

LES QUATRE SAISONS DE LA SFD

Séance du lundi 14 janvier 2010

DERMATOLOGIE PÉDIATRIQUE

CAS CLINIQUES

Atrophodermie linéaire de moulin : à propos de 3 cas

Fleuret C*(1), Kupfer-Bessaguet I(1), Le Breton-Guichaoua M(2), Aleos-Guéguan M(3), Plantin P(1)

(1)dermatologie, CHIC Laennec, (2)cabinet dermatologie, libéral, Quimper, (3)cabinet dermatologie, libéral, Lorient, France

Introduction

Décrite pour la première fois en 1992 par G. Moulin, l'atrophodermie linéaire de Moulin (ALM) est une entité clinique rare et acquise, apparaissant dans l'enfance ou l'adolescence, caractérisée par trois éléments sémiologiques obligatoires : lésions hyperpigmentées, atrophiques (mais non scléreuses) et blaschko-linéaires. Nous rapportons 3 cas d'ALM, dont un cas atypique de part l'âge tardif d'apparition et de part sa topographie faciale exclusive.

Observations

Le premier cas est celui d'un jeune homme de 16 ans qui présentait depuis 4 ans des lésions maculeuses pigmentées et atrophiques sur le tronc (côté gauche), avec une distribution linéaire et asymétrique formant un « Y » inversé sur le thorax et un « S » dans le dos. Il n'avait aucun antécédent dermatologique et aucun topique n'avait été appliqué. La biopsie cutanée révélait une surcharge pigmentaire épidermique et une densité légèrement augmentée des fibres de collagène dans le derme. Les anticorps antinucléaires et anti-DNA natifs étaient négatifs. Le tableau clinique et biologique était compatible avec une ALM. Aucun traitement n'a été entrepris. Le deuxième cas est celui d'une toute jeune patiente de 8 ans qui consultait pour des lésions similaires au cas précédent, apparues à l'âge de 5 ans. La seule différence était l'atteinte du membre supérieur homolatérale à l'atteinte du tronc. Le troisième cas est celui d'un patient de 50 ans qui présentait depuis l'âge de 42 ans une lésion temporale gauche blaschko-linéaire dont les caractéristiques cliniques et histologiques étaient similaires aux 2 cas précédents. Dans ces 3 cas, aucune évolutivité lésionnelle n'a été observée.

Discussion

Ces 3 cas répondent au diagnostic d'ALM selon la définition du Dr. G. Moulin. Depuis 1992, moins de 30 cas ont été rapportés dans la littérature. Habituellement les lésions apparaissent dans l'enfance (ou l'adolescence) et aucune évolutivité n'a été signalée au long terme. La topographie est toujours unilatérale suivant les lignes de Blaschko et touchant surtout le tronc (parfois le ou les membres homolatéraux). L'originalité du 3ème cas tient à l'apparition tardive à l'âge adulte et l'atteinte stricte du visage. Cette topographie lésionnelle d'ALM n'a, à notre connaissance, jamais été publiée. Un cas d'ALM avec atteinte exclusive de la nuque a été rapporté récemment. L'existence de l'ALM est actuellement controversée. Une variante clinique de la sclérodermie (ou morphee) linéaire pourrait être discutée. Mais cette dernière

diffère de l'ALM par la présence d'une fibrose dense du derme. L'atrophodermie idiopathique de Pasini et Pierini représente un autre diagnostic différentiel mais les lésions ne suivent jamais les lignes de Blaschko. La pathogénie de l'ALM demeure inconnue et l'ensemble des cas décrits sont sporadiques. Un mosaïcisme causé par une mutation post-zygotique à un stade précoce du développement embryonnaire expliquerait la distribution blaschko-linéaire de cette entité.

Conclusion

Nous rapportons ici 3 cas d'ALM dont le premier cas d'ALM avec atteinte isolée du visage chez un adulte. Ces trois nouveaux cas observés en moins de trois ans dans une consultation hospitalière suggèrent que l'ALM est plus fréquent que ne le laissent à penser les quelques dizaines de cas publiés.

Référence

- 1- Moulin G, Hill MP, Guillaud V, Barrut D, Chevallier J, Thomas L. Bandes pigmentées atrophiques acquises suivant les lignes de Blaschko. *Ann Dermatol Venereol* 1992; 119: 729-36
- 2- Danarti R, Bittar M, Happle R, König A. Linear atrophoderma of Moulin: postulation of mosaicism for a predisposing gene. *J Am Acad Dermatol* 2003; 49: 492-8
- 3- Roberto Cecci , Laura Bartoli , Luigi Brunett, Mario Pavesi. Linear atrophoderma of Moulin localized to the neck. *Dermatol Online J.* 14 (6): 12.

Erysipèle de la face révélateur de syndrome tibola

Doffoel-Hantz V*(1), Sparsa A(1), Heissat S(2), Durox H(1), Bonnetblanc J M(1)
(1)Dermatologie, (2)Pédiatrie, CHU Dupuytren, Limoges, France

Introduction

Les rickettsioses sont émergentes en Europe. Au delà du pourtour méditerranéen, les rickettsioses à tique autochtone ne sont pas rares chez l'enfant, notamment l'infection à *Rickettsia slovaca*. Nous en rapportons un nouveau cas qui illustre les particularités épidémiologiques et cliniques de cette infection.

Observations

Une petite fille de 9 ans était adressée en dermatologie courant avril 2008 pour suspicion d'érysipèle de la face évoluant depuis 48 heures. Elle n'avait aucun antécédent. Un œdème asymétrique était apparu dans un contexte de céphalées fébriles et de vertiges. L'examen clinique notait un placard érysipéloïde de l'hémiface gauche, associé à une adénite inflammatoire jugulocarotidienne homolatérale. L'examen du cuir chevelu montrait deux escarres nécrotiques d'inoculation entourée d'un halo érythémateux. Le syndrome inflammatoire biologique était modéré. Les sérologies répétées pour la maladie de Lyme était négative. Une séroconversion pour les rickettsioses était objectivée. Le diagnostic de dermohypodermite bactérienne secondaire à un TIBOLA était évoqué. Une antibiothérapie à large spectre était débutée du fait du risque de fasciite nécrosante. Elle était relayée par 10 jours de doxycycline. L'évolution était marquée par une guérison rapide mais la persistance d'une asthénie prolongée, de céphalées intenses et d'une alopecie séquellaire aux sites des morsures de tique.

Discussion

La présence d'une escarre d'inoculation du cuir chevelu, associée à des adénopathies cervicales dans un contexte fébrile doit faire évoquer le syndrome TIBOLA (tick-borne lymphadenopathy) qui est à considérer comme une maladie infectieuse émergente de l'adulte comme de l'enfant (1). Même si les manifestations cutanées sont souvent au premier plan, les rickettsies sont responsables de manifestations systémiques du fait de leur tropisme endothélial et de la vascularité qu'elles induisent. Cette infection est provoquée par *Rickettsia slovaca*, inoculée par les Dermacentor au niveau du cuir chevelu, vraisemblablement du fait de leur préférence pour les animaux à poils longs (2). La recrudescence de cette infection est saisonnière avec un pic de fréquence en avril. La tique qui joue le rôle de vecteur et de réservoir est ubiquitaire en Europe et en Asie, dans les zones forestières. Le test sérologique de référence basé sur l'immunofluorescence indirecte ne permet pas de différencier les espèces de rickettsies à l'intérieur de chaque groupe. Le prélèvement le plus rentable serait la biopsie d'escarre pour mise en culture et PCR, puisque l'escarre est le site de multiplication des rickettsies. Il est néanmoins délicat à réaliser compte tenu du profil pédiatrique de l'infection et du caractère hyperalgique des lésions. Le traitement de référence fait appel à la doxycycline ou aux macrolides pour une durée de 7 jours ou 2 jours après l'apyrexie.

Conclusion

La triade fièvre, escarre d'inoculation du scalp, adénopathie cervicale doit faire évoquer le syndrome TIBOLA et débiter une antibiothérapie par doxycycline.

Référence

1. FS Porta et al. *Pediatr Infect Dis J* 2008 ;27 : 618-22.
2. D Raoult et al. *Clin Infect Dis* 2002 ;34 :1331-6.

Pemphigus à IgA de l'enfant

Doffoel-Hantz V*(1), Sparsa A(1), Grosjean J(2), Durox H(1), Clément E(1), Bonnetblanc J M(1), Bédane C(1)

(1)Dermatologie, (2)Pédiatrie, CHU Dupuytren, Limoges, France

Introduction

Les dermatoses bulleuses auto-immunes de l'enfant et de l'adolescent sont rares. Si la dermatite herpétiforme et la dermatose à IgA linéaires sont classiquement évoquées, d'autres étiologies sont à connaître : pemphigoïde cicatricielle vulvaire, pemphigus paranéoplasique et pemphigus à IgA (1).

Observations

Une fillette de 8 ans était adressée en dermatologie pour une éruption pustuleuse du cuir chevelu et des extrémités, d'apparition récente. Un épisode similaire avait spontanément régressé 2 mois auparavant. Les lésions élémentaires, pustuleuses, prédominaient sur le front et le cuir chevelu. D'autres lésions en cocarde et à disposition acrale étaient observées. L'état général, conservé, allait à l'encontre du diagnostic d'impétigo streptococcique. L'hypothèse d'un accès d'érythème polymorphe post-infectieux était rapidement écartée devant l'extension des lésions. Des pustules et des bulles recouvraient l'ensemble du tégument, ainsi que les muqueuses orales et génitales. Le bilan biologique ne montrait pas de syndrome inflammatoire, mais une discrète hyperéosinophilie à 1370 PNE/mm³. L'examen histologique montrait une pustule intra-épidermique avec présence de polynucléaires éosinophiles. Le

diagnostic de pemphigus à IgA ou pustulose à IgA intra-épidermiques était retenu devant la présence à l'immunofluorescence directe de dépôts d'IgA au niveau des membranes kératinocytaires. Ces mêmes anticorps étaient retrouvés en immunofluorescence indirecte. L'unique cible antigénique des anticorps objectivée en immunotransfert à partir d'un extrait de protéines épidermiques en conditions natives correspondait à la desmocolline 1. Cette réactivité disparaissait en conditions dénaturantes. L'évolution était favorable sous dapsons sans rechute à un an de suivi.

Discussion

Le pemphigus à IgA est une entité rare, exceptionnellement décrite chez l'enfant (3), et dont la définition nosologique est controversée. Sa présentation clinique est très différente des pemphigus vulgaires ou foliacés même si le marquage en « maille de filet » autour des kératinocytes est typique. L'infiltrat de polynucléaires neutrophiles responsables d'abcès intra-épidermiques ou sous-cornés, peut supposer une continuité avec les dermatoses neutrophiliques comme en témoignent les synonymes de cette maladie : pustulose sous-cornée à IgA ou dermatose neutrophilique à IgA intra-épidermiques. Il faut savoir évoquer ce diagnostic, même chez l'enfant, l'évolution étant souvent favorable sous dapsons. Les cibles antigéniques sont les cadhérines desmosomales avec notamment la desmocolline 1 (2). L'épitope reconnu étant conformationnel, l'immunotransfert ne permet pas toujours de définir la cible antigénique (2). Dans notre cas, la négativation de l'immunotransfert en conditions dénaturantes confirme bien ce caractère conformationnel de l'épitope antigénique.

Conclusion

Cette deuxième observation rapportée de pemphigus à IgA de l'enfant précise les caractéristiques cliniques et immunologiques de cette affection, dont il faut garder à l'esprit le très bon pronostic sous traitement anti-inflammatoire.

Référence

1. Rico MJ. *Semin Dermatol*, 1995
2. Hisamatsu Y et al. *Br J Dermatol*, 2004
3. Caputo R et al. *J Am Acad Dermatol*, 1991

Kératose pilaire rouge profuse du nourrisson : 4 cas

Castela E M*(1), Chiaverini C(2), Lacour J(1)

(1)Dermatologie, Hôpital de l'Archet 2, (2)Dermatologie, Hôpital de l'Archet 2, Fondation Lénval, Nice, France

Introduction

La kératose pilaire rouge (KPR) de l'enfant bien que fréquente en pratique courante est mal décrite dans la littérature. Nous rapportons l'observation de 4 patients présentant un tableau de KPR d'apparition précoce, d'aspect profus et d'évolution stéréotypée.

Observations

4 enfants (3 garçons, 1 fille) d'âge moyen de 2 ans (10 mois à 3 ans) consultaient pour une éruption évoluant depuis les premiers mois de vie (4 à 10 mois). Il existait un terrain atopique familial dans 3 cas (eczéma) et personnel dans 1 cas. Une sécheresse cutanée était notée chez le père dans 3 cas. L'éruption était faite de lésions papuleuses, folliculaires, érythémateuses et profuses des joues, des faces latérales des bras et des cuisses et des faces d'extension des avant bras et des jambes. Les plis de flexion étaient épargnés. Un patient

avait une atteinte des fesses. Il n'y avait aucune évolution atrophiante ni dépilation. Les lésions étaient stables dans le temps mais avaient tendance à devenir plus rouges en cas de chaleur. Des lésions d'eczéma craquelé étaient associées chez un patient au niveau du tronc. Ces lésions étaient asymptomatiques, il n'y avait en particulier aucun prurit. 2 patients avaient présenté plusieurs épisodes de folliculites des membres résolutifs sous traitement antiseptique. L'examen clinique était sans particularité par ailleurs. Tous les patients avaient consulté au moins 3 médecins différents pour cette éruption et le diagnostic était soit sécheresse cutanée soit plus souvent eczéma. Différents traitements par émoullissants, savon surgras, dermocorticoïdes, antihistaminiques et corticoïdes oraux avaient eu peu ou pas d'efficacité. Le traitement à base d'urée (5 à 10%) a été partiellement efficace dans 1 cas, le Propylacticare® (sur une surface limitée) a permis une amélioration chez 2 patients. Après un an de suivi les lésions étaient moins érythémateuses et plus discrètes chez 3 patients sur 4.

Discussion

La kératose pileuse simple est une pathologie fréquente de l'enfant dont le début survient dans la première décennie dans 50% des cas (1) et qui le plus souvent guérit spontanément à l'adolescence (2). Deux formes cliniques particulières se distinguent : la kératose pileuse atrophiante où existent souvent une transmission autosomique dominante, une atrophie cutanée cicatricielle et une dépilation et la KPR. La KPR donne classiquement une atteinte symétrique des faces d'extension des membres, avec respect des plis, les fesses et le visage pour les formes les plus extensives. Elle se traduit par de petites élevures kératosiques érythémateuses centrées par un follicule pileux. Il existe des formes familiales (transmission sur un mode autosomique dominant). Les données dans la littérature sont rares, notamment en terme de prévalence. La seule série concerne 27 patients (3) avec un âge moyen de survenue de 5 ans, une prépondérance masculine et l'association à une dermatite atopique dans 11% des cas. Nos 4 cas sont remarquables par l'âge de début précoce et l'étendue des lésions qui ont fait errer le diagnostic et l'évolution rapidement favorable. L'association à une folliculite n'avait jamais été décrite. Les soins locaux kératolytiques (urée, acide lactique, propylène glycol) sur des surfaces limitées du fait du risque d'intoxication peuvent permettre une amélioration de la symptomatologie.

Référence

- 1- Poskitt L, Wilkinson JD. Natural history of keratosis pilaris. *Br J Dermatol* 1994;130:711-3
- 2- Arnold P, Oranje, Dirk Van Gysel. Keratosis Pilaris. In Harper J, Oranje A, Prose N *Textbook of Pediatric dermatology*. Vol. 2. 2ème éd. 2005 Blackwell Scientific Publications; 1391-1394
- 3- Marqueling AL, et al. Keratosis Pilaris Rubra: a common but underrecognized condition. *Arch Dermatol*. 2006;142:1611-1616.

Naevus eccrine à stroma angiomyxoïde : présentation unique d'une nouvelle variété d'hamartome eccrine.

Battistella M*(1), Fraitag S(2), Cribier B(1)

(1)Clinique Dermatologique, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Strasbourg,

(2)Anatomie Pathologique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France

Introduction

Les formations hamartomateuses eccrines (naevus organoïdes eccrines) sont des lésions pédiatriques rares. Cependant, plusieurs formes cliniques et histologiques ont été décrites dans la littérature : naevus eccrine « classique », hamartome angio-eccrine et naevus eccrine mucineux. Ces lésions sont caractérisées par une augmentation en taille et en nombre de glandes sudorales eccrines matures dans un stroma variable. Il existe souvent une hyperhidrose en regard de la lésion et parfois des douleurs (hamartome angio-eccrine).

Observations

Nous rapportons le cas d'une lésion hamartomateuse diagnostiquée chez une fille de 9 ans, présente et stable depuis l'âge de 1 an. La lésion était nodulaire, asymptomatique, rosée, située sur la fesse droite. Histologiquement, la lésion était biphasique, constituée d'une partie épithéliale et d'un stroma angiomyxoïde abondant. La composante épithéliale était faite de travées ramifiées de petites cellules éosinophiles contenant de rares structures canalaire, à lumière bordée d'une cuticule éosinophile. Les cellules épithéliales exprimaient la kératine 14 mais pas la kératine 17 ou l'EMA. Les structures canalaire étaient ACE et kératine 77 positives. La K77 est spécifique des cellules luminales du canal excréto-sudoral eccrine.

Discussion

L'aspect histologique et immunohistochimique était évocateur d'une lésion hamartomateuse d'origine eccrine, originale, constituée de structures eccrines de morphologie anormale, et non pas d'une augmentation en nombre ou en taille de glandes eccrines normales comme dans les naevus eccrines décrits jusqu'à présent. Le stroma angiomyxoïde rappelait le stroma vasculaire de l'hamartome angio-eccrine mais également les dépôts myxoïdes abondants entourant les pelotons sudoraux des naevus eccrine mucineux. Le caractère asymptomatique et non douloureux était également inhabituel pour une formation hamartomateuse eccrine.

Conclusion

Nous proposons le nom de nevus eccrine à stroma angiomyxoïde pour cette lésion originale dans le spectre des hamartomes eccrines.

Références

- 1- Kawaoka JC, Gray J, Schappell D, Robinson-Bostom L. Eccrine nevus. J Am Acad Dermatol 2004;51:301-4.
- 2- Nakatsui TC, Schloss E, Krol A, Lin AN. Eccrine angiomatous hamartoma: report of a case and literature review. J Am Acad Dermatol 1999;41:109-11.
- 3- Park HS, Lee UH, Choi JC, Chun DK. Mucinous eccrine nevus. J Dermatol 2004;31:687-9.

Une nouvelle étiologie d'érythrodermie de l'enfant : le lichen nitidus

begon e*(1), Blum L(1), Petitjean B(2)

(1)Unité Fonctionnelle de Dermatologie, (2)Anatomopathologie, Centre hospitalier René Dubos, Pontoise, France

Introduction

Nous rapportons l'observation d'un enfant de 8 ans adressée pour dermatite atopique érythrodermique lichénifiée. L'examen retrouvait un semis de petites papules homogènes couvrant le tégument évoquant le diagnostic de lichen nitidus, confirmé par l'histologie. Il s'agit du premier cas rapporté de lichen nitidus (LN) de l'enfant sous une forme

érythrodermique.

Observations

Une enfant de 8 ans était adressée pour l'aggravation progressive depuis 18 mois d'une dermatose chronique prurigineuse sèche. Le diagnostic initial porté était celui de dermatite atopique diffuse tardive. Elle n'avait pas d'antécédent de dermatite atopique ou d'autre manifestation d'atopie. Il n'existait pas de diathèse atopique familiale. L'examen visuel à distance montrait une xérose sèche finement desquamative couvrant l'ensemble du tégument, remontant au visage et cuir chevelu. L'examen attentif proche, après ablation des squames superficielles par crème émollissante, révélait un semis régulier de petites papules brillantes rosées de 1 à 2 mm de diamètre très finement kératosiques. Les papules confluaient en de grandes nappes continues couvrant tout le tégument y compris faces latérales du visage et cuir chevelu. Il n'existait pas d'anomalie muqueuse et unguéale. Le diagnostic de lichen nitidus était suspecté. La biopsie cutanée d'une papule révélait un infiltrat lymphohistiocytaire au sommet des papilles parfois mêlé à des cellules géantes épithélioïdes, associé à un épiderme atrophique et des corps de nécrose de l'assise basale, typiques de lichen nitidus. La patiente était traitée par l'association dermocorticoïdes et acitretine 0.5 mg/kg/j avec début d'amélioration après un recul de 3 mois.

Discussion

Le lichen nitidus est une dermatose chronique inflammatoire rare, d'étiologie inconnue, affectant l'enfant et le jeune adulte. Le diagnostic est évoqué devant un aspect sémiologique très particulier caractérisé par un semis de papules monomorphes de 1 à 2 mm de diamètre, rosées, brillantes. Dans la grande majorité des cas le LN a une topographie préférentielle pour le tronc, les extrémités et les organes génitaux. De rares observations font état de LN diffus, mais non érythrodermiques, chez l'enfant [1,2]. Notre observation est originale par la présentation érythrodermique du LN sans renforcement focal particulier, et l'extension à la face et le cuir chevelu, régions habituellement épargnées. Les érythrodermies de l'enfant sont principalement représentées par la dermatite atopique, le psoriasis, plus rarement par le pityriasis rubra pilaire. A notre connaissance, aucun cas de LN érythrodermique n'a à ce jour été rapporté.

Le caractère érythrodermique de l'éruption rendait le diagnostic visuel difficile dans notre cas et explique l'errance diagnostique. La fine desquamation superficielle empêchait partiellement la bonne visualisation de la lésion élémentaire. Le prurit associé amenait avant tout à évoquer une xérose atopique lichénifiée à renforcement folliculaire.

Conclusion

Le lichen nitidus représente une nouvelle cause potentielle d'érythrodermie de l'enfant.

Référence

[1] Kim IC. Two cases of generalized lichen nitidus treated successfully with narrow-band UV-B phototherapy. *Int J Dermatol.* 2006. 45(5):615-7

[2] Al Mutairi N. Generalized lichen nitidus. *Pediatr Dermatol.* 2005. 22(2):158-60

Un "hémangiome infantile" résistant au propranolol

Adenis-Lamarre E*(1), Boralevi F(1), Vergnes P(2), Deminiere C(3), Labreze C(1)

(1)Dermatologie, (2)Chirurgie, Hôpital des Enfants, (3)Anatomie pathologique, Hôpital Pellegrin, Bordeaux, France

Introduction

L'efficacité du propranolol dans les hémangiomes infantiles a été rapportée en juin 2008 (1). Ce traitement a suscité un grand engouement dans la communauté médicale, cependant il faut se garder de toute prescription hâtive devant une suspicion d'hémangiome sous-cutané. Nous rapportons une observation où la prescription de propranolol a retardé la prise en charge d'une tumeur maligne.

Observations

Un nourrisson développait à 3 semaines de vie une masse latéro-cervicale droite de coloration bleutée, augmentant progressivement de taille. A 2 mois de vie, une échographie-doppler montrait un syndrome de masse bien limité, assez homogène, hypervascularisé, contenant des calcifications, interprété comme un hémangiome infantile. L'IRM des parties molles du cou confortait le diagnostic échographique. Un traitement par propranolol, 2 mg/kg/j était débuté, ce qui, d'après la famille, avait ralenti l'expansion de la tumeur, mais n'avait pas entraîné sa régression. Quatre mois plus tard, les parents consultaient dans notre Unité devant l'inefficacité du traitement. Cliniquement, il existait une volumineuse masse bilobée, latéro-cervicale droite, rénitente, non compressive, peu évocatrice d'un hémangiome infantile. Une exérèse chirurgicale était effectuée devant le caractère suspect de la lésion. L'analyse histologique montrait un ganglioneuroblastome nodulaire compliqué de métastases ganglionnaires en péri-tumoral et au niveau du ganglion cervical para-rachidien. Le bilan d'extension initial était en faveur d'une atteinte localisée. Le scanner thoracoabdominopelvien réalisé 2 mois après l'exérèse ne retrouvait pas d'argument en faveur d'une récurrence locale ou distale. Une surveillance échographique était décidée.

Discussion

Chez le nourrisson, il existe de nombreux diagnostics différentiels des hémangiomes de la région cervico-faciale: les malformations lymphatiques macro et microkystiques, les tératomes, les kystes dermoïdes et les neuroblastomes.... Chez cet enfant, plusieurs éléments atypiques auraient dû attirer l'attention. Premièrement, l'évolution clinique était compatible au départ avec un hémangiome mais l'augmentation de volume sous propranolol aurait dû rapidement alerter le clinicien. En effet, le propranolol entraîne dans 100% des cas une réponse thérapeutique plus ou moins complète dans les hémangiomes infantiles (2). Habituellement une régression de 50% de la tumeur ou plus est observée après 2 mois de traitement (2). Deuxièmement, sur le plan radiologique, la présence de calcifications était inhabituelle pour un hémangiome, ou une malformation vasculaire à cet âge. Devant une tumeur sous-cutanée du nourrisson, l'interrogatoire et l'examen clinique ont toute leur importance, l'imagerie par échographie-doppler voire IRM peut être utile, mais doit être interprétée par des équipes expérimentées, car dans le cas de ce nourrisson, l'imagerie a montré ses limites et a égaré le diagnostic. Finalement, seule, la biopsie ou l'exérèse permettent dans les tumeurs sous-cutanées de confirmer la nature de la lésion.

Conclusion

Tout nodule sous-cutané bleuté acquis au cours des premières semaines de vie n'est pas forcément un hémangiome capillaire infantile, au moindre doute une biopsie chirurgicale ou une exérèse doit être proposée. Chez un nourrisson, la prescription de propranolol doit être bien pesée, et dans tous les cas une « non-réponse » à ce traitement doit faire envisager une erreur de diagnostic.

Référence

- 1- Léauté-Labrèze C, Dumas de la Roque E, Hubiche T, Boralevi F, Thambo JB, Taieb A. propranolol for severe hemangiomas of infancy. *New Engl J Med* 2008 ;358 :2650-2651
- 2- Sans V, Dumas de la Roque E, Boralevi F, Cario-André M, Lipsker D, Mazereeuw J et al. Traitement des hémangiomes infantiles par le propranolol. *Ann Dermatol Venereol* 2008 ;135 HS2:A95

Une histoire de cheveux...

Biron A C(1), Cambazard F*(1)

(1)service de Dermatologie, CHU de Saint-Etienne, saint-Etienne Cedex 2, France

Introduction

La Trichothiodystrophie (TTD) est une forme de dysplasie pilaire rare dont la physiopathologie reste encore actuellement inconnue. Son diagnostic repose sur un examen trichologique histologique en microscopie par lumière polarisée et permet une prise en charge spécialisée pluridisciplinaire.

Nous rapportons le cas d'une petite patiente porteuse de cette affection.

Observations

Une Fillette de 30 mois adoptée, aux antécédents de retard psychomoteur et staturo-pondéral avec hypothyroïdie et déficit en GH, présente des troubles des phanères à type de cheveux laineux et d'ongles incurvés évoluant depuis plusieurs mois. On ne note pas d'exposition intra utérine aux toxiques.

L'examen clinique retrouve de petites dents très espacées, une bosse frontale avec périmètre crânien conservé et une xérose cutanée. On retrouve également des cheveux courts, épars et cassants ainsi que des ongles fragiles, incurvés. Un prélèvement pour analyse histologique est réalisé et met en évidence en microscopie en Lumière Polarisée des signes typiques de Trichothiodystrophie avec un aspect alternant des bandes clairs et des bandes sombres, dit en « queue de tigre » ainsi qu'un trichoschisis.

Discussion

La TTD est un groupe hétérogène de syndromes génétiques rares affectant principalement les organes issus du neuroectoderme, ayant comme caractéristique commune une anomalie des tiges pilaires par déficit en composés soufrés.

La prévalence exacte de la TTD est inconnue et serait de 1/1000000 mais ce chiffre reste probablement sous estimé du fait d'une maladie souvent non diagnostiquée ou sous diagnostiquée. La physiopathologie est encore mal élucidée. Certaines formes sont de transmission autosomique récessive. Une anomalie génétique par mutation des gènes XPD et XPB occasionnant une anomalie de réparation de l'ADN endommagée par UV a été retrouvée dans environ 50% des cas. On parle alors de TTD dites photosensibles, qui seraient proches du Xéroderma Pigmentosum (XP) (1).

Cliniquement, le diagnostic est trichologique avec des cheveux épars et cassants mais l'ensemble des tissus dérivés du neuroectoderme peuvent être atteints avec une expression phénotypique variable (3) : ichtyose congénitale, déficit intellectuel, retard de croissance intra utérin ou post natal, anomalies unguéales et de l'émail dentaire, cataracte... D'autres signes cliniques ont également été rapportés : condensation osseuse, cardiopathie

congénitale. Plusieurs variantes de TTD existent selon les différentes atteintes cliniques (Syndromes BIDS IBIDS...)

Le diagnostic de la TTD repose sur l'histologie en lumière polarisée retrouvant l'aspect typique « en queue de tigre » et un trichoschisis. Le reste du bilan complémentaire est orienté par la clinique.

Le suivi se fait en fonction de la gravité de la maladie et nécessite une prise en charge pluridisciplinaire spécialisée. Le diagnostic prénatal est possible et est à prévoir à l'âge adulte si un projet de procréation est en vue, ainsi qu'un bilan de fertilité. Le tableau dermatologique nécessite rarement une prise en charge spécialisée.

Le risque de cancers cutanés dans les TTD photosensibles est mal évalué mais semble moins élevé que dans le XP du fait de facteurs génétiques légèrement différents (2).

Conclusion

La TTD est donc une entité clinique rare mais probablement sous estimée du fait d'un défaut de diagnostic. L'atteinte cutané-phanérienne est rarement au premier plan mais l'analyse histologique des cheveux est indispensable au diagnostic et permet une prise en charge adaptée, avec éventuel recours au conseil génétique.

Il semble donc important devant des signes cliniques complexes et/ou difficiles à systématiser de procéder à un examen des cheveux minutieux, associé à un prélèvement histologique si besoin.

Référence

(1) DNA Repair, Volume 7, Issue 8, 2 August 2008, J.Offman and Al.

(2) DNA Repair, Volume 7, Issue 12, 1 December 2008, T.Nishiwaki and Al

(3) J.Am.Acad.Dermatol. Volume 60, Issue 3, Supplement 1, March 2009

Comment améliorer la qualité de vie des parents d'enfants atteints de dermatite atopique légère à modérée.

Gelmetti C(1), Humbert P(2), Taieb A(3), Stalder J(4), Grimalt R(5), Tennstedt D(6), Luger T(7), Garcia Diaz R(8), Rougier A(9), **Seite S*(9)**

(1)., Università di Milano, Milan, Italy, (2)., CHU Saint Jacques, Besançon, (3)., Hôpital Pellegrin Enfants, Bordeaux, (4)., Hôtel-Dieu, Nantes, France, (5)., University of Barcelona, Barcelonne, Spain, (6)., Dermatol, Nivelles, Belgium, (7)., Universitätsklinikum Münster, Münster, Germany, (8)., ., Buenos Aires, Argentina, (9)La Roche-Posay laboratoire Pharmaceutique, L'Oréal CAI, Asnières, France

Introduction

Il est bien connu que la Dermatite Atopique (DA) peut avoir un impact important sur la qualité de vie des patients et de leur famille (1). L'utilisation quotidienne d'un émollient ou d'une crème hydratante peut compléter de façon significative les traitements topiques médicamenteux chez les enfants atteints de DA, en améliorant l'hydratation cutanée et en restaurant la fonction barrière (2,3). Néanmoins, bien qu'une amélioration de la qualité de vie et du bien-être psychologique de ces enfants ait été observée suite à un traitement émollient, il n'a jamais été clairement démontré que celui-ci pouvait améliorer la qualité de vie des parents.

Matériel et Méthodes

Au cours de cette étude, réalisée dans 6 pays, la qualité de vie de 191 parents (des 2 sexes, âgés de 23 à 66 ans) d'enfants (âgés de 1 à 12 ans) atteints de DA légère à modérée depuis en moyenne 3 ans a été évaluée à l'aide d'un questionnaire (émanant du questionnaire « dermatitis family impact ») à la visite initiale et après 3 mois de traitement de l'enfant à l'aide d'un émollient contenant 20% de beurre de karité (2 applications par jour)(4). L'efficacité (SCORAD et évaluation globale) et la tolérance du traitement ont été évaluées en parallèle par les dermatologues et les patients.

Observations

En fin d'étude, les dermatologues notent une amélioration significative du SCORAD chez 84% des enfants (54% de réduction)($p < 0.05$). En parallèle, 81% des parents ont noté une amélioration significative de leur qualité de vie ($p < 0.05$).

Discussion

L'évaluation de la qualité de vie des parents d'enfants atteints de dermatite atopique légère à modérée a permis de mettre en évidence des conséquences psycho-sociales importantes de cette pathologie sur les familles. La perte de sommeil, facteur prépondérant d'altération de la qualité de vie des parents et des enfants, est réduite de 62% après 3 mois de traitement et 55% des enfants présentent un sommeil amélioré en fin d'étude. Il faut noter que plus le sommeil de l'enfant était altéré en début d'étude et plus l'amélioration de la qualité de vie des parents en fin d'étude était importante ($p < 0.05$).

Conclusion

En conclusion, le traitement émollient bi-quotidien d'enfants atteints de dermatite atopique légère à modérée permet d'améliorer significativement leur état clinique ainsi que leur qualité de vie et celle de leurs parents.

Référence

1. Kimata H. Prevalence of suicidal ideation in patients with atopic dermatitis. *Suicide Life Threat Behav.* 2006;36(1):120-4.
2. Akdis et al. Diagnosis and treatment of atopic dermatitis in children and adults: European Academy of Allergology and Clinical Immunology/American Academy of Allergy, Asthma and Immunology/PRACTALL Consensus Report. *J Allergy Clin Immunol* 2006;118:152-69.
3. Cork MJ, Britton J, Butler L, Young S, Murphy R, Keohane SG. Comparison of parent knowledge, therapy utilization and severity of atopic eczema before and after explanation and demonstration of topical therapies by a specialist dermatology nurse. *Br J Dermatol.* 2003;149:582-9.
4. Lawson V, Lewis-Jones MS, Finlay AY, Reid P, Owens RG. The family impact of childhood atopic dermatitis: the Dermatitis Family Impact Questionnaire. *Br J Dermatol.* 1998;138:107-13.

Le syndrome de McCune Albright : une tache café au lait syndromique

Puzenat E*(1), **Mignot B**(2), **Riou M O**(1), **Humbert P**(1), **Aubin F**(1)

(1)Dermatologie, (2)Pédiatrie, CHU Saint-Jacques, Besançon, France

Introduction: Le syndrome de McCune-Albright (SMA) est une maladie rare peu décrite dans la littérature dermatologique dont l'atteinte cutanée est caractéristique et fréquente.

Observations

Un nourrisson de sexe féminin âgé de 3 mois était vu en consultation dermatologique pour avis sur une grande tache café au lait systématisée apparue à l'âge de 3 semaines. L'examen clinique était normal par ailleurs et une abstention thérapeutique fut préconisée. Cette fillette consultait aux urgences pédiatriques à l'âge de 5 ans pour des saignements d'origine vaginale et des douleurs mammaires. L'examen clinique retrouvait des signes de puberté précoce. Le bilan biologique confirmait une puberté précoce gonadotrophines indépendantes et l'échographie abdominale mettait en évidence un kyste ovarien droit. L'association tache café au lait systématisée et puberté précoce gonadotrophines indépendantes permet de poser le diagnostic de syndrome de McCune-Albright. Les radiographies et la scintigraphie osseuse ne montraient pas de signe de dysplasie fibreuse des os. La recherche de mutation fut négative dans le sang périphérique, sur la paroi du kyste et dans le liquide de kystectomie.

Discussion

Le SMA est une maladie génétique rare, due à une mutation somatique post-zygotique en mosaïque du gène de la sous-unité alpha de la protéine GS. Il est caractérisé par une triade clinique associant une tache café au lait systématisée, une dysplasie fibreuse des os et une endocrinopathie d'hyperfonctionnement. Du fait du mosaïcisme, le phénotype est variable et la recherche de mutation inconstamment positive. Devant une tache café au lait systématisée chez un enfant, il est souhaitable d'effectuer un interrogatoire et un examen clinique complet à la recherche d'argument clinique pour un SMA ; cependant, compte tenu des caractéristiques du syndrome, il n'y a pas d'indication à réaliser des examens complémentaires tels des radiographies osseuses ou une biopsie cutanée à la recherche de la mutation en l'absence d'orientation clinique.

Référence

Lumbroso S, Paris F, Sultan C. Activating G α mutations: analysis of 113 patients with signs of McCune-Albright syndrome. A European collaborative study. *J Clin Endocrinol Metab* 2004;89:2107-13.

Schwindinger WF, Francomano CA, Levine MA. Identification of a mutation in the gene encoding the alpha subunit of the stimulatory G protein of adenylyl cyclase in the McCune-Albright syndrome. *Proc Natl Acad Sci U S A* 1992;89:5152-6.

Acanthosis nigricans : une conséquence tardive possible de l'hypotrophie néonatale

Baer E G*(1), Guérin M(2), Priou M(3), Gaborieau F(3), Coutant R(4), Martin L(2)

(1)dermatologie, CHU, ANGERS, France, (2)Dermatologie, (3)Endocrinologie, (4)Pédiatre, CHU, ANGERS

Introduction

L'acanthosis nigricans (AN) est une dermatose non rare, de causes multiples. Elle prédomine sur la nuque et dans les grands plis et correspond histologiquement à une hyperplasie de l'épiderme, associant hyperkératose et papillomatose. La majorité des AN est secondaire à une insulino-résistance, notamment au cours d'affections métaboliques (en particulier le surpoids), syndromiques (Syndrome des ovaires polykystiques: SOPK), ou par un

mécanisme auto immunitaire. D'autres, ayant habituellement des particularités cliniques distinctes, sont d'origine paranéoplasique. Nous rapportons une observation d'AN correspondant à la conséquence tardive possible d'un retard de croissance intra-utérin.

Observations

Une jeune femme de 21 ans consultait pour des plaques kératosiques sombres de la nuque, des régions axillaires et des plis sous-mammaires apparues à l'âge de 13 ans, d'extension progressive. La suspicion clinique d'AN était confirmée par une biopsie cutanée. Cette jeune femme était en bonne santé. Elle mesurait 153 cm pour 56 kg (IMC = 23.9). La petite taille était familiale. L'interrogatoire précisait qu'elle était née prématurément avec un retard de croissance intra-utérin de cause inconnue et une hypotrophie néonatale (<3ème percentile). Il n'existait pas de syndrome tumoral ni de pachydermatoglyphie pouvant orienter vers un AN paranéoplasique. Les cycles étaient réguliers, aucun signe d'hyperandrogénie pouvant faire évoquer un SOPK. Il n'y avait pas d'anomalie de la répartition des graisses.

Le bilan biologique de routine, incluant la glycémie à jeun, était normal. L'hyperglycémie provoquée par voie orale mettait en évidence un hyperinsulinisme (insulinémie à jeun = 11.9 µU/ml (N = 2.6 – 24.9), 90 µU/ml à 30 mn). Les taux des insulin-like growth factors IGF1 et de testostérone étaient normaux.

Discussion

Dans cette observation l'AN est associé à un hyperinsulinisme, témoin d'une insulino-résistance dont une conséquence possible est la survenue d'un diabète de type 2 à long terme. Ce dernier devra être dépisté par des glycémies à jeun régulières.

En l'absence d'argument pour une origine héréditaire, une pathologie hormonale ou une maladie auto-immune, l'insulino-résistance est probablement une conséquence tardive de l'hypotrophie néonatale et du rattrapage staturo-pondéral durant la petite enfance (1).

L'existence d'un AN est toutefois très rare dans ces circonstances, en l'absence d'une obésité massive. Il n'est pas exclu que dans un contexte d'hyperinsulinisme chronique, exacerbé au moment de la puberté, une sensibilité diminuée à l'insuline détermine la survenue d'une hyperplasie épidermique. Cette prolifération serait liée à une affinité faible de l'insuline pour des récepteurs à des facteurs de croissance situés à la surface des kératinocytes. L'insuline en excès se fixerait aux récepteurs IGF1, dont le rôle anabolisant induirait une hyperkératose.

Référence

(1) Metabolism. 2008 Jul;57(7):999-1004.

Lichen scléreux familial : le cas d'une mère et sa fille

Sin C*(1), Joly P(1)

(1)Clinique Dermatologique, Hôpital Charles Nicolle, Rouen, France

Introduction

Le lichen scléreux est une affection cutanéomuqueuse chronique rare d'étiopathogénie inconnue. Il affecte avec prédilection les femmes (sex-ratio: 10/1) en post-ménopause ou en pré-puberté et peut être associé à une pathologie auto-immune ou des anticorps circulants spécifiques d'organe. Nous rapportons 2 cas familiaux de lichen scléreux.

Observations

#1: Une patiente de 24 ans caucasienne était vue en consultation en mai 2000. Elle présentait un lichen scléreux cutané et vulvaire évoluant depuis l'âge de 10 ans et confirmé

histologiquement à l'âge de 14 ans. L'examen clinique retrouvait des lésions cutanées à type de petites zones de sclérose très superficielle et atrophique, brillantes, blanc nacré, au niveau des épaules associées à des lésions scléreuses plus profondes pigmentées du membre supérieur droit et une sclérodactylie de la main droite. L'examen génital mettait en évidence un aspect caractéristique de lichen scléreux vulvaire évolué avec une muqueuse pâle, un effacement des petites lèvres et un encapuchonnement clitoridien. L'examen histologique d'une lésion scléreuse superficielle de l'épaule confirmait le diagnostic de lichen scléreux et, l'examen histologique d'une lésion scléreuse profonde du membre supérieur droit retrouvait une sclérose diffuse du derme avec une atrophie des glandes eccrines en faveur d'une sclérodermie. Les FAN étaient positifs au titre de 1/1000, les anticorps anti-nucléaires solubles négatifs et le complément normal. Le diagnostic retenu chez cette patiente était celui d'un lichen scléreux cutané et vulvaire associé à une sclérodermie monomérique du membre supérieur droit. Un traitement par CORTANCYL® 10mg/j et DERMOVAL® en application locale au niveau vulvaire permettaient une amélioration des lésions cutanées mais un mauvais contrôle les lésions vulvaires.

#2: En novembre 2008, sa fille âgée de 6 ans était également vue en consultation. L'enfant présentait de rares petites macules, blanc nacré, au niveau des épaules, du front et du tronc et, au niveau vulvaire des plaques blanches lisses à la face interne des grandes lèvres. Le reste de l'examen clinique était sans particularité. Le diagnostic de lichen scléreux cutané et vulvaire était évoqué et un traitement par FLIXOVATE® était débuté.

Discussion

Les cas familiaux de lichen scléreux sont rarement décrits, probablement sous-diagnostiqués. La cause de cette dermatose est peu connue et semble multifactorielle. L'influence hormonale est démontrée par la prévalence prépondérante chez les femmes ménopausées. L'origine auto-immune suggérée par la présence de FAN, d'anti-ECM1 et l'association semble-t-il fréquente à des pathologies thyroïdiennes auto-immunes(1). Une sur représentation de certains groupes HLA suggère également une prédisposition génétique(2). D'autres auteurs ont proposé une cause traumatique locale, soutenue par le phénomène de Koebner, ou infectieuse génitale chronique.

Conclusion

Ces 2 cas familiaux de lichen scléreux soulèvent l'intérêt i) de dépister les sujets parents d'un cas identifié ii) d'explorer sur le plan génétique pour mettre en évidence d'éventuels allèles de susceptibilité.

Référence

(1) Birenbaum DL, Young RC. High prevalence of thyroid disease with lichen sclerosus. J Reprod Med 2007;52(1):28-30.

(2) Aslanian FM, Marques MT, Matos HJ, Pontes LFS, Porto LCS, Azevedo LMS, Filgueira AL. HLA markers in familial Lichen sclerosus. J Dtsch Dermatol Ges 2006; 4(10): 842-7.

Corrélations phénotype-génotype au sein d'une famille atteinte du syndrome de Muckle - Wells avec évidence d'une hétérogénéité clinique.

M Piram¹, TA Tran¹, I Marie¹, L Cuisset², I Koné-Paut¹

¹ Service de Pédiatrie Général et Rhumatologie Pédiatrique. Centre de Référence des Maladies Auto-Inflammatoires de l'enfant. CHU de Bicêtre, Le Kremlin Bicêtre. ²Laboratoire de Génétique, CHU Cochin, Paris.

Introduction

Le syndrome de Muckle–Wells (MWS) est une maladie auto-inflammatoire rare de transmission autosomique dominante. Il fait partie du spectre des cryopyrinopathies (syndromes CAPS) dont l'urticaire familiale au froid (FCAS) représente la forme la plus atténuée et le syndrome CINCA (Chronic Infantile Neurologic Cutaneous and Articular) la plus sévère. Les corrélations génotype-phénotype sont mal connues et l'existence de phénotypes intermédiaires est probable. Le but de ce travail est de décrire l'hétérogénéité du phénotype CAPS chez 4 patients issus d'une même famille ayant donc le même génotype.

Méthodes

Les dossiers médicaux d'une mère de 47 ans et de ses enfants âgés de 20, 11 et 3 ans ½ atteints de MWS ont été revus et comparés. L'interrogatoire et la description clinico-biologique de la maladie étaient notifiés de manière régulière et exhaustive dans les dossiers. Tous ont une mutation hétérozygote R260W dans le gène NLRP3.

Observation

La comparaison des histoires montre de nombreuses similitudes: apparition d'une urticaire néonatale généralisée quasi permanente, livédo réticulé, propension aux hématomes lors de traumatismes minimes, rougeur oculaire apparaissant dès la 1^{ère} année de vie, arthralgies/artrites prédominants aux membres inférieurs dès l'âge de la marche, œdèmes des extrémités, myalgies, fatigue, sensation de froid à prédominance vespérale, céphalées, retard de langage et importantes difficultés scolaires, poussées déclenchées/aggravées par le froid ou la fatigue. Cependant, ces patients diffèrent par un certain nombre de points: intensité des crises (étendue de l'urticaire, douleur et gêne fonctionnelle due aux arthralgies/myalgies, sensation de froid, fièvre), fréquence des crises (1 à 10 /mois), durée des crises (2 à 20j), précocité des signes (surdité dès 9 ans chez un enfant versus 30 ans chez la mère), symptômes non partagés par tous (vertiges, acouphènes, dépression, retard de croissance, hippocratisme digital), symptomatologie différente : malaises, trouble du comportement auto/hétéro-agressif, hypertension intracrânienne, méningite aseptique chez un enfant. Ces symptômes associés à sa légère dysmorphie évoquent le syndrome CINCA. La mère présente une légère ataxie, des paresthésies avec ponction lombaire normale mais lésions de démyélinisation à l'IRM. A noter que les chiffres de CRP et SAA étaient relativement bien corrélés à la sévérité clinique et qu'aucun ne présente actuellement d'atteinte rénale.

Discussion

L'histoire naturelle des CAPS n'est pas encore bien définie. Certains signes vont probablement apparaître secondairement mais la sévérité de la maladie n'est pas la même chez ces personnes partageant la même mutation. Pour l'un d'eux le phénotype évoque le syndrome CINCA. Les lésions démyélinisantes, les nombreux hématomes n'ont jamais été décrits dans cette pathologie et ne nous semblent pas fortuits.

Conclusion

Cette famille démontre l'hétérogénéité clinique des syndromes CAPS chez des patients ayant la même mutation et évoluant dans le même environnement. D'autres facteurs influençant le phénotype sont probables et restent à découvrir. L'inclusion de ces patients dans un registre

et leur suivi à long terme est une étape primordiale pour une meilleure connaissance de ces pathologies.

Epidermolyse staphylococcique aigue pauci symptomatique

Thomas Hubiche¹, Michèle Bes², Françoise Langlaude³, Laurent Roudière⁴, Gérard Lina², Jérôme Etienne², Pascal Del Giudice¹

- 1 Unité de Dermatologie Infectiologie, CHI Fréjus Saint Raphaël
- 2 CNR des Staphylocoques, INSERM U851 et Université Lyon 1
- 3 Laboratoire de Biologie, CHI Fréjus Saint Raphaël

Introduction

L'épidermolyse staphylococcique aigue (ESA) de l'enfant est classiquement décrite comme un exanthème rapidement suivi de vaste décollement bulleux. Cette dermatose est la conséquence d'une diffusion systémique, à partir d'un foyer infectieux, des exfoliatines A et/ou B (ETA/ETB) sécrétées par certains *Staphylococcus aureus* (*S. aureus*).

Objectif

Décrire les formes pauci symptomatiques d'ESA.

Méthode

Dans le cadre d'une étude observationnelle prospective des infections à *S. aureus* conduite dans notre hôpital depuis 1999, nous rapportons 5 cas d'ESA pauci symptomatiques.

Résultats

Les 5 enfants étaient âgés de 7 mois à 4 ans. Tous les enfants avaient présenté dans les jours précédant l'hospitalisation un impétigo de la face. Ces enfants avaient un exanthème dans un contexte d'hyperthermie et d'asthénie. Tous ces enfants présentaient une fine desquamation des plis, aucun d'entre eux n'avaient un signe de Nikolsky. Deux enfants avaient uniquement une desquamation au niveau des plis, les autres avaient associé une ou deux lésion post bulleuse sur le tronc. L'évolution était favorable pour tous ces enfants. Un *S. aureus* était isolé chez chacun de ces enfants. Quatre *S. aureus* ont été étudiés, les 4 sécrétaient l'ETA. Le typage était identique pour ces 4 souches : *mec A*, *arg 4*, entérotoxine M, entérotoxine O.

Discussion

Nous rapportons 5 cas d'ESA se manifestant principalement par un érythème généralisé et une desquamation localisée aux plis. Le diagnostic a été posé devant l'aspect clinique et confirmé par l'isolement de *S. aureus* sécrétant une exfoliatine. L'ESA est habituellement décrite avec de larges décollements cutanés. Ces 5 cas démontrent l'existence de formes pauci symptomatiques, se manifestant sur le plan dermatologique par un érythème généralisé et une desquamation localisée aux plis. Cette forme clinique est à différencier des scarlatines staphylococcique ou streptococcique, la desquamation dans les ESA survient de façon contemporaine à l'exanthème. Le caractère pauci symptomatique dans nos cas pourrait être expliqué par l'âge de ces 5 enfants. En effet la clairance de la toxine et l'immunisation contre ETA/ETB augmentent avec l'âge. D'autre part cette forme clinique pourrait être dépendante du type d'exfoliatine excrétée. L'ensemble des cas rapportés ici était dû à l'ETA alors que les formes grave d'ESA sont associées à l'ETB. Par ailleurs le typage identique de ces 4 souches suggère une origine clonale.

Référence

Ladhani S. Understanding the mechanism of action of the exfoliative toxins of *Staphylococcus aureus*. *FEMS Immunol Med Microbiol*. 2003;39(2):181-9.

La corticophobie dans la dermatite atopique : étude de prévalence et des facteurs associés

Aubert-Wastiaux H, Moret L, Le Rhun A, Nguyen JM, Leux C, Misery L, Young P, Chastaing M, Danou N, Stalder JF, P Lombrail, Barbarot S.

Introduction

L'application locale de dermocorticoides constitue le traitement de première intention des poussées de dermatite atopique (DA). La balance bénéfice risque de ce traitement est habituellement jugée comme excellente. La corticophobie désigne la crainte des patients et/ou de leurs parents d'utiliser les dermocorticoides. L'observance thérapeutique est globalement faible au cours de la DA (1). La corticophobie est probablement l'une des causes de mauvaise observance thérapeutique (2) au cours de la DA, elle semble très fréquente (3), mais aucune donnée de prévalence n'est disponible en France. L'objectif de cette étude était d'étudier la nature, la prévalence et les causes de la corticophobie chez au cours de la DA ainsi que les conséquences sur l'observance thérapeutique déclarée.

Méthode

Il s'agissait d'une enquête nationale prospective multicentrique réalisée de mars à mai 2009 dans 5 centres hospitaliers universitaires et chez 53 médecins libéraux. Le questionnaire était élaboré à l'issue d'une étude qualitative exploratoire réalisée selon la méthode des focus group auprès de parents d'enfants et d'adultes atopiques, de médecins généralistes et de pharmaciens. D'autres sources (interviews) ont été utilisées pour arriver au phénomène de saturation des données. Une catégorisation des informations puis une analyse qualitative faisait ressortir une série de 51 items auxquels ont été ajoutés des items sociodémographiques et de sévérité de la maladie. Après signature du consentement, le questionnaire était administré de manière incidente, à tous les patients ambulatoires atteints de DA de plus de 15 ans ou à leurs parents. Le nombre de patients nécessaires selon la méthodologie de validation d'une échelle de mesure était de 200.

Résultats

208 patients (adultes et parents d'enfants atteints) ont répondu de façon exhaustive au questionnaire. 80% des patients avaient des craintes au sujet des dermocorticoides. L'intensité des craintes était évaluée en moyenne à 4.2 (+/-2.78) sur une échelle de 0 à 10. 10% des patients se déclaraient « confiants » en utilisant ce traitement. 53.7% patients avaient des craintes sans objet précis. 54.8% des patients (114/208) consultaient à l'hôpital, 45.2% (94/208) en ville. La corticophobie était d'autant plus importante chez les parents que leur enfant était jeune ($p < 0.01$). La corticophobie était liée significativement à une mauvaise observance thérapeutique ($p < 0.001$), à l'expérience par le patient ou un proche d'un effet indésirable du traitement ($p < 0.05$), et à l'utilisation par le patient de stratégies d'auto-réduction des doses (débuter le traitement le plus tardivement possible, pendant une durée la plus courte possible) ($p < 0.001$). Ces résultats étaient confirmés par une analyse multivariée. Enfin, les caractéristiques de la dermatite atopique (ancienneté, sévérité) n'étaient pas des facteurs associés à la corticophobie.

Discussion

Cette étude confirme une forte prévalence de la corticophobie chez les patients adultes et parents d'enfants atteints de DA (80%) et un impact de la corticophobie sur l'observance thérapeutique déclarée. Nous avons cherché à réduire les biais de sélection par un recrutement mixte (hospitalier et libéral). Le faible taux de non réponse permettait une interprétation satisfaisante des données.

Nous avons pu montrer que les craintes vis-à-vis des dermocorticoïdes étaient variables dans leur intensité, mais aussi dans leur objet : la plupart des patients avaient des peurs concernant la survenue d'effets indésirables notamment cutanés, d'une dépendance ou d'une accoutumance, et un nombre non négligeable de patients rapportaient des craintes sans objet précis.

Nos résultats montrent que la corticophobie ne semble pas liée aux caractéristiques de la maladie mais plutôt aux informations reçues des soignants et des proches. Nous montrons que les patients corticophobes adoptent des stratégies de réduction de doses des dermocorticoïdes qui perturbent l'observance thérapeutique.

Il apparaît donc que la corticophobie est une notion complexe, difficilement analysable par une question à réponse binaire. Il est cependant essentiel d'évaluer la corticophobie chez les patients atteints de DA afin d'élaborer des stratégies d'éducation thérapeutique visant à la réduire. En perspective, une étude des qualités psychométriques des items de notre questionnaire est en cours afin d'élaborer un outil de d'évaluation de la corticophobie en pratique quotidienne.

Références

Krejci-Manwaring J, Tusa MG, Carroll C, Camacho F, Kaur M, Carr D, and all. Stealth monitoring of adherence to topical medications: Adherence is very poor in children with atopic dermatitis. *J Am Acad Dermatol* 2007; 56: 211-6.

1. Beattie PE, Lewis-Jones MS. Parental knowledge of topical therapies in the treatment of childhood atopic dermatitis. *Clin Exp Dermatol*. 2003 Sep; 28(5): 549-53.
2. Charman CR, Morris AD, Williams HC. Topical corticosteroid phobia in patients with atopic eczema. *Br J Dermatol*. 2000 May; 142(5): 931-6.

Mise en évidence d'une nouvelle mutation du gène MITF, responsable d'un syndrome de Waardenburg de type II

Xavier BALGUERIE (1), Eva VERDIER(1), Annick CABOT (2), Isabelle AMSTUTZ-MONTADER (3), Paul YOUNG (4), Véronique PINGAULT (5), Alice GOLDENBERG (6). 1: clinique dermatologique 2: service d'ophtalmologie, 3: service d'ORL, 4: cabinet libéral 6: service de génétique clinique, CHU ROUEN, 5: laboratoire de génétique moléculaire CHU MONDOR.

Introduction

La protéine MITF, Microphthalmia Associated Transcription Factor, est impliquée dans le développement des mélanocytes issus de la crête neurale, et des cellules épithéliales rétinienne. Nous présentons une observation familiale dont les éléments cliniques prédominants sont une canitie précoce, et dans laquelle une mutation faux sens du gène MITF, non encore décrite a pu être mise en évidence.

Observations

Le cas princeps est un enfant âgé de 9 ans, et présentant une canitie touchant les cheveux les sourcils les cils. Il présente également plusieurs taches café-au-lait, des macules hypochromes et des nappes hyperchromes hétérogènes de grande taille éparées sur le corps, et de nombreuses éphélides en zone insolaire. La recherche d'antécédents familiaux met en évidence des anomalies similaires chez le père et deux oncles paternels. L'analyse morphologique est rendue délicate par la notion d'ascendance d'origine vietnamienne et guadeloupéenne; il semble cependant que la grand-mère maternelle présentait les mêmes anomalies pilaires.

La recherche de surdit  s'est av r e n gative chez l'enfant. Il existe une petite surdit  de perception chez le p re et chez l'oncle analys , mais qui pourrait avoir aussi une origine professionnelle.

L'examen n'a pas mis en  vidence de dysmorphie nette, et notamment pas de dystopie canthale. La couleur des iris est bleue chez les patients atteints, au contraire du reste de la famille qui a des yeux noirs. Ces diff rents  l ments cliniques ont orient  vers un syndrome de Waardenburg de type IIB.

L'analyse g n tique a concern  les g nes suivants : MITF, SNAI2, EDN3, EDNRB, SOX10. Une mutation faux-sens a  t  mise en  vidence dans l'exon 7: c.635T>G,   l' tat h t rozygote. Cette mutation a  galement  t  retrouv e chez le p re et un oncle.

Commentaires

Le syndrome de Waardenburg est h t rog ne cliniquement et g n tiquement. L'absence dans la famille  tudi e de dystopie canthale permet d' liminer le type I. L'absence de mutation dans l'exon 3 permet d' carter la forme IIA. La responsabilit  de la mutation mise en  vidence ici dans le g ne MITF appara t tr s vraisemblable, car elle est retrouv e chez plusieurs personnes pr sentant le m me ph notype. Une analyse compl mentaire est pr vue chez les autres personnes atteintes, et chez les personnes non atteintes. La confirmation du diagnostic est importante pour un conseil g n tique attendu par un couple de la famille, et va permettre de renforcer la pr vention sur les points de fragilit  que sont la peau vis- -vis du soleil, les yeux et le risque de surdit  de perception.

R f rences

FAIVRE Laurence, VEKEMANS Michel, ORPHANET

Pigmentation bigarr e progressive en « terrazzo » et bulles n onatales

Gelot P , Hello M, Isidor B, Stalder JF, Barbarot S. G n tique M dicale, Clinique Dermatologique CHU Nantes

Introduction :

Les g nodermatoses associ es   des hyperpigmentations sont nombreuses mais peu fr quentes. Nous rapportons le deuxi me cas familial de pigmentation bigarr e progressive associ e   des bulles n onatales  voquant une transmission autosomique dominante.

Observation :

Un nouveau-n  de sexe masculin  tait vu au deuxi me jour de vie pour une fragilit  cutan e avec l'apparition de bulles de petite taille de localisation palmoplantaire, des membres et des joues. L'enfant  tait n    terme d'une grossesse de d roulement normal et de parents non

consanguins. Les lésions bulleuses évoluaient par poussées jusqu'à l'âge de deux mois et demi puis régressaient. Il n'y avait pas d'atteinte muqueuse associée. A l'âge de six mois, il était revu pour une éruption maculeuse bigarrée associant hyper et hypo pigmentation, apparue initialement après une exposition solaire. Cette éruption s'aggravait progressivement au fil des années, associé à une hyperkératose palmoplantaire focale. L'enfant ne présentait pas de dysmorphie ni de photosensibilité et le reste de l'examen clinique, notamment le développement psychomoteur, était sans particularité. La biopsie cutanée retrouvait la présence de mastocytes sans autre anomalie. L'examen du père de l'enfant retrouvait une pigmentation cutanée similaire mais plus discrète associée à une hyperkératose palmaire focale. Il rapportait un antécédent d' « épidermolyse bulleuse » jusqu'à l'âge de deux mois ainsi que chez trois membres de sa famille (tante, grand-père et arrière grand-père).

Discussion

Nous rapportons un deuxième cas familial original de génodermatose à type de fragilité cutanée transitoire néonatale associée à des macules hyper et hypopigmentées progressives diffuses, évoquant une transmission autosomique dominante sur quatre générations. Les diagnostics différentiels à évoquer sont les poïkilodermies avec photosensibilité et les autres hyperpigmentations progressives. Parmi les poïkilodermies avec photosensibilité, le syndrome de Kindler et le syndrome de Rothmund Thomson ont notamment été éliminés du fait de leur mode de transmission autosomique récessif et l'absence de photosensibilité chez notre patient. Les hyperpigmentations progressives regroupent plusieurs génodermatoses de transmission autosomique dominante comme l'acropigmentation de Dohi, l'acropigmentation réticulée de Kitamura, la maladie de Dowling-Degos et la dermatose pigmentaire réticulée. L'absence d'éruption bulleuse inaugurale au cours de ces pathologies a permis d'éliminer ces diagnostics. De même, le diagnostic d'épidermolyse bulleuse avec pigmentation n'était pas compatible avec le phénotype de nos patients.

Une première observation familiale de lésions bulleuses néonatales transitoires associées à une pigmentation bigarrée en « terrazzo » a été décrite en 2004, avec un mode de transmission de type autosomique dominant (1). Cette génodermatose semble correspondre à une entité particulière, avec une présentation clinique différente des acropigmentations et des épidermolyses bulleuses néonatales. En effet, les bulles ne sont présentes qu'au cours des premières années de vie tandis que les lésions hyper et hypopigmentées apparaissent plus tardivement et progressivement, en association à une hyperkératose palmoplantaire. Dans notre observation comme dans la précédente, l'arbre généalogique évoque une transmission autosomique dominante. Les phénotypes sont de sévérité variable au sein d'une même famille. La mutation impliquée dans cette maladie n'est pour l'instant pas connue.

Référence

[1] Westerhof W, Koert P. Generalized mottled pigmentation with postnatal skin blistering in three generations. *J Am Acad Dermatol* 2004;50:S65-69.

Pachyonychie congénitale type I limitée à une atteinte unguéale isolée

A. HERVIEU(1), F. SMITH (2), C. JANIN-MANIFICAT (3), P.VABRES(1)

(1) Service de Dermatologie, CHU DIJON, France .(2) Ninewells Hospital, Dundee, Ecosse, (3) Beaune, France.

Introduction

La pachyonychie congénitale de type I (Jadassohn-Lewandowsky) est une génodermatose autosomique dominante due à des mutations des gènes KRT6A ou KRT16 qui codent les kératines K6a et K16. Bien qu'il existe habituellement une kératodermie plantaire et une atteinte muqueuse, il existe des formes paucisymptomatiques limitées à une atteinte unguéale dont nous rapportons une observation familiale.

Observation

Une enfant de 11 ans était examinée une pachyonychie de tous les ongles des mains avec hyperkératose et onycholyse limitées au bord distal, et coloration jaune de l'ensemble de la tablette, constatées dès l'âge de 5 mois sans tendance à l'aggravation. Les ongles des orteils étaient pour la plupart normaux ; il n'y avait ni kératodermie palmo-plantaire, ni leucokératose buccale. La mère était asymptomatique et le père n'a pas pu être examiné. L'analyse génétique a mis en évidence chez la fille aînée une mutation hétérozygote dans le domaine 1A du gène KRT6A, p.Arg164Pro;c.491G>C, absente chez sa mère. L'enfant était également porteuse de deux variants du gène KRT16, considérés comme non pathogènes bien qu'absents dans un échantillon de 100 témoins britanniques. L'un d'eux était également présent chez sa mère asymptomatique. L'une de ses sœurs avait été adoptée et examinée trois ans plus tôt à l'âge de 7 ans. Elle présentait alors une atteinte unguéale strictement identique, sans leucokératose buccale ni kératodermie palmo-plantaire. Seuls des épisodes fréquents de périonyxis depuis l'enfance et une kératose folliculaire des bras avaient été notés. L'étude moléculaire n'a pas été réalisée chez elle. Bien que le père n'ait pu être examiné, l'arbre généalogique et l'absence d'atteinte maternelle suggèrent une transmission paternelle.

Discussion

La mutation KRT6A, p.arg164Pro ;c.491G>C, retrouvée chez notre patiente, a déjà été rapportée dans deux autres familles : l'une d'elle présentait une atteinte plus sévère avec hyperkératose palmoplantaire apparue entre 3 et 18 ans, tandis que l'autre présentait une atteinte unguéale isolée sans aggravation jusqu'à l'âge de 78 ans. Le caractère paucisymptomatique observé chez ces deux enfants n'est donc probablement pas dû à leur jeune âge ; il n'y a d'ailleurs eu aucune aggravation depuis l'apparition des signes unguéaux. Il existait ici une remarquable homogénéité intrafamiliale. Pour expliquer la variabilité interfamiliale rapportée, l'intervention de gènes modificateurs est suspectée. Certains variants d'autres gènes de kératines pourraient ainsi modifier l'expression de la maladie pour une mutation K6a identique, mais d'autres gènes tels que celui de la filaggrine pourraient également être en cause.

Références

1. Iorizzo M, Vincenzi C, Smith FJ, Wilson NJ, Tosti A. Pachyonychia congenita type I presenting with subtle nail changes. *Pediatr Dermatol.* 2009 Jul-Aug;26(4):492-3.
2. Liao H, Sayers JM, Wilson NJ et al. A spectrum of mutations in keratins K6a, K16 and K17 causing pachyonychia congenital. *J Dermatol Sci.* 2007 Dec;48(3):199-205.
3. Gruber R, Wilson NJ, Smith FJ, et al. Increased pachyonychia congenita severity in patients with concurrent keratin and filaggrin mutations. *Br J Dermatol.* 2009 Sep 28.

Traitement des hémangiomes infantiles palpébraux par Carteolol collyre

MARIE J, BORALEVI F, THOUMAZET F, MORTEMOSQUE B, TAIEB A, LEAUTE-LABREZE C.

Unité de Dermatologie Pédiatrique et Service d'Ophthalmologie CHU DE BORDEAUX

Introduction

Les hémangiomes infantiles (HI) de la région orbitaire peuvent entraîner une amblyopie dans 40 à 60 % des cas (1), un traitement est donc souvent nécessaire pour en réduire le volume. Nous rapportons quatre cas d'HI palpébraux, sans extension intra-orbitaire, traités par carteolol collyre.

Observations

Le cas « princeps », une fille née à terme sans antécédent notable, était vue en consultation à l'âge de 3 mois pour deux HI du visage (lèvre supérieure et paupière inférieure). Deux semaines avant, l'HI sous-cutané de la paupière inférieure entraînait déjà une obstruction du canal lacrymal et une gêne fonctionnelle. Dans l'attente de la consultation, le grand-père ophtalmologiste, qui connaissait l'efficacité des bêtabloquants dans les HI, débuta un traitement par collyre de cartéolol 2% LP (une goutte par jour). Il fut noté très rapidement dans les 48 heures un affaissement de l'HI palpébral alors que l'HI labial poursuivait sa croissance. A l'arrêt du collyre l'HI palpébral avait de nouveau repris sa croissance et l'enfant fut finalement traitée par propranolol per os en raison des deux localisations hémangiomeuses.

Devant ce résultat, nous avons décidé de traiter prospectivement des nourrissons ayant des HI palpébraux en phase de croissance, mais sans extension intra-orbitaire, dans le but d'évaluer l'efficacité et la tolérance du traitement local par les bêtabloquants en collyre. Trois enfants répondant à ces critères ont été inclus, avec un âge moyen de deux mois et demi. Il s'agissait de deux HI sous-cutanés et un cutané. Le traitement était débuté après avis des ophtalmologistes pédiatriques : cartéolol 2% collyre LP, une goutte matin et soir. L'efficacité du traitement et la tension oculaire était vérifiée au bout d'un mois.

Un enfant a été perdu de vue. Dans un second cas, devant la disparition quasi-totale de l'HI, les parents ont arrêté le traitement spontanément et une reprise évolutive était notée à quatre semaines, une reprise du traitement a été préconisée. Dans le dernier cas, il était observé à quatre semaines un blanchiment et un affaissement de l'HI. Aucun effet indésirable n'a été constaté dans les quatre cas.

Discussion

Récemment, l'efficacité du propranolol a été rapportée dans les HI (2); mais son instauration impose un certain nombre de précautions, dont la réalisation d'une échographie cardiaque et d'un électrocardiogramme à la recherche de contre-indications cardiologiques, ainsi qu'une surveillance. Même si la tolérance est habituellement bonne chez le nourrisson, le propranolol donné per os a des effets secondaires bien connus : acrosyndrome, cauchemars, et sur les terrains prédisposés, bronchospasme, bradycardie et risque majoré d'hypoglycémie.

Un traitement local est une alternative intéressante dans les formes localisées d'HI, il permet de réduire le risque d'effets secondaires du traitement, ainsi que son coût. En outre, la possibilité d'utiliser une forme topique de bêtabloquant serait séduisante pour traiter des HI de la face avec préjudice esthétique chez des enfants pour lesquelles un traitement per os

serait jugé trop lourd. Le carteolol, bêtabloquant non sélectif, semble efficace dans les hémangiomes palpébraux probablement en raison d'un passage trans-conjonctival. D'ors et déjà certains auteurs rapportent leur expérience dans des HI superficiels avec des collyres bêtabloquants, comme le timolol à 0,5% appliqué sur la peau (3), les résultats préliminaires semblent intéressants, même si la galénique n'est pas adaptée à la voie cutanée.

Conclusion

Cette étude préliminaire montre qu'il est possible de traiter localement par bêtabloquants les HI. Ce traitement n'est bien sûr envisageable que dans des formes localisées d'HI et il faudra élaborer des galéniques adaptées à la voie cutanée. Il est également intéressant de constater que d'autres bêtabloquants, autres que le propranolol et l'acebutolol, sont efficaces pour contrôler la croissance des HI.

Références

- Dubois J, Milot J, Jaeger BI, McCuaig C, Rousseau E, Powell J. Orbit and eyelid hemangiomas: is there a relationship between location and ocular problems? *J Am Acad Dermatol.* 2006 Oct;55(4):614-9.
- Léauté-Labrèze C, Dumas de la roque E, Hubiche T, Boralevi F, Thambo JB, Taïeb A. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. *New Engl J Med* 2008 ; 358 (24) : 2649-51.
- Pope E, Ajith C. Timolol maleate 0.5% gel for Infantile Hemangiomas – A Pilot Study. *SPD* July 2009.

Forme particulièrement sévère de phacomatose pigmentokératotique associée à un rachitisme vitaminorésistant et à un sarcome de la base de la langue

Hesse S*(1), Petit P(2), Rome A(3), COZE C(3), Gentet J C(4), Bernard J L(4), Philip N(5), Nicollas R(6), Simonin G(7), Cheynet F(8), Richard M A(9), Grob J J(9)

(1)dermatologie, APHM-CHU Timone, (2)Radiologie Pédiatrique, (3)Oncologie Pédiatrique, (4)oncologie pédiatrique, (5)génétique médicale, (6)ORL, (7)Pédiatrie multidisciplinaire, (8)Stomatologie, (9)dermatologie, APHM. CHU TIMONE, Marseille, France

Introduction

La phacomatose pigmento-kératosique est une forme particulière du syndrome du naevus épidermique appelée ainsi par analogie avec la phacomatose pigmento-vasculaire. Le cas présenté est particulier par sa sévérité cutanée, ses anomalies extracutanées et son association à un sarcome de la base de la langue.

Matériel et Méthodes

Le syndrome du naevus épidermique, ou syndrome de Solomon, est composé de plusieurs entités dont le point commun génétique est le mosaïcisme. Il comprend le syndrome proteus, le CHILD syndrome (congenital hemidysplasiawith ictyosiform erythroderma and limb defect), le syndrome du naevus comédonien, le syndrome du naevus de Becker et le syndrome de Schimmelpenning. Dans le même cadre nosologique entre la phacomatose pigmento-kératosique, syndrome rare associe un naevus organoïde présentant occasionnellement une différenciation sébacée distribué selon les lignes de Blaschko, des naevus lentigineux organisés en carreaux ou en Arlequin, une hémiatrophie avec faiblesse musculaire variable et des troubles neurologiques : dysesthésies segmentaires, hyperhidrose, léger retard mental, épilepsie, surdité, ptosis, strabisme...et d'autres anomalies

extracutanées. Ce syndrome est une conséquence du mécanisme génétique du « twin spot ».

Observations

Lina est née à terme, de parents non consanguins normaux, en septembre 2002. A la naissance étaient présents de multiples naevi verrucosébacés du tronc, du visage, du cuir chevelu, de la langue des gencives, du tronc, des membres organisés selon les lignes de Blaschko. Ces hamartomes sont progressivement devenus de plus en plus verruqueux, pigmentés, voire papillomateux dans certaines zones, imposant des réductions soit à titre esthétique soit à titre fonctionnel par chirurgie ou laser CO₂. Il existait aussi une paralysie faciale gauche, du côté où prédomine le naevus verrucosébacé facial et muqueux. Dès la naissance également, étaient visibles quelques rares naevi naevo cellulaires qui allaient se multiplier de façon importante au long des années de vie, ces naevus étaient de taille moyenne, très noirs et ressemblaient cliniquement à des naevi congénitaux sauf que la plupart étaient acquis. On notait également rapidement une hémihypertrophie corporelle gauche, évidente dès la naissance au niveau facial, qui s'est majorée secondairement au niveau des membres. Lina a une évolution neuropsychique normale. De nombreuses fractures sont survenues dès l'apprentissage de la marche et ont permis d'objectiver un rachitisme vitaminorésistant traité par biphosphonates ; ces fractures siègeaient sur l'hémicorps gauche. A 22 mois les parents ont constaté un nodule pédiculé de plus d'1,5 cm de diamètre, de la base de la langue, au niveau de la vallécule droite. Un rhabdomyosarcome embryonnaire botryoïde de la base de la langue a été ainsi diagnostiqué en 2004; il a été traité par chirurgie et 6 séances de chimiothérapie. Lina est considérée comme en rémission depuis janvier 2005. Deux nodules sous cutanés sus claviculaire gauche et pariétal gauche ont actuellement fait craindre une récurrence. Le caryotype sur fibroblastes ne révèle pas de mosaïque (technique FUDR)

Discussion

La discussion nosologique est à l'évidence pour la phacomatose pigmentokératotique. Une mosaïque n'a pas été mise en évidence sur le caryotype mais cela n'exclut pas le diagnostic. La forme de Lina est particulièrement sévère du fait de l'extension des lésions cutanées, du caractère explosif évolutif des naevus mélanocytaires, et de la gravité du retentissement du rachitisme vitaminorésistant. Lina n'a aucun des signes qui font la spécificité du syndrome de Schimmelpenning. Un rachitisme vitaminorésistant a été décrit en association avec des naevus épidermiques de type verrucosébacé comme dans les dysplasies fibreuses ; il existe une sécrétion de facteurs phosphaturiant, à l'origine d'un rachitisme hypophosphatémique à fonction parathyroïdienne normale. Il semblerait qu'un facteur phosphaturiant soit produit par le naevus lui-même puisque l'excision du naevus, quand elle est possible, permet la guérison du rachitisme. De la même façon de nombreux cas de puberté précoce ont été rapportés en association avec les naevus verrucosébacés étendus et il faudra rester vigilant pour Lina. L'association à un sarcome n'est peut être pas fortuite.

Conclusion

Depuis longtemps les hamartomes verrucosébacés sont connus pour pouvoir se transformer en tumeur locale ; au cours de la rarissime phacomatose pigmentokératotique, un cas de mélanome malin a été rapporté. Les patients doivent peut être suivis de façon systématique afin de dépister précocement un cancer, un rachitisme ou une puberté précoce.

Référence

JR Goldblum et al. Hypophosphatemic rickets and multiple spindle and epithelioid nevi, associated with linear nevus sebaceous syndrome. JAAD 1993;29 : 109-111.