

Préambule : Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles.

Voici le lien pour visualiser les visioconférences HUG-CHUV (nouveau) :

<https://www.hug.services/groupe/departement-enfant-et-adolescent>

La première fois il faut créer un compte externe (onglet), puis après s'identifier comme collaborateur externe.

Colloque de pédiatrie Lausanne-Genève du mardi 1^{er} octobre 2019

1^{re} heure :

Le spectre des ichtyoses et leurs possibles atteintes systémiques

Dre A.-M. Morren, CHUV

Les ichtyoses congénitales sont un spectre de maladie. Il y a un trouble de la kératinisation. La maladie est en général monogénique.

Les signes cliniques sont l'hyperkératose et la desquamation.

Les squames peuvent être parfois grandes et polygonales, associée ou non à un érythème ou des bulles.

Il peut avoir des problèmes secondaires comme des troubles de la transpiration, une perte des cheveux (définitive si cicatrices), une hypoacousie sur obstruction des conduits auditifs externes.

Rappel histologique : La peau est constituée du derme et de l'hypoderme. La couche superficielle comprend le stratum basal, stratum granulosum et stratum corneum. Dans le stratum basal, le kératinocyte produit la kératine, l'actine et des graisses qui s'accumulent dans les couches supérieures. Cela peut former des corps granulaires. La couche superficielle est composée de lamelles (kératinocytes sans noyau).

Lors d'ichtyose, il faut se poser quelques questions :

- Seule la peau est-elle atteinte ?
- D'autres organes sont-ils touchés (formes syndromiques rares mais possibles)
- Les signes sont-ils présents à la naissance
- Y-a-t-il une association à des bulles ou à des érosions ?

Formes non syndromiques : 1) Les plus fréquentes 2) les kératinopathies 3) ARCI et 4) autres

1) Formes non syndromiques : l'ichtyose vulgaire et les formes récessives liées à l'X. Parfois l'atteinte est minimale, avec des desquamations modérées. Il peut y avoir une association avec la kératose pileuse. Il y a souvent une amélioration en été. L'association à l'atopie est fréquente.

Forme liée à l'X (Xp22.31 délétion) (gène RxL STS dans 85 à 90% des cas). Chez le grand enfant, les squames peuvent prendre une coloration noire, les plis sont épargnés.

2) Kératinopathies : il y a des bulles et des érosions ; il s'agit d'une forme dominante (fréquence 1/300000). A la naissance, la peau est rouge, présente des érosions et des bulles (aspect de brûlures). Il existe un risque d'infection, notamment bactérienne (SSSS). Chez l'enfant plus âgé, il y a moins de bulles, mais le signe de Nikolsky reste positif. Les desquamations sont importantes.

Il existe d'autres formes avec des ichtyoses épidermolytiques superficielles (moins graves à cause de leur caractère superficiel).

3) ARCI (autosomale recessive congenital ichthyosis). Les formes sont présentes dès la naissance avec un érythème marqué, il y a une ichtyose lamellaire, ou une érythrodermie congénitale ichtyosiforme, ou des formes pléiomorphiques.

Il s'agit de l'apparence du bébé collodion. Il existe différentes causes, comme par exemple le déficit en transglutaminase1. Des complications sont possibles, comme l'ectropion, les troubles auditifs liés à l'obstruction du canal auditif par les squames, une alopecie cicatricielle, ou un déficit en vitamine D.

Il existe une forme avec un bébé rouge, multi squames (ALOXE3), présentant une fragilité aux infections notamment mycosiques.

Les formes pléiomorphiques sont parfois extrêmement marquées à la naissance, mais évoluent vers des formes bénignes. Ou il existe des formes localisées, par exemple sur le thorax (bathing suit ichthyosis).

Des formes d'ichtyose peuvent être parfois diagnostiquées en anténatale (aspect hyperéchogène du liquide amniotique à l'échographie) et peuvent être à l'origine d'un syndrome de détresse respiratoire à la naissance, par aspiration dans les poumons des squames contenues dans le liquide amniotique.

Une forme extrême est le bébé Arlequin : le bébé est comme dans une armure, la peau est fissurée. Cette forme est létale, il existe néanmoins des possibilités de survie avec les traitements rétinoides.

4) autres formes : Il s'agit d'un pot-pourri, regroupant différentes formes, par exemple une forme ne touchant que les paumes des mains et les plantes des pieds.

Formes syndromiques : il peut y avoir association à des problèmes de cheveux, à des problèmes neurologiques, ou atteinte à d'autres organes. L'évolution est souvent fatale.

L'ichtyose liée à l'X associe cryptorchidie, atteintes neurologiques (retard mental, épilepsie, autisme), à l'atteinte cutanée. Dans d'autres cas, il peut y avoir association à l'albinisme oculaire, au syndrome de Kallmann, ou à une petite taille.

Dans le syndrome de Conradi Hunermann Happle, il y a association à une alopecie.

Dans le BRESHEK, il y a association à la photophobie, des atteintes neurologiques avec retard mental, une maladie de Hirschsprung. Cette forme est de très mauvais pronostic.

Il peut y avoir des atteintes des cheveux : syndrome de Netherton (autosomale récessive), associée à un risque de déshydratation hypernatrémique chez le nouveau-né.

Trichothiodystrophie : il y a une ichtyose à la naissance, une possible association à un retard mental, à une photosensibilisation. Les cheveux sont cassants avec un aspect en queue de Tigre au dermatoscope. Il existe un risque accru d'infection fongique.

D'autres formes avec ichtyoses peuvent être associée à une cholangite sclérosante, ou il peut y avoir association à une parésie spastique (Sjogren Larsson). D'autres syndromes existent : maladie de Gaucher, déficit multiple en sulfatases, association à une leucodystrophie, ou une rétinite pigmentaire.

En conclusion, il faut retenir que le spectre des ichtyoses est très large.

En général il y a une atteinte cutanée isolée, mais d'autres systèmes peuvent être atteints.

Les formes sont parfois spectaculaires à la naissance mais peuvent être d'évolution plus favorable.

Si la pathologie est complexe, il faut rechercher des atteintes d'autres organes que la peau, ce qui peut nous aider à poser le diagnostic.

Compte rendu du Dr V. Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch