L'ESSENTIEL SUR L'ÉPIDERMOLYSE BULLEUSE HÉRÉDITAIRE

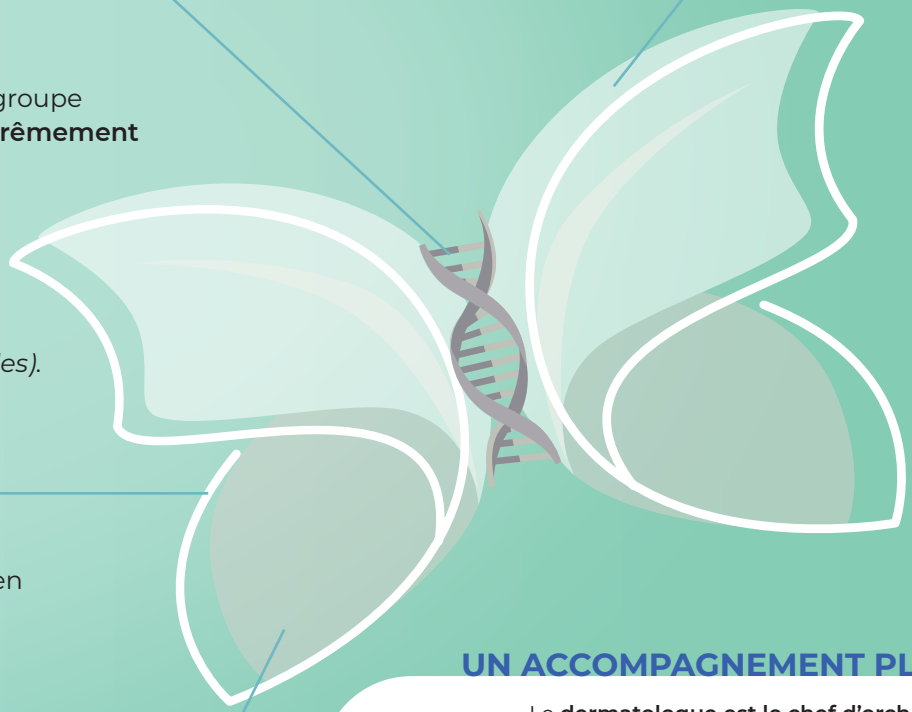
QU'EST-CE QUE L'EBH ?

Une maladie génétique rare de la peau.

L'épidermolyse bulleuse héréditaire **(EBH)** est un groupe de maladies génétiques rares qui rend la peau **extrêmement fragile** *(elle peut aussi concerner les muqueuses).*

Des gestes du quotidien, un simple frottement ou une légère pression peuvent suffire à provoquer :

· **bulles, plaies, douleurs, cicatrices**... *(parfois atteinte de la bouche, de l'oesophage ou des ongles).*



D'OÙ ÇA VIENT ?

Cette fragilité est due à un **défaut génétique** qui empêche les différentes couches de la peau de bien adhérer entre elles.

En conséquence, la peau se détache facilement, entraînant l'apparition d'ampoules ou de plaies, parfois **même sans cause apparente.**

EXISTE-T-IL UN TRAITEMENT ?

Il n'existe **pas encore** de traitement qui guérisse l'EBH mais **la recherche progresse** et de nouvelles approches thérapeutiques sont proposées.

LA PRISE EN CHARGE VISE À :

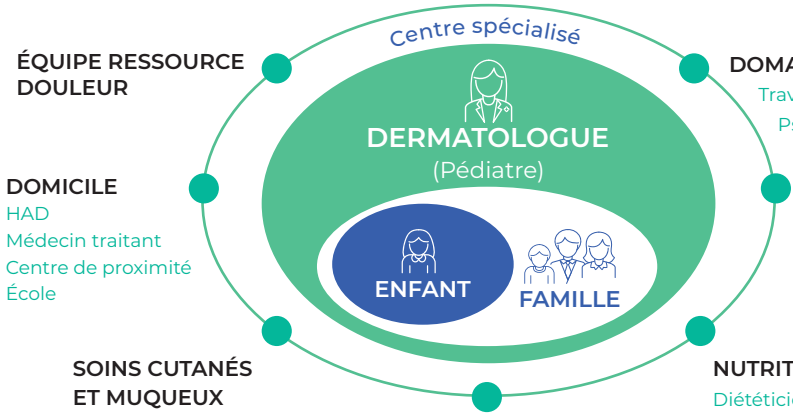
· **Prévenir** les plaies et infections.
· **Soulager** la douleur.
· Favoriser la **cicatrisation**.
· Améliorer le **confort de vie**.

LES POINTS CLÉS À RETENIR

· **Origine génétique** : un défaut dans les protéines qui assurent la cohésion de la peau.
· Diagnostiquée le plus souvent **dès la naissance**.
· **Non contagieuse**.
· **Plusieurs formes,** de sévérité variable.

UN ACCOMPAGNEMENT PLURIPROFESSIONNEL

Le **dermatologue est le chef d'orchestre** de la prise en charge mais l'accompagnement repose sur **une équipe pluriprofessionnelle** en fonction des besoins.



COMMENT S'ORGANISE LA PRISE EN CHARGE ?

En France, la prise en charge des maladies rares comme l'**EBH** repose sur une organisation nationale destinée à offrir aux patients un **parcours clair, coordonné** et **spécialisé** sur **trois niveaux complémentaires**.

01

Les Filières de Santé Maladies Rares [FSMR]

RÔLE : organiser, coordonner et harmoniser les prises en charge au niveau national.

ACTIONS :

- **Coordonne** tous les centres experts en France *(référence + compétence)*.
- **Diffuse** les bonnes pratiques médicales.
- **Soutient** la recherche, les associations et les formations.
- **Facilite** la circulation des informations utiles pour les familles et les soignants.

LA FILIÈRE POUR L'EBH

FIMARAD
[Filière des maladies rares dermatologiques]

02

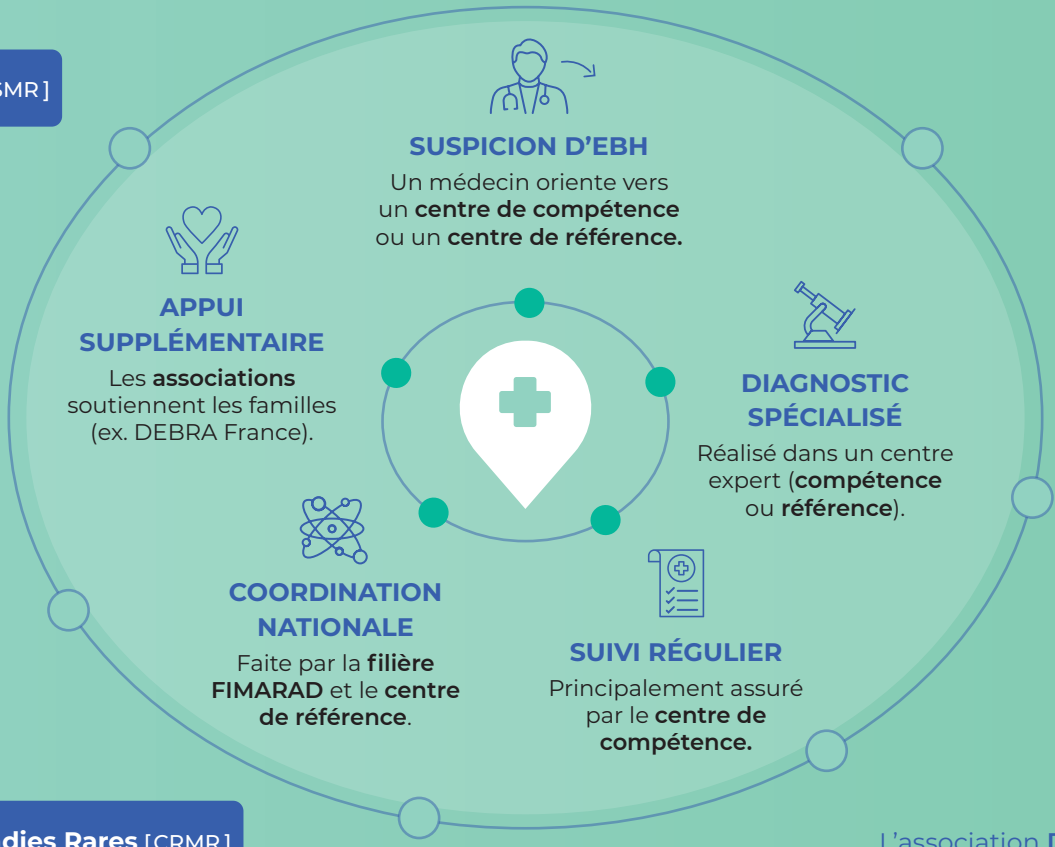
Les Centres de Référence Maladies Rares [CRMR]

RÔLE : expertise maximale, coordination nationale.

SITUATION : hôpitaux universitaires (CHU).

ACTIONS :

- **Confirme** le diagnostic grâce à des équipes spécialisées.
- **Propose** les plans de suivi les plus complexes.
- **Coordonne** la recherche clinique.
- **Apporte un avis** pour les cas difficiles.
- **Supervise** les centres de compétence régionaux.



LE CENTRE POUR L'EBH

Le **Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau et des Muqueuses**.

03

Les Centres de Compétence Maladies Rares [CCMR]

RÔLE : assurer le cœur du suivi médical régulier des patients, près de chez eux.

SITUATION : nombreux CHU et hôpitaux régionaux.

ACTIONS :

- **Accueille** les patients localement.
- **Organise** les soins du quotidien.
- **Met en place** les recommandations définies au niveau national.
- **Travaille** en lien direct avec le centre de référence.
- **Oriente** vers d'autres spécialistes si nécessaire *(nutrition, douleur, psychologue...)*.

L'association **DEBRA** vient en aide aux personnes atteintes d'épidermolyse bulleuse.

VIDÉOS #BULLES de SAVOIR