

SEANCE CONJOINTE : SOCIETE FRANCAISE DE DERMATOLOGIE  
ET SOCIETE FRANCAISE DE DERMATOLOGIE PEDIATRIQUE

Séance du jeudi 15 janvier 2015 de 9h30 à 17h00

**DERMATOLOGIE PEDIATRIQUE**

**Tolérance du méthotrexate en dermatologie pédiatrique : étude rétrospective monocentrique.**

Claire Uthurriague, Christine Léauté-Labrèze, Franck Boralevi.  
Unité de dermatologie pédiatrique, CHU de Bordeaux.

**Introduction :** Le méthotrexate (MTX) est utilisé en rhumatologie pédiatrique depuis 1992. Son utilisation en dermatologie pédiatrique se développe alors que les études de tolérance sont rares. Notre objectif était d'évaluer la tolérance du MTX chez les enfants traités pour une indication dermatologique entre 2006 et 2014.

**Matériel et méthode :** Un recueil exhaustif des dossiers d'enfants traités par MTX pour un motif dermatologique a été réalisé avec le logiciel DxCare. Les données suivantes ont été étudiées: caractéristiques de la population, schéma thérapeutique, effets indésirables (EI) cliniques et biologiques, diminution de posologie ou arrêt du traitement du fait d'EI.

**Résultats :** 39 dossiers ont été inclus, correspondant à 23 filles (59%) et 16 garçons, d'âge moyen 11,02 ans, traités principalement pour des pelades ou des sclérodermies localisés. En moyenne, la durée était de 15,7mois (1 à 48), la dose était de 0,26mg/kg/semaine (0,09 à 0,6) avec une dose cumulée de 714 mg (30 à 2920).

Un effet indésirable clinique, principalement digestif, était rapporté pour 17 enfants (44%). Six présentaient plusieurs EI. La fréquence de la surveillance biologique était variable. Une cytolysé hépatique transitoire précoce était présente dans 8% des cas. Les EI médullaires, retrouvés dans 7% des cas, étaient tardifs. Aucune perturbation du bilan rénal n'a été observée. Les EI cliniques ou biologiques ont conduit à l'arrêt du MTX dans 4 cas et à diminuer la posologie dans 7 cas, généralement en début de traitement. Dans ce sous-groupe, 6/7 avaient reçu une posologie supérieure à notre moyenne, l'âge moyen était supérieur à notre moyenne (12,3 ans).

**Discussion :** Dans une série rétrospective de rhumatologie pédiatrique, Klein *et al* ont rapporté des EI pour près de 30% des 411 enfants traités par MTX. La fréquence des EI ne variait pas selon le mode d'administration per os ou sous-cutané (SC), mais il y avait d'avantage d'arrêt de traitement dans le groupe SC (11% versus 5%). En dermatologie pédiatrique, dans une série de 24 enfants traités par MTX pour une sclérodermie localisée, Piramet *al* ont rapporté des EI cliniques dans 2 tiers des cas, essentiellement digestifs et céphalées.

Notre étude montre que le MTX peut être utilisé chez l'enfant en dermatologie sans EI grave observé. Néanmoins, la fréquence des EI cliniques est élevée, les plus fréquents étant digestifs, dose-dépendants, et moins fréquents chez les plus jeunes enfants. Les EI à type de cytolysé hépatique sont précoces et justifient parfois une diminution au moins transitoire de la posologie. Leur dépistage est indispensable en respectant la fréquence suivante: tous les 10 j le premier mois puis mensuel pendant 3 mois puis trimestriel.

## **L'utilisation d'un atlas clinique en ligne améliore les performances diagnostiques des médecins dans la Neurofibromatose de type 1 (Etude ATLAS NF1)**

C. Poiraud, J.M. N'Guyen, T. Roman, A. Gaultier, J.F. Stalder, S. Barbarot  
Nantes

**Introduction.** Les signes cutanés de la Neurofibromatose de type 1 (NF1) sont fréquents mais polymorphes et parfois difficiles à reconnaître par les dermatologues. Leur nomenclature est toujours débattue. Pourtant, la reconnaissance des signes cutanés de la NF1 est capitale pour le diagnostic précoce de la maladie et l'identification dès l'enfance des malades à risque de complications graves. Nous avons cherché à évaluer si un atlas clinique des signes cutanés de la NF1 (Fig.1) améliorait les performances diagnostiques des dermatologues.

**Matériel et méthodes.** Les participants étaient les membres de la société française de dermatologie (SFD) ayant accepté de participer à l'étude. Les participants étaient randomisés lors de la connexion à un site internet sécurisé en deux groupes : le groupe expérimental disposait d'un accès en ligne à un atlas clinique illustrant les signes cutanés de la NF1 et le groupe contrôle n'en disposait pas. Cet atlas avait été élaboré en 2007 par un groupe d'expert du réseau NF France. Le nombre de sujets nécessaire était calculé à 40. Les participants répondaient à un questionnaire comportant 100 photographies de différents signes cutanés de la NF1. Pour chaque photographie, ils devaient choisir entre 9 propositions diagnostiques et donner le niveau de certitude de leur choix selon une échelle de Likert cotée de 1 à 4.

**Résultats.** Sur 823 membres de la SFD contactés en 2012, 73 participaient à l'étude, 36 dans le groupe expérimental et 37 dans le groupe contrôle. Les données démographiques des deux groupes étaient comparables. Les participants réalisaient 6264 propositions diagnostiques. Le taux moyen de bonnes réponses était de 79,1% dans le groupe atlas contre 73,6% dans le groupe contrôle ( $p=0,045$ ). Le groupe expérimental donnait particulièrement un meilleur taux de réponses que le groupe contrôle pour les taches café-au-lait (95% contre 89% ;  $p<0,001$ ), les lentigines (89% contre 80% ;  $p=0,002$ ), les neurofibromes cutanés profonds (65% contre 55% ;  $p=0,018$ ), les neurofibromes plexiformes (55% contre 49% ;  $p=0,026$ ) et les xanthogranulomes juvéniles (88% contre 80% ;  $p=0,023$ ). Le niveau de certitude diagnostique était meilleur dans le groupe contrôle que dans le groupe expérimental (2,97 contre 2,89 ;  $p<0,001$ ).

**Discussion.** Un atlas clinique en ligne permet donc d'améliorer significativement les capacités diagnostiques des médecins dermatologues dans la NF1. La pertinence clinique de la taille de l'effet est à discuter, mais cet outil pourrait permettre d'améliorer le diagnostic précoce de la maladie et de mieux reconnaître les signes cliniques potentiellement associés à un risque accru de complications graves. Ce travail a cependant besoin d'être répliqué à plus grande échelle et dans des populations différentes (non-dermatologues, internes).

**Conclusion.** L'atlas NF1 nous semble être un outil intéressant pour améliorer les performances diagnostiques des dermatologues au cours de la NF-1.

### **Mélanome de l'enfant: une série multicentrique de 52 cas**

M. Vittaz<sup>1</sup>, L. Martin<sup>2</sup>, C. Robert<sup>3</sup>, D. Orbach<sup>4</sup>, C. Bodemer<sup>5</sup>, C. Mateus<sup>3</sup>, S. Fraitag<sup>6</sup>, D. Plantaz<sup>7</sup>, P. Lutz<sup>8</sup>, E. Plouvier<sup>9</sup>, J. Rakotonjanahary<sup>10</sup>, S. Topin<sup>2</sup>, Y. Réguerre<sup>11</sup>

<sup>1</sup>Service de Pédiatrie , CHU, Angers, France. Service de Dermatologie, CHU, Angers, France. <sup>3</sup>Service de Dermatologie, Institut Gustave Roussy, Villejuif, France. <sup>4</sup>Service d'Oncologie Pédiatrique, Institut Curie, Paris, France. <sup>5</sup>Service de Dermatologie, Hôpital Necker, Paris, France. <sup>6</sup>Service d'Anatomo-pathologie, Hôpital Necker, Paris, France. <sup>7</sup>Service d'Oncologie Pédiatrique, CHU, Grenoble, Grenoble, France. <sup>8</sup>Service d'Oncologie Pédiatrique, CHU, Strasbourg, France. <sup>9</sup>Service d'Oncologie Pédiatrique, CHU, Besançon, France. <sup>10</sup>Service d'Oncologie Pédiatrique, CHU, Angers, France. <sup>11</sup>Service d'Oncologie Pédiatrique, CHU, Saint Denis, La Réunion, France.

## **INTRODUCTION:**

L'histogénèse du mélanome de l'enfant est vraisemblablement différente de celle du mélanome de l'adulte. Les séries de patients sont très peu nombreuses dans la littérature. Nous rapportons une série multicentrique de 52 cas et décrivons les caractéristiques cliniques, histologiques et évolutives de ces mélanomes cutanés survenus dans l'enfance.

**METHODES :** Etude descriptive, rétrospective, multicentrique, nationale incluant des enfants âgés de moins de 18 ans, traités pour un mélanome entre 2000 et 2011. Les données démographiques, histopathologiques, thérapeutiques et évolutives ont été collectées.

**RESULTATS :** 52 patients ont été inclus dans 7 centres hospitaliers français. La médiane d'âge était de 15 ans (extrêmes : 5-18 ans), 12 enfants étaient âgés de moins de 10 ans. 45% des lésions tumorales étaient non pigmentées et 84% avaient un aspect nodulaire. L'indice de Breslow était supérieur à 4mm dans 35% des cas. Le type histologique prédominant était le mélanome à extension superficielle (SSM) avec 16 cas, suivis du mélanome spitzoïde (n=15) puis du mélanome nodulaire (n=13). Au diagnostic, la maladie était localisée pour 40 patients et 2 étaient métastatiques. Un envahissement clinique ganglionnaire était présent chez 5 patients. Une exérèse primaire a été réalisée dans 51 cas ; la localisation tumorale initiale était inconnue pour le dernier cas. Une étude du ganglion sentinelle a été pratiquée chez 19 patients et était positive dans 6 cas. Quinze patients ont rechuté et 10 sont décédés après progression tumorale malgré des traitements variés (chirurgie, chimiothérapie, immunothérapie). La survie globale (OS) à 5 ans et la survie sans rechute (EFS) étaient respectivement de 75,5% [95%CI: 56,8-87] et 68,1% [95%CI: 50-80]. En analyse univariée selon le modèle de Cox, seul l'âge en variable continue apparaissait comme un facteur de risque pour la survie globale avec un HR à 1.3 [95%CI: 1.1 – 1.7], p= 0.04). Le type histologique, l'indice de Clark (II/III vs. IV/V), l'indice de Breslow et le score AJCC n'étaient pas des facteurs de risque significatifs pour l'OS et l'EFS.

**DISCUSSION - CONCLUSION :** Le mélanome en pédiatrie est une pathologie rare, dont témoigne la difficulté à constituer des séries. La présentation clinique est souvent atypique : la lésion peut être non pigmentée et concerne surtout les adolescents. Le traitement des formes avancées ou des rechutes n'est pas consensuel et leur pronostic reste sombre. Il importe désormais d'augmenter nos connaissances en matière de génétique constitutionnelle et somatique pour améliorer la prise en charge thérapeutique.

## **Lipofibromatose ou fibromatose infantile: une série de 12 cas**

Olivia Boccarà\* <sup>1</sup>, Marie ferneiny<sup>1</sup>, Francis Brunelle<sup>2</sup>, Eve Puzenat<sup>3</sup>, Stéphanie Pannier<sup>4</sup>, Giorgiana Constantinescu<sup>5</sup>, Patrick-Antoine Diner<sup>5</sup>, Françoise Plantier<sup>6</sup>, Sylvie Fraitag<sup>7</sup>, Christine Bodemer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dermatologie, <sup>2</sup>Imagerie Pédiatrique, <sup>4</sup>Chirurgie Orthopédique, <sup>5</sup>Chirurgie Maxillo-faciale, <sup>7</sup>Anatomopathologie Hôpital Necker, Paris, <sup>3</sup>Dermatologie, CHU Besançon, Besançon, <sup>6</sup>Anatomopathologie, Hopital Cochin.

**Introduction:** La lipofibromatose ou fibromatose infantile est une tumeur fibro-adipeuse bénigne de l'enfant d'aspect clinique et radiologique dit peu spécifiques. Son diagnostic est histologique. Elle concerne volontiers les extrémités, avec parfois un retentissement fonctionnel.

**Matériel et Méthodes:** Etude rétrospective des caractéristiques cliniques, évolutives et d'imagerie chez 12 enfants avec une lipofibromatose confirmée histologiquement.

**Résultats:** 5 filles, 7 garçons. La lésion était présente à la naissance ou avant l'âge d'un an (n=8), et à 21 mois et 8 ans. Elle était toujours unique, sur les extrémités (n=6), dans la région céphalique (n=4), thoracique et sur 1 jambe. Elle était toujours fixe par rapport aux plans profonds, ferme sauf 1 cas ; nodulaire (n= 8), mesurant de 1 à 10 cm de grand axe. Elle se présentait comme une masse infiltrante mal limitée (n=3), mixte (nodule infiltrant en profondeur) chez 1 enfant. Les formes infiltrantes ou mixtes siégeaient toujours aux extrémités. La peau était normale en regard, bleutée, télangiectasique et inflammatoire respectivement dans 3 cas. Une gêne douloureuse à la marche, une gêne à l'écriture et une limitation de l'extension du pouce étaient présentes respectivement chez 3 enfants. L'IRM (n=7) montrait dans les lésions nodulaires (n=5) ou mixte, un aspect polylobulé, en isosignal T1 par rapport au muscle, ne prenant le contraste qu'en périphérie ou au niveau des cloisons interlobulaires. Un contenu graisseux partiel était présent dans 3 cas faisant évoquer une tumeur graisseuse. Dans un cas plurinodulaire, la tumeur infiltrait la graisse sous cutanée avec une prise de contraste massive mimant une lésion vasculaire. Les lésions infiltrantes (2 cas), étaient en hypersignal T2, difficilement visibles en T1 et prenaient le contraste, faisant évoquer une tumeur fibreuse. Après exérèse chirurgicale sans marges (formes nodulaires n=7) ou partielle (formes infiltrantes n=4), 1 seule récurrence rapide était observée.

**Discussion:** La présentation clinico-radiologique est assez stéréotypée mais trompeuse avec une forme nodulaire ferme, d'allure tissulaire en imagerie, ne prenant que très faiblement le contraste sans signal de la graisse obligatoire. Celui-ci n'est pas visible dans les formes infiltrantes comme si la composante fibroblastique était prédominante. Seulement la moitié de nos patients avait une atteinte des extrémités. Un seul de nos cas a présenté une récurrence rapide, alors que le taux de récurrence dans la littérature est classiquement plus élevé.

**Conclusion:** Le caractère infiltrant classiquement rapporté est l'apanage de l'atteinte des extrémités, péri-articulaires, problématiques sur le plan fonctionnel et thérapeutique. Dans notre série l'évolutivité était lente et le taux de récurrence pourrait être surestimé.

**Mots Clés:** Fibromatose infantile, lipofibromatose, tumeur bénigne de l'enfant

## **SAVI, « *STING-associated vasculopathy with onset in infancy* », une nouvelle interféronopathie à expression cutanée**

Justine Munoz, Yanick J. Crow, Didier Bessis

**INTRODUCTION** Les interféronopathies (IFNpathies) de type 1 constituent des maladies héréditaires liées à une stimulation excessive de la voie cellulaire de l'IFN de type 1. Elles regroupent le syndrome d'Aicardi-Goutières, le lupus-engelure familial, le lupus érythémateux systémique avec déficit en C1q et la spondyloenchondrodysplasie. Le SAVI, pour « *STING-associated vasculopathy with onset in infancy* » constitue une nouvelle IFNpathie liée à la mutation somatique du gène *TMEM173* qui code pour la protéine STING

(« *stimulator of IFN genes* »). Les manifestations dermatologiques pédiatriques constituent la pierre angulaire de ce syndrome dont nous rapportons une nouvelle observation.

**OBSERVATION** Un garçon était suivi depuis l'âge de 2 mois pour des plaques érythémateuses inflammatoires du nez, des joues, des oreilles, des doigts et des orteils évoquant cliniquement des engelures, associées à un livedo inflammatoire des membres. Les lésions évoluaient par poussées, déclenchées par le froid, et accompagnées d'épisodes d'hyperthermie. A l'âge de 3 mois, une pneumopathie interstitielle peu symptomatique était objectivée radiologiquement. Progressivement, des nécroses cutanées profondes et mutilantes survenaient sur les joues, les hélix et un doigt conduisant à une amputation d'une phalange distale. Les histologies cutanées en peau lésée mettaient en évidence un infiltrat périvasculaire lymphocytaire et neutrophilique avec leucocytoclasie mais sans vascularite ni thrombus. Les explorations biologiques attestaient de la présence d'anticorps (Ac) anti-cytoplasme des polynucléaires neutrophiles (ANCA) non typés à des taux compris entre 1/200 et 1/400 ( $N < 1/100$ ) en l'absence d'Ac antinucléaires, d'Ac anticardiolipine (IgG) ou anti-bétaglycoprotéine 1, de lupus anticoagulant, de cryoglobuline, de cryofibrinogène, d'agglutinines froides ou de facteur rhumatoïde. Des bolus intraveineux de méthylprednisolone, 1,73 g/m<sup>2</sup>/j durant 3 jours, relayée par prednisone orale 2 mg/kg/j permettaient une régression des anomalies pulmonaires radiologiques tandis que les lésions cutanées persistaient inchangées. Les traitements adjuvants suivants étaient inefficaces: immunoglobulines intraveineuses, colchicine, méthotrexate, chloroquine, mycophénolate mofetil, rituximab, acide acétylsalicylique, clopidrogel, nifédipine. Une nécrose du septum nasal était observée à l'âge de 6 ans tandis que l'état cutané évoluait par poussées hivernales, vers un état atrophique et cicatriciel des extrémités. Le tableau pulmonaire restait stable et un retard de croissance staturo-pondéral sévère s'était installé ( $> -3$  DS). Un taux sérique élevé d'IFN alpha et des transcrits des gènes stimulés par l'IFN (« signature IFN ») orientaient vers une IFNpathie de type 1. Le diagnostic de SAVI était confirmé par l'identification d'une mutation somatique délétère du gène *TMEM173*.

**DISCUSSION** Le SAVI constitue un nouvel exemple d'IFNpathie de type 1 à tropisme cutané, ORL et pulmonaire. L'atteinte dermatologique associe des lésions évocatrices de vascularite ou de vasculopathie thrombosante à prédominance distale et aggravées par le froid. Le principal diagnostic différentiel se pose avec les vascularites primitives de l'enfant comme la granulomatose avec polyangéite en raison d'une pneumopathie interstitielle, d'une nécrose du septum nasal fréquente et de la présence d'une auto-immunité biologique avec présence d'ANCA.

**CONCLUSION** Nous décrivons un nouveau cas de SAVI, maladie inflammatoire monogénique récemment décrite entrant dans le cadre des IFNpathies de type 1.

## **Le phénomène d'Arlequin : un syndrome rare et mal connu**

Legendre L, Lucas P, Pauwels C, Mazereeuw-Hautier J Toulouse

**Introduction :** Le phénomène d'Arlequin se traduit par des manifestations cliniques stéréotypées à type d'érythrose faciale avec flush et hypersudation unilatérale, associées à une pâleur avec anhydrose controlatérale. Ces manifestations végétatives surviennent principalement lors d'effort ou d'hyperthermie. Ce phénomène est rare (une centaine de cas rapportés) et mal connu. Il est souvent idiopathique et isolé. Nous présentons le cas d'un enfant chez lequel ce syndrome était associé à un syndrome de Claude Bernard Horner, une épilepsie et un retard mental et psycho moteur.

**Observation :** Un patient de 9 ans consultait pour une érythrose faciale unilatérale droite survenant à l'effort depuis l'âge de 3 ans. Dans ces antécédents, on notait une épilepsie myoclonique généralisée, un retard à la fois mental et du développement psychomoteur. L'érythrose était reproduite lors d'un effort à la consultation (Figure 1). Par ailleurs, l'examen notait un ptosis de la paupière supérieure gauche. Le bilan complémentaire réalisé ne montrait aucune anomalie (bilan d'hémostase, échographie doppler cervicale, IRM cérébrale, médullaire et cervicothoracique, électroencéphalogramme).

**Discussion :** Le mécanisme évoqué comme à l'origine de ce phénomène d'Arlequin est une neuropathie crânienne autonome touchant les neurones vasodilatateurs sympathiques et entraînant une anhydrose avec pâleur. L'hypersudation associée à l'érythrose excessive de l'hémiface est une réaction de compensation controlatérale de la perte de sudation du côté pathologique qui présente une dénervation sympathique. L'origine du phénomène d'Arlequin est dans 2/3 des cas idiopathique (comme chez notre patient) et dans 1/3 secondaire. Il est donc nécessaire de diagnostiquer ce syndrome afin de réaliser un bilan à la recherche d'une cause compressive, vasculaire, malformative ou iatrogène. Il n'existe pas de traitement des formes idiopathiques mais en cas de retentissement important dans la vie du patient, il est possible de réaliser une sympathectomie controlatérale. Le syndrome de Claude Bernard Horner (qui représente 20 % des causes de ptosis) a été rapporté chez quelques patient avec syndrome d'Arlequin, et ce dans un contexte d'anesthésie loco-régionale ou de dissection carotidienne. Dans notre cas, il n'a pas été retrouvé d'étiologie expliquant l'association à ce signe de Claude Bernard Horner. D'autres anomalies diverses ont également été rapportées en association avec le syndrome d'Arlequin, comme le syndrome de Holmes-Adie (dont le signe clinique majeur est une pupille tonique dilatée) ou le syndrome de Ross (associant pupille tonique, hyporéflexie, hypohidrose segmentaire). Un cas a été rapporté dans la littérature associant un syndrome d'Arlequin à des épisodes paroxystiques non convulsifs. Nous n'avons pas retrouvé dans la littérature de cas associant un syndrome d'Arlequin, un syndrome de Claude Bernard Horner et un retard psycho moteur et mental. On ne peut cependant éliminer une association fortuite.

**Conclusion :** Le phénomène d'Arlequin est un syndrome mal connu des dermatologues mais pourtant très facile à reconnaître cliniquement. Il doit conduire à la réalisation d'un bilan. Il est le plus souvent isolé mais d'autres syndromes pourraient parfois être associés.

### **Une éruption familiale des oreilles.**

AC Bursztejn, F Gebhard, E Raffo, E Schmitt, B Leheup, Y J Crow.

**Introduction :** Le syndrome d'Aicardi-Goutières (SAG) appartient à un spectre de maladies caractérisées par une signature interféron (IFN). Les manifestations cliniques peuvent aller d'une atteinte cutanée pure (chilblain lupus, CL) jusqu'à un tableau neurologique sévère. Nous présentons un cas familial de SAG avec manifestations cliniques variables.

**Observations :** Un jeune garçon avait des lésions croûteuses des oreilles récidivantes en période hivernale depuis l'âge de 1 an. Il avait également des lentigines des avant bras et des jambes sans photo-exposition préalable. La marche était acquise à 20 mois, il ne pouvait monter les escaliers debout sans aide avant l'âge de 3,5 ans. Les parents rapportaient un dérouillage suite à une station assise prolongée. L'IRM cérébrale montrait des hypersignaux de la substance blanche périventriculaire. Son frère cadet avait des lésions cutanées similaires apparues à 15 mois, au niveau des oreilles, des avant-bras et des jambes. Il avait un retard des acquisitions motrices et une tétraparésie spastique. L'imagerie cérébrale montrait un retard de la myélinisation et l'absence de calcification. Leur père avait des ulcérations des oreilles depuis l'âge de 7 mois en période hivernale avec cicatrisation dystrophique, des lentigines des avant-bras et des jambes, des lésions kératosiques des coudes et genoux, des déformations

articulaires majeures des interphalangiennes des mains et pieds sans rhumatisme inflammatoire préalable et une hypoplasie des racines des dents définitives justifiant un appareillage complet. Devant les lésions cutanées évocatrices de CL, une signature IFN était trouvée puis une mutation délétère du gène *IFIH1* identifiée. Le diagnostic de maladie du spectre AG était affirmé.

**Discussion :** Le SAG associe classiquement une encéphalopathie précoce avec calcifications cérébrales, démyélinisation de la substance blanche avec parfois atteinte cutanée à type de CL voire déformations articulaires des extrémités. Six gènes sont associés à des formes majoritairement autosomiques récessives de la maladie. Très récemment, le gène *IFIH1* a été identifié chez des patients avec un tableau d'AG autosomique dominant et d'importantes variabilités inter et intra-familiales. Ce même gène est associé au syndrome de Singleton-Merten (SSM) associant des calcifications vasculaires extensives, à des anomalies dentaires et orthopédiques ainsi que des lésions psoriasiformes. La famille rapportée présente des symptômes pouvant être rapprochés à la fois au CL, malgré l'absence d'atteinte des extrémités et jamais décrits dans le cadre de mutations *IFIH1*, au SAG pour l'atteinte neurologique bien que peu sévère et au SSM pour l'atteinte dentaire. Les lentigines n'ont jamais été décrites dans le SAG, mais pourraient être dues à la mutation *IFIH1* considérant les lésions de la dyschromatose héréditaire liée à l'un des gènes (*ADARI*) du SAG.

**Conclusion :** Ces cas illustrent l'intérêt mais la complexité d'interprétation d'analyses génétique devant des tableaux cliniques variés rapportés à un spectre de maladies. L'analyse génétique a permis de compléter le bilan à la recherche d'une atteinte vasculaire chez ces patients et nous rendra vigilant sur l'atteinte dentaire chez les enfants. La signature IFN identifiée permet d'envisager des traitements anti-inflammatoires, notamment à visée neurologique, dans l'attente d'un traitement ciblé.

**Mots-clés :** chilblain lupus, lentigines, *IFIH1*

## **Dysplasie conjonctive acquise avec élastolyse et d'intensité et de topographie dermique variables: une nouvelle entité ?**

M. Mechineaud,<sup>1</sup> S. Michalak,<sup>2</sup> A. Croué,<sup>2</sup> L. Martin,<sup>1</sup>

1 Service de Dermatologie, 2 Département de pathologie tissulaire et cellulaire CHU d'Angers

**Introduction** Les affections liées à des anomalies des fibres élastiques dermiques sont nombreuses. Elles peuvent être classées selon leur caractère héréditaire ou acquis, selon la raréfaction (élastolyse) ou l'augmentation du nombre de fibres élastiques, ou selon le niveau de l'atteinte (toute la hauteur du derme vs restriction au derme papillaire ou au derme moyen). On distingue par ailleurs des dysplasies et des dystrophies élastiques. Nous rapportons le cas d'un jeune garçon présentant une combinaison de différents types d'altérations des fibres élastiques, suivi sur une période de 8 ans. Cette présentation clinico-histologique n'a jamais, à notre connaissance, été rapportée.

**Observation** Antoine, né en 1998, consultait la première fois en 2006 pour un aspect fripé des faces latérales du cou. La biopsie cutanée montrait alors une disparition quasi-complète des fibres élastiques des dermes papillaire et moyen, évoquant une anéodermie. La recherche d'une affection systémique associée (connectivite, SaPL) était négative. En 2013, après une période de latence de plusieurs années, les lésions progressaient en surface pour atteindre toutes les faces du cou. Elles constituaient alors plusieurs types de lésions élémentaires : une atrophie cutanée superficielle avec aspect fripé, des dépressions cutanées et des lésions papuleuses, certaines modérément inflammatoires. Dans l'hypothèse d'une affection

granulomateuse avec élastophagie ou d'une élastorrhexie, de nouvelles biopsies étaient réalisées. Elles montraient une élastolyse n'intéressant que les fibres pré-élastiques papillaires sur les lésions déprimées, et une élastolyse du derme moyen sans granulome élastophagique sur les lésions papuleuses, sans caractère folliculaire dans les deux cas. Antoine n'était porteur d'aucune anomalie ophtalmologique, cardiaque, artérielle ou pulmonaire. Un traitement par hydroxychloroquine était proposé et permettait un arrêt de l'extension des lésions.

**Discussion** Ce garçon suivi sur une période de 8 ans présente plusieurs variétés d'élastolyse. Aucune des entités cliniques caractérisées par une élastolyse actuellement connues ne correspond vraiment à cette présentation clinique. Une anétodermie idiopathique est l'entité la moins éloignée de cette présentation, mais il existe plusieurs atypies. Une nouvelle affection acquise des fibres élastiques pourrait être suspectée. Cette observation permet de revoir la nosologie complexe des entités clinico-histologiques caractérisées par une raréfaction des fibres élastiques.

### Traitement des épidermolyses bulleuses dystrophiques héréditaires par l'épigallocatechine-3-gallate oral

C. Chiaverini<sup>1,2</sup>, E. Fontas<sup>3</sup>, C. Roger<sup>3</sup>, E. Bourrat<sup>4</sup>, C. Labrèze<sup>5</sup>, J. Mazereeuw<sup>5</sup>, P. Vabres<sup>6</sup>, C. Bodemer<sup>4</sup>, JP. Lacour<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup> CREBHN, Nice, <sup>2</sup> INSERM, U1081, CNRS, UMR7284, Nice, <sup>3</sup> direction de la recherche Clinique, Nice, <sup>4</sup> MAGEC, Paris, <sup>5</sup> Centre de référence des maladies rares de la peau, Bordeaux-Toulouse, <sup>6</sup>Service de dermatologie, Dijon.

L'épidermolyse bulleuse dystrophique (EBD) est une génodermatose rare caractérisée par une fragilité cutanéomuqueuse et des décollements bulleux, due à des mutations du gène *COL7A1*. Aucun traitement curatif n'est disponible. Récemment il a été montré que la sévérité du phénotype était modulée par le degré d'activation des métalloprotéases dermiques et que l'épigallocatechine 3 gallate (EGCG), issue du thé vert pouvait réguler cette activité *in vitro*. L'objectif principal de cette étude était d'évaluer l'efficacité de l'EGCG pour diminuer le nombre de bulles cutanées chez les patients atteints d'EBD.

**Matériel et méthodes** Pour cet essai thérapeutique croisé, multicentrique, contrôlé contre placebo, randomisé, en double aveugle, le critère principal de jugement était le taux de patient avec une diminution du nombre moyen de bulles cutanées par jour d'au moins 20% (amélioration) après 4 mois de traitement par l'EGCG. Les critères secondaires étaient la sévérité de l'atteinte muqueuse, la surface cutanée atteinte, la durée moyenne de cicatrisation d'une lésion, l'intensité du prurit et la tolérance globale du traitement. Chaque patient a eu 2 périodes de traitement de 4 mois par placebo ou EGCG séparées par 2 mois sans traitement. Une visite de suivi était prévue à 1, 4, 6, 7 et 10 mois.

**Résultats** 17 patients sur les 22 initialement prévus ont été inclus. Seuls 11 patients avaient des données exploitables pour l'ensemble des périodes de traitement. L'analyse en intention de traiter ne montre pas de différence significative entre les deux groupes sur le nombre moyen de nouvelle bulle par jour : 8/16 patients en succès thérapeutique groupe EGCG versus 5/16 groupe placebo, (p=0.37), par contre les résultats sont significatifs en analyse per protocole : 7/11 patients en succès thérapeutique dans le groupe EGCG versus 5/11 pour le groupe placebo (p=0.02). L'analyse des critères secondaires (surface cutanée atteinte, atteinte muqueuse, prurit ou durée de cicatrisation) n'a pas mis en évidence de différence significative entre les deux groupes, même si la durée de cicatrisation était nettement diminuée dans le



groupe traitement (-14 jours versus +1j). Aucun effet secondaire grave imputable au traitement n'a été signalé.

**Discussion** L'évaluation d'un nouveau traitement par une étude contrôlée contre placebo en double aveugle pour une maladie aussi rare que l'EBD est un challenge comme en témoigne le peu de publications sur ce sujet. Dans cette étude, l'EGCG semble être un traitement prometteur avec moins de bulles dans le groupe traitement versus placebo même si ces résultats ne sont significatifs que pour l'étude en per protocole. De plus la durée de cicatrisation semble également réduite. Les limites de l'étude n'ont pas permis d'obtenir des résultats significatifs en intention de traiter. Le faible nombre d'inclusion et le grand nombre de données manquantes sont classiques dans ce type de pathologie, soulignant l'intérêt d'études internationales. L'absence de données sur le dosage optimal d'EGCG dans une pathologie cutanée nous a conduit à utiliser un faible dosage qu'il faudra peut-être augmenter. La bonne tolérance clinico-biologique de l'EGCG le permet. Le fort taux de succès thérapeutique dans le groupe placebo est également classique, mais intrigant dans une étude contrôlée. Enfin le schéma croisé de l'étude, choisi pour son intérêt pour les petits échantillons de patients, a allongé la durée de l'étude chez des patients fragiles ce qui a induit une perte de données.

**Conclusion** L'EGCG semble prometteur dans le traitement des EBD, dans l'attente d'un traitement plus définitif. Une étude optimale sur les EBD, internationale, randomisée, contrôlée contre placebo, en double aveugle et en groupes parallèles est nécessaire à la confirmation de ces résultats.

### **Dermatose faciale psoriasiforme du nourrisson mimant le visage du clown Auguste**

Celine Girard\*<sup>1</sup>, Valerie Pallure<sup>2</sup>, Emmanuel Mahe<sup>3</sup>, Charlotte Pernet<sup>1</sup>, Lisa Kerbhaoui<sup>4</sup>, Didier Bessis<sup>1</sup>

<sup>1</sup>dermatologie, CHU SAINT ELOI MONTPELLIER, montpellier, <sup>2</sup>dermatologie, hopital saint jean, perpignan, <sup>3</sup>dermatologie, hôpital Victor Dupouy, Argenteuil, <sup>4</sup>cabinet de dermatologie 534 rue Marius Petita, montpellier, France

**Introduction:** Nous décrivons une dermatose faciale inflammatoire du nourrisson cliniquement originale, mimant le maquillage du clown Auguste.

**Matériel et Méthodes:** Il s'agit d'une étude rétrospective multicentrique réalisée entre 2005 et 2013 permettant d'identifier une dermatose érythémateuse faciale originale et stéréotypée de l'enfant. Les antécédents personnels et familiaux ainsi que les données d'examen clinique étaient systématiquement recueillis, complétés par une analyse photographique systématique. Deux enfants bénéficiaient d'une analyse histologique cutanée. Un suivi clinique de l'enfant ou un contact téléphonique des parents était effectué dans tous les cas.

**Observations:** Onze nourrissons d'âge moyen de 10,7 mois (extrêmes 2-21 mois), étaient inclus. La durée moyenne de l'éruption avant la consultation était de 3 mois (extrêmes 1 à 6 mois). Le prurit était minime ou absent. L'éruption était précédée d'infections récurrentes ORL, urinaire et conjonctivale dans 2 cas. Des antécédents familiaux d'atopie (3/11) et de psoriasis familial (1/11) étaient relevés. L'examen dermatologique attestait de plaques faciales érythémateuses et vernissées, symétriques et bien délimitées, à prédominance péri-orale (mentonnière et jugale) et recouvertes de larges squames jaunes-orangées sèches et adhérentes, à disposition radiaire (Figure). Une atteinte érosive de la lèvre supérieure était présente dans 5 cas. Des lésions cutanées eczématiformes ou psoriasiformes extrafaciales étaient présentes dans 8 cas et se localisaient sur les extrémités des membres (5/11), le siège

(4/11), les plis (3/11) et le scalp (1/11). Dans 2 cas, l'examen histologique (visage, siège) était en faveur d'un eczéma subaigu. L'évolution à court terme sous dermocorticoïdes de classe 3 était constamment favorable, parfois marquée par une récurrence lors de l'arrêt. Un enfant était indemne de toute dermatose après 12 ans de recul.

**Discussion:** Nous rapportons une nouvelle forme de dermatose psoriasiforme faciale du nourrisson originale par la topographie péribuccale bien délimitée, la couleur rouge-orangée et la disposition radiaire des squames évoquant le maquillage d'un clown Auguste. Cette dermatose mêle des aspects cliniques de la dermatite atopique (DA), de la dermatite séborrhéique du nourrisson (DSN) et du psoriasis. Cependant aucun de ces enfants ne répondait aux critères de définition de la DA (Hanifin et Rajka, Williams), de la DSN (Rooke et Beare) ou à une forme classique de psoriasis de l'enfant. Si ce dernier diagnostic semble cliniquement le plus pertinent, l'absence de description clinique antérieure similaire, de confirmation histologique ou d'évolutivité ultérieure vers un psoriasis classique ne permet pas de poser un diagnostic de certitude.

**Conclusion:** Nous décrivons une nouvelle forme de dermatose faciale du nourrisson mimant le visage d'un clown Auguste constituant un probable cadre d'attente vers une dermatose inflammatoire bénigne.

### **Macules pigmentées des saillies osseuses chez les patients roux**

E. Marmottant<sup>1</sup>, C. Chiaverini<sup>1</sup>, D. Bessis<sup>2</sup>, T. Hubiche<sup>3</sup>, A. Maruani<sup>4</sup>, C. Abasq<sup>5</sup>, J. Miquiel<sup>6</sup>, S. Mallet<sup>7</sup>, T. Passeron<sup>1</sup>, JP Lacour<sup>1</sup> et le groupe de recherche de le SFDP.

Services de dermatologie de Nice<sup>1</sup>, Montpellier<sup>2</sup>, Fréjus<sup>3</sup>, Tours<sup>4</sup>, Brest<sup>5</sup>, Sr Denis de la Réunion<sup>6</sup>, Marseille<sup>7</sup>.

Contexte: Les éphélides sont des macules pigmentées de petite taille, fréquentes chez les sujets à peau claire blonds ou roux et localisées au niveau des zones photo-exposées. Les auteurs de l'étude ont observé l'existence d'un autre type de macules pigmentées au niveau des proéminences osseuses chez certains patients roux avec éphélides du visage.

Objectif: décrire les caractéristiques cliniques de ces macules pigmentées et connaître les facteurs de prédisposition en comparant les caractéristiques cliniques des patients roux avec et sans macules pigmentées.

Méthode: Tous les patients roux vus consécutivement dans 7 services français de Dermatologie entre Novembre 2013 et Juin 2014 ont été inclus dans une étude observationnelle prospective, comprenant un examen dermatologique et un questionnaire. Les caractéristiques épidémiologiques et cliniques des patients roux avec et sans macules pigmentées ont été comparées. Un patient a eu une biopsie cutanée. 50 patients contrôle d'autres phototypes ont été inclus dans le service de Dermatologie de Nice.

Résultats: 38 patients roux ont été inclus, dont 17 (44%) avec des macules pigmentées des zones de friction. Il n'y avait pas de différence significative entre les deux groupes à l'exception de l'utilisation de traitement topique, plus fréquente dans le groupe sans macules pigmentées. La plupart des macules étaient situées sur les coudes (80%) et les genoux (73, 33%). Elles étaient majoritairement de couleur chamois (71, 43%), leur nombre était le plus souvent supérieur à 50 et elles étaient strictement situées sur les faces d'extension des membres. Deux cas familiaux étaient rapportés. Une pigmentation uniforme et/ou des bords mités étaient notés en dermoscopie. L'histologie d'une macule était compatible avec une éphélide. Aucun patient contrôle n'avait de MPZF, même en présence d'éphélides.

**Discussion :** Certains patients roux présentent des macules pigmentées des proéminences osseuses, correspondant vraisemblablement à des éphélides. Elles se distinguent cependant nettement de la présentation habituelle des éphélides par leur topographie, leur taille et leur couleur. L'exposition solaire ou l'application de topiques ne semblent pas être impliquées dans leur survenue. Une prédisposition génétique est supposée par le caractère parfois familial de ces macules et leur lien avec le phototype roux, lié pour l'essentiel à des mutations du gène MC1R. Des frictions répétées sur les saillies osseuses pourraient expliquer leur topographie particulière.

**Conclusions:** Nous avons décrit une nouvelle présentation clinique d'éphélides, caractérisées par leur survenue uniquement sur des sujets roux et sur les zones de saillies osseuses dont la physiopathologie reste incertaine.

## **PRISE EN CHARGE DU PSORIASIS DE L'ENFANT EN FRANCE**

Mahé Emmanuel, Phan Alice, Corgibet Florence, Sid-Mohand Dalila, Sigal Michèle-Léa, Bursztejn Anne-Claire

**Introduction** Le psoriasis toucherait 0,5 à 1% des enfants. Malgré cette fréquence élevée, peu d'informations tant en épidémiologie que dans sa prise en charge sont disponibles, en dehors de quelques études hospitalières. Nous avons voulu mieux appréhender les modalités de prise en charge de ces enfants en pratique quotidienne, par les dermatologues, mais aussi par les médecins généralistes (MG) et les pédiatres

**Méthodes** Nous avons mené en juin 2014 une enquête nationale par mailing auprès de 19 150 MG, 12 187 pédiatres et 2 612 généralistes. Le questionnaire incluait des données sur le praticien, les enfants vus en consultation sur les 3 derniers mois, les traitements (et l'âge de début de leur utilisation) et les scores de sévérités utilisés. Afin d'optimiser le taux de réponse, 2 relances étaient réalisées. Une analyse comparative était effectuée entre les spécialités, et au sein des dermatologues entre libéraux, hospitaliers, et dermatologues à activité mixte.

**Résultats** Parmi les médecins qui ont ouvert leur mail, 98 (4,7%) MG, 113 pédiatres (15,8%) et 173 dermatologues (40,6%) ont répondu. La population des répondeurs était comparable à la population médicale métropolitaine (CNOM 2014).

Durant les 3 mois précédents, 50% des MG et pédiatres avaient vu au moins 1 enfant avec du psoriasis, contre 80% des dermatologues. Ces derniers avaient vus deux fois plus de patients que les deux premières spécialités, indépendamment de leur type de pratique. Les psoriasis sévères étaient vus majoritairement par les dermatologues hospitaliers (39,7%).

Moins de 25% des dermatologues (moins de 5% pour les autres spécialités) utilisaient des scores de sévérité du psoriasis, principalement le PASI quel que soit l'âge de l'enfant.

Si les dermocorticoïdes et les émoullients étaient utilisés par tous les praticiens, très précocement, la réticence à l'utilisation des autres médicaments locaux (vit D, vit D + DC, kératolytiques) était associée à la MG, la pédiatrie et au fait d'exercer en ville. Enfin moins de 30% des dermatologues déclaraient utiliser des traitements systémiques pour les psoriasis sévères. Cette réticence était aussi notée chez les dermatologues hospitaliers puisque respectivement seulement 61,5%, 12,8%, 38,5% et 35,9% déclaraient utiliser respectivement de l'acitrétine, de la ciclosporine, du méthotrexate et de l'étanercept pour traiter le psoriasis chez l'enfant.

**Discussion** Cette étude confirme la fréquence des consultations pour psoriasis chez l'enfant tant en médecine générale qu'en pédiatrie, ou dermatologie. Les psoriasis sévères sont plus fréquemment observés par les dermatologues, principalement en milieu hospitaliers.

Si la littérature s'enrichit régulièrement de données sur les traitements dans le psoriasis de l'adulte mais aussi de l'enfant, ce travail montre la forte réticence à utiliser certains traitements qu'ils soient locaux ou généraux. La faible utilisation des scores de sévérité pourrait être liée à l'absence de consensus quant à la qualification de « sévère » pour un psoriasis chez l'enfant.

**Conclusion** Le psoriasis est fréquemment observé en consultation spécialisée ou non. Néanmoins les modalités de sa prise en charge semblent illustrer l'absence de recommandations dans la prise en charge cette pathologie.

### **Association entre la topographie cutanée des hémangiomes infantiles et le mode de présentation lors de l'accouchement**

B. Hars (1), B. Bonniaud (1), H. Devilliers (2), S. Perez-Martin (3), G. Jeudy (1), P. Vabres (1)

(1) *Dermatologie*, (2) *Médecine Interne*, (3) *Pédiatrie*, Centre Hospitalier Universitaire de Dijon, France

**Introduction:** Bien que l'étiopathogénie des hémangiomes infantiles (HI) soit inconnue, l'hypoxie cutanée reste un des principaux facteurs incriminés car c'est un stimulus majeur de la néovascularisation. L'ischémie relative induite par la pression lors de l'accouchement contribue à cette hypoxie locale. Les zones de pression cutanée maximale per partum pourraient ainsi déterminer l'emplacement des HI. Nous avons donc recherché une différence de topographie des HI chez les nourrissons nés par voie basse selon la présentation lors de l'accouchement, soit céphalique, soit par le siège.

**Matériel and Méthodes:** Etude monocentrique observationnelle rétrospective de 230 enfants ayant un ou plusieurs hémangiomes infantiles, diagnostiqués entre 2005 et 2013 au CHU de Dijon. Le mode d'accouchement (voie basse, ou césarienne) et le type de présentation (céphalique, siège) ont été obtenus à partir du carnet de santé de l'enfant ou demandés à la famille. Les localisations des HI ont été divisées en deux zones principales: au-dessus / en-dessous de l'ombilic. Ces localisations ont été comparées en fonction du mode de présentation (céphalique/siège) chez les enfants nés par voie basse.

**Résultats:** Deux cent sept enfants ont été inclus, ayant un total de 281 hémangiomes. Un accouchement par voie basse était retrouvé chez 164 nourrissons ayant 216 HI. Les hémangiomes au-dessus de l'ombilic étaient significativement associés à la présentation céphalique (OR = 6,47; IC95% = 2,87 - 14,57 ;  $p < 0,0001$ ) indépendamment du poids de naissance, du sexe, de la prématurité et du pattern des HI ( $p < 0,05$ ). Lors de l'analyse des sous-groupes, cette association était toujours présente pour les HI focaux et les HI superficiels / mixtes, mais absente pour les HI segmentaires ou profonds.

**Discussion:** Notre étude est la première à rapporter une association entre la localisation des hémangiomes et le mode de présentation lors de l'accouchement, au moins pour les hémangiomes focaux et les hémangiomes superficiels. Nos résultats sont en accord avec l'hypothèse d'un rôle prépondérant de l'hypoxie induite par la pression cutanée pendant l'accouchement comme facteur étiologique des HI.

### **Evaluation des troubles des apprentissages au cours des neurofibromatoses segmentaires**

E. Marmottant<sup>1</sup>, C. Chiaverini<sup>1</sup>, S. Barbarot<sup>2</sup>, C. Fossoud<sup>3</sup>, H. Wastiaux<sup>2</sup>, JP Lacour<sup>1</sup> et le groupe de recherche de le SFDP.

Services de dermatologie de Nice<sup>1</sup> et de Nantes<sup>2</sup>, Centre de référence des troubles des apprentissages, Nice<sup>3</sup>.

Contexte: Contrairement à la neurofibromatose de type 1 (NF1), la neurofibromatose segmentaire (NFS) est extrêmement rare. Toutes les complications de la NF1 peuvent être rencontrées chez les patients atteints d'une NFS, avec cependant une prévalence qui semble plus faible. Alors que les troubles des apprentissages (TA) sont largement présents chez les individus atteints d'une NF1, aucun auteur n'a étudié spécifiquement ce trouble dans la NFS.

Objectif: Évaluer la fréquence et décrire des TA/difficultés scolaires chez les patients avec une NFS grâce à un questionnaire standardisé.

Méthodes: Nous avons inclus, dans une étude pilote, transversale, entre Mai et Août 2014, les patients avec une NFS ayant consulté dans les services de dermatologie de Nice et Nantes. Un questionnaire standardisé établi avec une neuropédiatre spécialisé en TA, sur les antécédents personnels de la période néonatale et l'enfance, le développement, les caractéristiques de la NFS, le mode de suivi spécialisé et les antécédents de la famille au premier degré a été posé à tous les patients après consentement. Conformément au Manuel Diagnostique et Statistique des troubles mentaux nous avons préétabli des critères stricts pour définir un patient comme ayant un TA/ difficulté scolaire. Nous avons ensuite recherché une corrélation statistiquement significative entre la présence de ces troubles et l'âge, la présence de neurofibromes, le nombre de segments touchés, la présence d'une scoliose, le niveau d'étude et les difficultés d'apprentissage des parents et de la fratrie.

Résultats: Nous avons inclus 28 patients avec une NFS, de moyenne d'âge de 25,2ans. La majorité des patients avait uniquement des manifestations pigmentaires (71%). La scoliose était une des complications les plus fréquemment retrouvées (32%). Notre questionnaire a permis de mettre en évidence la présence de 21% de TA et 39% de difficultés d'apprentissage, taux bien plus élevés que dans la population générale française (2-10% et 20% respectivement). Nous n'avons pas trouvé de facteurs prédictifs statistiquement significatifs de TA ou de difficultés d'apprentissage ( $p > 0,05$ ).

Discussion : Dans cette étude pilote, la plus grosse limite était l'utilisation d'un questionnaire de dépistage des TA/difficultés scolaires non validé et l'absence de population contrôle avec ce questionnaire. Cependant, ce questionnaire a été établi par un spécialiste en TA et posé par le même investigateur tout au long de l'étude. Les taux obtenus dans la fratrie des patients étaient superposables à ceux de la population française que nous avons gardés comme référence. De plus nous avons choisi des caractères très stricts et validés pour affirmer la présence de TA/difficultés scolaires. Le recrutement uniquement hospitalier et le faible effectifs sont deux autres limites à cette étude.

Conclusions: Les TA et les difficultés d'apprentissage semblent être plus fréquents chez les patients atteints d'une NFS que dans la population générale suggérant qu'une évaluation spécifique est nécessaire pour ces patients. Des études contrôlées avec questionnaire validé sont nécessaires pour confirmer ces résultats.

### **Macules hyperpigmentées de la face du jeune enfant : une nouvelle entité ?**

S. N'Guyen, C. Chiaverini, T. Passeron, JP Lacour.  
Service de dermatologie, Nice.

**Introduction** Les lésions hyperpigmentées acquises de l'enfant correspondent le plus souvent à une pigmentation post-inflammatoire. Nous rapportons un cas de macules hyperpigmentées acquises idiopathiques qui se rapproche d'une entité récemment décrite.

**Observation** Un garçon de 13 mois était vu pour des lésions frontales asymptomatiques évoluant depuis plusieurs mois. Les parents signalaient qu'elles étaient au début plus visibles au réveil et s'atténuaient en fin de journée mais qu'elles étaient devenues persistantes. Il n'y avait pas eu de dermatose inflammatoire initiale, pas de traumatisme et pas d'application de topique. Il n'existait aucun antécédent dermatologique ou général personnel ou familial.

Cliniquement, on notait la présence de macules pigmentées arrondies assez pâles du front. Elles étaient discrètement rehaussées en lumière de Wood. L'aspect n'était pas celui de taches café au lait. Il n'y avait pas de signe de Darier. Six mois plus tard, les lésions persistaient avec un caractère pigmenté plus marqué mais sans augmentation de la surface atteinte. Un examen fiable en dermoscopie ou microscopie confocale n'a pas été possible compte tenu de l'agitation de l'enfant. Nous n'avons pas réalisé de biopsie.

**Discussion** Les consultations pour macules pigmentées chez les enfants sont fréquentes. Lorsqu'elles ont été acquises, elles correspondent le plus souvent à des pigmentations post-inflammatoires. La cause inflammatoire, mécanique ou topique est souvent identifiable. Dans notre cas, aucun facteur déclenchant n'a été retrouvé. Ce cas se rapproche du tableau récemment décrit de macules hyperpigmentées idiopathiques de la face chez de jeunes enfants. Dans la série de 25 cas rapportés, elles survenaient entre 2 et 24 mois et pouvaient persister pendant plusieurs années. Les biopsies cutanées réalisées dans 3 cas ne montraient qu'un léger infiltrat inflammatoire avec la présence de mélanophages dans un derme normal.

**Conclusion** Les macules hyperpigmentées de la face du jeune enfant pourraient être une entité à part entière dont la physiopathologie n'est pas élucidée. Elles correspondent à une pathologie bénigne acquise non corrélée à un quelconque processus inflammatoire ou de contact.

## **Syndrome de Peutz Jeghers de présentation atypique**

Emilie Andrieu, Xavier Balguerie, Pascal Joly  
Dermatologie, CHU de Rouen, France

**Introduction:** Le syndrome de Peutz Jeghers est une polypose hamartomateuse du tube digestif qui s'accompagne d'une lentiginose cutanéomuqueuse touchant la muqueuse buccale, le pourtour des lèvres, les oreilles, les faces latérales des doigts. Cette affection rare transmise sur le mode autosomique dominant implique le gène suppresseur de tumeur LKB1/STK11. Nous rapportons un premier cas où la lentiginose cutanée se localise sur les zones d'eczéma chez un enfant atopique.

**Observations:** Cet enfant présentait un eczéma atopique depuis l'âge de 6 mois, une allergie prouvée au kiwi, des antécédents familiaux d'atopie chez sa sœur et sa mère et un antécédent de syndrome de Peutz Jeghers chez son père. A l'âge de 6 ans, l'examen clinique retrouvait des lentigines multiples péribuccales, périoculaires, des faces latérales des doigts et surtout prédominant sur les zones d'eczéma du visage. L'analyse du gène STK11 réalisé chez cet enfant confirmait le diagnostic de syndrome de Peutz Jeghers. Il a ensuite bénéficié d'une entéroIRM qui a révélé une invagination intestinale chronique silencieuse sur polypes, qui a conduit à la réalisation d'une réduction chirurgicale associée à une résection des polypes.

**Discussion:** Ce syndrome de Peutz Jeghers a une présentation très particulière puisque la lentiginose se localise majoritairement au niveau des zones d'eczéma du visage.

**Conclusion:** Nous rapportons un premier cas de syndrome de Peutz Jeghers dont les lentigines se localisent électivement sur les zones d'eczéma.

### **Cutis laxa néonatale révélatrice d'un syndrome de Sotos**

Elodie Bou Assi (1), Marianne Grimaldi (2), Laurence Faivre (3), Pierre Vabres (1)  
(1) Dermatologie, (2) Néonatalogie, (3) Génétique, Centre Hospitalier Universitaire, Dijon

Mots-clés : syndrome de Sotos, Cutis laxa, Génodermatose

Introduction : Le syndrome de Sotos est une affection autosomique dominante qui se caractérise principalement par une avance staturo-pondérale avec macrosomie. Nous rapportons ici un cas de syndrome de Sotos associé à une cutis laxa néonatale montrant que ce signe cutané peut être un critère diagnostique précoce de cette affection.

Observation : Un nouveau-né, 5<sup>ème</sup> enfant d'un couple non consanguin, était examiné quelques semaines après sa naissance pour syndrome dysmorphique. L'examen retrouvait une macrosomie avec macrocéphalie, un hypertélorisme, des fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, des oreilles bas implantées avec de grands lobes, une syndactylie des 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> orteils et un hypospadias balanique. L'examen dermatologique retrouvait une cutis laxa prédominant sur les extrémités des membres et une hypertrichose lanugineuse du dos. Le caryotype était normal (46, XY). La suspicion de syndrome de Costello n'était pas confirmée du fait de l'absence de mutation H-RAS. La recherche de mutation RIN-2 dans l'hypothèse d'un syndrome MACS était également négative. Au cours du suivi, les critères diagnostiques du syndrome de Sotos sont devenus manifestes, avec une macrosomie à +5 DS à 3 ans, un retard d'acquisition du langage, une avance de l'âge osseux à 3 ans et une dysmorphie faciale caractéristique avec visage triangulaire, macrocraînie et saillie des bosses frontales. Aucune anomalie cardiaque ou rénale n'était associée. A l'inverse, la cutis laxa qui était très nette à la naissance, avait quasiment disparu à 3 ans. La confirmation moléculaire du diagnostic par recherche de mutation NSD1 est en cours.

Discussion : La cutis laxa a très rarement été décrite dans le syndrome de Sotos. Seules deux publications ont rapporté cette anomalie du tissu conjonctif comme critère présent dès la naissance. Dans notre observation la cutis laxa s'est atténuée avec l'âge, et représente donc un phénomène transitoire qui passe probablement souvent inaperçu, ce qui peut expliquer qu'il ait été rarement rapporté.

Conclusion : La cutis laxa est un signe précoce mais transitoire du syndrome de Sotos.

### **Poïkilodermie et neutropénie de Clericuzio : à propos de 2 cas**

Aurélien Jacobsoone<sup>1</sup>, Audrey Lasek<sup>2</sup>, Benoit Catteau<sup>1</sup>  
<sup>1</sup> Dermatologie, CHRU Lille, <sup>2</sup> Dermatologie, Saint-Vincent, Lille, France

Introduction: Le syndrome de Poïkilodermie-Neutropénie (PN) est une génodermatose de transmission autosomique récessive. Nous rapportons le cas d'une fratrie atteinte de ce syndrome.

Observations: Cas n°1 : Mlle H. fille Sénégalaise de 2 ans de parents consanguins, prématurée (34 SA) a pour antécédents : une communication inter-ventriculaire fermée chirurgicalement à 1 an ½, de multiples pneumopathies infectieuses nécessitant une antibiothérapie au long cours, un retard staturo-pondéral et psychomoteur et une neutropénie oscillante entre 600 et 1000/mm<sup>3</sup>. Elle présente une poïkilodermie, prédominant aux extrémités, épargnant le tronc,

associée à des zones d'hyperkératoses (figure 1). Le bilan génétique montre l'absence d'anomalie du gène RECQL4 et il existe une mutation du gène C16ORF5. Nous concluons à un syndrome de PN.

Cas n°2 : La maman de Mlle H. accouche d'une grossesse gémellaire bichoriale. Le deuxième né présente des troubles digestifs avec cassure staturo-pondérale, de multiples infections au cours de la première année de vie (eosophagite candidosique, pneumopathie bactérienne, infection urinaire), une neutropénie fluctuante et un syndrome pyramidal dont le bilan étiologique est négatif. L'enfant présente une poikilodermie à 2 mois avec macules d'hypopigmentation plantaire s'apparentant au syndrome de sa grande soeur (figure 2).

La prise en charge fut pluridisciplinaire avec une éducation parentale à la photoprotection, une surveillance dermatologique et hématologique régulière.

Discussion: Le syndrome de PN a été décrit en 1991 comme « Navajo Poikiloderma » chez 14 malades descendants des Navajo par Clericuzio. Il est renommé syndrome PN en 2005 car décrit dans d'autres populations. Le diagnostic différentiel principal est le syndrome de Rothmund Thomsom. La PN s'en distingue par une atteinte cutanée prédominant aux extrémités d'évolution centripète, par la présence d'infections bactériennes et virales récurrentes et une atteinte hématologique se caractérisant par une neutropénie souvent permanente, une leucopénie et une thrombopénie. Cette génodermatose autosomique dominante est caractérisée par une mutation du gène C16ORF 57 dans 100 % des cas. Un cas de carcinome épidermoïde chez un enfant de 13 ans a été rapporté mais le risque de cancer cutané est indéterminé. L'originalité de notre cas réside dans l'existence chez la grande soeur d'une cardiopathie (communication interventriculaire) et d'un syndrome pyramidal (sans étiologie retrouvée) non décrit à notre connaissance dans la littérature dans le syndrome de PN.

Conclusion: Le syndrome PN est une génodermatose grave et rare. Le dermatologue doit savoir rechercher la mutation devant une poikilodermie associée à des infections à répétitions afin d'orienter précocement le patient vers une prise en charge adaptée pluridisciplinaire.

### **Rosacée de l'enfant: une rosacée fulminans compliquée d'un rhinophyma.**

Vivien Hebert, Pascal Joly  
Dermatologie, CHU Rouen, Rouen, France

**Introduction:** La rosacée infantile est une entité récemment décrite. Les critères diagnostiques ne sont pas encore clairement établis. Nous rapportons un cas original de rosacée fulminans compliquée de rhinophyma.

**Observations:** Une jeune fille de 12 ans sans antécédent consultait pour l'apparition rapide de lésions papulo-pustuleuses inflammatoires du nez évocatrices d'une rosacée fulminans.

Une antibiothérapie orale débutée par doxycycline à 50mg/j apportait une amélioration au bout de 6 semaines de traitement. La persistance de lésions pustuleuses amenait à majorer la doxycycline à 100mg/j et ajouter du métronidazole topique. A 12 semaines, une nouvelle poussée pustuleuse inflammatoire faisait ajouter du métronidazole oral à la dose de 500mgX2/j. Aucune nouvelle poussée rosacéiforme n'était constatée mais étaient apparus un rhinophyma cicatriciel (Image 2) et une acné juvénile. De l'isotrétinoïne orale à 10mg/j pendant un mois puis à 15mg/j était alors proposée associée à deux séances de laser vasculaire à colorant pulsé. Les autres traitements étaient arrêtés. Deux mois plus tard, on observait une disparition quasi-totale du rhinophyma et de l'acné, sans cicatrices.

**Discussion:** La rosacée infantile est définie par l'association d'au moins 2 des critères suivants : flush, télangiectasies, papulo-pustules sans lésions acnéiformes, topographie en



zones convexes du visage signant l'atteinte cutanée; et chalazions, hyperémie conjonctivale, kératite signant l'atteinte oculaire de la rosacée. Le rhinophyma ne rentre pas dans les critères diagnostiques de rosacée infantile et un seul cas a été décrit à ce jour chez l'enfant, traité aussi avec succès par isotrétinoïne. A ce jour, le traitement repose sur le métronidazole topique dans les formes mineures et sur l'antibiothérapie orale par macrolides ou métronidazole chez les moins de 12 ans et par tétracyclines chez les plus de 12 ans, dans les formes sévères et/ou oculaires. L'association antibiotique peut être nécessaire pour bloquer la poussée inflammatoire dans les formes très sévères, comme chez notre patiente. L'isotrétinoïne orale est peu utilisée chez l'enfant mais semble être une alternative intéressante dans les formes rebelles, comme chez l'adulte.

**Conclusion:** La rosacée fulminans de l'enfant est rare mais peut avoir des conséquences esthétiques graves avec l'apparition précoce d'un rhinophyma. Les recours à une bi-antibiothérapie ou à l'isotrétinoïne orale peuvent être nécessaires pour contrôler la maladie.

**Mots Clés:** Isotrétinoïne orale, Laser à colorant pulsé, Rhinophyma, Rosacée fulminans

### **Xanthogranulomes juvéniles congénitaux multiples en plaques : une présentation néonatale déroutante**

C. Poiraud, H. Aubert, M. Denis Musquer, A.-H. Pavageau, K. Guimard, P. Blanchard, M. Lecarpentier, S. Barbarot

**Introduction.** Le xanthogranulome juvénile est une forme d'histiocytose non langerhansienne fréquente chez l'enfant. Nous décrivons une présentation clinique congénitale inhabituelle de type xanthogranulomes juvéniles multiples en plaques.

**Observation.** Une enfant née à terme présentait à la naissance plusieurs placards cutanés rouges-violines sur le tronc, l'abdomen, les lombes et la fesse gauche. Ces placards avaient une texture de peau normale, à l'exception de celui recouvrant les lombes et la fesse, qui était modérément infiltré (Fig.1). Le nouveau-né était par ailleurs en parfaite santé. Un bilan comprenant numération-formule sanguine, radiographie thoracique, échographie abdominale et examen ophtalmologique était normal. Une biopsie cutanée était réalisée le premier jour de vie sur une zone infiltrée du haut de la fesse. L'examen anatomopathologique montrait un infiltrat dermo-hypodermique dense et diffus de cellules histiocytaires CD-68+ CD1a-, faisant poser le diagnostic d'histiocytose non langerhansienne. L'évolution des lésions était marquée par l'infiltration et la xanthomisation de certaines lésions durant les premiers mois de vie (Fig.2), nous permettant de poser un diagnostic de xanthogranulomes juvéniles congénitaux multiples en plaques.

**Discussion.** Les histiocytoses non langerhansiennes doivent être distinguées des formes langerhansiennes, du fait de leur pronostic habituellement bénin et de leur régression spontanée. Dans notre cas, l'examen anatomopathologique basé sur la morphologie et l'absence d'immunomarquage par l'anticorps anti-CD1a nous permettait de conclure à une histiocytose non langerhansienne, sans pouvoir la typer précisément initialement, du fait de l'absence de cellules géantes, d'histiocytes à cytoplasme spumeux ou de contingent inflammatoire. L'évolution clinique dans les premiers mois de vie, marquée par une xanthomisation des lésions, nous a permis de poser le diagnostic de xanthogranulomes juvéniles. Il est possible que l'aspect histologique inhabituel ait été dû à la précocité de la biopsie cutanée. Il aurait été intéressant de réitérer la biopsie cutanée sur une lésion xanthomateuse évoluée. Si les xanthogranulomes juvéniles sont des pathologies très fréquentes de l'enfant, leur apparition congénitale est relativement rare, et leur présentation sous formes de plaques, qui plus est multiples, est exceptionnellement décrit. Les formes

disséminées de xanthogranulomes juvéniles peuvent être associées à des localisations viscérales, ce qui n'était pas le cas chez notre patiente.

Conclusion. En conclusion, il est important de connaître cette présentation congénitale déroutante de xanthogranulomes juvéniles, à type de grandes plaques rouges-violines.

### **Eruption cutanée à type de lupus subaigu au cours d'un syndrome d'Aicardi-Goutières**

J. Martins-Héricher 1, M. Barth 2, S. Barbarot 3, Y. J. Crow 4, C. Bodemer 5, L. Martin 1  
1 Service de dermatologie, CHU d'Angers ; 2 Service de génétique, CHU d'Angers ; 3 Service de dermatologie, CHU de Nantes ; 4 Institut Imagine, Paris ; 5 Service de dermatologie, CHU Necker, Paris

**Introduction** Le syndrome d'Aicardi-Goutières (SAG) est une affection inflammatoire systémique en rapport avec des anomalies de l'immunité innée, en particulier de l'interféron alpha. La présentation clinique est principalement neurologique avec régression psychomotrice commençant dans les premiers mois de vie. Des lésions cutanées ont été décrites au cours des SAG. Nous rapportons une observation de SAG avec lésions cutanées acrales puis diffuses à type de lupus subaigu.

**Observation** Un garçon, né à terme, était suivi pour un tableau d'encéphalopathie avec tétraparésie spastique, responsable de rétractions musculaires importantes, et retard psychomoteur. Les premiers jours de vie avaient été marqués par des difficultés de contact et une hypotonie. Un TDM cérébral mettait en évidence des calcifications des noyaux gris centraux. Sur le plan cutané, les premières manifestations étaient survenues à l'âge de 6 ans avec des papules érythémateuses des doigts et des orteils ressemblant à des pseudo-engelures, sans vasculite histologique. On observait ensuite des macules érythémateuses diffuses, confluentes au niveau du visage avec un aspect de vesperilio. Ces manifestations s'aggravaient progressivement avec des nécroses cutanées superficielles des faces d'extension des genoux et des coudes. A l'âge de 13 ans le patient développait une éruption diffuse faite de maculopapules confluentes et arciformes évoquant un lupus subaigu. Le patient présentait également des épisodes fébriles aseptiques et un glaucome. Le LCR était sans anomalie.

En dépit des atypies cliniques et biologiques, l'hypothèse d'un SAG était soutenue par la mise en évidence d'une signature interféron dans le sang. Secondairement, deux mutations dans le gène *TREX1* étaient retrouvées. Il n'existait pas de facteurs anti-nucléaires au cours d'un suivi de près de 10 ans.

**Discussion** En dépit de quelques atypies le diagnostic de SAG n'est pas douteux chez notre jeune patient. Le gène *TREX1* est l'un des 7 gènes actuellement connus et associés au SAG (*RNASEH2A/2B/2C*, *ADARI*, *SAMHD1*, *IFIH1*).

L'atteinte cutanée est rarement bien décrite au cours du SAG et mal connue des dermatologues. Plusieurs manifestations ont été rapportées de façon sporadique, essentiellement à type de pseudo-engelures (près de 40% des SAG). A notre connaissance, il s'agit ici de la première éruption décrite à type de lupus subaigu. Pourtant celle-ci n'est pas inattendue car le gène *TREX1* est également associé aux lupus familiaux. Ces deux pathologies partagent des mécanismes physiopathologiques similaires qui pourraient expliquer des lésions dermatologiques proches.

### **Fasciite à éosinophiles ou syndrome de Shulman : à propos d'un cas et particularités pédiatriques**

B. STERLING<sup>1</sup>, F. AMATORE<sup>1</sup>, E. SAUVAGET<sup>2</sup>, S. HESSE<sup>1</sup>, M-S LE<sup>2</sup>, A. MAUES DE PAULA<sup>5</sup>, K. RETORNAZ<sup>6</sup>, P. PETIT<sup>3</sup>, N. COLAVOLPE<sup>3</sup>, N. DEGARDIN<sup>4</sup>, J-J GROB<sup>1</sup>, M-A. RICHARD<sup>1</sup>, B. CHABROL<sup>2</sup>, S. MALLET<sup>1</sup>.

1 Dermatologie, 2 Pédiatrie, 3 Radiologie, 4 Chirurgie Plastique, 5 Anatomopathologie, Hôpital Timone, 6 Pédiatrie, Hôpital NORD, Aix-Marseille Université.

La fasciite à éosinophilie (FE) ou syndrome de Shulman est une maladie rare de cause inconnue et dont le cadre nosologique n'est pas clairement défini. Les formes pédiatriques restent exceptionnelles, nous en rapportons un cas.

Un garçon de 9 ans, d'origine algérienne, sans antécédents notable, consultait pour un tableau d'induration sous cutanée diffuse des 4 membres avec douleur et restriction de la mobilité articulaire des poignets, doigts et chevilles, apparu le lendemain d'une chute à l'école. Le bilan biologique retrouvait une hyperéosinophilie majeure à 4 G/l, une élévation isolée des IgG avec une augmentation de la VS à 43/84. Le bilan immunologique ne montrait pas de signes d'auto-immunité. La capillaroscopie était normale. L'IRM des 4 membres montrait un hypersignal des fascias musculaires, sans atteinte des muscles. La biopsie cutanéofascio-musculaire retrouvait un infiltrat inflammatoire de macrophages et d'éosinophiles des fascias, confirmant le diagnostic de FE. Des bolus mensuels de corticoïdes (30mg/kg/j 3 jours) étaient débutés, associés à un traitement par methotrexate (15mg/m<sup>2</sup>/sem). L'évolution était favorable à 1 mois avec récupération partielle des amplitudes articulaires.

Le diagnostic de FE repose sur l'association d'une induration sous-cutanée, d'une éosinophilie périphérique et d'une infiltration des fascias périmusculaires pouvant inclure des polynucléaires éosinophiles. Une trentaine de cas pédiatriques sont rapportés avec certaines particularités, prédominance féminine, tableaux atypiques sans atteinte cutanée ou sans hyperéosinophilie sanguine. L'atteinte des mains est fréquente, comme dans notre cas, avec une sclérodactylie faisant discuter une sclérodermie. L'échographie ou mieux l'IRM musculaire doit être réalisée. Elle apporte des arguments diagnostiques, guide la biopsie et permet le suivi. Celle-ci doit être profonde car l'atteinte des fascias en profondeur est typique. Le traitement est mal codifié. Il repose sur la corticothérapie générale, avec notamment des bolus initiaux de corticoïdes (30 mg/kg /j sur 3 jours) associé d'emblée avec des immunosuppresseurs (methotrexate 15 à 20 mg/m<sup>2</sup>/semaine) devant le risque plus important de corticorésistance chez l'enfant. La kinésithérapie est également essentielle pour limiter l'atteinte fonctionnelle, parfois sévère, du fait de l'évolution plus fréquente chez l'enfant (2/3 cas) vers une fibrose, source de raideurs articulaires irréversibles. Cependant, le pronostic de FE est meilleur chez l'enfant que chez l'adulte, du fait de la faible association à des hémopathies.