignes et des stries de la peau des mains, par exemple, la perte des empreintes digitales



Fusion des doigts et des orteils aboutissant à des mains en « moufles »



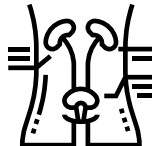
Les ongles peuvent épaissir et changer de forme/couleur



Épaississement de la paume des mains et de la plante des pieds



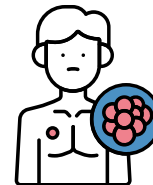
Les yeux sont généralement affectés par les lésions bulleuses



Rétrécissement possible des organes urinaires et génitaux



Gingivite, perte de dents, chevauchement des tissus gingivaux autour des dents



Cancer de la peau aux extrémités, sur les lèvres ou dans la cavité buccale (jeunes adultes)

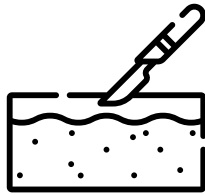


Le cancer de la peau pour le syndrome de Kindler est agressif et peut causer une mort prématurée. Des examens médicaux doivent être effectués régulièrement pour surveiller le cancer de la peau

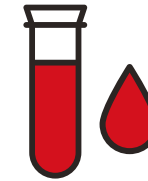
plus d'informations : www.debra-international.org **EB Without Borders :** ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

LE DIAGNOSTIC DE LABORATOIRE



Prélèvement d'un échantillon de peau
Première étape de diagnostic chez les nouveau-nés. Donne des résultats rapidement



Prélèvement d'un échantillon de sang
Identifie la variante d'EB spécifique dans l'ADN d'une personne



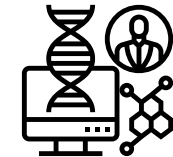
Cartographie d'immunofluorescence
Indique si la protéine associée à l'EB est absente ou défaillante. Les résultats sont disponibles en quelques heures



Microscopie électronique en transmission (MET)
Examen direct de la peau sous le microscope. Rarement utilisé pour diagnostiquer l'EB, mais peut être utile pour résoudre des cas difficiles



Séquençage de Sanger (SS)
Identifie la variante qui est la cause de l'EB en analysant un gène EB spécifique

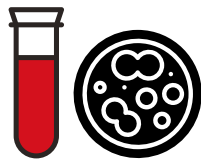


Séquençage parallèle massif (NGS en anglais)
Identifie la variante qui est la cause de l'EB, en analysant TOUS les gènes EB en une fois

! IMPORTANT !



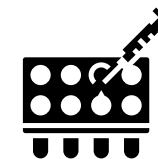
Un dermatologue doit écarter toute autre maladie de la peau



Dans l'idéal, le test génétique doit être effectué sur un échantillon de sang ET un échantillon de peau



Les sous-types d'EB indiqueront la sévérité de la maladie en permettant de prodiguer un traitement et des soins personnalisés



Il est important de déterminer le sous-type d'EB pour pouvoir participer à des essais cliniques



Demander des conseils en matière de génétique

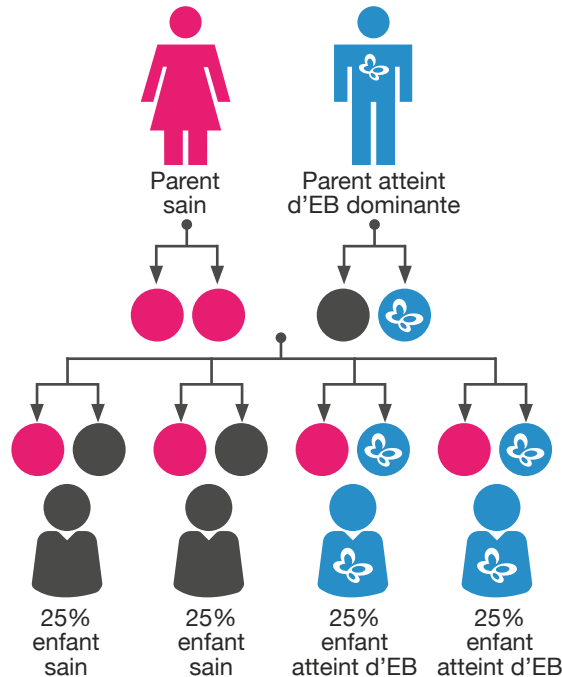
plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

LES FORMES HÉRÉDITAIRES DE L'EB

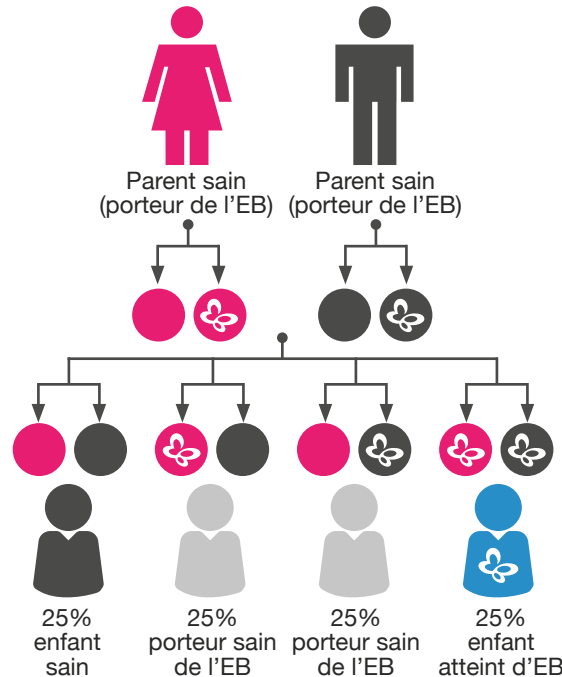
TRANSMISSION HÉRÉDITAIRE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

Un parent est affecté et transmet le gène altéré à son enfant. Il y a 50 % de chances pour que leurs enfants naissent avec l'EB.



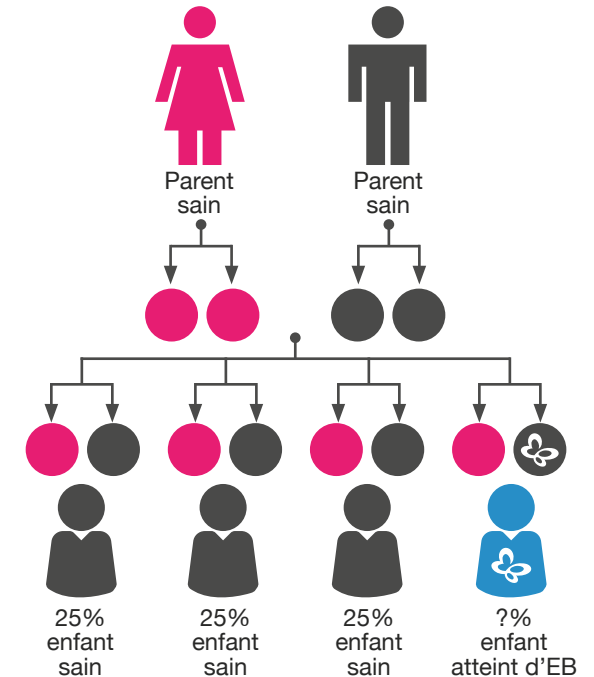
TRANSMISSION HÉRÉDITAIRE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE

Les deux parents ne sont pas affectés, mais sont porteurs de la maladie. Pour que leurs enfants naissent avec l'EB, ils doivent hériter du variant pathogène des deux parents. Il y a 25 % de chances que cela se produise.



TRANSMISSION PAR MUTATION DE NOVO (SEULEMENT DOMINANTE !)

Dans ce cas, l'EB apparaît spontanément pour la première fois chez une personne. Pour ces parents, avoir un second enfant ou plus atteints d'EB est très rare. La personne porteuse du variant de novo a 50 % de chances de le transmettre (avec l'EB) à ses enfants.

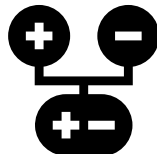


CONSEILS EN MATIÈRE DE GÉNÉTIQUE

Une fois que l'EB est diagnostiquée, une personne atteinte d'EB et sa famille doivent prendre conseil auprès d'un généticien ou d'un autre spécialiste. Le généticien doit expliquer à la famille :



ce qu'est l'EB



les formes de transmission héréditaire



les résultats spécifiques des tests de laboratoire



l'estimation de la gravité de la maladie



les possibilités de planification familiale



le test prénatal

plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

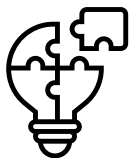
QU'EST-CE QUE L'EB ?

DEBRA INTERNATIONAL

LA RECHERCHE

La recherche clinique se penche sur les études de manière à pouvoir comprendre la maladie et à savoir comment la traiter. Elle permet aussi d'élargir le champ des connaissances.

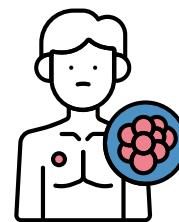
POURQUOI LA RECHERCHE EST-ELLE IMPORTANTE ?



Comprendre la biologie et la génétique de toutes les formes d'EB peut conduire à de nouvelles approches de diagnostic et de traitement de l'EB



Développer des thérapies (éventuellement des thérapies gé-niques, cellulaire, protéique et pharmacologique) pour d'éven-tuels traitements de l'EB



Comprendre la nature du cancer de la peau dans l'EB, pour développer des stratégies de prévention de ses symptômes



Améliorer la prise en charge de l'EB en soulageant les symptômes

L'ENGAGEMENT DE DEBRA DANS LA RECHERCHE



Presque 40 ans d'investissement dans la recherche



+ de 54 millions d'euros investis



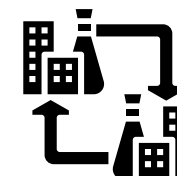
+ de 200 projets de recherche créés



76 institutions financées par DEBRA



+ de 130 chercheurs financés par DEBRA

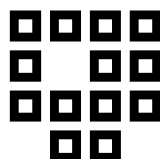


De nombreux projets académiques financés sont soutenus dé-sormais par l'industrie biopharmaceutique

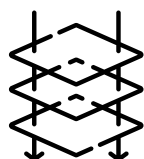
TRAITEMENTS POTENTIELS



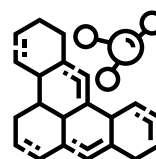
Les progrès dans le soin des plaies



Remplacement des protéines



Greffe de cellules souches



Thérapie génique

plus d'informations : www.debra-international.org **EB Without Borders :** ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

LES ESSAIS CLINIQUES

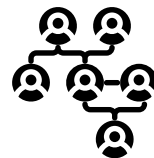
Les essais cliniques sont un type de recherche qui étudie de nouveaux tests et traitements et évalue leurs effets d'après leurs résultats sur la santé humaine (définition de l'OMS)



L'objectif d'un essai clinique est d'obtenir l'autorisation de mettre au point des thérapies efficaces destinées aux patients



Le nombre de personnes atteintes d'EB participant à des essais cliniques est faible ; c'est pourquoi, le besoin en essais internationaux est élevé



DEBRA a consacré plus de 140 000 € au développement et au maintien d'un Registre mondial des patients atteints d'EB



Le Registre mondial des patients atteints d'EB identifie les patients susceptibles de participer aux essais cliniques



Le Registre mondial des patients atteints d'EB permettra d'évaluer la sécurité des médicaments

PHASES STANDARDS DES ESSAIS CLINIQUES



PHASE 0

- Recherche en laboratoire
- Pas de test sur l'homme



PHASE I

- Première application sur l'homme
- Tests de la sécurité et de la tolérance en utilisant de faibles doses de médicament
- Analyse de l'efficacité et du comportement du médicament sur le corps humain
- de 20 à 100 volontaires sains



PHASE II

- Phase d'essai thérapeutique
- Détermination de la dose optimale et sécurisée (toxicité) destinée au test
- Vérification de la faisabilité de l'application
- de 100 à 500 patients atteints de la maladie



PHASE III

- Confirmation de l'efficacité et de la sécurité
- Évaluation de l'efficacité par rapport à d'autres médicaments connus
- de 1 000 à 5 000 patients atteints de la maladie



PHASE IV

- Données de vie réelle
- Contrôle de la sécurité (interaction avec d'autres médicaments ?)
- Optimisation de la thérapie des médicaments approuvés

CONDITIONS DES ESSAIS CLINIQUES



Essai ouvert

Les essais en ouvert peuvent être utilisés pour comparer deux traitements très similaires afin d'identifier le plus efficace des deux. Les chercheurs et les participants savent qu'ils sont en train d'utiliser soit un traitement soit un placebo



Comparatif

Lorsque le médicament à l'étude est comparé à un placebo ou à un autre médicament en usage



En aveugle

Lorsque toutes les personnes participant à l'essai ignorent tout du traitement administré afin d'éviter les préjugés



Aléatoire

Les participants reçoivent le traitement ou un placebo de manière aléatoire

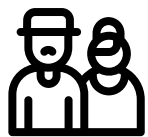
plus d'informations : www.debra-international.org **EB Without Borders :** ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

LA SENSIBILISATION À L'EB



Voisins et la communauté locale



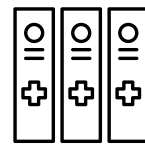
Famille éloignée et amis



Autorités locales et nationales



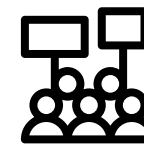
Employeurs et collègues



Partager les guides des pratiques cliniques - versions patients et les infographies de DEBRA



Partager les infographies « Qu'est-ce que l'EB ? »



Participer aux activités durant la semaine de sensibilisation à l'EB (25-31 octobre)



Donner des conférences pour partager votre expérience/ histoire



Radio, journaux, TV, et maisons d'édition



Professionnels de la santé et du secteur social



Agents de la sécurité publique



Hôpitaux



Médias



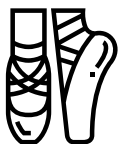
Préparer une présentation pour parler de l'EB au moment d'intégrer une nouvelle école/travail



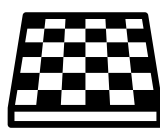
Contactez votre bureau DEBRA local pour des idées de campagne et de collecte de fonds, de brochures ou créer vos propres brochures



Personnel écolier et camarades de classe



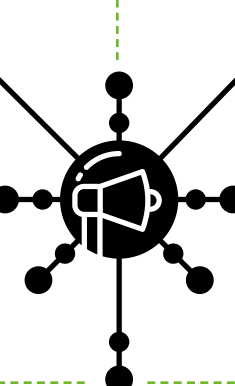
Enseignants des activités extra-scolaires et camarades



Amis membres d'associations amicales



Coéquipiers sportifs



QUI ?

COMMENT ?



Utiliser les médias sociaux, tels que YouTube et les blogs comme outils de sensibilisation à l'EB



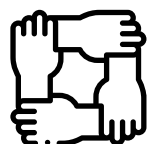
Entrer en contact avec d'autres personnes atteintes d'EB/de maladies rares



Référendums et pétitions

POURQUOI ?

L'union fait la force



Sensibiliser les gens autour de vous sur l'EB et leur montrer comment ils peuvent vous aider/aider votre enfant



Accroître la sensibilisation et les connaissances sur la maladie



Défendre vos droits



Répandre l'idée que l'EB est une maladie génétique non conta-gieuse que l'on ne peut pas attraper



Mettre un terme au harcèlement/ discrimination



Lutter pour l'inclusion et dire non à la ségrégation

plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.



Les symptômes de l'EB peuvent varier de léger à sévère, y compris dans le même sous-type



Le traitement doit être adapté à chaque personne



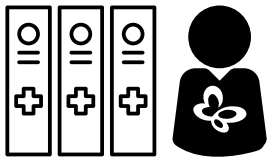
Un protocole de soins intégré doit être coordonné par une équipe de spécialistes interdisciplinaire



Même dans les cas où l'espérance de vie est faible, l'évolution de la maladie de chaque personne est imprévisible



L'inclusion d'une équipe de soins palliatifs est recommandée dans les cas sévères



Veuillez lire les guides des pratiques cliniques (GPCs)/ versions patient pour obtenir plus d'informations



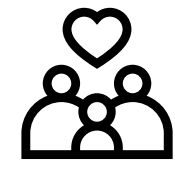
Cette icône indique un contenu informatif sur ce que vous ne devez pas faire



Consulter votre médecin ou un professionnel de santé EB avant d'appliquer les infographies sur l'EB



Vous devez trouver le moyen de toucher votre bébé pour créer des liens



Un enfant atteint d'EB vous donnera beaucoup d'amour, des rires et de belles expériences à vivre

AUTRES PLAQUETTES D'INFOGRAPHIES SUR L'EB

L'EB requiert une équipe interdisciplinaire pour prodiguer les soins d'EB. Le soin des plaies n'est pas efficace s'il n'est pas accompagné d'un régime alimentaire sain et d'autres mesures. Parcourir les autres infographies que nous avons créées pour vous aider à mieux vivre avec l'EB.



Une vie équilibrée et une vie sociale



Soins des nourrissons



Corps sain et peau saine



Alimentation et habitudes alimentaires saines



Esprit sain et contrôle



Grossesse et naissance



Rester actif et mobile



Qu'est-ce que l'EB ?

plus d'informations : www.debra-international.org EB Without Borders : ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

COORDONNÉES

DEBRA INTERNATIONAL

DEBRA International est l'organisation-parapluie d'un réseau mondial de groupes nationaux qui œuvrent pour les personnes atteintes de la maladie génétique rare formant des bulles cu-tanées, l'épidermolyse bulleuse (EB). La première organisation DEBRA a été créée il y a plus de 40 ans et actuellement il y a des groupes dans plus de 50 pays à travers le monde.

www.debra-international.org
office@debra-international.org

EB WITHOUT BORDERS

EB Without Borders is a key initiative of DEBRA International. Its mission is to help patients, families, and doctors in countries where there is no DEBRA structure to support them, and to assist new groups to form and develop.

ebwb@debra-international.org

ENQUÊTE DE SATISFACTION SUR LES INFOGRAPHIES D'EB

Aidez DEBRA International à évaluer comment les infographies peuvent vous aider. Compléter l'enquête de satisfaction pour donner votre avis et faire des suggestions.

<https://surveyhero.com/c/EBinfographics>

CARTE EB

Notre carte EB a été conçue pour vous aider à expliquer facilement à quiconque dans votre communauté ce qu'est l'EB et comment elle vous affecte ou affecte votre enfant. Elle procure aussi des informations importantes sur les soins médicaux pour les professionnels de santé qui vous soignent et qui n'au-raient jamais eu affaire à un patient atteint d'EB. Vous pouvez télécharger et imprimer autant de cartes EB que vous le souhaitez sur notre site Web.

Nous vous conseillons de vérifier auprès de votre groupe DEBRA local s'ils n'ont pas déjà créé leur propre carte que vous pourriez alors utiliser.

www.debra-international.org/eb-card



Congrès DEBRA International en Nouvelle Zélande (2017) Crédit photo : © Silver Duck

DEBRA BELGIUM, CANADA, FRANCE ET SUISSE

www.debra-belgium.org
www.debracanada.org
www.debra.fr
www.schmetterlingskinder.ch

REMERCIEMENTS

Merci à DEBRA Belgium, DEBRA Canada, DEBRA France et DEBRA Suisse pour la traduction en français de cette plaquette d'infographies d'EB.

plus d'informations : www.debra-international.org **EB Without Borders :** ebwb@debra-international.org

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Les informations contenues dans cette plaquette d'infographies sur l'EB ne constituent pas un plan d'action exclusif ou un standard de soins médicaux. Des adaptations sont possibles et recommandées en fonction des circonstances personnelles des patients. Les utilisateurs de cette plaquette sont invités à comparer l'exactitude des informations contenues ici, avec d'autres sources d'information. Le groupe de développement de ces infographies sur l'EB a redoublé de vigilance afin que les informations fournies soient exactes et actualisées. Le groupe de développement et DEBRA International ne peuvent pas être tenus pour responsables en cas d'inexactitudes, d'informations pouvant induire en erreur ou autrement en cas de succès des recommandations, conseils ou suggestions contenus dans cette plaquette.

Impliquez-vous dans DEBRA International

LE PREMIER RÉSEAU MONDIAL DE DÉFENSE ET DE SOUTIEN DES PATIENTS ATTEINTS D'EB

DEBRA INTERNATIONAL EST ENREGISTRÉE COMME UNE ORGANISATION CARITATIVE EN AUTRICHE (ZVR 932762489)



www.debra-international.org



office@debra-international.org



[@DEBRAInternational](https://www.facebook.com/DEBRAInternational)



[@InterDEBRA](https://twitter.com/InterDEBRA)

