

# Epidermolyse bulleuse héréditaire , a propos d'un cas

Dj Benchoula , MT Tercha , S Bouabdallah , B Bioud , pole pédiatrique CHU Setif

## Introduction :

C'est une affection cutanée héréditaire se caractérise par un décollement de la peau et ou des muqueuses sous forme des bulles due à des mutations des gènes qui codent les différentes protéines de l'intégrité structurelle et fonctionnelle de l'adhésion intradermique

## OBSERVATION :

C'est le NN B.D âgé de J1 de vie ne à terme issue d'un mariage non consanguin aux ATCDs familiaux d'une tante avait des lésions cutanées à la période néonatale non documentées Sans ATCD de facteurs de risque d'infection maternofoetale

Examen clinique : des bulles ; des vésicules ; érosion au niveau des membres supérieurs et inférieurs , la face interne des cuisses et le tronc qui se rompent au moindre contact avec la peau

L'étude génétique non disponible



## DISCUSSION :

L'épidermolyse bulleuse héréditaire (EBH) englobe un groupe de maladies caractérisé par la formation récurrente de bulles due à une fragilité épidermique et tissulaire structurelles.

### **Description clinique**

Les manifestations cliniques sont très variables, de la formation de bulles localisées sur les mains et les pieds à la formation généralisée de bulles sur la peau et dans la bouche, avec atteinte de nombreux organes.

Quatre types principaux d'EB ont été définis : EB simple, EB jonctionnelle, EB dystrophique, chacune comprenant plusieurs sous-types. Ces formes se différencient du point de vue phénotypique et génotypique, et surtout par la localisation de la rupture ou du clivage.

### **Prise en charge et traitement**

Le traitement optimal nécessite une approche multidisciplinaire et se concentre sur la protection des tissus exposés aux traumatismes, les pansements complexes pour les soins des lésions, un soutien nutritionnel intensif et des interventions médicales et chirurgicales précoces afin d'empêcher les complications extracutanées quand cela est possible.

### **Pronostic**

Le pronostic varie considérablement et dépend à la fois du sous-type d'EB et de l'état de santé global du patient.

## CONCLUSION:

L'épidermolyse bulleuse héréditaire (EBH) est une maladie rare dont le TRT est reste symptomatique , l'intérêt d'un conseil génétique