



HAL
open science

Évaluation de la douleur des patients atteints d'épidermolyse bulleuse héréditaire simple localisée

Jennifer Brun

► **To cite this version:**

Jennifer Brun. Évaluation de la douleur des patients atteints d'épidermolyse bulleuse héréditaire simple localisée . Médecine humaine et pathologie. 2016. dumas-01400632

HAL Id: dumas-01400632

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01400632v1>

Submitted on 22 Nov 2016

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITE DE NICE SOPHIA-ANTIPOLIS
Faculté de médecine de Nice

THESE

Pour l'obtention du

Diplôme d'Etat de Docteur en Médecine

**EVALUATION DE LA DOULEUR DES PATIENTS ATTEINTS
D'EPIDERMOLYSE BULLEUSE HEREDITAIRE SIMPLE
LOCALISEE**

Présentée et soutenue le mardi 5 avril 2016 par

Jennifer BRUN

Née le 10 avril 1986 à Nice

MEMBRES DU JURY

<u>Président du Jury :</u>	Monsieur le Professeur Jean Philippe LACOUR
<u>Directrice de thèse :</u>	Madame le Docteur Christine CHIAVERINI
<u>Asseseurs :</u>	Madame le Professeur Dominique CRENESSE
	Monsieur le Professeur Marc ALBERTINI
	Madame le Docteur Caroline DEVOS

UNIVERSITÉ NICE-SOPHIA ANTIPOLIS

FACULTÉ DE MÉDECINE

Liste des professeurs au **1er septembre 2015** à la Faculté de Médecine de Nice

Doyen

M. BAQUÉ Patrick

Vice-Doyen

M. BOILEAU Pascal

Assesseurs

M. ESNAULT Vincent
M. CARLES Michel
Mme BREUIL Véronique
M. MARTY Pierre

Conservateur de la bibliothèque

Mme DE LEMOS Annelise

Directrice administrative des services

Mme CALLEA Isabelle

Doyens Honoraires

M. AYRAUD Noël
M. RAMPAL Patrick
M. BENCHIMOL Daniel

Professeurs Honoraires

M. BALAS Daniel
M. BATT Michel
M. BLAIVE Bruno
M. BOQUET Patrice
M. BOURGEON André
M. BOUTTÉ Patrick
M. BRUNETON Jean-Noël
Mme BUSSIERE Françoise
M. CAMOUS Jean-Pierre
M. CHATEL Marcel
M. COUSSEMENT Alain
M. DARCOURT Guy
M. DELLAMONICA Pierre
M. DELMONT Jean
M. DEMARD François
M. DOLISI Claude
M. FRANCO Alain
M. FREYCHET Pierre
M. GÉRARD Jean-Pierre
M. GILLET Jean-Yves
M. GRELLIER Patrick
M. HARTEP Michel
M. INGLESAKIS Jean-André

M. LALANNE Claude-Michel
M. LAMBERT Jean-Claude
M. LAZDUNSKI Michel
M. LEFEBVRE Jean-Claude
M. LE BAS Pierre
M. LE FICHOUX Yves
Mme LEBRETON Elisabeth
M. LOUBIERE Robert
M. MARIANI Roger
M. MASSEYEFF René
M. MATTEI Mathieu
M. MOUIEL Jean
Mme MYQUEL Martine
M. OLLIER Amédée
M. ORTONNE Jean-Paul
M. SAUTRON Jean Baptiste
M. SCHNEIDER Maurice
M. SERRES Jean-Jacques
M. TOUBOL Jacques
M. TRAN Dinh Khiem
M VAN OBBERGHEN Emmanuel
M. ZIEGLER Gérard

M.C.A. Honoraire

Mlle ALLINE Madeleine

M.C.U. Honoraires

M. ARNOLD Jacques
 M. BASTERIS Bernard
 Mlle CHICHMANIAN Rose-Marie
 Mme DONZEAU Michèle
 M. EMILIOZZI Roméo
 M. FRANKEN Philippe
 M. GASTAUD Marcel
 M. GIRARD-PIPAU Fernand
 M. GIUDICELLI Jean
 M. MAGNÉ Jacques
 Mme MEMRAN Nadine
 M. MENGUAL Raymond
 M. POIRÉE Jean-Claude
 Mme ROURE Marie-Claire

PROFESSEURS CLASSE EXCEPTIONNELLE

M.	AMIEL Jean	Urologie (52.04)
M.	BENCHIMOL Daniel	Chirurgie Générale (53.02)
M.	BOILEAU Pascal	Chirurgie Orthopédique et Traumatologique (50.02)
M.	DARCOURT Jacques	Biophysique et Médecine Nucléaire (43.01)
M.	DESNUELLE Claude	Biologie Cellulaire (44.03)
Mme	EULLER-ZIEGLER Liana	Rhumatologie (50.01)
M.	FENICHEL Patrick	Biologie du Développement et de la Reproduction (54.05)
M.	FUZIBET Jean-Gabriel	Médecine Interne (53.01)
M.	GASTAUD Pierre	Ophthalmologie (55.02)
M.	GILSON Éric	Biologie Cellulaire (44.03)
M.	GRIMAUD Dominique	Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale (48.01)
M.	HASSEN KHODJA Reda	Chirurgie Vasculaire (51.04)
M.	HÉBUTERNE Xavier	Nutrition (44.04)
M.	HOFMAN Paul	Anatomie et Cytologie Pathologiques (42.03)
M.	LACOUR Jean-Philippe	Dermato-Vénérologie (50.03)
M.	MARTY Pierre	Parasitologie et Mycologie (45.02)
M.	MICHIELS Jean-François	Anatomie et Cytologie Pathologiques (42.03)
M.	MOUROUX Jérôme	Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire (51.03)
M.	PAQUIS Philippe	Neurochirurgie (49.02)
M.	PRINGUEY Dominique	Psychiatrie d'Adultes (49.03)
M.	QUATREHOMME Gérald	Médecine Légale et Droit de la Santé (46.03)
M.	M.ROBERT Philippe	Psychiatrie d'Adultes (49.03)
M.	SANTINI Joseph	O.R.L. (55.01)
M.	THYSS Antoine	Cancérologie, Radiothérapie (47.02)

PROFESSEURS PREMIERE CLASSE

Mme	ASKENAZY-GITTARD Florence	Pédopsychiatrie (49.04)
M.	BAQUÉ Patrick	Anatomie - Chirurgie Générale (42.01)
M.	BÉRARD Étienne	Pédiatrie (54.01)
M.	BERNARDIN Gilles	Réanimation Médicale (48.02)
M.	BONGAIN André	Gynécologie-Obstétrique (54.03)
M.	CASTILLO Laurent	O.R.L. (55.01)
Mme	CRENESSE Dominique	Physiologie (44.02)
M.	DE PERETTI Fernand	Anatomie-Chirurgie Orthopédique (42.01)
M.	DRICI Milou-Daniel	Pharmacologie Clinique (48.03)
M.	ESNAULT Vincent	Néphrologie (52-03)
M.	FERRARI Émile	Cardiologie (51.02)
M.	FERRERO Jean-Marc	Cancérologie ; Radiothérapie (47.02)
M.	GIBELIN Pierre	Cardiologie (51.02)
M.	GUGENHEIM Jean	Chirurgie Digestive (52.02)
Mme	ICHAÏ Carole	Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale (48.01)
M.	LONJON Michel	Neurochirurgie (49.02)
M.	MARQUETTE Charles-Hugo	Pneumologie (51.01)
M.	MOUNIER Nicolas	Cancérologie, Radiothérapie (47.02)
M.	PADOVANI Bernard	Radiologie et Imagerie Médicale (43.02)
Mme	PAQUIS Véronique	Génétique (47.04)
M.	PRADIER Christian	Épidémiologie, Économie de la Santé et Prévention (46.01)
M.	RAUCOULES-AIMÉ Marc	Anesthésie et Réanimation Chirurgicale (48.01)
Mme	RAYNAUD Dominique	Hématologie (47.01)
M.	ROSENTHAL Éric	Médecine Interne (53.01)
M.	SCHNEIDER Stéphane	Nutrition (44.04)
M.	STACCINI Pascal	Biostatistiques et Informatique Médicale (46.04)
M.	THOMAS Pierre	Neurologie (49.01)
M.	TRAN Albert	Hépatogastro-entérologie (52.01)

PROFESSEURS DEUXIEME CLASSE

M.	ALBERTINI Marc	Pédiatrie (54.01)
Mme	BAILLIF Stéphanie	Ophthalmologie (55.02)
M.	BAHADORAN Philippe	Cytologie et Histologie (42.02)
M.	BARRANGER Emmanuel	Gynécologie Obstétrique (54.03)
M.	BENIZRI Emmanuel	Chirurgie Générale (53.02)
M.	BENOIT Michel	Psychiatrie (49.03)
Mme	BLANC-PEDEUTOUR Florence	Cancérologie – Génétique (47.02)
M.	BREAUD Jean	Chirurgie Infantile (54-02)
Mlle	BREUIL Véronique	Rhumatologie (50.01)
M.	CANIVET Bertrand	Médecine Interne (53.01)
M.	CARLES Michel	Anesthésiologie Réanimation (48.01)
M.	CASSUTO Jill-Patrice	Hématologie et Transfusion (47.01)
M.	CHEVALLIER Patrick	Radiologie et Imagerie Médicale (43.02)
Mme	CHINETTI Giulia	Biochimie-Biologie Moléculaire (44.01)
M.	DELOTTE Jérôme	Gynécologie-obstétrique (54.03)
M.	DUMONTIER Christian	Chirurgie plastique
M.	FONTAINE Denys	Neurochirurgie (49.02)
M.	FOURNIER Jean-Paul	Thérapeutique (48-04)
M.	FREDENRICH Alexandre	Endocrinologie, Diabète et Maladies métaboliques (54.04)
Mlle	GIORDANENGO Valérie	Bactériologie-Virologie (45.01)
M.	GUÉRIN Olivier	Gériatrie (48.04)
M.	HANNOUN-LEVI Jean-Michel	Cancérologie ; Radiothérapie (47.02)

PROFESSEURS DEUXIEME CLASSE (suite)

M.	IANNELLI Antonio	Chirurgie Digestive (52.02)
M	JEAN BAPTISTE Elixène	Chirurgie vasculaire (51.04)
M.	JOURDAN Jacques	Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire (51.03)
M.	LEVRAUT Jacques	Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale (48.01)
M.	PASSERON Thierry	Dermato-Vénérologie (50-03)
M.	PICHE Thierry	Gastro-entérologie (52.01)
M.	ROGER Pierre-Marie	Maladies Infectieuses ; Maladies Tropicales (45.03)
M.	ROHRLICH Pierre	Pédiatrie (54.01)
M.	RUIMY Raymond	Bactériologie-virologie (45.01)
Mme	SACCONI Sabrina	Neurologie (49.01)
M.	SADOUL Jean-Louis	Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques (54.04)
M.	TROJANI Christophe	Chirurgie Orthopédique et Traumatologique (50.02)
M.	VENISSAC Nicolas	Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire (51.03)

PROFESSEUR DES UNIVERSITÉS

M.	HOFLIGER Philippe	Médecine Générale
----	-------------------	-------------------

PROFESSEURS AGRÉGÉS

Mme	LANDI Rebecca	Anglais
Mme	ROSE Patricia	Anglais

MAITRES DE CONFÉRENCES DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

Mme	ALUNNI Véronique	Médecine Légale et Droit de la Santé (46.03)
M.	AMBROSETTI Damien	Cytologie et Histologie (42.02)
Mme	BANNWARTH Sylvie	Génétique (47.04)
M.	BENOLIEL José	Biophysique et Médecine Nucléaire (43.01)
Mme	BERNARD-POMIER Ghislaine	Immunologie (47.03)
Mme	BUREL-VANDENBOS Fanny	Anatomie et Cytologie pathologiques (42.03)
M.	DOGLIO Alain	Bactériologie-Virologie (45.01)
M	DOYEN Jérôme	Radiothérapie (47.02)
M	FAVRE Guillaume	Néphrologie (52.03)
M.	FOSSE Thierry	Bactériologie-Virologie-Hygiène (45.01)
M.	GARRAFFO Rodolphe	Pharmacologie Fondamentale (48.03)
Mme	GIOVANNINI-CHAMI Lisa	Pédiatrie (54.01)
Mme	HINAULT Charlotte	Biochimie et biologie moléculaire (44.01)
Mme	LEGROS Laurence	Hématologie et Transfusion (47.01)
Mme	MAGNIÉ Marie-Noëlle	Physiologie (44.02)
Mme	MOCERI Pamela	Cardiologie (51.02)
Mme	MUSSO-LASSALLE Sandra	Anatomie et Cytologie pathologiques (42.03)
M.	NAÏMI Mourad	Biochimie et Biologie moléculaire (44.01)
M.	PHILIP Patrick	Cytologie et Histologie (42.02)
Mme	POMARES Christelle	Parasitologie et mycologie (45.02)
M.	ROUX Christian	Rhumatologie (50.01)
M.	TESTA Jean	Épidémiologie Économie de la Santé et Prévention (46.01)
M.	TOULON Pierre	Hématologie et Transfusion (47.01)

PROFESSEURS ASSOCIÉS

M	COYNE John	Anatomie et Cytologie (42.03)
M.	GARDON Gilles	Médecine Générale
Mme	PACZESNY Sophie	Hématologie (47.01)
Mme	POURRAT Isabelle	Médecine Générale

MAITRES DE CONFÉRENCES ASSOCIÉS

M	BALDIN Jean-Luc	Médecine Générale
M.	DARMON David	Médecine Générale
Mme	MONNIER Brigitte	Médecine Générale

PROFESSEURS CONVENTIONNÉS DE L'UNIVERSITÉ

M.	BERTRAND François	Médecine Interne
M.	BROCKER Patrice	Médecine Interne Option Gériatrie
M.	CHEVALLIER Daniel	Urologie
Mme	FOURNIER-MEHOUAS Manuella	Médecine Physique et Réadaptation
M.	JAMBOU Patrick	Coordination prélèvements d'organes
M.	QUARANTA Jean-François	Santé Publique

Remerciements

*Aux membres du groupe de recherche de la
Société Française de Dermatologie
Pédiatrique et de l'Association DEBRA
France*

Cette étude a été conduite grâce à la collaboration des membres du groupe de recherche de la Société Française de Dermatologie Pédiatrique (SFDP) et de l'association DEBRA France.

Je tenais à vous remercier pour m'avoir permis de réaliser ce travail. Trouvez ici le témoignage de ma reconnaissance et de mon profond respect.

Aux membres du jury

A Madame le Docteur Christine Chiaverini

Je te remercie de m'avoir fait l'honneur de me confier ce sujet de thèse et de diriger et d'encadrer ce travail. Ton professionnalisme, ta disponibilité et ta patience ont été un grand soutien pour moi dans la réalisation de ce travail et dans ma formation en dermatologie pédiatrique. J'ai été ravie de travailler à tes côtés durant 12 mois. Reçois ici le témoignage de ma profonde gratitude et de mon respect.

A Monsieur Le Professeur Jean Philippe Lacour

Vous me faites l'honneur de présider le jury de cette thèse. Veuillez trouver l'expression de ma profonde reconnaissance. Vos connaissances, vos qualités pédagogiques et votre rigueur scientifique ont toujours suscité mon admiration. J'ai été très heureuse de travailler dans votre service de dermatologie.

A Madame Le Professeur Dominique Crénesse

Je vous remercie d'avoir si gentiment accepté de siéger à mon jury de thèse. J'ai sincèrement apprécié l'enseignement que vous m'avez apporté lors de mon externat. Veuillez trouver l'expression de mes sincères remerciements et de ma gratitude.

A Monsieur Le Professeur Marc Albertini

Vous me faites l'honneur de participer au jury de ma thèse. Vos connaissances scientifiques et votre enseignement en pédiatrie ont été pour moi très enrichissants. Veuillez trouver l'expression de mes sincères remerciements et de mon profond respect.

A Madame Le Docteur Caroline Devos

Je te remercie d'avoir accepté de participer au jury de ma thèse. Tes conseils et tes remarques attentives ont grandement contribué à la réalisation de ce travail.

A ma famille

A mes parents,

Vous m'avez toujours encouragé et soutenu tout le long de mon cursus universitaire. Votre soutien m'a été d'une grande aide et m'a permis de ne jamais baisser les bras devant la difficulté. Je vous remercie de tout mon cœur. Votre fille qui vous aime si fort.

A mon compagnon Eric,

Pour ta patience et ton Amour, tu m'as offert le plus beau cadeau de ma vie, notre fille.

A ma fille Jade,

Pour ton sourire, tes éclats de rire, tes câlins et ton Amour. Je t'aime fort.

A mon frère et son fils Noé,

Saches que j'ai beaucoup de respect pour toi et d'admiration dans le travail que tu fournis et pour ton courage devant les difficultés. Je t'aime fort Fréro !

A la mémoire de ma grande mère Marie Rose,

J'aurais tellement aimé que tu sois là pour partager avec nous ce moment. Tu me manques tellement !

A mon meilleur ami et le parrain de ma fille Hubert et à sa maman Régine

Merci pour votre soutien, vos conseils si précieux et votre générosité tout au long de ces années.

A la mémoire de mon oncle Roger,

La maladie t'a arraché à nous trop vite. Ta présence, ton sourire et ton humour me manquent beaucoup.

A toute ma famille que j'aime très fort

A Thi Nhung, Thierry, Xavier,

A notre nounou préférée Manène

A tous mes amis et à l'équipe de la No brain team

Merci pour votre soutien tout au long de ces années

Et

Au Docteur Triolo pour ta spontanéité, ta gentillesse, ta disponibilité et ta qualité pédagogique *et son équipe ainsi qu'au Docteur Descos, Docteur Berthet et Docteur Desalède* pour votre formation en gastro-pédiatrie durant 6 mois

Aux Docteur Hervé Haas et son équipe médicale des urgences pédiatriques, merci pour votre confiance accordée et notre future collaboration dans le service des Urgences pédiatrique

Au Docteur Dupont et son équipe en Réanimation pédiatrique, pour votre formation et votre gentillesse

Au Docteur De Ricaud et son équipe dans le service du 5^{ème} étage

Au Docteur Moreigne et son équipe antiboise,

Aux médecins et à l'équipe (infirmier(e)s et secrétaires) du service de Dermatologie de l'Archet,

Merci pour votre confiance

A Céline Lagueny et Mathilde Leloup, infirmières de dermatologie pédiatrique
pour votre spontanéité et gentillesse

Aux infirmier(e)s et aux secrétaires Isabelle et Patricia des consultations de
L'enval pour votre réactivité et votre gentillesse

A mes co-internes de pédiatrie et de dermatologie, aux longues heures de travail mais
aussi aux rires échangés ensemble

A Alexandre du laboratoire La Roche Posay pour ton aide

Encore un grand merci à tous ceux qui m'ont permis de concrétiser mon projet professionnel.

TABLES DES MATIERES

Liste des Abréviations

INTRODUCTION.....	9
1. Epidermolyses bulleuses héréditaires simples	10
1.1 Epidémiologie	
1.2 Physiopathologie	
1.3 Classification	
1.4 Diagnostic	
1.4.1 Clinique	
1.4.2 Immuno- histologique	
1.5 Thérapeutique	
2. La douleur	13
2.1 Innervation de la peau	
2.2 La douleur nociceptive	
2.3 La douleur neuropathique	
2.3.1 Sémiologie	
2.3.2 Diagnostic	
2.3.3 Physiopathologie	
2.3.4 Traitements	
2.3.4.1 Oraux	
2.3.4.2 Topiques	
3. Références	20
ETUDE REALISEE	22
1. Abstract (résumé).....	23
2. Introduction	
3. Matériels et méthodes	
4. Résultats	
5. Discussion	
6. Conclusion	
7. Références.....	36
ANNEXES.....	39
Annexe 1 : Questionnaire d'évaluation de la douleur des enfants	
Annexe 2 : Questionnaire d'évaluation de la douleur des adultes et enfants de plus de 16 ans	
SERMENT D'HIPPOCRATE	61

LISTE DES ABREVIATIONS

cDLQI	<i>Children's Dermatology Life Quality Index:</i> Index de qualité de vie des enfants
DEBRA	<i>Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association:</i> Association de Recherche des Epidermolyses bulleuses dystrophiques
DN4 questionnaire	Questionnaire de la douleur neuropathique en 4 questions
EB	Epidermolyse bulleuse
EBS	Epidermolyse bulleuse simple
EBS-I	Epidermolyse bulleuse simple localisée
FPS	<i>Face pain scale :</i> Echelle des visages
HAD scale	<i>Hospital Anxiety and Depression scale:</i> Echelle d'évaluation de l'anxiété et de la dépression
NSAIDs	AINS (anti-inflammatoires non stéroïdiens)
QDSA	Questionnaire de la douleur de Saint Antoine
QOL	<i>Quality of life :</i> Qualité de vie
QOLEB	<i>Quality of life in EB questionnaire:</i> Questionnaire de qualité de vies des patients atteints d'Epidermolyse bulleuse héréditaire
VAS	<i>Visual analogue scale :</i> Echelle visuelle analogique

INTRODUCTION

La peau qu'on appelle également tégument (du latin tegumentum, couverture) est l'enveloppe de notre corps ; elle est en continuité avec les muqueuses qui recouvrent les cavités naturelles de notre organisme. Elle est également l'organe le plus visible et le plus vaste avec une surface de 1.8 m² et un poids de 3 kg en moyenne chez un homme jeune. La peau remplit de nombreuses fonctions, la principale étant une fonction de « barrière protectrice ». Elle est également un régulateur de température, un organe immunitaire qui détecte et combat les infections et un organe sensoriel qui transmet des informations sur la température, le toucher, la douleur, les démangeaisons et les stimuli mécaniques. La peau est un organe complexe organisé en trois couches : l'épiderme (et ses annexes, les follicules pilo-sébacés et les glandes sudorales), le derme et l'hypoderme. L'épiderme est la couche la plus superficielle de la peau. Les kératinocytes représentent la population majoritaire des cellules épidermiques (90 à 95 %). La jonction dermo-épidermique, comme son nom l'indique, sépare l'épiderme du derme. Elle présente au niveau des kératinocytes basaux des complexes d'ancrage de l'épiderme sur le derme. Les altérations, d'origine génétique, de ces protéines aboutissent à des Epidermolyses Bulleuses Héritaires (EBH), se manifestant par une fragilité de la peau et des muqueuses.

Chez les patients atteints d'EBH, l'altération de cette barrière cutanée est source d'une douleur constante. Cette dernière est responsable d'un impact sur la qualité de vie.

Notre étude, présentée sous forme d'un article, a été acceptée en communication au Congrès Européen de Dermatologie Pédiatrique à Paris pour mai 2016 et sera soumise prochainement dans le « British Journal of Dermatology ».

L'objectif principal était d'évaluer l'intensité et le type de douleur des patients (adultes et enfants) atteints d'EBH simple localisée.

Les objectifs secondaires étaient d'évaluer l'impact de la douleur sur leur qualité de vie, sur les paramètres socio-professionnels et de synthétiser les différentes stratégies de prise en charge thérapeutique.

Vous trouverez ci-dessous des généralités sur les EBH simples et sur la douleur qui vous donneront les clés pour mieux comprendre l'étude.

EPIDERMOLYSES BULLEUSES HEREDITAIRES SIMPLES

L'épidermolyse bulleuse simple (EBS) est une génodermatose se caractérisant par une fragilité de la peau à l'origine de bulles et d'érosions cutanées (parfois des muqueuses). Ces lésions sont secondaires à un traumatisme (frottement, choc, adhésif ...) mais parfois spontanées.

1. Epidémiologie :

La prévalence mondiale des EBS a été estimée entre 1 cas sur 30 000 et 1 cas sur 50 000¹. L'EBS appartient au groupe des Epidermolyses Bulleuses Héritaires (EBH). Les EBS représentent plus de la moitié des EBH.

2. Physiopathologie :

Les EBH sont des maladies génétiques à transmission autosomique dominante ou récessive. Elles sont dues à des mutations ^{2,3} dans un des gènes codant pour les protéines de la jonction dermo-épidermique ou des protéines permettant la cohésion des kératinocytes épidermiques entre eux. L'absence ou le mauvais fonctionnement de ces protéines est responsable d'une fragilité cutanée et d'un clivage ⁴ de la peau variable en fonction de la protéine touchée (**figure 1**).

3. Classification des EBH

On distingue trois groupes selon le niveau de clivage dans la peau:

- les **EB simples** sont caractérisées par un clivage intra-épidermique *basal* ou *supra-basal* :

- ✓ les formes basales : sont de transmission autosomique dominant, divisées en deux sous catégories les formes superficielles et les formes généralisées;
- ✓ les formes supra basales : sont de transmission autosomique récessive, donnant lieu à des tableaux cliniques sévères;

- les **EB jonctionnelles** (EBJ) ont un clivage situé dans la Jonction dermo-épidermique (JDE) au sein de la membrane basale;

- les **EB dystrophiques** (EBD) ont un clivage situé sous la membrane basale épidermique.

Le syndrome de Kindler, a un niveau de clivage multifocal.

Récemment une nouvelle classification⁵ basée sur les avancées moléculaires, a été proposée (**figure 2**).

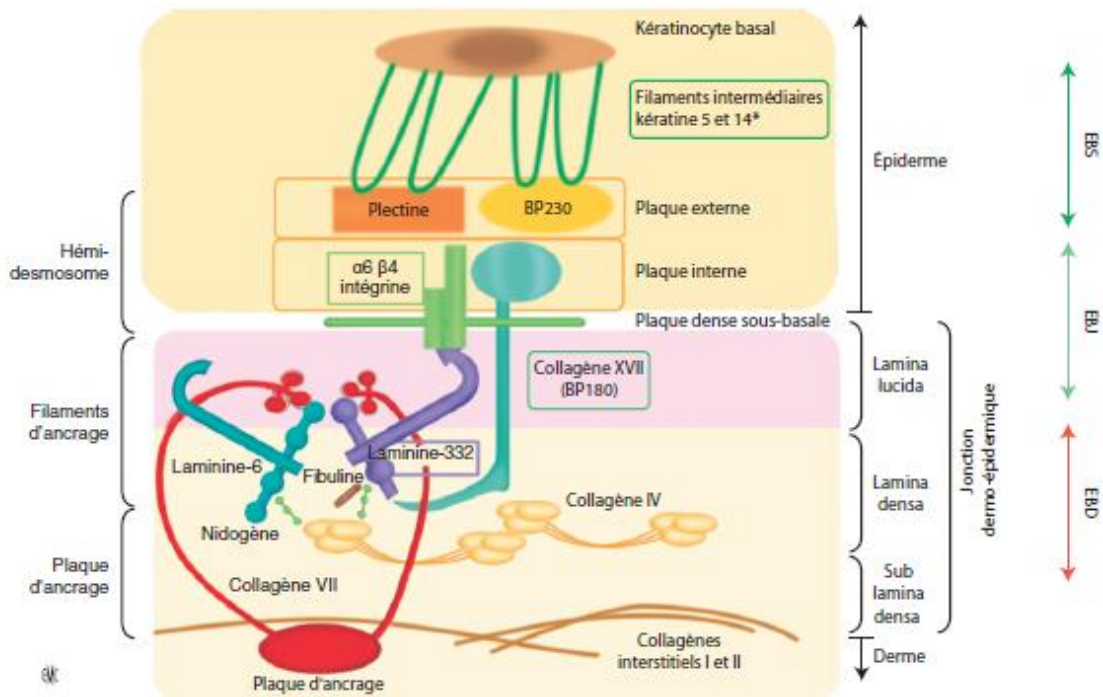


Figure 1 : Représentation schématique de la jonction dermo-épidermique : L'adhésion de l'épiderme sur le derme est réalisée grâce aux héli-desmosomes des kératinocytes basaux composés de protéines intracellulaires et trans-membranaires qui vont s'amarrer d'une part aux filaments intermédiaires intracellulaires composés par les kératines 5 et 14 et d'autre part aux fibrilles d'ancrage dermiques composées par le collagène 7.

Niveau de clivage	Type	Sous type	Protéines déficientes
Intra épidermique	EBS	suprabasale	Transglutaminase 5, plakophiline 1, desmoplakine, plakoglobine
		basale	Kératines 14 et 5, plectine, exophiline, PBAg1
JDE (lamina lucida)	EBJ	généralisée	Laminine 332, collagène XVII, intégrine alpha6beta4, sous unité alpha3 intégrine
		localisée	Collagène XVII, Laminine 332, intégrine alpha6beta4
Sous la JDE (sublamina densa)	EBD	dominante	Collagène VII
		récessive	Collagène VII
Mixte	Kindler		Homologue famille fermitine 1 (kindlin 1)

Figure 2: Classification résumée des EBH

(EBS : épidermolyse bulleuse simple, EBJ : épidermolyse bulleuse jonctionnelle, EBD : épidermolyse bulleuse dystrophique, JDE : jonction dermo-épidermique)

4. Diagnostic

4.1 Clinique

Chacune de ces formes a des particularités cliniques spécifiques et peut donner lieu à des tableaux plus ou moins sévères, allant de formes légères à des atteintes incompatibles avec la vie.

Les **EB simples basales** ⁶ se caractérisent par des bulles superficielles, se rompant facilement et cicatrisant rapidement sans séquelles. Ces formes s'améliorent en général lentement avec le temps. On distingue les formes localisées aux régions palmo-plantaires (ex *Weber-Cockayne*) et les formes généralisées (ex formes de *Koebner* et de *Dowling Meara*).

L'EBS localisée est la forme plus commune d'EBS. Elle se caractérise par une éruption bulleuse principalement située sur les régions palmo-plantaires se manifestant à l'âge des premiers pas, parfois plus tardivement. La marche prolongée, surtout par temps chaud, provoque des bulles de plus ou moins grande taille, le plus souvent de l'avant-pied ou du talon. Les bulles, rarement hémorragiques, évoluent vers la formation d'érosions qui cicatrisent rapidement sans séquelles. Il n'y a généralement pas de manifestation unguéale ou muqueuse. Ces formes, certainement sous estimées, ont la particularité d'être souvent extrêmement douloureuses et invalidantes au quotidien. Notre étude s'intéressera à cette forme.

4.2 Immuno-histologique

Le diagnostic suspecté cliniquement est confirmé en centre spécialisé par la **biopsie cutanée pour examen immunohistologique** permettant de déterminer le niveau de clivage et la protéine déficiente. Cet examen est éventuellement suivi d'une analyse génétique. Chez la majorité des patients, *l'EBS localisée* est la conséquence de la mutation du gène KRT 14 ou 5 codant pour les kératines 14 et 5.

5. Thérapeutique

Les avancées de la recherche permettent l'espoir de thérapie génique, cellulaire ou protéique, probablement combinées dans certains cas, mais à l'heure actuelle la prise en charge reste encore symptomatique, sans traitement curatif.

La prise en charge de la douleur d'un enfant ou d'un adulte atteint d'Epidermolyse bulleuse reste extrêmement difficile. Son évaluation est essentielle et doit être réalisée de manière précise afin de caractériser au mieux ses différentes composantes. On distingue de manière intriquée : *les douleurs liées au soin* associée à une anxiété d'anticipation ; *les douleurs aiguës* (ou nociceptive): en cas de décollements cutanés; *les douleurs chroniques* ou neuropathiques et *les douleurs « psychologiques »* liées à l'anxiété ou la dépression. Elles sont majorées par le prurit chronique.

LA DOULEUR

La peau contient un réseau complexe de fibres nerveuses sensorielles (**figure 3**). Les nerfs sensoriels représentent la majorité des nerfs de la peau et innervent les trois compartiments cutanés, l'hypoderme, le derme, et l'épiderme (sauf la couche cornée).

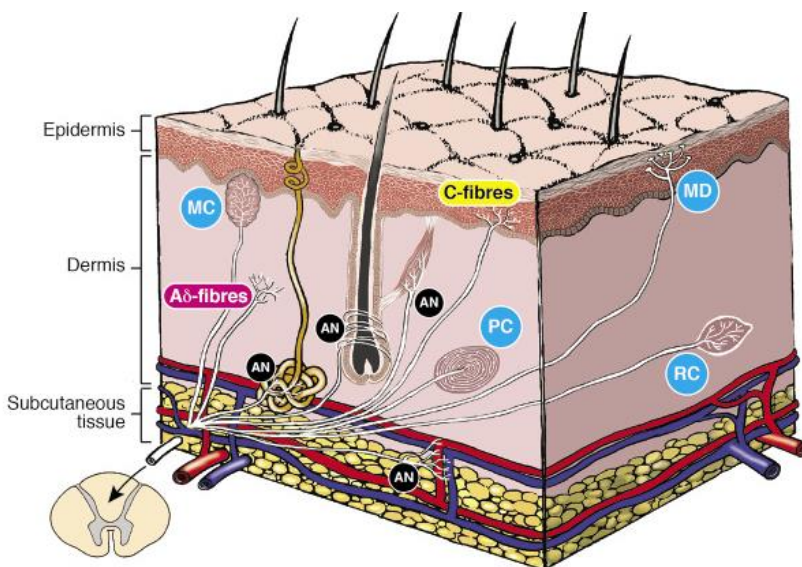


Figure 3 : Schéma décrivant la distribution du système nerveux cutané dans la peau.

Fibres $A\delta$ et C sont connectées à des terminaisons libres : « nocicepteurs »

Fibres $A\alpha\beta$ sont connectées aux mécano-récepteurs :
 MC: corpuscules de Meissner
 MD: disque Merkel
 PC: corpuscule de Pacini
 RC: corpuscule de Ruffini
 AN: nerfs autonomes

1. Innervation de la peau

Deux groupes distincts de fibres nerveuses se trouvent dans la peau :

Les *fibres nerveuses sensibles (sensorielles)* sont en contact étroit avec les vaisseaux sanguins du derme, des mastocytes, des fibroblastes, des kératinocytes et des cellules de Langerhans dans l'épiderme.

- Les fibres *A δ* et *C* sont responsables des sensations thermo-algiques, elles sont connectées à des terminaisons libres appelées « thermorécepteurs » et « nocicepteurs».
- Les fibres *A $\alpha\beta$* , responsables des sensations tactiles, sont connectées à des mécano-récepteurs bien différenciés sur le plan histologique (les corpuscules de Meissner, de Ruffini, disques de Merkel et récepteurs du follicule pileux).

Le second groupe comprend les nerfs des *fibres nerveuses autonomes* qui constituent qu'une minorité des fibres nerveuses cutanées par rapport aux nerfs sensoriels. Ils sont limités au derme et sont impliqués dans la régulation de la circulation sanguine, la fonction lymphatique et la régulation des appendices de la peau (glandes sudoripares, les glandes apocrines et les follicules pileux).

Les informations sensorielles sont véhiculées par les neurones sensoriels, dont le corps cellulaire se trouve dans le ganglion de la racine dorsale de la moelle épinière. Ils traduisent les stimuli sensoriels en potentiel d'action qui se propageront par plusieurs neurones jusqu'au cortex cérébral.

2. La douleur nociceptive

Les douleurs par excès de stimulation nociceptive sont de loin les plus fréquentes en clinique. Elles traduisent une irritation anormale, une excitation des nocicepteurs sans atteinte anatomique du nerf véhiculant la sensation douloureuse. Quelle que soit la cause initiale (traumatisme, brûlure, infection...), il se produit au niveau du tissu lésé une réaction locale se traduisant par un exsudat s'accompagnant d'une libération massive de substances algogènes qui sensibilisent et activent directement les nocicepteurs et, ainsi auto entretiennent la douleur. Les antalgiques périphériques anti-inflammatoires agissent dans ce type de douleur en bloquant la libération des prostaglandines.

3. La douleur neuropathique

La douleur neuropathique est secondaire à une lésion ou une maladie qui affecte le système somato-sensoriel. Il s'agit d'une hyperactivité spontanée des voies de la douleur sans stimulation nociceptive, consécutive à une lésion ou un dysfonctionnement des voies de la sensibilité du système nerveux périphérique ou central.

3.1 Sémiologie

La topographie de la douleur est systématisée, les douleurs apparaissent dans le territoire sensitif innervé par la structure nerveuse lésée.

On distingue les *douleurs spontanées* et les *douleurs provoquées* ou paresthésies :

- **Les douleurs spontanées continues** sont soit *superficielles* et décrites comme des sensations de brûlure ou de froid douloureux, soit *profondes* avec une impression de compression, d'étau. L'activité spontanée des fibres C est responsable des douleurs de type brûlure et de la sensibilisation des neurones spinaux. L'activité spontanée des fibres A δ explique les élancements et les décharges et celle des fibres A β aboutit aux paresthésies et dysesthésies. Les *douleurs paroxystiques* sont présentes et sont ressenties comme des décharges électriques ou des coups de couteau.

- Parallèlement aux douleurs spontanées, il y a **les douleurs provoquées** : l'allodynie, l'hyperalgésie, l'hyperpathie et l'hyperesthésie. Elles sont provoquées par des stimuli mécaniques comme des frottements ou des pressions ou par des stimuli thermiques. Enfin, les symptômes positifs peuvent se traduire par des *paresthésies* (fourmillements, engourdissements, picotements et dysesthésies).

- En plus des signes positifs, il y a **les signes déficitaires**. Ce sont des déficits sensitifs limités à la sensibilité thermique (hypoesthésie) et/ou à la sensibilité douloureuse (hypoalgésie). Les vibrations peuvent également ne plus être perçues par le malade. Il existe également des signes vasomoteurs : l'hyperhidrose, des anomalies locales de la circulation sanguine avec apparition de marbrures sur la peau, des lésions cyanotiques et une augmentation de la température cutanée. Ce sont des signes du dysfonctionnement du système nerveux autonome. Des signes moteurs comme une anomalie du réflexe ostéotendineux ainsi que des troubles trophiques (anomalies de la croissance des phanères) peuvent également être présents.

3.2 Diagnostic

Plusieurs outils de dépistage basés sur des descripteurs de la douleur ont été développés et validés. (LANSS Pain Scall 2001, NPQ (Neuropathic Pain Questionnaire))

2003, ID Pain 2006 et Pain Detect 2006). Tous ces questionnaires reposent sur des descripteurs verbaux et pour certains de ces outils d'un examen clinique sommaire. L'outil diagnostic DN4 (douleur neuropathique en 4 questions) est l'outil de référence.

Le diagnostic de douleur neuropathique est clinique. Les examens complémentaires peuvent être utiles pour confirmer le diagnostic lésionnel (l'électromyogramme et les potentiels évoqués somesthésiques).

L'évaluation de la douleur neuropathique repose sur l'évaluation de l'intensité de la douleur (Echelle visuelle analogique) complétée par une évaluation des aspects sensoriels et affectifs de la douleur (Questionnaire de Saint Antoine), une évaluation du retentissement de la douleur sur la qualité du sommeil, sur les capacités physiques et relationnelles. Il ne faut pas oublier l'évaluation de l'anxiété et de la dépression (Questionnaire HAD).

3.3 Physiopathologie ^{7,8}

Les douleurs neuropathiques ont une origine physiologique complexe. La douleur neuropathique périphérique résulte des conséquences de la section ou de l'irritation d'un nerf périphérique (**figure 4**).

Une lésion d'un nerf périphérique entraîne une décharge ectopique d'activités électriques au sein des fibres lésées. Ces décharges ectopiques prennent naissance au niveau des nocicepteurs (fibre C) mais également des fibres myélinisées de gros diamètres (fibre $A\beta$) qui véhiculent les messages tactiles. De telles décharges aberrantes sont secondaires à des remaniements des canaux ioniques (canaux sodiques) qui règlent l'excitabilité membranaire des fibres nerveuses.

Par ailleurs les lésions nerveuses induisent de profondes modifications métaboliques au niveau des corps cellulaires des neurones afférents primaires localisés dans les ganglions rachidiens. Ces modifications se traduisent par une réduction ou une augmentation de l'expression de centaines de gènes, y compris ceux impliqués dans la synthèse et la libération de divers neuropeptides (substance P, CGRP, VIP, galanine, somatostatine, etc.).

De véritables transformations ("switch") phénotypiques ont également été décrites, de telle sorte que des fibres de gros calibres (les fibres $\alpha\beta$), qui véhiculent normalement les messages non nociceptifs, se "comportent" comme des nocicepteurs et synthétisent des peptides pro nociceptifs tels que la substance P ou le BDNF (Brain Derived Neurotrophic

Factor) normalement synthétiser par les fibres de petits calibres (les fibres fines de type C ou A δ).

L'activation anormale des fibres nerveuses périphériques liée notamment aux décharges ectopiques et aux changements phénotypiques décrits ci-dessus entraîne une libération accrue d'acides aminés excitateurs au niveau de la moelle (glutamate). Cette libération de glutamate entraîne, par sa liaison sur les récepteurs NMDA, une dépolarisation des neurones nociceptifs et une entrée massive de calcium intracellulaire. Ces modifications vont être à l'origine d'un état d'hyperexcitabilité de longue durée des neurones nocicepteurs centraux (Sensibilisation centrale).

La transmission des messages nociceptifs est soumise dès l'étage médullaire à de puissants mécanismes de modulation capables de réduire, d'augmenter ou de filtrer le flux des informations. Des dysfonctionnements de ces mécanismes, pourraient également expliquer l'hyperexcitabilité des neurones nociceptifs.

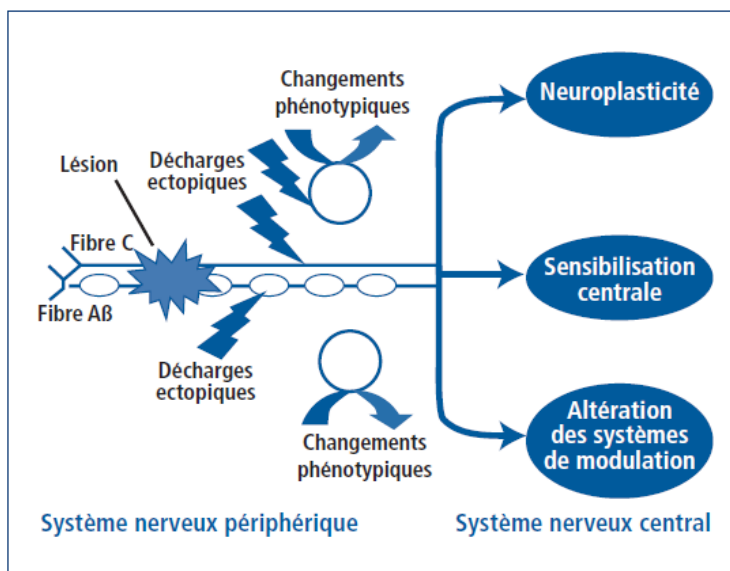


Figure 4 : illustration schématique des principaux mécanismes périphériques et centraux à l'origine des douleurs des neuropathies périphériques

3.4 Traitements de la douleur neuropathique

En raison d'une mauvaise compréhension de leurs mécanismes physiopathologiques, les syndromes de douleur neuropathique sont souvent regroupés et traités de manière uniforme. Cette approche empirique pourrait représenter une cause majeure d'échecs thérapeutiques. En dépit des progrès dans la recherche sur la douleur, la prise en charge de la douleur reste un challenge^{9,10}.

3.4.1 Traitements oraux

Les douleurs neuropathiques ne répondent pas ou peu aux antalgiques de palier 1 tels que le paracétamol et les anti-inflammatoires non stéroïdiens. Les thérapies disponibles avérées efficaces dans la gestion de la douleur neuropathique comprennent les antidépresseurs tricycliques (*amitryptiline*), les anticonvulsivants (*gabapentine*), les opioïdes de classe 3 (*onynorm et oxycotin*), le tramadol et la kétamine¹¹. Les antidépresseurs tricycliques sont souvent les premiers médicaments sélectionnés pour soulager la douleur neuropathique (traitement de première ligne pharmacologique). Bien qu'ils soient très efficaces pour réduire la douleur dans plusieurs troubles de douleur neuropathique, le traitement peut être compromis par leurs effets secondaires. Des précautions doivent être prises concernant les antidépresseurs tricycliques car cette classe thérapeutique est à risque d'entraîner un allongement de l'intervalle QT et de développer une cardiomyopathie chez les EBH dystrophique¹². La gabapentine a montré un succès anecdotique dans la prise en charge de la douleur chez les enfants atteints d'EBH jonctionnelle^{13,14} et chez des adultes souffrant de douleurs secondaires à des brûlures cutanées¹⁵. Alternativement, les opioïdes (oxycodone et méthadone) et le tramadol peuvent atténuer la douleur neuropathique. La kétamine peut être administrée per os pour les soins des plaies douloureuses, ce traitement a été étudié dans le cadre de la prise en charge des brûlures chez des adultes et enfants¹⁶ mais pas chez les patients atteints d'EBH.

3.4.2 Traitements topiques

Les douleurs neuropathiques sont typiquement associées à une allodynie et une hyperalgésie, ce qui diminue la qualité de vie des patients. L'application de drogues topiques sur la région cutanée douloureuse peut être efficace dans le traitement de la douleur, appuyant l'idée que les actions périphériques soient une clé importante dans l'initiation et le maintien des douleurs neuropathiques. Ces traitements topiques incluent les patchs à la lidocaïne à 5% et la capsaïcine.

La **lidocaïne**, patchs de lidocaïne à 5%, est considérée comme le médicament de référence dans la classe des anesthésiques locaux (analgésique à cible périphérique). La lidocaïne agit par blocage de la formation et de la conduction de l'influx nerveux au niveau de la membrane des neurones en inhibant, notamment de manière sélective, les canaux sodiques voltage et

fréquence-dépendants, situés dans les membranes neuronales électriquement excitables. L'action se produit aussi par l'augmentation de la perméabilité aux ions sodium des membranes lors du passage de l'influx nerveux. Ainsi, la fréquence des décharges spontanées ectopiques, une des clés du processus des douleurs neuropathiques, est réduite. Par ailleurs le patch entraîne une barrière physique aux stimulations mécaniques comme le frottement des vêtements/chaussures. Le nom commercial de ce patch est Versatis®.

REFERENCES

1. Fine, J. D., McGrath, J. & Eady, R. A. Inherited epidermolysis bullosa comes into the new millenium: a revised classification system based on current knowledge of pathogenetic mechanisms and the clinical, laboratory, and epidemiologic findings of large, well-defined patient cohorts. *J. Am. Acad. Dermatol.* **43**, 135–7 (2000).
2. Burgeson, R. E. & Christiano, A. M. The dermal-epidermal junction. *Curr. Opin. Cell Biol.* **9**, 651–8 (1997).
3. Ko, M. S. & Marinkovich, M. P. Role of dermal-epidermal basement membrane zone in skin, cancer, and developmental disorders. *Dermatol. Clin.* **28**, 1–16 (2010).
4. Chiavérini, C., Charlesworth, A., Meneguzzi, G., Lacour, J. P. & Ortonne, J. P. Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy. *Dermatol. Clin.* **28**, 245–55, viii (2010).
5. Fine, J. D. *et al.* Inherited epidermolysis bullosa: Updated recommendations on diagnosis and classification. *J. Am. Acad. Dermatol.* **70**, 1103–1126 (2014).
6. Sprecher, E. Epidermolysis bullosa simplex. *Dermatol. Clin.* **28**, 23–32 (2010).
7. Woolf, C. J. & Mannion, R. J. Neuropathic pain: aetiology, symptoms, mechanisms, and management. *Lancet* **353**, 1959–64 (1999).
8. Maag, R. & Baron, R. Neuropathic pain: translational research and impact for patient care. *Curr. Pain Headache Rep.* **10**, 191–8 (2006).
9. Finnerup, N. B., Otto, M., McQuay, H. J., Jensen, T. S. & Sindrup, S. H. Algorithm for neuropathic pain treatment: an evidence based proposal. *Pain* **118**, 289–305 (2005).
10. Nicholson, B. D. Diagnosis and management of neuropathic pain: a balanced approach to treatment. *J. Am. Acad. Nurse Pract.* **15**, 3–9 (2003).
11. Saroyan, J. M., Tresgallo, M. E., Farkouh, C., Morel, K. D. & Schechter, W. S. The use of oral ketamine for analgesia with dressing change in an infant with epidermolysis bullosa: report of a case. *Pediatr. Dermatol.* **26**, 764–6
12. Taibjee, S. M., Ramani, P., Brown, R. & Moss, C. Lethal cardiomyopathy in epidermolysis bullosa associated with amitriptyline. *Arch. Dis. Child.* **90**, 871–872 (2005).
13. Chiu, Y. K., Prendiville, J. S., Bennett, S. M., Montgomery, C. J. & Oberlander, T. F. Pain management of junctional epidermolysis bullosa in an 11-year-Old boy. *Pediatr. Dermatol.* **16**, 465–8
14. Allegaert, K. & Naulaers, G. Gabapentin as part of multimodal analgesia in a newborn

- with epidermolysis bullosa. *Paediatr. Anaesth.* **20**, 972–3 (2010).
15. Gray, P., Williams, B. & Cramond, T. Successful use of gabapentin in acute pain management following burn injury: a case series. *Pain Med.* **9**, 371–6 (2008).
 16. Humphries, Y., Melson, M. & Gore, D. Superiority of oral ketamine as an analgesic and sedative for wound care procedures in the pediatric patient with burns. *J. Burn Care Rehabil.* **18**, 34–6

ETUDE REALISEE

Pain evaluation of patients with localized epidermolysis bullosa simplex

Jennifer Brun¹, Christine Chiaverini^{1,2}, Caroline Devos³, Stéphanie Leclerc-Mercier⁴, Juliette Mazereeuw⁵, Emmanuelle Bourrat⁶, Annabel Maruani⁷, Stéphanie Mallet⁸, Claire Abasq⁹, Alice Phan¹⁰, Pierre Vabres¹¹, Ludovic Martin¹², Christine Bodemer⁴, Jean-Philippe Lacour^{1,2}

¹ Reference Centre for Inherited Epidermolysis Bullosa, Archet 2 Hospital, University of Nice Sophia Antipolis, Nice, France

² INSERM, U1081, CNRS, UMR7284, Institute for Research on Cancer and Aging, Nice (IRCAN), University of Nice Sophia Antipolis, Medical School, Nice, France

³ Department of Algology, Archet 2 Hospital, University of Nice Sophia Antipolis, Nice, France

⁴ Reference Centre for Cutaneous Rare Diseases (MAGEC), Necker Enfants Malades Hospital, Université Paris Descartes, Institut Imagine, APHP, Paris, France

⁵ Reference Centre of Rare Diseases of the skin, Larrey Hospital, Toulouse, France

⁶ Reference Centre for Cutaneous Rare Diseases (MAGEC), Saint-Louis Hospital, Paris, France

⁷ Department of Dermatology, CHRU de Tours, France

⁸ Department of Dermatology, La Timone Hospital, Marseille, France

⁹ Department of Dermatology, CHRU de Brest, France

¹⁰ Department of Dermatology, Claude Bernard-Lyon 1 University and Hospices Civils de Lyon, France.

¹¹ Department of Dermatology, Dijon University Hospital, Dijon, France

¹² Department of Dermatology, Angers University Hospital, Angers, France

And the Research Group of the French Society of Pediatric Dermatology

ABSTRACT

Background: Localized form of epidermolysis bullosa simplex (EBS-I) is considered as one of the mildest form of epidermolysis bullosa (EB) with blisters limited to the palms and soles. However, we noticed that these lesions could be very painful.

Objectives: To characterize the pain in patients with EBS-I and to evaluate its impact on quality of life (QOL).

Methods: Patients were contacted by the way of the Research Group of the French Society of Pediatric Dermatology and the association of patients DEBRA France. A unique investigator asked by phone a standardized questionnaire using validated scales for pain and QOL questionnaires.

Results: 57 patients (27 children and 30 adults) were included. All patients were painful: adults (90%) and children over 8 years (94%) had an average cutaneous pain > 5 when blisters were present and adults (73%) and children over 8 years (53%) during dressing. Similar results were obtained for younger patients. 75 % of patients had neuropathic pain. 55% of children and 73% of adults had a moderate to severe impact on their QOL. Only 10% of patients used premedication before dressing changes and 18% of patients used regularly an oral treatment for chronic pain. NSAIDs and grade 2 analgesic were used by 24% and 23% of patients respectively. These treatments were not effective for neuropathic pain. Only six patients tried 5% lidocaine plasters on their feet with good efficacy.

Conclusions: These data show for the first time that EBS-I patients have neuropathic pain. This pain is undertreated and responsible for an impact on the QOL.

Key words: localized epidermolysis bullosa simplex, neuropathic pain, quality of life

Inherited epidermolysis bullosa (EB) is a heterogeneous group of rare genodermatoses characterized by cutaneous and/or mucosal fragility resulting in post-traumatic blistering. They are classified according to the level of skin cleavage. In EB simplex (EBS) the cleavage plane is within the basal keratinocytes of the epidermis. It is the most frequent form of EB with a worldwide prevalence of 1/30,000 to 1/50,000¹. Dominant mutations in K5 or K14 genes encoding for keratins 5 and 14 respectively, mostly expressed in the epidermal basal layer, are found in the majority of patients. Localized form of EBS (EBS-l) is usually considered as one of the mildest forms of EB with blisters localized on palms and soles. However, despite the benignity of this form we noticed that skin lesions could be very painful. Pain is constant in EB², although if it has been well assessed in patients with the most severe forms of EB, little is known for patients with milder forms as EBS-l. We conducted a multicenter observational study to better assess this pain.

MATERIAL AND METHODS

Patients of both sexes with an EBS-l and older than 6 months, were included between May 2015 and January 2016. They were divided between children (6 months to 16 years) and adults (older than 16 years). Diagnosis of EBS was made clinically by a dermatologist of one of the French Reference or Competence Center in cutaneous rare diseases. Immunofluorescence analysis of skin biopsy and/or molecular analysis were not necessary for inclusion. Patients were contacted by the way of the Research Group of the French Society of Pediatric Dermatology, the patients' association DEBRA France and social networks of the association DEBRA France. After oral and written information, patients sent their written consent for the study. Participants, or when appropriate, their parents, were provided with a written copy of our detailed questionnaire prior to the interviews, to allow them to familiarize with the questions to be asked. Each was then interviewed by phone by a unique investigator (JB) using standardized questionnaires. This included scales to evaluate pain, quality of life (QOL) and EB severity (Birmingham EB Severity score)³. Pain was assessed using a *linear visual analogue scale (VAS)*⁴ ranging from 0 (no pain) to 10 (unbearable pain) in adults and in children over 8 years. Children between 4 and 7 years were evaluated by the behavioral *FLACC scale*⁵ completed by parents and the self-assessment *Faces Pain Scale (FPS)*⁶, patients younger than 4 years were evaluated only by the *FLACC scale* completed by parents. Pain Questionnaire of Saint Antoine (QDSA)⁷ was used to identify the characteristics of pain. The neuropathic pain diagnostic questionnaire (*DN4 questionnaire*)⁸ includes 4 questions and

10 items. Because questions 3 and 4 were estimated not to be assessable by phone, we used only questions 1 and 2 (7 items). Respondents with a total score ≥ 3 were considered to have neuropathic pain characteristics. The *scale HAD* (Hospital Anxiety and Depression) ⁹, an instrument which allows to detect the anxious and depressive disorders, was also used. QOL was assessed by the Children's Dermatology Life Quality Index (*cDLQI*) ¹⁰ in children (4-16 years) and the quality of life in EB questionnaire (*QOLEB*) ¹¹ for adults. As it was a non-interventional observational study, no ethical committee agreement was necessary.

RESULTS

Fifty seven patients were included with a sex ratio M/F of 1/3. There was 27 children (mean age = 8.5 years; extremes: 21 month - 16 years) and 30 adults (mean age = 38.4 years; extremes: 17 - 85 years). Nine patients had *de novo* EBS-1. As expected, all patients had a Birmingham severity score < 5 and less than 10 % of body surface area involved. The mean age of the beginning of the blisters was 11.4 months (extremes: birth - 20 years). Blistering was preferentially localized on palm and soles (**Figure 1**).

Figure 1: Blisters on the sole in a child



Patients have moderate to very severe pain during flares of blisters and dressing.

All patients declared to have pain. Pain was localized on feet (100%) and hands (39%) and was usually correlated with the formation of blisters and care. Five patients had pain even without blisters. Pain occurred before (10%), during (51%) or after (39%) the onset of blisters. As expected, it was triggered by friction (100%), walk (95%), heat (42%), traumatism (39%) and hyperhidrosis (33%). Summer was the worst season with 79% of patients with constant or frequent pain and 56% of patients unable to walk more than 1 kilometer because of pain compared with 40% and 21% during winter. Furthermore, 59% of children and 43% of adults declared to be awakened by pain during the night.

Assessment of the daily level of EB-related pain found 24% of children over 8 years and 20% of adults with an average cutaneous pain > 5 using VAS and 50% of children under 7 years with an average cutaneous pain ≥ 4 using FLACC scores and FPS.

The formation of blisters and erosions secondary to blisters were painful, even at a distance from care. 90% of adults and 94% of children over 8 years had an average cutaneous pain > 5 using VAS. The mean pain intensity was 7 ± 1.7 of 10 in adults and 6.9 ± 1.9 of 10 in children over 8 years. 80% of children fewer than 7 years had an average cutaneous pain ≥ 4 and a mean pain intensity of 6.8 ± 2.7 of 10 using a FLACC scale and FPS.

During dressings, 73% of adults and 53% of children over 8 years had an average cutaneous pain > 5 using VAS. The mean pain intensity was 6 ± 2.5 of 10 in adults and 5.4 ± 2 of 10 in children over 8 years using VAS. 90% of children fewer than 7 years had an average cutaneous pain ≥ 4 and a mean pain intensity of 6.4 ± 2 of 10 using a FLACC scale and FPS. (Table 1)

	Care						Blisters						
	Children, n (%)				Adults, n(%)		Total (%)	Children, n(%)				Adults, n(%)	Total (%)
	Total	0- 4 years	4- 7 years	> 7 years				Total	0- 4 years	4- 7 years	> 7 years		
FLACC						FLACC							
no pain	0	0	0			no pain	0	0	0				
1-3 = mild discomfort	1 (10)	0	1			1-3 = mild discomfort	2 (20)	2	0				
4-6 = moderate pain	3 (30)	1	2			4-6 = moderate pain	5 (50)	2	3				
7-10 = severe pain	6 (60)	4	2			7-10 = severe pain	3 (30)	1	2				
Faces pain scale						Faces pain scale							
0			0			0			0				
2			1 (20)			2			0				
4			0			4			0				
6			2 (40)			6			3 (60)				
8			1 (20)			8			1 (20)				
10			1 (20)			10			1 (20)				
Visual analogue scale						Visual analogue scale							
0			0	2 (7)	2 (4)	0			0	0	0		
1 à 2			1 (6)	0	1 (2)	1 à 2			1 (6)	0	1 (2)		
3 à 4			7 (41)	6 (20)	13 (28)	3 à 4			0	3 (10)	3 (6)		
5 à 6			3 (18)	8 (27)	11 (23)	5 à 6			7 (41)	6 (20)	13 (28)		
7 à 8			5 (29)	10 (33)	15 (32)	7 à 8			8 (47)	19 (63)	27 (58)		
9 à 10			1 (6)	4 (13)	5 (11)	9 à 10			1 (6)	2 (7)	3 (6)		

Table1: Pain evaluation during flares of blisters and dressing at the adults and children.
(n: patients, FLACC : Face, Legs, Arms, Cry, Consolability scale)

Patients have neuropathic pain

Seventy-five percent of patients (19 children and 24 adults) had neuropathic pain according to the *DN4* questionnaire with a total score ≥ 3 . This pain was described as “burning” (88%), “electric shocks” (33%), “tingling” (44%), “numbness” (37%) and “itching” (86%). (**Table 2**) These results were confirmed by QDSA. Furthermore, 93 % of patients complained for itch exclusively in feet during the blister healing.

Table 2: Frequency of sensory descriptors according to DN4 (n: patients)

	n (%) patients
Positive score : DN4	43 (75)
Variables	
burning	38 (88)
painful cold	3 (7)
electrics shocks	14 (33)
tingling	19 (44)
pricking (picks and needles)	29 (67)
numbness	16 (37)
itching	37 (86)

EBS-I affects the quality of life (QOL)

Fifty-five percent of children and 73% of adults had a moderate to severe impact of their QOL, according to *cDLQI* and *QOLEB* respectively. In adults the mean score of *QOLEB* was $6.6 \pm 4.9 / 51$. More specifically, 87% of patients feel frustrated, 27% embarrassed, 17% depressed, 33% uncomfortable, and 40% anxious or worried by their disease. EB affected patients in their relationship with their friends (4%) and family (47%). Eighty seven percent of patients were disturbed to do sport, 60% were markedly or severely affected in their ability to move outside their house, and 80% were affected in their ability to go shopping. Furthermore 43% of patients were financially affected by their EB. According with the localized form of EB no patient had difficulties to eat or bath. (**Table 3**)

Children with EBS-I had a mean score of *cDLQI* of $8.1 \pm 5.1/30$. More specifically, 76% of children were had pain and 56% felt sad. Fifty-two percent of children had to decrease or stop any physical activity because of pain and 68% had to wear adapted shoes. Thirty-six percent of children declared to spend bad holiday or to have school difficulties because of pain. Thirty-two percent of children were feeling a change in the relation with their friends and

24% were the target of classmates. Fifty-two percent of children had difficult to sleep because of pain.

Table 3: Evaluation of QOL

Variables	n	%
Score of QOL at child's (cDLQI)		
0 - 1 = no fact	1	5
2 - 6 = middle	11	55
7 - 12 = moderate	6	30
13 - 18 = severe	3	15
19 - 30 = major impact	2	10
Score of QOL at adult's (QOLEB)		
0 - 4 = very mild	3	10
5 - 9 = mild	5	17
10 - 19 = moderate	18	60
20 - 34 = severe	4	13
35 - 51 = major impact	0	0

(QOL: quality of life, n: patients, cDLQI: Children's Dermatology Life Quality Index, QOLEB: quality of life in EB questionnaire)

EBS affects the socio-professional issues

In France, some chronic and severe diseases can be 100% covered by social security upon special request. However, only 56% of the patients (21 children and 11 adults) were covered. In the same way, only 10% (4 adults and 2 children) were recognized as disabled.

Twenty two adults had a work in whom 4 as disabled worker, 5 students and 3 housewives. Thirty five percent of patients had occasional work stoppage due to their pain and 2 patients had to change their work because of pain. In children, pain caused school absence in 87% of patients: once a week (6%), once or twice a month (13%), 5 to 10 absences a year (39%) and less than 4 absences a year (29%). A patient had to quit school because of too frequent absenteeism and psychological impact. A protocol for care at school had been established for only 11 children (41%).

Ten percent of the patients (1 child and 5 adults) had a regular follow-up by a psychologist because of the disease. According to the *questionnaire HAD*, 11% of patients (2 children and

4 adults) recognized to be anxious because of the disease and 4% of adults suffered from depression.

Treatment of pain

Only seven patients had a specific follow-up by an algologist, all in a French Reference Center. Only seven patients used antalgics before dressing change: five patients used EMLA® anesthetizing patch applied on blisters one hour before the care and two children used tramadol. For pain independent of care, 63% of patients used paracetamol, often by self-medication, 50% of patients with poor efficacy; 21% of patients used NSAIDs (mainly ibuprofen) with good efficacy. Only 23% of patients (5 children and 8 adults) used a grade 2 analgesic (middle opioids, tramadol or codeine) with good efficacy but half of them had side effects. One adult used tricyclic antidepressant for neuropathic pain and 6 patients with itch and neuropathic pain tried 5% lidocaine plasters on their feet with good efficacy. Thirty three percent of patients (13 adults and 6 children) did not take any treatment (**Table 4**). Four patients had botulinum toxin injections. Two of them (one adult and one child) had injections twice a year with good results, one patient did not tolerate the pain during the procedure and one patient, despite a decrease in blister number had an increase of his pain lasting 3 months after injections.

Only 26 % of patients (9 adults and 6 children) wore specific shoes, in particular, shoes using a silicone sole. Only 8 patients (3 children and 5 adults) were followed by a podologist. Thirteen percent of the patients were followed by paramedical professionals (physiotherapist or osteopath) for back pain secondary to bad position when walking. Nine percent of the patients (1 child and 4 adults) were practicing breathing techniques or relaxation and 2 patients attended medical spas. Four patients used unconventional medicine.

Variables	n			Side effects	efficacy, n	Treatment compliance, n
	Total	Children	Adults			
Oral treatments						
Grade 1 analgesic						
Paracetamol	36	20	16	1	18	2
NSAIDs	12	2	10	2	12	0
Grade 2 analgesic						
Middle Opioids	3	0	3	2	2	0
Tramadol	5	4	1	1	5	3
Codein Paracetamol	5	1	4	2	4	1
Analgesics for neuropathic pain						
Tricyclic antidepressant (Laroxyl)	1	1	0	0	1	1
Anxiolytic						
Hydroxyzine (Atarax)	1	1	0	1	0	0
Local anesthetics						
EMLA [®]	5	4	1	0	2	2
5% lidocaine plasters (VERSATIS [®])	6	3	3	0	6	4
No treatment						
Oral	19	6	13			
Local	46	19	27			

Table 4: Therapeutic management of pain (n: patients)

DISCUSSION

EBS-I is usually considered as one of the mildest subtype of EB. Indeed the EB severity score was under 5 for all our patients. However our study shows that most of patients with EBS-I suffer from frequent and severe pain during flares of blisters and dressing. In the literature we found only one article on this topic by Fine et al¹², who reported that 22.7% of children and 17.8% of adults affected by EBS-I had a median daily pain > 5 using a *visual scale*. We obtained similar results in our study. However, when the pain was assessed during dressing or blisters onset, 67% and 92% of patients had pain > 5 respectively. This point is of importance. Patients with EBS-I do not have blisters every day during the year and usually do not have other motive of pain, which explains that the median daily pain is not the best tool to assess their pain.

Analysis of pain characteristics using *DN4* questionnaire showed that 75% of patients had neuropathic pain. Furthermore 93% of patients had pruritus during the healing of blisters, a frequent symptom associated with neuropathic pain, and 49% of patients had night-awakenings. Neuropathic pain is frequent in EB patients, independently of the subtype, but very few data on this topic is available in the literature.¹³⁻¹⁶ Indeed, it is the first report that evaluates with specific questionnaires the neuropathic pain in EBS patient. As neuropathic pain results from irritation of a peripheral nerve¹⁷ and as the epidermis is rich in nerve endings, particularly in soles, our results are not surprising⁸.

No specific data are available on QOL in patients with EBS-I. In their study, Fine et al¹², analyzed the QOL in patients with all subtype of EBS, including severe and generalized forms. In this condition, they found that 2% of patients were totally dependent in their individual activity of daily life (bathing, grooming, and walking) and that 14.4% of adults and 8.3% of children with EBS had walking or standing limitation due to cutaneous pain¹². In our study 58% of patients were unable to walk more than 1 kilometer because of pain during summer and only 21% in winter confirming that global assessment of these patients is not relevant. Consistent with the localized involvement, no patients had limitation in other activities as eating or bathing. The questionnaire *QOLEB*¹¹ is the first QOL tool developed specifically to evaluate the QOL in adults with EB. Since its publication, few reports^{11,18,19} analyzed the QOL in EBS adult patients with results ranging from $7.9 \pm 5.3/51$ ¹⁹ to $13.7 \pm 8.7/51$. For children, we found only one article that evaluates QOL using the cDLQI, with a mean score of 15/30⁹. However, none of these studies had specific data on EBS-I patients.

Inclusion of generalized subtype of EBS could explain that *QOLEB* and *cDLQI* mean scores in our study were lower than these studies^{10,11,18,19}. In comparison with inherited ichthyosis, another severe genodermatose, 73% of adults with EBS-I had a moderate to severe impact of their quality of life (*QOLEB*) versus 81% of adults with inherited ichthyosis (*IQOL-32 score*)²⁰. Children with EBS-I experience an impairment of QOL equivalent to that caused by psoriasis and atopic dermatitis according to *cDLQI score*²¹.

Consistent with the impact of EBS-I on QOL, patients had also socio-professional difficulties. Thirty five percent of adults had occasional work stoppage due to their pain, two patients had to change their work because of pain and 87% of children had school absenteeism. However only four adults on thirty were recognized as disabled worker and 11% of children had specific protocol for pain and care at school. Furthermore only 48% of patients were covered at 100% by the social security. These results can be explained by the misinformation of patients themselves and their physicians, by the underestimation of their symptoms and the misunderstanding of the disease by social professionals. Thus, a follow-up by a social assistance, possibly in a specialized center seems to be essential.

Recently, EB best care practice guidelines²² have been published. According to this publication, the management of the patients studied here should be improved. Preventive measures to reduce the onset of new lesions with flexible, seamless shoes with internal seams and a size over preference and use protective padding for shoes were used only by 26 % of our patients. No patient used silver-lined or silk socks for their anti-friction action and reduction of the risk of superinfection²³. In the same way, despite the frequency and the intensity of pain during treatment only 10% of patients use premedication before dressing changes, with EMLA® and/or tramadol with good efficiency. Other topical treatments as morphine mixed in hydrogel formulations and amethocaine have not been used. Interestingly, 63% of patients used oral treatment for chronic pain of their foot but only 18% of patients used it regularly. Paracetamol used in first intention was less effective than NSAIDs and tramadol. Only three patients were taking opioids for severe pain. Psychological therapies (distraction, visualization, imagery/virtual reality and breathing techniques) for pain management have been shown to modify pain intensity, reduce related distress, decrease pain-related functional disability and improve pain coping²⁴. In our study, 30% of children used distraction to improve the pain. This is an interesting perspective for pain management in EB. Finally, only few patients used specific treatment for neuropathic pain. Five percent lidocaine

plasters were used in this indication by six patients with good efficiency and no side effects. Lidocaine exerts its action by blocking the abnormal sodium channels present in higher number on hyperactive or damaged nociceptors that transmit pain. To our knowledge it is the first report of the efficiency of a local analgesic in this indication. Further controlled studies will be necessary to demonstrate the interest of 5% lidocaine plasters in this indication, because topical treatment for a localized disease is attractive.

Botulinum toxin injections have been reported to be efficient in EBS-I patient in a case series²⁵. Thirteen patients (93%) reported reduced plantar blistering and pain; the improvement score was ≥ 4 in four of six patients with EBS. The mean effect duration was three months. The rationale for using botulinum toxin in keratinopathies is to inhibit a sweat-induced maceration of the fragile epidermis, thus reducing plantar blistering and pain. Four patients had injections in our study and two of them (one adult and one child) have twice a year injections with good results²⁶, the main difficulty being pain during treatment procedure. In our study one child was treated with propofol and one adult with topical lidocaine under occlusion, oral opioid and nitrous oxide. Once again, this treatment is interesting but need to be evaluated in a controlled study.

In conclusion, this study shows that EBS-I patients suffer from frequent and severe pain during blister flares and dressing, and that this pain has neuropathic characteristics. This pain is undertreated whereas it is responsible for an impact on the quality of life and socio-professional activities. A better knowledge of the specificities of pain in EBS-I is essential to its diagnosis and its adapted treatment, with development of new strategies like topical analgesic treatments such as *lidocaine patch*. A close collaboration between dermatologist and algologist is essential to evaluate and manage pain.

Acknowledgments

We thank all patients and their families for contributing to this study and the association DEBRA France for its help for recruiting patients.

REFERENCES

1. Fine, J. D., McGrath, J. & Eady, R. A. Inherited epidermolysis bullosa comes into the new millenium: a revised classification system based on current knowledge of pathogenetic mechanisms and the clinical, laboratory, and epidemiologic findings of large, well-defined patient cohorts. *J. Am. Acad. Dermatol.* **43**, 135–7 (2000).
2. Tabolli, S. *et al.* Quality of life in patients with epidermolysis bullosa. *Br. J. Dermatol.* **161**, 869–877 (2009).
3. Moss, C., Wong, a. & Davies, P. The Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity score: Development and validation. *Br. J. Dermatol.* **160**, 1057–1065 (2009).
4. Scott, J. & Huskisson, E. C. Graphic representation of pain. *Pain* **2**, 175–84 (1976).
5. Manworren, R. C. B. & Hynan, L. S. Clinical validation of FLACC: preverbal patient pain scale. *Pediatr. Nurs.* **29**, 140–6
6. Hicks, C. L., von Baeyer, C. L., Spafford, P. A., van Korlaar, I. & Goodenough, B. The Faces Pain Scale-Revised: toward a common metric in pediatric pain measurement. *Pain* **93**, 173–83 (2001).
7. Boureau, F., Doubrère, J. F. & Luu, M. Study of verbal description in neuropathic pain. *Pain* **42**, 145–152 (1990).
8. Bouhassira, D. *et al.* Development and validation of the Neuropathic Pain Symptom Inventory. *Pain* **108**, 248–257 (2004).
9. Zigmond, A. S. & Snaith, R. P. The hospital anxiety and depression scale. *Acta Psychiatr. Scand.* **67**, 361–70 (1983).
10. Horn, H. M. & Tidman, M. J. Quality of life in epidermolysis bullosa. *Clin Exp Dermatol* **27**, 707–710 (2002).
11. Frew, J. W., Martin, L. K., Nijsten, T. & Murrell, D. F. Quality of life evaluation in epidermolysis bullosa (EB) through the development of the QOLEB questionnaire: An EB-specific quality of life instrument. *Br. J. Dermatol.* **161**, 1323–1330 (2009).
12. Fine, J.-D., Johnson, L. B., Weiner, M. & Suchindran, C. Assessment of mobility, activities and pain in different subtypes of epidermolysis bullosa. *Clin. Exp. Dermatol.* **29**, 122–7 (2004).

13. Allegaert, K. & Naulaers, G. Gabapentin as part of multimodal analgesia in a newborn with epidermolysis bullosa. *Paediatr. Anaesth.* **20**, 972–3 (2010).
14. Chiu, Y. K., Prendiville, J. S., Bennett, S. M., Montgomery, C. J. & Oberlander, T. F. Pain management of junctional epidermolysis bullosa in an 11-year-old boy. *Pediatr. Dermatol.* **16**, 465–468 (1999).
15. Watterson, G., Howard, R. & Goldman, A. Peripheral opioids in inflammatory pain. *Arch. Dis. Child.* **89**, 679–81 (2004).
16. von Bischoffshausen, S., Álvarez, P., Morandé, P. & Calvo, M. Investigating a novel mechanism of hypersensitivity induced by exclusive damage to intraepidermal nerve fibres: neuropathic pain in epidermolysis bullosa. *J. Neurol. Sci.* **357**, e91 (2015).
17. Bouhassira, D. Physiopathologie des douleurs neuropathiques. **19**, 134–137 (2005).
18. Cestari, T. *et al.* Translation, cross-cultural adaptation and validation of the Quality of Life Evaluation in Epidermolysis Bullosa instrument in Brazilian Portuguese. *Int. J. Dermatol.* **55**, e94–9 (2016).
19. Yuen, W. *et al.* Health-related Quality of Life in Epidermolysis Bullosa: Validation of the Dutch QOLEB Questionnaire and Assessment in the Dutch Population. *Acta Derm. Venereol.* **94**, 442–447 (2014).
20. Dreyfus, I. *et al.* IQoL-32: a new ichthyosis-specific measure of quality of life. *J. Am. Acad. Dermatol.* **69**, 82–7 (2013).
21. Olsen, J. R., Gallacher, J., Finlay, a Y., Piguet, V. & Francis, N. a. Quality of Life impact of childhood skin conditions measured using the Children’s Dermatology Life Quality Index (CDLQI): a meta-analysis. *Br. J. Dermatol.* **3**, 0–6 (2015).
22. Goldschneider, K. R. *et al.* Pain care for patients with epidermolysis bullosa: best care practice guidelines. *BMC Med.* **12**, 178 (2014).
23. Khan, M. T. Podiatric management in epidermolysis bullosa. *Dermatol. Clin.* **28**, 325–33, x–xi (2010).
24. Birnie, K. A. *et al.* Systematic review and meta-analysis of distraction and hypnosis for needle-related pain and distress in children and adolescents. *J. Pediatr. Psychol.* **39**, 783–808 (2014).

25. Swartling, C., Karlqvist, M., Hymnelius, K., Weis, J. & Vahlquist, A. Botulinum toxin in the treatment of sweat-worsened foot problems in patients with epidermolysis bullosa simplex and pachyonychia congenita. *Br. J. Dermatol.* **163**, 1072–6 (2010).
26. Benson, R. A., Palin, R., Holt, P. J. E. & Loftus, I. M. Diagnosis and management of hyperhidrosis. *BMJ* **347**, f6800 (2013).



**Evaluation de la douleur
 des ENFANTS atteints
 d'épidermolyse bulleuse héréditaire
 simple localisée**

QUESTIONNAIRE

Date :/...../.....

Renseignements administratifs :

N° du patient :

Age :

Centre de Référence (ou Compétence) :

Sexe : M / F

Médecin référent :

Renseignements médicaux :

Antécédents personnels :

.....

Antécédents familiaux :

.....

Votre enfant est atteint d'Epidermolyse bulleuse héréditaire simple localisée :

A quel âge sont apparues les premières bulles ?

Quand a été fait le diagnostic ? Par qui ? Une analyse génétique a-t-elle été réalisée ?

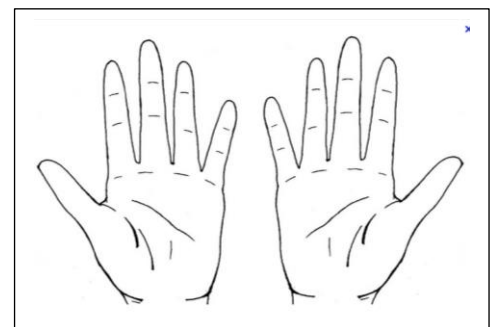
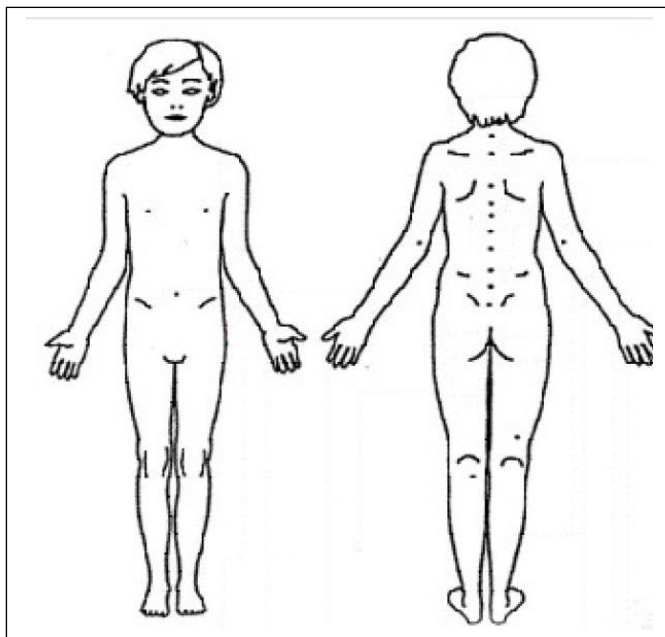
.....

.....

1- Atteintes des Ongles : Ecrire le nombre d'atteinte dans chaque case

	Main droite	Main gauche	Pied droit	Pied gauche
Chute des ongles				
Ongles dystrophiques				
Absence d'atteintes				

2- Surface cutanée atteinte : Colorier les zones avec des bulles



3- Bouche, yeux, larynx, œsophage : Entourer les atteintes dans chaque case correspondant

	Bouche	Yeux	Gorge	Œsophage
0	Absence d'atteinte	Absence d'atteinte	Absence d'atteinte	Absence d'atteinte
1	Douleur occasionnelle	Douleur occasionnelle	Voix cassée occasionnelle	Difficulté à avaler occasionnelle
2	Douleur fréquente	Douleur fréquente	Voix cassée fréquente	Difficulté à avaler fréquente
3	Douleur persistante Atteinte de la langue	Douleur persistante Atteinte de l'œil visible	Voix cassée persistante	Difficulté à avaler persistante
4	Entre 3 et 5	Entre 3 et 5	Entre 3 et 5	Entre 3 et 5
5	Atteinte sévère et petite ouverture de bouche	Atteinte visuelle	Aphone (sans voix)	Difficulté à avaler solide et liquide

4- Peau :

<p><u>Cicatrices des mains :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> pas de cicatrices <input type="checkbox"/> grain de milium et/ou cicatrices fragiles (atrophiques) <input type="checkbox"/> petite rétraction en flexion des doigts <input type="checkbox"/> rétraction de tous les doigts et synéchies proximales des doigts (fusions des doigts) <input type="checkbox"/> entre 3 et 5 <input type="checkbox"/> fusions de tous les doigts de la main (mains complètement fermées) 	<p><u>Nombre de cancer de la peau :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> pas de cancers de peau <input type="checkbox"/> local, régional, ganglion lymphatique <input type="checkbox"/> métastase
<p><u>Alopécies cicatricielles : perte de cheveux</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> absence de perte de cheveux <input type="checkbox"/> 1-19% atteinte du cuir chevelu <input type="checkbox"/> 20-39% <input type="checkbox"/> 40-59% <input type="checkbox"/> 60-79% <input type="checkbox"/> 80-100% 	<p><u>Cicatrices anormales ou plaies ne cicatrisant pas :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> < 1% de la surface cutanée (1%= paume de la main) <input type="checkbox"/> 1-2% <input type="checkbox"/> 2-5% <input type="checkbox"/> 5-10 % <input type="checkbox"/> > 10%

La douleur :

1- A quelle fréquence votre enfant a mal :

- douleur constante
 fréquente
 occasionnelle
 jamais

2- Quels sont les facteurs déclenchants ces pics douloureux ?

- soins
 traumatismes
 frottements
 application de chaud
 application de froid
 marche

3- Quels sont les facteurs améliorants la douleur :

- distraction
 relaxation
 massage
 application de chaud
 application de froid
 médicaments
 repos

4- Les douleurs sont-elles plus importantes durant les périodes de :

- été
 hiver
 de pluie/orage
 aucun

5- A quel moment de la journée la douleur est –elle plus importante ?

- matin
 midi
 soir
 à tout moment

6- La douleur est-elle plus forte :

- avant les bulles
 pendant les bulles
 après l'apparition des bulles

Quelle est l'intensité de la douleur ?

1- En moyenne sur une journée :

Echelle visuelle analogique : « Entoure le chiffre entre 0 et 10 qui décrit le mieux combien tu as mal »

Pas de douleur	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	Douleur maximale
----------------	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	----	------------------

Echelles des visages pour les enfants : « Entoure le visage qui montre comment tu as mal »



2- Lors des bulles

Echelle visuelle analogique: « Entoure le chiffre entre 0 et 10 qui décrit le mieux combien tu as mal »

Pas de douleur	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	Douleur maximale
----------------	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	----	------------------

Echelles des visages : « Entoure le visage qui montre comment tu as mal »



3- Lors des soins

Echelle visuelle analogique: « Entoure le chiffre entre 0 et 10 qui décrit le mieux combien tu as mal »

Pas de douleur	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	Douleur maximale
----------------	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	----	------------------

Echelles des visages : « Entoure le visage qui montre comment tu as mal »



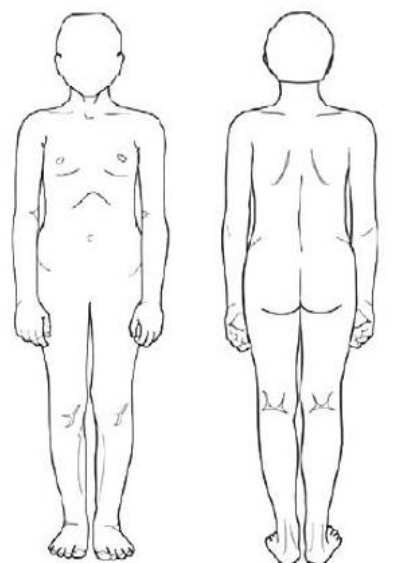
FLACC : Pour chaque partie, écrire le numéro de l'item correspondant **avant et pendant le soin** :

à remplir par les parents

		Avant le soin	Pendant le soin
VISAGE	0 Pas d'expression particulière ou sourire 1 Grimace ou froncement occasionnel des sourcils, retrait, désintéressé 2 Froncements fréquents à permanents des sourcils, mâchoires serrées, tremblement du menton		
JAMBES	0 Position habituelle ou détendue 1 Gêné, agité, tendu 2 Coups de pieds ou jambes recroquevillées		
ACTIVITÉ	0 Allongé calmement, en position habituelle, bouge facilement 1 Se tortille, se balance d'avant en arrière, est tendu 2 Arc-bouté, figé, ou sursaute		
CRIS	0 Pas de cris (éveillé ou endormi) 1 Gémissements ou pleurs, plainte occasionnelle 2 Pleurs ou cris constants, hurlements ou sanglots, plaintes fréquentes		
CONSOLABILITÉ	0 Content, détendu 1 Rassuré occasionnellement par le toucher, l'étreinte ou la parole. Peut être distrait 2 Difficile à consoler ou à reconforter		

Où est localisée la douleur ?

Choisir la couleur correspondant à l'intensité de ta douleur puis colorier la zone du corps concernée

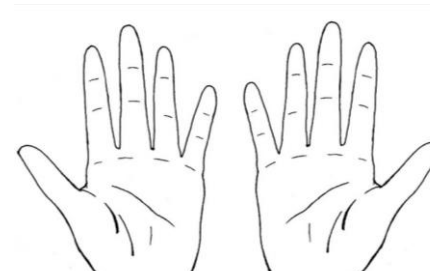



Un peu

Moyen

Beaucoup

Très mal





Retentissement sur la marche

Combien de **mètres** votre enfant peut-il marcher sans avoir mal ?

.....

Sommeil :

Votre enfant présente –il des **réveils nocturnes** à cause de la douleur ?

oui non

Prurit :

Votre enfant présente-il des **démangeaisons** : Oui non

Où ?

Caractériser le type de douleur:

1- Questionnaire Douleur Saint-Antoine (QDSA) :

A	Battements		E	Tiraillement	
	Pulsations			Etirement	
	Elancements			Elancements	
	En éclair			Distension	
	Décharges électriques			Déchirure	
	Coup de marteau			Torsion	
B	Rayonnante		F	Chaleur	
	Irradiante			Brulure	
C	Piqûre		G	Froid	
	Coupure			Glace	
	Pénétrante		H	Picotement	
	Transperçant			Fourmillements	
	Coup de poignard			Démangeaisons	
D	Pincement		I	Engourdissement	
	Serrement			Lourdeur	
	Compression			Sourde	
	Ecrasement				
	En étau				
	Broiement				

Entourer les mots les plus exacts pour décrire votre douleur (un mot maximum par paragraphe) et donner-lui une note de 0 à 4 :

0 = Absent ou pas du tout
 1 = Faible ou un peu
 2 = Modéré ou moyennement
 3 = Fort ou beaucoup
 4 = Extrêmement fort ou extrêmement

2- Questionnaire DN4

Question 1 : la douleur présente –t-elle une ou plusieurs des caractéristiques suivantes ?

	Oui	Non
Brûlure		
Sensation de froid douloureux		
Décharges électriques		

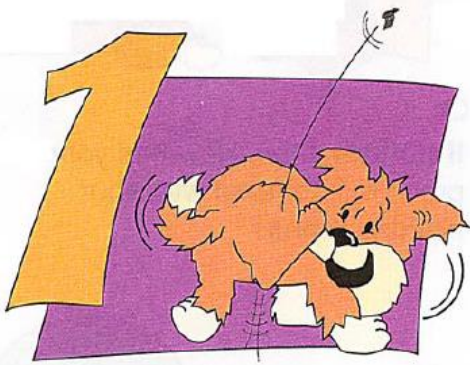
Question 2 : la douleur est-elle associée dans la même région à un ou plusieurs des symptômes suivants ?

	Oui	Non
Fourmillements		
Picotements		
Engourdissements		
Démangeaisons		

« Entourer une réponse pour chaque question »

<p>(1-A) Je me sens tendu(e) ou énervé(e)</p> <p>3= la plupart du temps 2= souvent 1= de temps en temps 0= jamais</p>	<p>(8-D) J'ai l'impression de fonctionner au ralenti :</p> <p>3= presque toujours 2= très souvent 1= parfois 0= jamais</p>
<p>(2-D) Je prends plaisir aux mêmes choses qu'autrefois</p> <p>0= oui tout autant qu'avant 1= pas autant 2= un peu seulement 3= presque plus</p>	<p>(9-A) J'éprouve des sensations de peur et j'ai l'estomac noué:</p> <p>0= jamais 1= parfois 2= assez souvent 3= très souvent</p>
<p>(3-A) J'ai une sensation de peur comme si quelque chose d'horrible allait m'arriver :</p> <p>3= oui très nettement 2= oui mais ce n'est pas trop grave 1= un peu mais cela ne m'inquiète pas 0= pas du tout</p>	<p>(10-D) Je ne m'intéresse plus à mon apparence :</p> <p>3= plus du tout 2= je n'y accorde pas autant d'attention que je devrais 1= il se peut que je n'y fasse plus autant attention 0= j'y prête autant attention que par le passé</p>
<p>(4-D) Je ris et vois le bon côté des choses :</p> <p>0= autant que par le passé 1= plus autant qu'avant 2= vraiment moins qu'avant 3= plus du tout</p>	<p>(11-A) J'ai la bougeotte et n'arrive pas à tenir en place :</p> <p>3= oui, c'est tout à fait le cas 2= un peu 1= pas tellement 0= pas du tout</p>
<p>(5-A) Je me fais du souci :</p> <p>3= très souvent 2= assez souvent 1= occasionnellement 0= très occasionnellement</p>	<p>(12-D) Je me réjouis d'avance à l'idée de faire certaines choses :</p> <p>0= autant qu'avant 1= un peu moins qu'avant 2= bien moins qu'avant 3= presque jamais</p>
<p>(6-D) Je suis de bonne humeur :</p> <p>3= jamais 2= rarement 1= assez souvent 0= la plupart du temps</p>	<p>(13-A) J'éprouve des sensations soudaines de panique :</p> <p>3= vraiment très souvent 2= assez souvent 1= pas très souvent 0= jamais</p>
<p>(7-A) Je peux rester tranquillement assis(e) à ne rien faire et me sentir décontracté(e) :</p> <p>0= oui, quoi qu'il arrive 1= oui, en général 2= rarement 3= jamais</p>	<p>(14-D) Je prends plaisir à lire un bon livre ou à regarder une bonne émission de télévision :</p> <p>0= souvent 1= parfois 2= rarement 3= très rarement</p>

Ces questions ont pour but de mesurer à quel point l'enfant est gêné par ses problèmes de peau AU COURS DE LA SEMAINE DERNIERE. Pour chaque question, mettre une croix ☒ dans une seule case.



Au cours de la semaine dernière, est-ce que ta peau t'a **démangé**, "gratté", ou t'a fait mal ?

- Enormément

 Beaucoup

 Juste un peu

 Pas du tout



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as été **géné(e)** ou mal à l'aise, **malheureux(se)** ou **triste** à cause de tes problèmes de peau ?



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau ont changé tes **relations avec tes copains** ?

- Enormément

 Beaucoup

 Juste un peu

 Pas du tout



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as dû te changer ou porter **des chaussures** ou **des vêtements différents** ou **spéciaux** à cause de tes problèmes de peau ?



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau t'ont gêné pour **sortir**, **jouer**, ou **faire les choses qui t'intéressent** ?

- Enormément

 Beaucoup

 Juste un peu

 Pas du tout

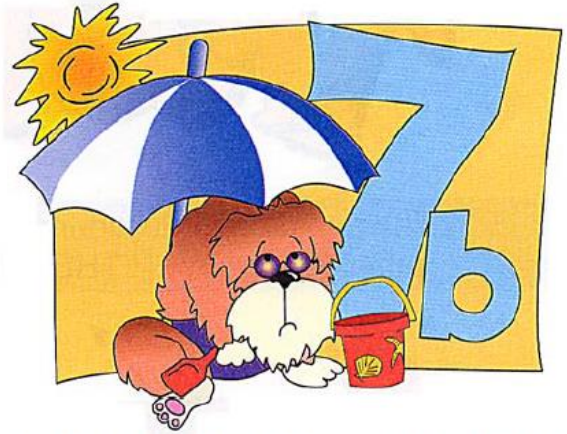


Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as évité d'**aller nager** ou de **faire du sport** à cause de tes problèmes de peau ?

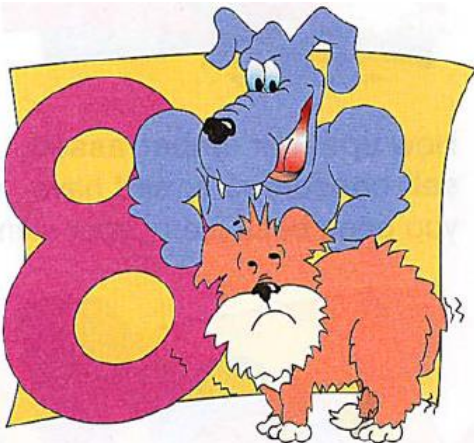


- Enormément
- Beaucoup
- Juste un peu
- Pas du tout

Si tu avais école : au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau ont eu des conséquences sur ton travail à l'école ?

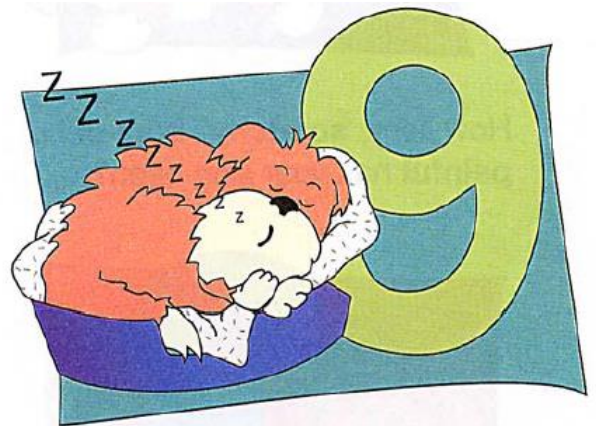


Si tu étais en vacances : au cours de la semaine dernière, est-ce que tes problèmes de peau t'ont empêché de passer de bonnes vacances ?



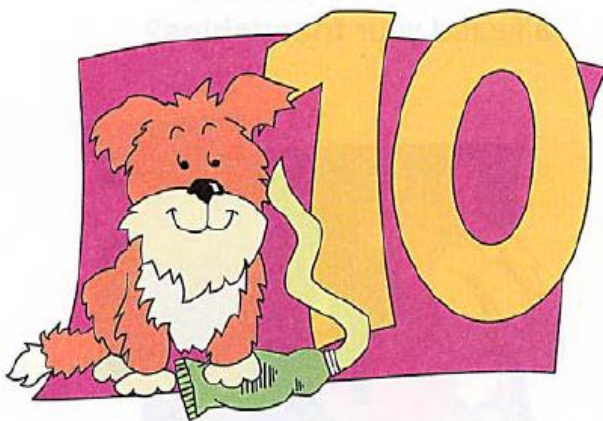
- Enormément
- Beaucoup
- Juste un peu
- Pas du tout

Au cours de la semaine dernière, est-ce qu'à cause de tes problèmes de peau tu as été embêté(e) par les autres : ils te donnaient de drôles de noms, te taquinaient, cherchaient la bagarre, te posaient des questions, ou t'évitaient ?



Au cours de la semaine dernière, est-ce que tu as mal dormi à cause de tes problèmes de peau ?

- Enormément
- Beaucoup
- Juste un peu
- Pas du tout



Au cours de la semaine dernière, est-ce que le traitement pour ta peau t'a posé des problèmes ?

Traitements MIS EN PLACE DANS LE CADRE DE LA MALADIE DE VOTRE ENFANT :

1- Plan personnalisé :

- Votre enfant a-t-il déjà eu une consultation avec un médecin spécialisé dans la douleur : oui non
- Un traitement a-t-il été prescrit : oui non
- Un suivi a-t-il été instauré : oui non

2-Soins/ Changement de pansements :

- Votre enfant bénéficie-t-il de soins ? oui non
- Quelle est la fréquence des soins ?
- Quels sont les types de soins :
.....
.....

3-Soins/Pédicure:

- Votre enfant porte –il des **chaussures ou semelles adaptées** : non oui
- Votre enfant a-t-il eu un ou des soins par un **podologue** ?
 très souvent assez souvent occasionnellement jamais
- Votre enfant a-t-il eu une ou des **injections de botox** en rapport avec les douleurs ?
 très souvent assez souvent occasionnellement jamais

4-De quels traitements votre enfant a bénéficié pour la douleur :

- Traitements oraux :

Nom du traitement :

Durée :

Avez-vous observé des effets indésirables ?

A-t-il été efficace ?

A quelle fréquence votre enfant prend –il ce médicament : à la demande régulièrement (préciser)

- Traitements locaux :

Nom du traitement :

Durée :

Avez-vous observé des effets indésirables ?

A-t-il été efficace ?

A quelle fréquence votre enfant prend –il ce médicament : à la demande régulièrement (préciser)

Rééducation et relaxation dans le cadre de la prise en charge de la maladie de votre enfant:

Votre enfant suit-il des séances de :

Kinésithérapie : très souvent assez souvent occasionnellement jamais

Ostéopathie : très souvent assez souvent occasionnellement jamais

Relaxation : très souvent assez souvent occasionnellement jamais

Autres, précisez

Psychothérapie de soutien concernant la maladie touchant votre enfant :

- Votre enfant a –t-il déjà eu une consultation psychologique : oui non
- Un traitement a-t-il été prescrit : oui non
- Un suivi a-t-il été instauré : oui non

Social :

- Bénéficiez-vous de la prise en charge à 100% : oui non
- Un PAI à l'école a-t-il été rédigé ? oui non
- Avez-vous inscrit votre enfant à l'association DEBRA : oui non
- Votre enfant fait-il partie de la MDPH ? oui non

Scolarité :

Etude : Cursus classique CLISS SEGPA
 Etablissements spécialisés (préciser) :

Niveau scolaire : très bon bon moyen difficultés

Absentéisme : rare occasionnel fréquent régulier

Déscolarisation : non oui (pourquoi ?)

Niveau de connaissance :

- | | | | |
|---|----------------------------------|------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Comment jugez-vous la connaissance de la maladie ? | <input type="checkbox"/> mauvais | <input type="checkbox"/> bon | <input type="checkbox"/> excellent |
| <input type="checkbox"/> Comment jugez-vous la reconnaissance de la maladie ? | | | |
| <input type="radio"/> Par votre famille | <input type="checkbox"/> mauvais | <input type="checkbox"/> bon | <input type="checkbox"/> excellent |
| <input type="radio"/> Par le corps médical | <input type="checkbox"/> mauvais | <input type="checkbox"/> bon | <input type="checkbox"/> excellent |

Difficultés rencontrées :

Avez-vous rencontré des difficultés dans votre prise en charge thérapeutique, si oui préciser :

.....
.....

Souhaitez-vous nous faire part des améliorations attendues , si oui préciser :

.....
.....

Commentaires libres :

.....
.....
.....
.....
.....

Merci pour votre participation



**Evaluation de la douleur
 ADULTES et ENFANTS + 16 ans atteints
 d'épidermolyse bulleuse héréditaire simple localisée**

QUESTIONNAIRE

Date :/...../.....

Renseignements administratifs :

N° du patient :

Age :

Centre de Référence (ou Compétence) :

Sexe : M / F

Médecin référent :

Renseignements médicaux :

Antécédents personnels :

Antécédents familiaux :

.....

Vous êtes atteints d'Epidermolyse bulleuse héréditaire simple localisée :

A quel âge sont apparues les premières bulles ?

Quand a été fait le diagnostic ? Par qui ? Une analyse génétique a-t-elle été réalisée ?

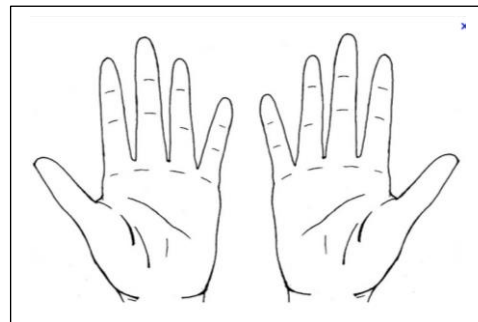
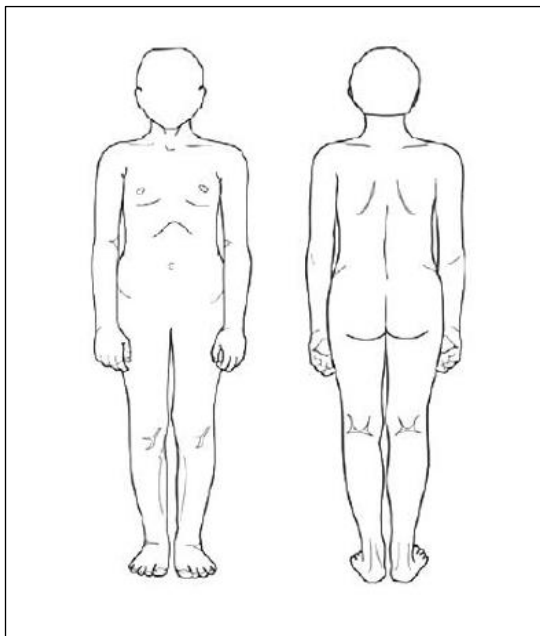
.....

.....

1- **Atteintes des Ongles :** Ecrire le nombre d'atteinte dans chaque case

	Main droite	Main gauche	Pied droit	Pied gauche
Chute des ongles				
Ongles dystrophiques				
Absence d'atteintes				

2- **Surface cutanée atteinte :** Colorier les zones avec des bulles



3- **Bouche, yeux, larynx, œsophage :** Entourer les atteintes dans chaque case correspondant

	Bouche	Yeux	Gorge	Œsophage
0	Absence d'atteinte	Absence d'atteinte	Absence d'atteinte	Absence d'atteinte
1	Douleur occasionnelle	Douleur occasionnelle	Voix cassée occasionnelle	Difficulté à avaler occasionnelle
2	Douleur fréquente	Douleur fréquente	Voix cassée fréquente	Difficulté à avaler fréquente
3	Douleur persistante Atteinte de la langue	Douleur persistante Atteinte de l'œil visible	Voix cassée persistante	Difficulté à avaler persistante
4	Entre 3 et 5	Entre 3 et 5	Entre 3 et 5	Entre 3 et 5
5	Atteinte sévère et petite ouverture de bouche	Atteinte visuelle	Aphone (sans voix)	Difficulté à avaler solide et liquide

4- Peau :

<u>Cicatrices des mains :</u> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> pas de cicatrices<input type="checkbox"/> grain de milium et/ou cicatrices fragiles<input type="checkbox"/> petite rétraction en flexion des doigts<input type="checkbox"/> rétraction de tous les doigts et synéchies proximales des doigts (fusions des doigts)<input type="checkbox"/> entre 3 et 5<input type="checkbox"/> fusions de tous les doigts de la main (mains complètement fermées)	<u>Nombre de cancer de la peau :</u> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> pas de cancers de peau<input type="checkbox"/> local, régional, ganglion lymphatique<input type="checkbox"/> métastase
<u>Alopécies cicatricielles : perte de cheveux</u> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> absence de perte de cheveux<input type="checkbox"/> 1-19% atteinte du cuir chevelu<input type="checkbox"/> 20-39%<input type="checkbox"/> 40-59%<input type="checkbox"/> 60-79%<input type="checkbox"/> 80-100%	<u>Cicatrices anormales ou plaies ne cicatrisant pas :</u> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> 0<input type="checkbox"/> < 1% de la surface cutanée (1%= paume de la main)<input type="checkbox"/> 1-2%<input type="checkbox"/> 2-5%<input type="checkbox"/> 5-10 %<input type="checkbox"/> > 10%

La douleur :

1- A quelle fréquence avez-vous mal ?

- douleur constante douleur fréquente douleur occasionnelle pas de douleur

2- Quels sont les facteurs déclenchants ces pics douloureux ?

- soins traumatisme frottements
 application de chaud application de froid marche

3- Quels sont les facteurs améliorants la douleur ?

- distraction relaxation massage
 application de chaud application de froid médicaments repos

4- Les douleurs sont-elles plus importantes durant les périodes de ?

- été hiver pluie/orage aucun

5- A quel moment de la journée la douleur est –elle plus importante ?

- matin midi soir à tout moment

6- La douleur est-elle plus forte ?

- avant les bulles pendant les bulles après l'apparition des bulles

Quelle est l'intensité de la douleur ? :

1- En moyenne sur une journée :

- **Echelle verbale** : « Cocher la réponse qui décrit le mieux combien vous avez mal »

pas de douleur douleur faible douleur modérée douleur sévère douleur très sévère pire douleur

- **Echelle visuelle analogique** :

« Entourez le chiffre entre 0 et 10 qui décrit le mieux combien vous avez mal »

Pas de douleur	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	Douleur maximale
----------------	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	----	------------------

2- Lors des bulles :

- **Echelle numérique** : « Cocher la réponse qui décrit le mieux combien vous avez mal »

pas de douleur douleur faible douleur modérée douleur sévère douleur très sévère pire douleur

- **Echelle numérique** : « Entourez le chiffre entre 0 et 10 qui décrit le mieux combien vous avez mal »

Pas de douleur	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	Douleur maximale
----------------	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	----	------------------

3- Lors des soins :

- **Echelle numérique** : « Cocher la réponse qui décrit le mieux combien vous avez mal »

pas de douleur douleur faible douleur modérée douleur sévère douleur très sévère pire douleur

- **Echelle numérique** : « Entourez le chiffre entre 0 et 10 qui décrit le mieux combien vous avez mal »

Pas de douleur	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	Douleur maximale
----------------	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	----	------------------

Où est localisée la douleur ?

Choisir la couleur correspondant à l'intensité de la douleur puis colorier la zone du corps concernée

Un peu
Moyen
Beaucoup
Très mal

Yellow
Green
Blue
Red

Retentissement sur la marche

Combien de **mètres** pouvez-vous marcher sans avoir mal ?

.....

Sommeil :

Présentez-vous des **réveils nocturnes** à cause de la douleur ? oui non

Prurit :

Présentez-vous des **démangeaisons** : Oui non

Où ?

Caractériser le type de douleur :

1- Questionnaire DN4

Question 1 : la douleur présente-t-elle une ou plusieurs des caractéristiques suivantes ?

	Oui	Non
Brûlure		
Sensation de froid douloureux		
Décharges électriques		

Question 2 : la douleur est-elle associée dans la même région à un ou plusieurs des symptômes suivants ?

	Oui	Non
Fourmillements		
Picotements		
Engourdissements		
Démangeaisons		

2- Questionnaire Douleur Saint-Antoine (QDSA) :

A	Battements		E	Tiraillement	
	Pulsations			Etirement	
	Elancements			Elancements	
	En éclair			Distension	
	Décharges électriques			Déchirure	
	Coup de marteau			Torsion	
B	Rayonnante		F	Chaleur	
	Irradiante			Brulure	
C	Piqûre		G	Froid	
	Coupure			Glace	
	Pénétrante		H	Picotement	
	Transperçant			Fourmillements	
	Coup de poignard			Démangeaisons	
D	Pincement		I	Engourdissement	
	Serrement			Lourdeur	
	Compression			Sourde	
	Ecrasement				
	En étau				
	Broiement				

Entourer les mots les plus exacts pour décrire votre douleur (un mot maximum par paragraphe) et donner-lui une note de 0 à 4 :

0 = Absent ou pas du tout
 1 = Faible ou un peu
 2 = Modéré ou moyennement
 3 = Fort ou beaucoup
 4 = Extrêmement fort ou extrêmement

Retentissement psychologique :

Questionnaire HAD

(1-A) Je me sens tendu(e) ou énervé(e) 3= la plupart du temps 2= souvent 1= de temps en temps 0= jamais	(8-D) J'ai l'impression de fonctionner au ralenti : 3= presque toujours 2= très souvent 1= parfois 0= jamais
(2-D) Je prends plaisir aux mêmes choses qu'autrefois 0= oui tout autant qu'avant 1= pas autant 2= un peu seulement 3= presque plus	(9-A) J'éprouve des sensations de peur et j'ai l'estomac noué: 0= jamais 1= parfois 2= assez souvent 3= très souvent
(3-A) J'ai une sensation de peur comme si quelque chose d'horrible allait m'arriver : 3= oui très nettement 2= oui mais ce n'est mais trop grave 1= un peu mais cela ne m'inquiète pas 0= pas du tout	(10-D) Je ne m'intéresse plus à mon apparence : 3= plus du tout 2= je n'y accorde pas autant d'attention que je devrais 1= il se peut que je n'y fasse plus autant attention 0= j'y prête autant attention que par le passé
(4-D) Je ris et vois le bon côté des choses : 0= autant que par le passé 1= plus autant qu'avant 2= vraiment moins qu'avant 3= plus du tout	(11-A) J'ai la bougeotte et n'arrive pas à tenir en place : 3= oui, c'est tout à fait le cas 2= un peu 1= pas tellement 0= pas du tout

<p>(5-A) Je me fais du souci :</p> <p>3= très souvent 2= assez souvent 1= occasionnellement 0= très occasionnellement</p>	<p>(12-D) Je me réjouis d'avance à l'idée de faire certaines choses :</p> <p>0= autant qu'avant 1= un peu moins qu'avant 2= bien moins qu'avant 3= presque jamais</p>
<p>(6-D) Je suis de bonne humeur :</p> <p>3= jamais 2= rarement 1= assez souvent 0= la plupart du temps</p>	<p>(13-A) J'éprouve des sensations soudaines de panique :</p> <p>3= vraiment très souvent 2= assez souvent 1= pas très souvent 0= jamais</p>
<p>(7-A) Je peux rester tranquillement assis(e) à ne rien faire et me sentir décontracté(e) :</p> <p>0= oui, quoi qu'il arrive 1= oui, en général 2= rarement 3= jamais</p>	<p>(14-D) Je prends plaisir à lire un bon livre ou à regarder une bonne émission de télévision :</p> <p>0= souvent 1= parfois 2= rarement 3= très rarement</p>

Score de qualité de vie :

Questionnaire QOLEB

<p>Votre maladie affecte –elle votre capacité à vous déplacer à votre domicile ?</p>	<p><input type="checkbox"/> Pas du tout <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Sévèrement</p>
<p>Votre maladie affecte –elle votre capacité à prendre votre douche ou bain ?</p>	<p><input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui, j'ai souvent besoin d'aide <input type="checkbox"/> Oui, j'ai besoin d'aide la plupart du temps <input type="checkbox"/> Oui, j'ai besoin d'aide chaque fois que je prends le bain ou la douche</p>
<p>Votre maladie cause-t-elle une douleur physique ?</p>	<p><input type="checkbox"/> Pas de douleur <input type="checkbox"/> Douleur occasionnelle <input type="checkbox"/> Douleur fréquente <input type="checkbox"/> Douleur constante</p>
<p>Comment votre maladie affecte-t-elle votre capacité à écrire ?</p>	<p><input type="checkbox"/> Aucune difficulté à écrire <input type="checkbox"/> Je trouve que c'est difficile de tenir le stylo <input type="checkbox"/> Je trouve que c'est plus facile de taper qu'écrire <input type="checkbox"/> Je ne peux pas écrire à cause de ma maladie</p>
<p>Votre maladie affecte –elle votre capacité à manger ?</p>	<p><input type="checkbox"/> Non, je mange normalement <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> J'utilise ma gastrostomie pour me nourrir</p>
<p>Votre maladie affecte –elle votre capacité à faire du shopping ?</p>	<p><input type="checkbox"/> Non, pas du tout <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> J'ai besoin d'aide tout le temps</p>
<p>Comment votre maladie affecte-t-elle votre capacité à faire du sport ?</p>	<p><input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Je dois être prudent au sport <input type="checkbox"/> Je dois éviter certains sports <input type="checkbox"/> Je dois éviter tous les sports</p>

Etes-vous frustré par la maladie ?	<input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Sévèrement
Votre maladie affecte –elle votre capacité à vous déplacer en dehors de votre domicile ?	<input type="checkbox"/> Non pas du tout <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Sévèrement
Comment votre maladie affecte-t-elle votre relation avec les membres de votre famille ?	<input type="checkbox"/> Aucun impact <input type="checkbox"/> Un petit impact <input type="checkbox"/> Un grand impact <input type="checkbox"/> Un très grand impact
Etes-vous embarrassé à l'idée de ce que pensent les gens de votre maladie ?	<input type="checkbox"/> Non, pas du tout <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Extrêmement
Aviez-vous eu besoin de faire des aménagements dans votre maison ?	<input type="checkbox"/> Non, pas du tout <input type="checkbox"/> Quelques-uns <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Tout
Est-ce que votre maladie affecte votre relation avec les amis ?	<input type="checkbox"/> Non, pas du tout <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Ma maladie limite sévèrement mes relations sociales

Vous sentez-vous inquiet ou anxieux à cause de la maladie ?	<input type="checkbox"/> Non, pas du tout <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Extrêmement
Comment vous et votre famille êtes affectés financièrement à cause de la maladie ?	<input type="checkbox"/> Aucun impact financier <input type="checkbox"/> Petit impact <input type="checkbox"/> Important impact <input type="checkbox"/> Sévèrement affecté au niveau financier
Vous sentez-vous déprimé à cause de la maladie ?	<input type="checkbox"/> Non, pas du tout <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Constamment déprimé
Etes-vous inconfortable ou gêné par le regard des autres ?	<input type="checkbox"/> Non, pas du tout <input type="checkbox"/> Un peu <input type="checkbox"/> Beaucoup <input type="checkbox"/> Enormément, je ne sors pas en société

Traitements MIS EN PLACE DANS LE CADRE DE VOTRE MALADIE :

Plan personnalisé :

- Avez-vous déjà eu une consultation avec un médecin spécialisé dans la douleur : oui non
- Un traitement a-t-il été prescrit : oui non
- Un suivi a-t-il été instauré : oui non

Soins/ Changement de pansements :

- Bénéficiez-vous de soins ? oui non

- Quelle est la fréquence des soins ?
- Quels sont les types de soins ?

Soins/Pédicure:

- Portez-vous des chaussures ou semelles adaptées : non oui
- Avez-vous eu un ou des soins par un **podologue** ?
 - très souvent assez souvent occasionnellement jamais
- Avez-vous eu une ou des **injections de botox** en rapport avec les douleurs ?
 - très souvent assez souvent occasionnellement jamais

De quels traitements avez-vous bénéficié pour la douleur :

- **Traitements oraux** :

Nom du traitement :

Durée du traitement :

Avez-vous observé des effets indésirables ?

A-t-il été efficace ?

A quelle fréquence prenez- vous ce médicament : à la demande régulièrement (préciser)

- **Traitements locaux** :

Nom du traitement :

Durée du traitement :

Avez-vous observé des effets indésirables ?

A-t-il été efficace ?

A quelle fréquence prenez- vous ce médicament : à la demande régulièrement (préciser)

Rééducation et relaxation dans le cadre de la prise en charge de votre maladie:

Suivez-vous des séances de :

- Kinésithérapie : très souvent assez souvent occasionnellement jamais
- Ostéopathie : très souvent assez souvent occasionnellement jamais
- Relaxation : très souvent assez souvent occasionnellement jamais

Autres, précisez

Psychothérapie de soutien concernant votre maladie:

- Avez-vous déjà eu une consultation psychologique : oui non
- Un traitement a-t-il été prescrit : oui non
- Un suivi a-t-il été instauré : oui non

Social :

- Bénéficiez-vous de la prise en charge à 100% en rapport avec votre maladie : oui non
- Faites-vous partie de la MDPH ? oui non
- Faites-vous partie de l'association DEBRA : oui non

Travail :

- Classe professionnelle :
- Reclassement professionnel en lien avec votre maladie : oui non
- Arrêt ou interruption de travail en lien avec votre maladie oui non

Niveau de connaissance :

- Comment jugez-vous votre connaissance de la maladie ? mauvais bon excellent
- Comment jugez-vous la reconnaissance de la maladie ?
 - o Par votre famille mauvais bon excellent
 - o Par le corps médical mauvais bon excellent

Difficultés rencontrées :

Avez-vous rencontré des difficultés dans votre prise en charge thérapeutique, si oui préciser :

.....

Souhaitez-vous nous faire part des améliorations attendues , si oui préciser :

.....

.....

Commentaires libres :

.....

.....

Merci pour votre participation

Serment d'Hippocrate

En présence des Maîtres de cette école, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent, et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe. Ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leur père.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses, que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.

RESUME

Introduction : L'épidermolyse bulleuse simple localisée (EBS-1) est considérée comme la forme la plus légère des épidermolyse bulleuses (EB) avec des bulles localisées sur les régions palmo-plantaires. Pourtant nous avons remarqué que ces lésions pouvaient être très douloureuses.

Objectifs : Caractériser la douleur chez les patients atteints d'EBS-1 et évaluer son impact sur la qualité de vie.

Matériels et Méthodes : Les patients ont été contactés à l'aide des membres du groupe de recherche de la Société Française de Dermatologie Pédiatrique et de l'Association DEBRA France. Un unique investigateur s'est entretenu par téléphone avec les patients afin de répondre à un questionnaire standardisé comportant des échelles validées sur la douleur et la qualité de vie.

Résultats : 57 patients ont été inclus (27 enfants et 30 adultes). Tous les patients étaient douloureux : les adultes (90%) et les enfants âgés de plus de 8 ans (94%) avaient une intensité de la douleur moyenne > 5 lors de la présence des bulles versus 73% et 53% respectivement, durant les soins. Des résultats similaires ont été observés chez les jeunes enfants. 75% des patients avaient des douleurs neuropathiques accordées par le questionnaire DN4. Les enfants (55%) et les adultes (73%) avaient un retentissement modéré à sévère sur la qualité de vie. Seulement 10% des patients recevaient une prémédication avant les soins et 18% des patients prenaient régulièrement un traitement oral pour la douleur chronique. Les AINS et les antalgiques de grade 2 étaient utilisées par 24% et 32% des patients respectivement. Ces traitements sont inefficaces sur la douleur neuropathique. Seulement 6 patients avaient essayé l'application de patch de lidocaïne sur les pieds avec une bonne efficacité.

Conclusions : Cette étude montre pour la première fois que les patients atteints d'EBS-1 présentent une douleur neuropathique. Cette douleur est sous-traitée alors qu'elle est responsable d'un impact sur la qualité de vie.

Mots clés : épidermolyse bulleuse simple localisée, douleur neuropathique, qualité de vie