

*Beobachter* – 22.05.2020 / version française (MLC)

## MALADIE DES PAPILLONS

### TOPE-LÀ AVEC DES GANTS DE VELOURS

La peau de Maël est couverte de bulles et de plaies - le petit de trois ans est un enfant dit "papillon". Comment vit-on avec la maladie rare ? Les personnes concernées peuvent-elles espérer une percée dans la recherche ?



Photos: Herbert Zimmermann

Par Jasmine Helbling

Publié le 20 mai 2020

Temps de lecture : 6 minutes

Maël empile des petites planchettes de Kapla en position excentrée. L'un sur l'autre, jusqu'à ce qu'il n'en reste qu'un dernier. Pour le final, le garçon fait signe au public : un hibou et un âne par terre, un nounours sur la table, ses parents sur le canapé. Allons-y, très lentement, la bouche ouverte et le souffle retenu. La tour vacille mais ne tombe pas.

"Tape là !/ High five!" acclame l'enfant de trois ans en levant la main. Là, il rencontre celle de son père. En se balançant et tout en douceur, la petite main enveloppée dans un gant de protection. Il s'assure que les bulles de Maël n'éclatent pas, que les blessures ne se déchirent pas. Que les couches manquantes de la peau poussent plus vite et que les "bobos" ne s'enflamment pas.

Maël Philippe Le Clère souffre d'une épidermolyse bulleuse. C'est un enfant dit "papillon", sa peau est aussi sensible que les ailes de l'insecte. La cause est une mutation génétique : elle entraîne une perturbation de la structure de la peau. Diverses protéines maintiennent normalement les couches de la peau ensemble comme de la colle. Chez les enfants papillons, cependant, au moins un de ces éléments de construction n'est pas produit du tout ou pas suffisamment. Le moindre contact entraîne des bulles qui démangent et des blessures douloureuses.

**L'épidermolyse bulleuse - une maladie dont les parents n'avaient jamais entendu parler**

Maël est déjà né avec des blessures sur le corps. Le dernier samedi de novembre 2016, deux semaines avant la date calculée. Les médecins de Cham (canton Zoug) ont voulu faire une césarienne parce que la mère avait une complication de fin de grossesse. Les parents de Maël, qui sont originaires de France, ont été ravis.

"Tout est arrivé si vite. Soudain, j'ai entendu le bébé pleurer. Dans les films, c'est un bon signe", se souvient Marina Le Clère. Mais les médecins ont immédiatement emmené le nouveau-né dans une autre pièce. Son compagnon Matyas Philippe devait également suivre et s'asseoir. "Au début, j'ai cru que le médecin pensait que j'étais submergé par l'émotion. J'ai ri, mais il était sérieux".

Rétrospectivement, de nombreux petits souvenirs se sont recombines. Il y a eu un bref moment, juste après la naissance, où le médecin a froncé les sourcils et un "Oh !" est sorti. Il a jeté un regard incertain sur ses collègues, sur le bébé. Et soudain, il y avait des taches sombres sur le petit corps. Sur les deux pieds, le tibia droit et le genou. Ce n'était pas bon, a dit le médecin, mais il devait s'en assurer. D'abord sur l'ordinateur, puis au téléphone. Le temps a passé infiniment lentement, puis beaucoup trop vite : "Nous devons nous rendre immédiatement à l'hôpital pour enfants de Zurich", a déclaré le médecin. Le bébé était atteint d'épidermolyse bulleuse (EB) - une maladie dont les parents n'avaient jamais entendu parler.

### **150 cas en Suisse**

Dans le cas de Maël, l'EB a été héritée de manière récessive. Cela signifie que Marina et Matyas sont tous deux en bonne santé, mais qu'ils sont toujours porteurs d'une mutation sur le même gène : COL7A1. Aucun d'entre eux ne le savaient pas car leur gène muté est "supprimé" par un gène sain. Ce gène reprend le travail du gène malade et produit des éléments protéiques intacts. Si deux porteurs sains comme Marina et Matyas ont un enfant, ils peuvent avoir de la chance : S'il hérite d'un ou même de deux gènes sains, il ne tombera pas malade. Les chances d'obtenir ce résultat positif sont de 75 %. Mais Maël n'a pas eu de chance : il a eu deux gènes mutés.

La maladie des papillons est une maladie génétique très rare. Les spécialistes estiment qu'il y a environ 150 cas en Suisse. Toutefois, ce chiffre n'est qu'une estimation approximative. "La création et la maintenance d'une base de données serait une bonne chose, mais elle nécessiterait beaucoup d'efforts. De nombreuses questions relatives à la protection des données devraient également être clarifiées", explique Agnes Schwieger-Briel. La dermatologue dirige les consultations d'EB à l'hôpital pour enfants de Zurich. Un service similaire n'est disponible qu'à l'hôpital universitaire de Bâle et à l'hôpital Insel de Berne.

Il est difficile d'enregistrer systématiquement les personnes concernées car le spectre des personnes concernées est très large. L'épidermolyse bulleuse peut être divisée en quatre types principaux avec plus de 30 sous-types. Le diagnostic correct est crucial pour le traitement. Certains patients souffrent de formes légères qui sont à peine perceptibles. D'autres enfants sont si gravement touchés qu'ils ne survivent que quelques mois. En mode de survie.

### **Une association de personnes concernées soutient les parents**

Au bout de cinq jours, une biopsie a montré que Maël souffrait d'une forme modérément sévère d'EB dystrophique. Son corps ne produit pas une quantité suffisante de la protéine collagène VII, c'est pourquoi les bulles se forment à un niveau plus profond de la peau. Comme ce collagène joue également un rôle dans la bouche, l'œsophage et les intestins, des bulles et des cicatrices y apparaissent également. L'œsophage devient de plus en plus étroit, de sorte que Maël doit se faire opérer à un moment donné pour pouvoir manger normalement. En raison des nombreuses

blessures et cicatrices, il y a également un risque élevé qu'il développe un cancer de la peau avant l'âge de 35 ans.

Après la naissance de Maël, ses parents ont vécu pendant cinq semaines dans une maison de la Fondation Eleonora près de l'hôpital des enfants. "Nous étions en mode de survie constante. Il y avait tant à apprendre : percer des bulles, désinfecter des blessures, soigner des plaies et surtout garder son calme", se souvient Matyas. Parfois, il regarde des vidéos de cette époque, Maël les connaît aussi. Le jeune homme de trois ans observe avec intérêt les médecins qui lui ouvrent la peau et nettoient ses blessures. Il s'est habitué à la vue il y a longtemps. "C'est moi ?", demande-t-il en riant incrédule. Il était si petit que ça ?

Après Noël, la famille a finalement été autorisée à rentrer chez elle. Mais pas sans aide : plusieurs fois par semaine, une équipe d'infirmière de KinderSpitex se relaie pour apporter les soins à Maël et le couple a également contacté l'association de patients DEBRA, qui met en réseau les personnes concernées. "Les parents, mais aussi les personnes qui s'occupent des enfants, les enseignants ou les spécialistes nous contactent - tout simplement tous ceux qui ont quelque chose à voir avec les enfants papillons", déclare la présidente Tatjana Jurkic, elle-même mère d'un enfant touché. "Nous aidons à répondre aux questions de tous les jours :

- Où peut-on trouver des vêtements appropriés sans coutures ?
- Quel régime alimentaire est doux pour la gorge ?
- A-t-on le droit d'aller à la mer avec des enfants papillons ?

L'organisation aide également par des dons lorsque les compagnies d'assurance sociale ne paient pas les aides dont on a un besoin urgent.

Par exemple, une chaise spéciale pour changer les bandages. Chez les Philippe Le Clère, c'est dans la chambre de Maël, à côté d'une table avec des ciseaux et des pansements, devant une armoire, remplie de haut en bas de pansements et de médicaments. Maël y passe plusieurs heures par jour. Ses parents se sentent souvent impuissants. Parce qu'il y a toujours des moments difficiles.



## Il y a de l'espoir

Parfois, Maël se réveille au milieu de la nuit parce qu'il ne peut pas avaler sa propre salive. Puis il panique et peut à peine respirer. Ou bien il crache soudainement du sang en prenant un bain parce

que de grosses bulles ont éclaté dans sa gorge. Marina et Matyas ne peuvent pas faire grand-chose alors. Ils doivent calmer et reconforter leur fils.

La maladie des papillons est considérée comme incurable. Néanmoins, il y a de l'espoir : en novembre 2017, un petit papillon allemand de sept ans a reçu une nouvelle peau faite de cellules souches génétiquement modifiées. 80 % de son épiderme a été transplanté, après quoi le garçon n'avait pratiquement plus de bulles - une percée.

"Ce cas était très inhabituel, mais malheureusement il n'est pas facilement transférable à d'autres patients", explique Carolina Gouveia, responsable de la consultation d'EB à l'hôpital Insel à Berne. Les recherches sont nombreuses : de nombreuses équipes expérimentent également la transplantation de cellules génétiquement réparées. D'autres essaient de produire artificiellement la protéine manquante et de l'administrer aux personnes concernées.

Et puis il y a les chercheurs américains de Stanford qui utilisent le comportement naturel des herpèsvirus. "Les virus sont rendus inoffensifs, et le gène qui constitue la protéine manquante est ajouté. Ils sont ensuite appliqués sur la peau avec une crème, d'où ils migrent à travers la couche supérieure et incorporent le gène dans les cellules cutanées qui se divisent. La protéine manquante peut alors être produite. Lors des premiers essais, la peau a été stabilisée pendant trois mois après l'application de la crème. Si cela fonctionne à long terme, ce serait une percée incroyable", explique Agnes Schwieger-Briel de l'hôpital pour enfants de Zurich.

### **Beaucoup de choses sont devenues plus faciles**

Ces expériences sont prometteuses, mais aussi complexes et coûteuses : "Comme l'épidermolyse bulleuse est rare et qu'il existe de nombreuses mutations différentes, les études doivent être de très grande envergure, généralement internationale. Il n'est pas toujours facile de trouver suffisamment de personnes touchées qui ont assez d'énergie et de temps pour cela", explique Dr Schwieger-Briel. Cependant, selon sa collègue Dr Gouveia, il existe déjà un soutien financier bien plus important qu'il y a quelques années.

Beaucoup de choses sont devenues plus faciles dans la vie des Philippe Le Clère au cours des trois dernières années. "Marina demande maintenant souvent à son fils : "Penses-tu que nous pouvons ouvrir cette bulle ? Maël fait alors un signe de tête courageux et reste immobile. Un après-midi par semaine, il visite le groupe de jeux à la ferme avec une accompagnatrice. En février, il a participé au carnaval. Déguisé en girafe et en magicien. Avec beaucoup de confettis et de la musique forte. Depuis, il joue de la batterie sur des pots et des boîtes de conserve, fait des jingles sur le xylophone, souffle dans sa trompette jouet. Les animaux en peluche sont présents à chaque concert. En rangée, ils regardent le beau garçon avec ses petits gants. Avec ses cheveux bruns sauvages et un rire si large que les petites bulles autour de sa bouche disparaissent.