

## **Epidermolyse bulleuse congénitale : à propos d'un cas au Centre hospitalier universitaire régional de Ouahigouya (Burkina Faso)/ Congenital epidermolysis bulleuse: about a case to the regional University hospital of ouahigouya**

**OUERMI AS<sup>1</sup>, TRAORÉ F<sup>2</sup>, BARRO M<sup>3</sup>, SANOGO B<sup>3</sup>**

<sup>1</sup> Service de pédiatrie, Centre Hospitalier Universitaire Régional (CHUR) de Ouahigouya

<sup>2</sup> Service de dermatologie, Centre Hospitalier Universitaire Régional (CHUR) de Ouahigouya

<sup>3</sup> Département de pédiatrie, Centre Hospitalier Universitaire Souro Sanou, Bobo Dioulasso

**Correspondant:** Dr Alain OUERMI assistant, pédiatre CHUR de Ouahigouya BP 36

**E-mail:** [alainouermi@yahoo.fr](mailto:alainouermi@yahoo.fr)

---

### **RESUME**

**Introduction.** L'épidermolyse bulleuse congénitale dans sa forme héréditaire est une genodermatose rare caractérisée cliniquement par une fragilité épithéliale conduisant à la formation de bulles et d'érosions cutanées.

**Observation.** Nous rapportons un cas diagnostiqué à la naissance, héréditaire probable. Il s'agissait d'un nouveau-né de sexe masculin, 1<sup>er</sup> enfant de la fratrie utérine de la famille chez qui l'examen clinique notait deux heures après la naissance un décollement épidermique entrecoupé d'espaces de peau saine, intéressant 50% du revêtement cutané laissant place à des érosions non mélicériques avec par endroit des bulles tendues. Ces lésions siégeaient au niveau du visage, du tronc, du dos, des fesses, de l'abdomen et des membres.

**Conclusion.** L'épidermolyse bulleuse héréditaire est un groupe hétérogène d'affections rare posant des difficultés diagnostiques et de prise en charge dans notre contexte de travail. Des complications infectieuses sont fréquentes notamment chez le nouveau-né.

**Mots clés :** Epidermolyse bulleuse, Nouveau-né

### **ABSTRACT**

**Introduction.** Congenital epidermolysis bullosa in its hereditary form is a rare genodermatosis characterized clinically by an epithelial fragility leading to the formation of bubbles and cutaneous erosions.

**Observation.** We report a case diagnosed at birth, probable hereditary. This was a male infant, the first child of the uterine siblings of the family, in whom the clinical examination noted an epidermal detachment interspersed with spaces of healthy skin two hours after birth, interesting 50% of the cutaneous coating giving way to non-meliceric erosions with tense bubbles. These lesions were found on the face, trunk, buttocks, back, abdomen and limbs.

**Conclusion.** Congenital epidermolysis bullosa is a heterogeneous group of rare disorders with diagnostic and management difficulties in our working context. Infectious complications are common in newborns.

**Keywords:** Bullous epidermolysis, New born

---

## INTRODUCTION

L'épidermolyse bulleuse (EB) constitue un groupe hétérogène d'une trentaine d'affections de la peau et des muqueuses<sup>1,2</sup>. Les formes héréditaires sont des génodermatoses rares caractérisées cliniquement par une fragilité épithéliale congénitale conduisant à la formation de bulles et d'érosions cutanées (et parfois muqueuses) par clivage entre l'épiderme et le derme<sup>2-6</sup>. La cause est le déficit d'une des protéines impliquées dans l'ancrage de l'épiderme au derme<sup>1</sup>.

Les EB sont classées en trois types majeurs en fonction du niveau ultra structural de clivage par rapport à la jonction dermo-épidermique : EB simple (intra-épidermique), EB jonctionnelle (au sein de la lamina lucida), EB dystrophique (sous la lamina densa)<sup>4-7</sup>. Un 4<sup>ème</sup> groupe a été récemment ajouté, le syndrome de Kindler<sup>1</sup>. Leur prévalence, toutes formes confondues, est de 5 à 20 cas par million d'habitants, mais ces chiffres sont imprécis et varient selon les pays<sup>3</sup>. Ainsi, en Ecosse, la prévalence ponctuelle de toutes les formes d'EB était de 49 cas par million d'habitant<sup>8</sup>.

Leur gravité est très variable, allant d'une gêne modérée à des formes rapidement incompatibles avec la vie en passant par des affections responsables de handicaps très graves en raison des complications infectieuses, nutritionnelles, néoplasiques, cicatricielles et fonctionnelles voire viscérales qu'elles entraînent<sup>3,9,10</sup>. Dans tous les cas le retentissement psychologique et social du patient et de sa famille est majeur avec difficultés d'intégration en collectivité<sup>3</sup>.

Nous rapportons un cas d'épidermolyse congénitale, héréditaire probable dans une famille au Nord du Burkina Faso.

## OBSERVATION

Il s'agissait d'un nouveau-né à J0 de vie, de sexe masculin, 1<sup>er</sup> enfant de la fratrie utérine admis aux urgences pédiatriques deux heures après sa naissance pour lésions cutanées diffuses sur prématurité.

Les antécédents anté et per et postnataux étaient sans particularité. La mère âgée de 19 ans était primigeste et primipare. La grossesse a été suivie par 3 consultations prénatales avec une chimioprophylaxie antipaludique et antianémique. Il n'y a pas eu de pathologie infectieuse ni de prise de médicaments ou de produits traditionnels. L'hémogramme et la glycémie étaient normaux ; les sérologies syphilitiques et rétrovirales étaient négatives. L'échographie obstétricale réalisée une semaine avant l'accouchement a retrouvé une grossesse monofœtale intra-utérine évolutive de 31 semaines d'aménorrhée.

L'accouchement par voie basse était eutocique sans signes de souffrance fœtale. L'enfant est né avec un poids de 1950g, un périmètre crânien de 29 cm et une taille de 47 cm. Le score d'Apgar était de 8-9-10, il n'y a pas eu de notion réanimation à la naissance et l'aspect du liquide amniotique était clair. Il n'y a pas eu de notion de fièvre maternelle avant ou après l'accouchement. Par ailleurs, il n'y avait pas de notion de drépanocytose, de diabète maternel ni d'épilepsie ; la mère ne consommait ni tabac ni alcool. Il n'y avait pas de notion de consanguinité chez les parents, de maladie héréditaire connue ni de malformation congénitale.

L'examen clinique notait deux heures après la naissance une assez bonne impression générale, des signes de prématurité, une absence de syndrome infectieux et un comportement neurologique normal pour le terme.

L'examen dermatologique a montré un décollement épidermique entrecoupé d'espaces de peau saine, intéressant 50% du revêtement cutané laissant place à des érosions non mélicériques avec par endroit des bulles tendues siégeant au niveau de la face, du tronc de l'abdomen, des bras, des avant-bras et des membres inférieurs (fig. 1). Ces lésions intéressaient également la partie inférieure du dos et les fesses (fig. 2). Sur le plan clinique il n'avait pas d'autres anomalies organiques associées. Le bilan biologique était normal.



**Fig. 1:** Image d'un décollement épidermique au niveau de la face, du tronc de l'abdomen, des bras, des avant-bras et des membres inférieurs. Image of an epidermal detachment on the face, trunk of the abdomen, arms, forearms and legs



**Fig. 2 :** Image d'une lésion érosive du dos et des fesses.  
Image of an erosive lesion of the back and buttocks

L'échographie transfontanellaire et abdominale, à la recherche de malformations associées étaient normales. L'étude histologique sur biopsie cutanée n'a pu être réalisée.

Devant ce tableau clinique, nous avons évoqué une épidermolyse bulleuse héréditaire de type simplex probable.

Le traitement était symptomatique basé sur des soins locaux par application d'antiseptique, un pansement gras et une couverture antibiotique. L'alimentation était assurée par le lait maternel à l'aide d'une sonde nasogastrique.

L'évolution a été marquée par une surinfection des lésions et le décès au quatrième jour du nouveau-né par choc septique.

## DISCUSSION

Avec les lésions bulleuses évoluant depuis la naissance, nous pouvons discuter un impétigo bulleux ou une **épidermolyse** staphylococcique aiguë néonatale devant :

- l'absence de notion de consanguinité chez les parents, de maladie héréditaire connue ni de malformation congénitale dans la famille,
- les bulles de grande taille rompues avec un décollement épidermique étendu.

Les éléments en défaveur étaient les suivants :

- l'absence de pathologie infectieuse et le bilan normal pendant la grossesse

- Le score d'Apgar à 8-9-10 sans notion réanimation à la naissance, l'aspect clair du liquide amniotique, l'absence de fièvre maternelle avant ou après l'accouchement.
- l'absence de syndrome infectieux et de signes généraux chez le nouveau-né
- les caractéristiques des bulles non mélicériques sans liquide suintant invasif.

Nous avons retenu le diagnostic d'épidermolyse bulleuse héréditaire de type simplex chez notre patient grâce aux arguments suivants:

- l'absence d'antécédents infectieux chez la mère,
- les lésions érosives non mélicériques évoluant depuis la naissance,
- l'état général conservé du nouveau-né, sans signes infectieux.

Les atteintes cliniques présentées par notre patient correspondaient aux lésions caractéristiques décrites dans la littérature<sup>3</sup>.

Les éléments en défaveur pourraient être l'absence de notion de consanguinité chez les parents ou d'antécédents identiques chez les ascendants ou dans la fratrie. Toutefois, des mutations ont été observées dans des familles sans lien de consanguinité<sup>11</sup>.

Si le diagnostic d'EBH est clinique, celui de son type et sous type nécessite habituellement le recours à des examens complémentaires très spécialisés<sup>3</sup> :

- exceptionnellement le diagnostic peut être suspecté in utero sur des signes échographiques indirects (atrésie du pylore, hydramnios) en dehors de tout contexte familial connu,
- l'examen histopathologique sur biopsie de peau,
- l'examen génétique par identification de la mutation responsable.
- Le traitement était symptomatique basé sur des soins locaux par application d'antiseptique, un pansement gras et une couverture antibiotique. L'alimentation était assurée par le lait maternel à l'aide d'une sonde nasogastrique. En effet, la prise en charge est multidisciplinaire et symptomatique associant pédiatre, dermatologue et psychologue<sup>1,6,9,12</sup>.

Il est possible que les progrès futurs dans le génie génétique puissent contribuer à leur prophylaxie<sup>2</sup>. Dans notre contexte, le conseil génétique est primordial.

L'évolution a été marquée par une surinfection des lésions et le décès au quatrième jour du nouveau-

né par choc septique. En effet les principales complications décrites dans la littérature sont : l'anémie, la malnutrition et l'infection<sup>13</sup>.

La mortalité précoce par sepsis a été rapportée également par Hon à Hong Kong. De même, Fine aux Etats Unis d'Amérique a noté dans sa série qu'une partie des enfants atteints d'épidermolyse bulleuse simple, était à risque de décès avant l'âge de 1 an (risque cumulatif, 2,8%) par suite de septicémie et d'insuffisance respiratoire<sup>14</sup>.

## CONCLUSION

L'épidermolyse bulleuse congénitale dans sa forme héréditaire est un ensemble de pathologies rares et hétérogènes posant des difficultés diagnostiques et de prise en charge dans notre contexte de travail. Des complications infectieuses sont fréquentes notamment chez le nouveau-né. La prévention par le conseil génétique devrait être une étape fondamentale de la prise en charge.

**CONFLIT D'INTÉRÊT** : Aucun

**CONTRIBUTION DES AUTEURS** : Tous les auteurs ont contribué à la rédaction de ce manuscrit.

## REFERENCES

- Morren M, Flour M, Garmijn M.** Epidermolyse bulleuse héréditaire. *Derm'actu.* 2012; 130: 7-17.
- García PA.** Epidermolysis bullosa. *An R Acad Nac Med.* 1999; 116(2):387-413.
- Centre de référence des Épidermolyses bulleuses héréditaires du CHU de Nice (CREBHN).** Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS), **Épidermolyses** bulleuses héréditaires. Avril 2015; 63p.
- Marchal A.** Un cas particulier d'épidermolyse bulleuse dystrophique [thèse]. *Med : Nancy ;* 2011.122p.
- McKenna KE, Walsh MY, Bingham EA.** Epidermolysis bullosa in Northern Ireland. *Br J Dermatol.* 1992; 127: 318-321.
- Tabolli S, Pagliarello C, Uras C et al.** Family Burden in Epidermolysis Bullosa is High Independent of Disease Type/Subtype. *Acta Derm Venereol.* 2010; 90:607-611.
- Hon KL, Li JJ, Cheng BL et al.** Age and etiology of childhood epidermolysis bullosa mortality. *J Dermatolog Treat* 2015; 26(2):178-182.
- Horn HM, Priestley GC, Eady RA, Tidman MJ.** The prevalence of epidermolysis bullosa in Scotland. *Br J Dermatol* 1997; 136:560-564.
- A. Heuschling, C. Dangoisse, S. Harag et al.** Hereditary epidermolysis bullosa: clinical and ultrastructural analysis of 21 cases. *Rev Med Brux.* 2012; 33: 4-11.
- Ott H, Eich C, Schriek K et al.** Hereditary epidermolysis bullosa in school children and adolescents: Clinical picture and interdisciplinary management. *Der Hautarzt.* 2016; 67 (4): 279-286.
- Babu NA, Rajesh E, Krupaa J et al.** Genodermatoses. *J Pharm Bioall Sci* 2015; 7:S203-6.
- Tapsoba GP, Ouédraogo NA, Ouédraogo MS et al.** Hereditary epidermolysis bullosa: a report of two cases from consanguineous family. *Health Sci. Dis.* 2017;18,1: 1-3.
- Denyer JE.** Wound management for children with epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin* 2010; 28:257-64.
- Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Suchindran C.** Cause-specific risks of childhood death in inherited epidermolysis bullosa. *J Pediatr* 2008; 152:276-80.