

Séance du jeudi 16 janvier 2014

**SEANCE CONJOINTE ENTRE LA SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE DERMATOLOGIE
ET LA SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE DERMATOLOGIE PÉDIATRIQUE**

COMMUNICATIONS

CAUSES D'ÉCHEC THÉRAPEUTIQUE DE LA GALE EN PÉDIATRIE

Hérissé AL, Chiaverini C, Hubiche T, Tran A, Haas H, Del Giudice P, Marty P, Delaunay P, Lacour JP

Introduction. La gale est une parasitose cutanée contagieuse et cosmopolite, liée à la colonisation des couches superficielles de l'épiderme par un acarien : *Sarcoptes scabiei hominis*, dont l'incidence semble en augmentation. Il n'existe pas de guérison spontanée ni de recommandation thérapeutique claire chez l'enfant et surtout chez le nourrisson. Les causes d'échec thérapeutique (estimé à 40%), n'ont jamais fait l'objet d'études spécifiques.

Matériel et méthodes. L'objectif principal de cette étude est de décrire les différentes causes d'échec thérapeutique de la gale dans la population pédiatrique. L'objectif secondaire est d'évaluer les facteurs de risque favorisant cet échec. Il s'agit d'une étude épidémiologique observationnelle prospective multicentrique dans les centres hospitaliers de Nice et Fréjus-St Raphaël réalisée de novembre 2012 à mai 2013. Chaque patient inclus était vu en consultation prolongée, un document résumant le traitement lui était remis puis était revu à 1 mois, pour évaluer la réponse thérapeutique. Un questionnaire standardisé était posé à l'inclusion et à 1 mois. En cas d'échec le patient était traité à nouveau et revu à 2 mois.

Résultats. 44 patients âgés de 1 mois à 18 ans (âge moyen 4.6 ans, sex ratio 0.66) ont été inclus. Il s'agissait d'un premier épisode non traité dans 58% des cas et d'un échec dans 42% des cas. 64% des patients étaient guéris à J30 et 75% à J60, 10% étaient perdus de vue et 15% en échec thérapeutique. Il n'y avait pas de différence entre les groupes. Dans les deux groupes, la principale cause d'échec (90%) était une mauvaise compliance au traitement : absence de traitement du cas index ou des cas contacts (parents séparés), non respect de l'application (eczéma, impétigo), pas de traitement du cas source. Dans 2 cas le traitement était bien fait mais insuffisant. Les patients ont guéri après un second traitement.

L'entourage proche supérieur à 4 personnes, la précarité et le jeune âge (moins de 4 ans) sont les principaux facteurs de risque d'échec thérapeutique quelle que soit la situation initiale de prise en charge du patient.

Conclusion. Le taux de succès des traitements anti-scabieus est faible, même s'il est bien expliqué. Plus que d'un problème d'efficacité qui peut se poser pour des gales très profuses, c'est surtout une compliance imparfaite qui semble être la principale cause d'échec thérapeutique. Un suivi des patients à un mois est nécessaire pour optimiser la prise en charge de même que les traitements du cas index et de l'entourage proche. Des recommandations claires et une simplification des schémas thérapeutiques permettront sans doute d'améliorer ces résultats.

ASPECTS CLINIQUES DU PSORIASIS DES ENFANTS INCLUS DANS L'ÉTUDE χ -PSOCAR

Mahé E, Hadj-Rabia S, Bursztejn AC, Phan A, Bodemer C, Boralevi F, Droicourt A, Bourrat E, Piram M, Mazereeuw-Hautier J, Plantin P, Abasq-Thomas C, Balguerie X, Lasek-Duriez A, Maruani A, Hubiche T, Puzenat E, Sigal ML, Beauchet A, pour le Groupe de Recherche de la Société Française de Dermatologie Pédiatrique

Introduction. Un lien entre psoriasis de l'enfant et comorbidités métaboliques a récemment été rapporté dans plusieurs études. L'étude χ -Psocar (CHILDHOOD PSORIASIS et comorbidités CARDIOVASCULAIRES) est une étude transversale, cas-témoin, multicentrique, française visant à étudier le lien entre psoriasis et obésité chez l'enfant. L'objectif de cette présentation est de présenter les données cliniques du psoriasis des enfants inclus dans χ -Psocar.

Méthode. Étude prospective, multicentrique (22 centres membres du GR-SFDP) avec inclusions consécutives de tous les enfants (< 18 ans) atteints de psoriasis cutané (diagnostic clinique) d'avril 2012 à mars 2013. Le recueil de données était standardisé, notamment pour les aspects cliniques de la maladie.

Résultats. 303 enfants (âge moy.: 9,1 ans ; G/F: 0,9) atteints de psoriasis ont été inclus. L'âge moyen de début du psoriasis était 6,1 ans (16% avant 5 ans).

L'aspect prédominant du psoriasis était le psoriasis en plaques (42,8%), en gouttes (15,8%), du cuir chevelu (13,8%) et palmo-plantaire (9,8%). Chez l'enfant de 0-2 ans, les formes du siège (40,0%) et inversée (24,0%) prédominaient, tandis que le psoriasis en plaques prédominait au décours. Les formes en gouttes et palmo-plantaire s'observaient principalement dans les tranches 5-15 ans. Le psoriasis du cuir chevelu était plus fréquents chez les filles (p=0,03).

Le cuir chevelu, le visage, les paumes et plantes, les zones génitales, une composante inversée, étaient rapportées dans 74,1%, 39,5%, 26,9%, 22,9% et 20,9%. Enfin, 32,9% des cas étaient considérées comme sévères (traitement systémique).

La prévalence des atteintes extra-cutanées, unguéales, linguales et articulaire était respectivement de 33,2%, 9,0% et 4,3%. L'atteinte unguéale était plus fréquente chez les garçons ($p < 0,0001$), en cas d'atteinte palmo-plantaire ($p < 0,0001$), en cas de psoriasis sévère ($p = 0,003$) et en cas de psoriasis arthropatique ($p = 0,03$). Le psoriasis du cuir chevelu ($p = 0,04$) et le psoriasis en gouttes ($p = 0,04$) étaient moins fréquemment associés à une atteinte unguéale. Le psoriasis articulaire était plus fréquent chez les adolescents ($p = 0,0004$) et était associé à la sévérité du psoriasis ($p = 0,0004$) et à l'atteinte unguéale ($p = 0,03$).

Discussion. Cette étude portant sur 303 enfants atteints de psoriasis décrit de façon précise les aspects cliniques du psoriasis pédiatrique. Un biais de recrutement est notable comme le montre la fréquence des formes sévères (1/3). Néanmoins il ressort de ce travail que si le psoriasis en plaques est l'aspect le plus fréquent, tous âges confondus, il touche moins de la moitié des enfants ; le psoriasis du siège et le psoriasis inversé sont observés avant 2 ans alors que les psoriasis en gouttes et palmo-plantaire semblent être des formes du jeune enfant.

La prédominance des formes en fonction de l'âge et la faible prévalence du psoriasis en plaques posent plusieurs questions :

- Ces formes du petit enfant sont-elles des formes transitoires de l'enfant ou des formes d'entrée dans la maladie spécifiques de l'âge.
- Beaucoup d'études portant sur l'enfant se concentrent sur le psoriasis en plaques, omettant 60% des enfants atteints de psoriasis ! ces études doivent-elles être repensées ?

Enfin le lien connu entre onychopathie psoriasique et rhumatisme chez l'adulte semble se confirmer dès le jeune âge.

ETUDE EPIDEMIOLOGIQUE DES PRELEVEMENTS BACTERIOLOGIQUES CUTANES CHEZ L'ENFANT EN PRATIQUE DE VILLE : ETUDE RETROSPECTIVE 2011-2012

Kornfeld-Lecanu S, Gholizadeh Y, Polsinelli V.

Introduction. Depuis l'étude du Pr Lorette en 2003 qui incluait également les adultes, aucune étude n'a été publiée depuis pour identifier les bactéries rencontrées dans les infections communautaires de l'enfant.

Notre étude a identifié les bactéries en fonction du site de prélèvement cutané et a analysé leur sensibilité aux antibiotiques.

Matériel et méthodes. Il s'agit d'une étude rétrospective sur deux années (janvier 2011-décembre 2012).

Les critères d'inclusion étaient : un âge inférieur ou égal à 15 ans ; des prélèvements bactériologique cutanés dont la topographie était précisée par le prescripteur, réalisés et analysés par le même laboratoire de biologie médicale

Résultats. 5467 prélèvements bactériologiques ont été effectués chez l'enfant en 2011 et 2012 au sein du même laboratoire.

Parmi ceux-ci 139 (2,5%) représentaient des prélèvements cutanés et ont été inclus dans notre étude.

Sur les 139 prélèvements cutanés étudiés 80 (57%) étaient positifs, chiffre comparable aux résultats de Lorette (59% de résultats positifs).

Le germe le plus fréquemment retrouvé était le Staphylocoque doré avec 62%, suivi du Streptocoque A avec 24%.

Les staphylocoques retrouvés étaient méti-R (SARM) dans 4% des cas, résistant à l'acide fusidique dans 8% des cas et résistant à l'érythromycine dans 14,9% des cas.

La répartition des germes par site chez l'enfant retrouvait une cartographie bactérienne particulière : Prépondérance du streptocoque au niveau de la marge anale avec 13 prélèvements positifs, contre 4 positifs au staphylocoque aureus. C'est la seule topographie où le streptocoque A était majoritaire.

Discussion. L'intérêt de cette étude était d'inclure une population uniquement pédiatrique, alors que l'étude du Pr Lorette incluait une population mixte. Nos résultats étaient similaires pour le taux de prélèvement positif et le profil des résistances du staphylocoque. En revanche, la prépondérance du streptocoque A au niveau de la marge anale est significative dans notre étude et apparaît comme être une spécificité pédiatrique. L'anite streptococcique est une entité bien connue en dermato-pédiatrie mais probablement sous-estimée et souvent confondue avec une mycose ou un psoriasis en ville. Il est important d'effectuer un prélèvement bactériologique dans cette localisation devant tout érythème anal de l'enfant persistant ainsi qu'un prélèvement local pharyngé.

Nous ne savons pas si les souches méti-R (SARM) provenaient d'enfants récemment hospitalisés du fait du caractère rétrospectif de notre étude.

Conclusion. L'intérêt de notre étude réside dans une cartographie détaillée des prélèvements bactériologiques chez l'enfant en ville. La coopération laboratoire et dermatologue en ville nous a permis une analyse ciblée des sites de prélèvements en fonction de la pathologie infectieuse rencontrée par le clinicien en ville. Le problème des résistances en ville semble stable en particulier la résistance à la méticilline.

	2011	2012	TOTAL	%	
STAPHYLOCOCCUS	27	23	50	62,5%	STAPHYLOCOCCUS
STREPTOCOCCUS	12	7	19	23,8%	STREPTOCOCCUS
PYOCOCCUS	4	2	6	7,5%	PYOCOCCUS
CITROBACTER	1	0	1	1,3%	CITROBACTER
E. COLI	1	1	2	2,5%	E. COLI
KLEBSIELLE	1	0	1	1,3%	KLEBSIELLE
STREPTOCOCCUS NONA	1	1	2	2,5%	STREPTOCOCCUS NONA
SERRATIA	0	1	1	1,3%	SERRATIA
PNEUMOCOCCUS	0	1	1	1,3%	PNEUMOCOCCUS
STREPTOCOCCUS B	1	1	2	2,5%	STREPTOCOCCUS B
PRELEVEMENTS POSITIFS	48	37	85		
PATIENTS POSITIFS	45	35	80	57,6%	
TOTAL PATIENTS	77	62	139		

Figure 1 : Répartition des germes par patient

HEMANGIOMES CONGENITAUX : UNE SERIE RETROSPECTIVE DE 33 CAS.

Ronjat L¹, Fraitag S², Delanoé P¹, Hamel-Teillac D¹, Brunelle F⁴, Bodemer C¹, Boccara O¹

¹Dermatologie, Hôpital Necker, Paris, France ²Anatomie pathologique, Hôpital Necker, Paris, France ³Radiologie, Hôpital Necker, Paris, France

Introduction. Les hémangiomes congénitaux (HC) sont des tumeurs vasculaires strictement congénitales tantôt rapidement involutives (RICH) tantôt non involutives (NICH). Décrits en 1996 et ayant souvent fait l'objet d'exérèse chirurgicale précoce par le passé, leur évolution à long terme est mal connue.

Patients et Méthode. Etude rétrospective des cas d'HC suivis à l'Hôpital Necker depuis 1997, à partir de la base de données photographique du service de Dermatologie. 45 patients identifiés dont 9 exclus pour doute diagnostique. Ont été analysées les caractéristiques épidémiologiques, cliniques et quand elles étaient disponibles, radiologiques et histologiques.

Résultats. 27 RICH, 9 NICH (13 filles, 23 garçons). Localisation céphalique (14/27) et péri-articulaire (8/27) prédominante pour les RICH, sur le tronc pour les NICH (7/9). Le diagnostic était clinique (n=19), clinique et radiologique (n=17), confirmé par l'histologie dans 3 cas. 4 RICH étaient diagnostiqués in utero. Age moyen à la dernière consultation de 64 mois [7-178 mois]. 3 enfants perdus de vue. Deux enfants avec un RICH présentaient respectivement une thrombopénie précoce transitoire et une hypokinésie transitoire du ventricule gauche. Le délai moyen d'involution des RICH était de 12.4 mois. 1 RICH était toujours en cours d'involution après 2 ans de suivi. 4 autres n'avaient pas régressé en totalité après 4 ans d'évolution [4-7.5 ans], prenant un aspect clinique de NICH. Il persistait des veines d'allure dysplasique sur la lésion résiduelle de 3 RICH. 2 NICH étaient évolutifs: les lésions s'infiltraient à l'âge de 3 ans et 5 ans respectivement, puis apparaissait une pulsatilité et des veines ectasiques pour le premier. Le doppler de 13 RICH et 5 NICH montrait une vascularisation artério-veineuse avec volumineuses veines de drainage et pour les 2 NICH évolutifs, des veines à flux artérialisé. L'histologie montrait dans 3 cas des capillaires à paroi fine au sein d'un stroma fibreux et pour les 2 NICH des vaisseaux dilatés d'allure malformative.

Discussion. Le sex-ratio en faveur des garçons et la localisation au tronc prédominante pour les NICH ne sont pas rapportés. L'observation de RICH d'involution lente et/ou partielle, en plus de leur similitude clinique avec les NICH, rend compte du continuum RICH-NICH. Les ectasies veineuses résiduelles d'allure dysplasique de quelques RICH, l'évolution de certains NICH vers une pseudo malformation artério-veineuse, associées à l'observation de vaisseaux d'allure malformative en histologie soulignent le lien probable entre phénomènes prolifératifs et malformatifs dans le développement de certains HC.

Conclusion. Notre série confirme l'existence d'HC involuant partiellement (PICH). Elle pose la question d'une association entre phénomènes prolifératifs et malformatifs dans la physiopathologie des HC et montre l'intérêt d'un suivi prolongé de ces lésions parfois évolutives à long terme.

CAS CLINIQUES

GRANULOMES PYOGÉNIQUES DISSÉMINÉS CUTANÉS ET VISCÉRAUX CONGÉNITAUX

Mallet S¹, Rebelle C², Rojat-Habib MC³, Fraïtag S⁴, Wassef M⁴, Gaudy C¹, Hesse S¹, André N², Grob JJ¹, Richard MA¹
¹Dermatologie, ²Oncologie pédiatrique, ³Anatomopathologie, Timone, Marseille, ⁴Anatomopathologie, Necker Enfants Malades, Paris

Nous rapportons une observation de granulomes pyogéniques disséminés cutanés et viscéraux congénitaux évoquant initialement une hémangiomatose miliaire.

Un nouveau-né, sans antécédents, était à 8 jours de vie en détresse neurologique majeure. L'IRM cérébrale révélait une tumeur du tronc richement vascularisée. Le body scanner montrait 2 lésions hépatiques suspectes. L'examen retrouvait 4 nodules sous cutanés bleutés et 3 papules érythémateuses ponctiformes compatibles avec des hémangiomes infantiles (HI). Un traitement par B-Bloquant était introduit dans l'hypothèse d'une hémangiomatose miliaire (HM). Une chimiothérapie par Vincristine était débutée dans l'hypothèse d'un gliome du tronc cérébral. Après une récupération neurologique partielle, une nouvelle dégradation clinique conduisait à l'exérèse de la lésion cérébrale à 2 mois de vie. L'histologie des lésions cérébrales, cutanées et sous cutanées était similaire, mettant en évidence une prolifération vasculaire de type capillaire, d'allure lobulée, avec suffusions hémorragiques. Il n'y avait ni atypie ni mitose. Les lésions cutanées étaient entourées d'une collerette épidermique. Le marqueur GLUT-1 était négatif et redressait le diagnostic pour celui de granulomes pyogéniques (GP) disséminés cutanés et viscéraux congénitaux.

Les GP (ou hémangiomes capillaires lobulés ou botriomycomes) sont de petites tumeurs cutanées bénignes richement vascularisées, souvent réactionnelles à un traumatisme. Quelques rares cas de GP cutanés multiples, localisés ou disséminés, ont été rapportés lors de brûlures étendues, de néoplasie ou chez des patients immunodéprimés sous facteur de croissance hématopoïétique, probablement par le biais de stimulation angiogénique. Aucun facteur déclenchant n'était retrouvé dans notre cas (grossesse normale, ni médicament ni infection chez la mère et adaptation néonatale bonne). L'origine réactionnelle ou embryonnaire peut être discutée. Seul 4 cas de GP cutanés disséminés congénitaux ont été décrits, 2 avaient avec des images pulmonaires non explorées. Ce cas est le 1^{er} documenté au niveau cutané et cérébral. Il est assez vraisemblable que les lésions hépatiques soient de même nature. Cette observation montre qu'à côté des HM, il existe bien d'autres types de lésions vasculaires multiples sous diagnostiquées, notamment avant l'immunomarquage GLUT-1 spécifique des HI.

Cette entité doit être distinguée de l'HM par sa présentation congénitale inhabituelle pour un HI, la nature friable des lésions (sauf pour les HI ulcérés), son évolution parfois par poussée, la négativité du GLUT-1 et l'inefficacité des B-bloquant.

HÉMANGIOME ET HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE. SYNDROME PHACES ?

Hebert J^{1,*}, Gagey-Caron V¹, Aubert H¹, Baron S¹, Caldagues E¹, Stalder JF¹, Barbarot S¹

¹CHU de Nantes, Nantes, France

Introduction. Les hémangiomes de la face s'intègrent parfois dans des associations syndromiques. Nous présentons deux cas cliniques de nouveau-nés présentant un hémangiome segmentaire de la face associé à une hypothyroïdie congénitale par ectopie thyroïdienne.

Observations. Le premier cas est une fille adressée à sept jours de vie pour un ictère révélant une hypothyroïdie. L'échographie thyroïdienne et la scintigraphie retrouvaient une thyroïde ectopique sublinguale responsable de cette hypothyroïdie congénitale. Elle présentait par ailleurs un hémangiome profond palpébral supérieur droit ainsi que de multiples hémangiomes superficiels au niveau temporal droit, rétro-auriculaire, mandibulaire, labial inférieur et gingival. Un syndrome PHACES avait été recherché : l'échographie cardiaque, l'examen ophtalmologique et l'IRM cérébrale étaient tous normaux. Le second cas est un nouveau-né féminin chez qui le test de Guthrie a révélé une hypothyroïdie congénitale due à une ectopie thyroïdienne sublinguale. Elle présentait également un hémangiome segmentaire facial bilatéral avec atteinte de la gencive et de la pointe de la langue ; des hémangiomes de la face externe de la jambe et de la région vulvaire étaient aussi associés. L'IRM cérébrale, l'échographie cardiaque et l'examen ophtalmologique étaient normaux. Les deux enfants ont été traités par bêtabloquants par voie orale avec une bonne efficacité sur les hémangiomes.

Discussion. Les hémangiomes segmentaires faciaux peuvent s'intégrer dans des syndromes poly-malformatifs, notamment le syndrome PHACES, dans lequel des anomalies de la fosse postérieure, des anomalies cardiaques, vasculaires, ophtalmologiques ou sternaux peuvent s'associer à l'hémangiome. La physiopathologie de ce syndrome reste mal connue. De rares cas de syndrome PHACES sont associés à une hypothyroïdie congénitale soit par ectopie thyroïdienne sublinguale s'intégrant dans les anomalies de la ligne médiane soit par hypopituitarisme ou encore par le syndrome de basse T3 dans le cadre des hémangiomes hépatiques. D'après le dernier consensus définissant les critères du syndrome PHACES, l'association d'un hémangiome et d'une thyroïde ectopique correspond à un syndrome PHACES possible.

Conclusion. L'association d'une hypothyroïdie congénitale à un syndrome PHACES est rare. Il n'existe pas, à notre connaissance, de cas décrit associant uniquement une hypothyroïdie congénitale par ectopie thyroïdienne et un hémangiome segmentaire facial. Les deux patientes de cette observation présentaient uniquement un hémangiome facial segmentaire et une hypothyroïdie congénitale, sans autre signe du syndrome PHACES. Ce syndrome est donc possible associant un hémangiome segmentaire facial et une anomalie de la ligne médiane chez ces patientes sans pour autant pouvoir être affirmé en l'absence de critère majeur.

HYPOGLYCÉMIE SOUS TRAITEMENT PAR PROPRANOLOL D'UN HÉMANGIOME INFANTILE RÉVÉLANT UN HYPOPITUITARISME

Clerc CJ^{1,*}, Teissier R², Misery L¹, Brenaut E¹

¹Dermatologie, ²Pédiatrie, CHU, BREST, France

Introduction. Le traitement par propranolol a révolutionné la prise en charge des hémangiomes infantiles (HI). Plusieurs cas d'hypoglycémies ont été rapportés, généralement dans un contexte de jeûne. Nous rapportons le cas d'un nourrisson présentant une hypoglycémie sévère sous propranolol, permettant de découvrir une insuffisance en hormone de croissance.

Observations. Un nourrisson présentait un HI mixte de la lèvre inférieure, qui augmentait de taille (diamètre 2 cm) et entraînait des difficultés d'alimentation. A 3 mois, un traitement par propranolol était initié à dose progressivement croissante jusqu'à 3mg/kg/j. A 7 mois, il présentait une gastro-entérite aigüe à rotavirus. Le traitement par propranolol était poursuivi, malgré les recommandations qui avaient été données. Deux jours après le début de l'infection, l'enfant était retrouvé hypotonique et pâle. Aux urgences, on notait une absence de réactivité et une glycémie capillaire indosable. Une perfusion de sérum glucosé permettait une récupération neurologique complète. Le traitement par propranolol était arrêté. Plusieurs jours après l'arrêt du propranolol, deux nouvelles hypoglycémies matinales (0,56 puis 0,44 g/l) étaient notées. La seule anomalie clinique remarquée était une hypoplasie de la verge. Le bilan endocrinien retrouvait des taux très abaissés de cortisol, GH, insuline et TSH. L'IRM cérébrale montrait une interruption de la tige pituitaire. Le diagnostic d'hypopituitarisme sur syndrome d'interruption de la tige pituitaire était établi, et une hormonothérapie était débutée.

Discussion. Plusieurs cas d'hypoglycémies survenant au cours d'un traitement des HI par propranolol ont été rapportés, certaines étant sévères. Elles survenaient le plus souvent dans un contexte de jeûne secondaire à une gastro-entérite. C'est pourquoi il faut recommander d'arrêter le traitement dans ces cas, ce qui n'est pas toujours fait (comme dans notre observation). Chez cet enfant, l'hypoglycémie initiale a donc été attribuée à la prise du propranolol pendant la période de jeûne. Cependant, les hypoglycémies survenant sous propranolol sont rapidement résolutive (moins de 24h) et il n'y a pas de récurrence. L'apparition de nouvelles hypoglycémies a conduit à un bilan complémentaire, qui a révélé l'hypopituitarisme. La prise du propranolol dans ce contexte de jeûne a probablement majoré l'hypoglycémie, ce qui a permis de découvrir plus rapidement l'insuffisance hypophysaire congénitale.

Conclusion. Ce cas d'hypoglycémie sévère survenant sous traitement par propranolol d'un HI permet de rappeler l'importance d'éduquer les parents sur la nécessité d'arrêter le traitement en cas de jeûne. Les hypoglycémies survenant sous propranolol sont généralement de courte durée, leur persistance devant faire rechercher une autre étiologie.

UN CAS DE BRULURE ETENDUE AU DEUXIEME DEGRE PAR PHYTOPHOTODERMATOSE

Kogge A¹, Ridet P², Aubert H¹.

¹Service de dermatologie, CHU Nantes, ²Service de chirurgie plastique, CHU Nantes

Introduction. Des phytophotodermatoses sont des réactions phototoxiques secondaires à un contact cutané avec un végétal photosensibilisant (furocoumarine) suivi d'une exposition aux U.V. Elles se traduisent par un érythème avec ou sans décollement cutané suivi d'une hyperpigmentation séquellaire, de topographie souvent linéaire en rapport avec l'écoulement de la substance photosensibilisante et en regard de zones photo-exposées. Les végétaux riches en furocoumarines sont notamment les agrumes, la figue, le céleri. Nous rapportons un cas de phytophotodermatose grave de l'enfant après un contact cutané avec des figues.

Observation. Un enfant de 4 ans, sans antécédent ni traitement particulier se présentait aux urgences pédiatriques pour une éruption érythémateuse étendue touchant l'ensemble du tronc, des fesses et des lésions linéaires sur les membres. Un décollement cutané superficiel apparut dans les heures suivant son admission sur 30% de la surface corporelle touchant le tronc, les membres et le visage. Ces lésions étaient hyperalgiques, non prurigineuses, l'état général était conservé et l'enfant était apyrétique. Son grand frère présentait les mêmes lésions à minima. L'interrogatoire permettait de retrouver que l'éruption avait débutée 12 heures après une journée au cours de laquelle les deux frères avaient joué dans une petite piscine qu'ils avaient remplies de figues coupées, au soleil. Les parents avaient appliqué un écran solaire. Le diagnostic de phytophotodermatose était posé sur la clinique et l'anamnèse. Devant la sévérité et l'extension des lésions, l'enfant était pris en charge en réanimation pour réhydratation hydro-électrolytique, prise en charge de la douleur avec antalgiques de palier 3, traitement locaux sous sédation à base de dermocorticoïdes, pansements gras et tulle stériles. L'évolution était favorable après 8 jours d'hospitalisation avec toutefois une pigmentation séquellaire.

Discussion. Il s'agit d'un nouveau cas de phytophotodermatose à la figue chez un enfant, remarquable par sa gravité avec une brûlure au deuxième degré sur 30% de la surface corporelle. Les phytophotodermatoses sont des réactions fréquentes, majoritairement bénignes mais parfois mal connues. Elles peuvent toutefois être responsables de décollements cutanés étendus comme dans le cas que nous décrivons. Le diagnostic initial de «coup de soleil» a pu être redressé par l'aspect caractéristique des lésions linéaires et un interrogatoire orienté. La prise en charge repose sur les dermocorticoïdes et les soins locaux adaptés comme chez les brûlés, si besoin dans un service de soins intensifs.

Conclusion. Nous décrivons un cas de phytophotodermatose à la figue particulièrement sévère par les conditions quasiment «expérimentales» mises en œuvre par les enfants.



ROSACÉE SÉVÈRE DE L'ENFANT ET DÉFICIT IMMUNITAIRE PRIMITIF PAR MUTATION GAIN DE FONCTION DE STAT 1

S. Vildy^{1,*}, C. Thomas², B. Vabres³, A. Puel⁴, H. Aubert¹, J.-F. Stalder¹, S. Barbarot¹

¹dermatologie, ²hématologie pédiatrique, ³ophtalmologie, chu, Nantes, ⁴Laboratoire de Génétique Humaine des Maladies Infectieuses Inserm U980, Necker, Paris, France

Introduction. La rosacée est une maladie rare chez l'enfant. Il ne s'agit pas d'une manifestation classique des déficits immunitaires. Des mutations hétérozygotes activatrices dans le gène codant le facteur de transcription STAT1 ont été récemment associées à un déficit immunitaire primitif de type candidose cutanéomuqueuse chronique (CCMC). Nous rapportons un cas de dermatose faciale chronique sévère de type rosacée associée à une mutation activatrice de *STAT1*.

Observations. Une jeune fille de 13 ans sans antécédent familial, née de parents non consanguins, présentait depuis la petite enfance une aptose récurrente et une candidose chronique de la muqueuse buccale. Depuis l'âge de 5 ans elle avait des lésions papulo-pustuleuses des joues et péri-orbitaires, une blépharite chronique avec des chalazions à répétition évoquant une rosacée cutanée et oculaire. La recherche de demodex sur un prélèvement cutané était positive. Une recherche de déficit immunitaire primitif était réalisée : la numération formule sanguine, les IgE totales, l'électrophorèse des protéines sériques et l'étude des sous-populations lymphocytaires étaient normales. En revanche, une mutation gain de fonction non rapportée (I160F) de *STAT1* était mise en évidence. La candidose buccale guérissait sous fluconazole sans récurrence depuis l'âge de 5 ans. Concernant la rosacée, l'enfant recevait plusieurs traitements locaux (peroxyde de benzoyle, métronidazole) et généraux (érythromycine, ivermectine, doxycycline, fluconazole, zinc) sans efficacité. Seule l'isotrétinoïne permettait une amélioration franche mais était interrompue en raison de troubles de l'humeur. La patiente est traitée par minocycline 50mg/jour depuis 1 an avec une amélioration partielle.

Discussion. Alors que les mutations inactivatrices de *STAT1* entraînent une prédisposition aux infections par mycobactéries, les mutations activatrices entraînent une prédisposition aux infections mucocutanées par *Candida albicans* en diminuant la réponse lymphocytaire T médiée par l'IL-17 et sont responsables d'un phénotype de CMCC sévère, infections fongiques variées et autoimmunités. Notre observation présente deux originalités. D'une part notre patiente semble être atteinte d'une CMCC de gravité mineure par rapport aux cas précédemment décrits. D'autre part elle présente une rosacée sévère résistante aux traitements. Ce tableau clinique, isolé, n'a pas été décrit à notre connaissance dans le cadre de ce déficit immunitaire.

Conclusion. Nous rapportons un cas de dermatose faciale chronique à type de rosacée de l'enfant résistante aux traitements avec une candidose cutanéomuqueuse mineure et transitoire associées à une mutation activatrice de *STAT1* non décrite.

PSEUDOXANTHOME ELASTIQUE ET MALADIE COELIAQUE: UNE ASSOCIATION NON FORTUITE ?

Moawad S, Barbaud A, Schmutz JL, Bursztejn AC

Service Dermatologie, CHU Nancy

Introduction. Le pseudoxanthome élastique (PXE) est une maladie génétique rare autosomique récessive par mutations du gène ABCC6. Il associe classiquement des manifestations dermatologiques, ophtalmologiques et vasculaires. Nous rapportons le 1er cas de découverte de PXE au décours de celle d'une maladie cœliaque, chez un enfant de 10 ans.

Observation. Un garçon de 10 ans présentait depuis 2 ans une maladie cœliaque typique avec anticorps anti-transglutaminase, anti-endomysium, groupage HLA DQ8, et initialement déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K, TP spontanément bas ainsi qu'une atrophie villositaire sub-totale et inflammation du chorion lympho-plasmocytaire à la biopsie gastrique. Il n'y avait pas d'antécédent familial, les parents n'étaient pas apparentés. En même temps que les signes digestifs, des lésions cutanées papuleuses en plaque jaunâtres au niveau cervical, étaient apparues avec extension progressive au niveau des plis axillaires et inguinaux puis l'apparition d'une cutis laxa localisée cervicale. L'examen histologique cutané montrait un collagène abondant au niveau dermique, avec élastorrhexie sur coloration spécifique de Von Kossa. L'aspect peau d'orange au fond d'œil et l'étude moléculaire du gène ABCC6 confirmaient le diagnostic de PXE. Aucune complication ophtalmologique ou cardiovasculaire n'était identifiée.

Discussion. La prévalence du PXE est estimée à 1/25000 tandis que celle de la maladie cœliaque est de 1/300 à 1/500 en Europe. L'association fortuite de ces 2 pathologies paraît donc improbable. Ce d'autant que plusieurs cas de pathologies auto-immunes ou inflammatoires au cours du PXE sont décrits. Un cas de maladie de Still, 1 cas de diabète insulino-dépendant, 1 cas de spondylarthrite ankylosante, 1 cas de maladie de Crohn, 6 cas de polyarthrite rhumatoïde et de rares cas d'hypothyroïdie dont 1 cas de thyroïdite d'Hashimoto ont été rapportés. Le lien entre ces différentes pathologies et le PXE n'a, à ce jour, pas pu être formellement établi ni explicité, mais l'ensemble des auteurs s'accordent à penser qu'il n'est pas fortuit. Il pourrait être lié à une autoimmunité anticollagène induite par les anomalies de structure du collagène secondaires à l'élastorrhexie. Par ailleurs, il a été montré que la minéralisation des fibres élastiques au cours du PXE serait liée à un défaut de vitamine K entraînant un défaut d'activation des protéines Gla inhibitrices de la minéralisation. Ainsi, le déficit en vitamine K par malabsorption au cours de l'intolérance au gluten aurait pu favoriser l'apparition des lésions cutanées au décours immédiat de la maladie cœliaque.

Conclusion. Nous rapportons le 1er cas de PXE chez un garçon de 10 ans au décours de la découverte d'une maladie cœliaque. Cette observation pose une nouvelle fois la question du lien entre le PXE et diverses maladies auto-immunes.

ANGIOMATOSE CUTANÉO-VISCÉRALE AVEC THROMBOPÉNIE : UNE ENTITÉ À DISTINGUER DE L'HÉMANGIOMATOSE MULTIFOCALE INFANTILE

Droitcourt C^{1,*}, Lallemand C², Labrèze C³, Barbarot S⁴, Stock N⁵, Fraitag S⁶, Chabbert C¹, Adamski H¹, Dupuy A¹

¹Service de Dermatologie, ²Service de Néonatalogie, CHU RENNES, Rennes, ³Service de Dermatologie Pédiatrique, CHU BORDEAUX, BORDEAUX, ⁴Service de Dermatologie, CHU NANTES, NANTES, ⁵Laboratoire d'Anatomopathologie, CHU RENNES, Rennes, ⁶Laboratoire d'Anatomopathologie, CHU NECKER, Paris, France

Introduction. Nous décrivons un cas de maladie vasculaire néonatale à type d'angiomatose cutané-viscérale avec thrombopénie, à distinguer de l'hémangiomatose multifocale infantile (HMI).

Observations. Une nouveau-né était née à 40 SA au terme d'une grossesse sans particularité, avec des lésions angiomeuses diffuses, une détresse respiratoire et une thrombopénie à 50 G/l sans CIVD. On observait une quinzaine de papulonodules de 1 à 10 mm superficiels érythémateux associés à des nodules bleutés plus profonds et plus rares. Certains nodules étaient exophytiques et hémorragiques. Ils étaient répartis de façon homogène sur les membres, le tronc, le cou, le visage et le cuir chevelu. Une IRM cérébrale réalisée à J1 de vie pour une hypotonie axiale révélait de nombreuses lésions hypervascularisées intra- et péricérébrales. L'échographie abdominale montrait des lésions vasculaires diffuses intra-hépatiques. Le diagnostic d'HMI était évoqué et un traitement par bêtabloquants était initié après biopsie. A J9 une nouvelle IRM réalisée devant la dégradation des fonctions neurologiques révélait un effet de masse et une hydrocéphalie, justifiant une dérivation ventriculo-péritonéale. Les lésions cutanées ont continué à progresser en taille et en nombre malgré les interventions thérapeutiques successives : augmentation de posologie du propranolol à 3mg/kg à J7, une corticothérapie générale à 3mg/kg initiée à J9 et 2 injections de vincristine à J15 et J23.

Le scanner objectivait des localisations intra-osseuses (côtes), digestive, rénale et pulmonaire. L'histologie cutanée révélait une prolifération veineuse et capillaire dermique superficielle et moyenne GLUT1 négative. L'enfant s'est dégradé sur le plan neurologique et est décédé à J35.

Discussion. Cette entité est caractérisée par de multiples lésions vascularisées papulonodulaires isolées érythémateuses ou violacées congénitales sans intervalle libre, une thrombopénie, un saignement digestif fréquent. Les localisations viscérales fréquemment rapportées sont le: tube digestif, les os, le poumon, le rein, plus rarement foie, rate et cerveau ; certaines de ces localisations ne sont jamais observées dans l'HMI (os, rein). Sur le plan histologique, la prolifération vasculaire dermique est lymphatique et capillaire *glut-1* négatif.

Le pronostic est plus sombre que dans l'HMI avec une absence de réponse aux thérapeutiques usuelles de l'HMI.

Conclusion. Ce cas illustre une entité à type d'angiomatose cutané-viscérale avec thrombopénie qui peut être initialement diagnostiquée comme HMI mais dont le phénotype, le pronostic et la réponse thérapeutique diffèrent.

COMMUNICATIONS

PSORIASIS ET SURPOIDS CHEZ L'ENFANT PSORIASIQUE : ETUDE TRANSVERSALE, MULTICENTRIQUE, CAS-TEMOIN (ETUDE χ -PSOCAR)

E. Mahé, A. Beauchet, M. Ferneiny, A. Phan, A.-C. Bursztejn, F. Boralevi, A.-L. Souillet, C. Chiaverini, E. Bourrat, J. Miquel, P. Vabres, S. Barbarot, D. Bessis, C. Eschard, M.-L. Sigal, S. Hadj-Rabia pour le *Groupe de Recherche de la Société Française de Dermatologie Pédiatrique*

Introduction. Les comorbidités cardiovasculaires et métaboliques sont plus fréquentes chez les patients atteints de psoriasis que dans la population générale. Peu de données sont disponibles chez l'enfant. Il semble exister un lien entre psoriasis en plaques et obésité, ceci étant d'autant plus marqué que le psoriasis de l'enfant est sévère.

L'objectif de ce travail était d'évaluer la fréquence du surpoids (incluant l'obésité) chez les enfants atteints de psoriasis, quel que soit le type de psoriasis.

Matériel et méthodes. Etude transversale, multicentrique, de type cas-témoin réalisée d'avril 2012 à mars 2013, dans 23 centres avec investigateurs membres du GR SFDP. Les inclusions étaient consécutives. Tous les enfants (< 18 ans) atteints de

psoriasis vus en consultation ou hospitalisation pour un psoriasis étaient inclus. Les comorbidités métaboliques et cardiovasculaires de l'enfant et des parents étaient systématiquement rapportées.

Les témoins, enfants ne consultant pas pour une maladie inflammatoire chronique ou génétique, étaient appariés sur l'âge et le sexe, dans chaque centre.

Les définitions du surpoids, de l'obésité et de l'obésité abdominale étaient celles retenues par l'HAS (recommandations 2011).

Résultats. 275 enfants psoriasiques, et autant de témoins ont été inclus. Age moyen : $9,3 \pm 4,1$ ans, G/F : 134 / 141 ; âge de début moyen du psoriasis : $6,2 \pm 3,6$ ans. 84 psoriasis étaient considérés comme sévères (utilisation d'un traitement systémique). Seuls 42% des psoriasis étaient du type psoriasis en plaques.

Parmi les enfants psoriasiques, 10,7% étaient en surpoids ($\frac{3}{4}$ d'entre eux avec obésité abdominale) et 10,0% étaient obèses. Si on inclut tous les enfants en surpoids (obésité comprise), tous types de psoriasis inclus, il n'y avait pas de différence significative par rapport au groupe témoin. Le surpoids avec obésité abdominale et l'obésité étaient plus fréquents dans le groupe psoriasis ($p=0,009$). Cette différence n'était pas notée pour les formes sévères ou les psoriasis en plaques.

Nous avons aussi évalué si l'indice de masse corporelle (IMC) néonatal, l'obésité familiale (parents), ou l'existence de comorbidités cardiovasculaires ou métaboliques étaient différentes entre les 2 groupes. Pour aucun de ces paramètres il n'existait de différences entre les 2 groupes.

Discussion. Cette étude montre que chez les enfants psoriasiques, le surpoids avec obésité abdominale et l'obésité sont plus fréquents que dans une population pédiatrique témoin. Ceci est montré si on inclut tous les types de psoriasis. La sévérité n'apparaît cependant pas comme associée au surpoids et à l'obésité dans notre étude. Cette obésité semble individuelle et non pas familiale.

Conclusion. Comme chez l'adulte, le dermatopédiatre est confronté dans le psoriasis à une augmentation de l'obésité. Son rôle d'alerte dans la prise en charge globale de l'enfant est donc important. Car, si on ne sait pas si la prise en charge de l'obésité modifie l'évolution du psoriasis, il est démontré que l'obésité dès l'enfance est associée à un risque accru d'obésité à l'âge adulte

LYMPHŒDÈME DE L'ENFANT ET DE L'ADOLESCENT : 12 CAS

J. Martins ^{1,*}, X. Deries ², L. Martin ¹

¹dermatologie, chu, ²crfff, Angers, France

Introduction. Les lymphœdèmes (Lo) sont classés en deux groupes : les Lo primaires en rapport avec une hypoplasie des vaisseaux lymphatiques qui peut s'intégrer dans différents syndromes et les Lo secondaires, plus fréquents, en lien avec une atteinte acquise du réseau lymphatique après irradiation, chirurgie ganglionnaire... Dans tous les cas la stase lymphatique entraîne une augmentation de volume du membre par augmentation de la pression oncotique. Le diagnostic de Lo est clinique avec notamment présence du signe pathognomonique de Stemmer, mais il peut être confirmé par la lymphoscintigraphie. Le Lo de l'enfant et de l'adolescent est considéré comme rare. Nous rapportons les diagnostics retenus chez les jeunes patients adressés pour Lo à notre consultation.

Matériel et Méthodes. Analyse rétrospective sur les années 2011/2012.

Résultats. 12 jeunes patients ont été inclus. L'âge moyen lors de la première consultation était de 7,2 ans (1mois-33ans). L'âge de début estimé du lymphœdème était de 35,37 mois (premier jour de vie-12 ans). 5 syndromes de Klippel Trenaunay, 2 syndromes des ongles jaunes avec atteinte pulmonaire, 1 cutis marmorata telangiectatica congenitale avec Lo, 1 lymphœdème héréditaire lié à une mutation du gène FOXC2, 1 lymphœdème primaire sur malformation lymphatique, 1 syndrome de Prader et Willy ont été diagnostiqués. Trois jeunes patients ont bénéficié d'une lymphoscintigraphie confirmant l'hypoplasie du système lymphatique. La prise en charge de ces lymphœdèmes primaires a consisté en de la kinésithérapie par drainages lymphatiques manuels et en des bandages pour 7 patients et en une simple surveillance lorsqu'il s'agissait de lymphœdème de sévérité modérée (5 patients).

Discussion: Le Lo est bien rare puisque nous n'avons examiné que 12 cas dans une population de 1 000 000 habitants (Maine et Loire, et territoires adjacents de la Sarthe, la Mayenne, les Deux Sèvres). Nos chiffres sont en accord avec la prévalence estimée (possiblement sous-estimée) de 1,15/100 000 enfants avant l'âge de 20 ans, avec une prédominance féminine. Notre étude a montré que pour un motif unique de consultation, le lymphœdème, des diagnostics variés ont été retenus. Si certains de ces diagnostics (syndrome de Klippel Trenaunay) sont connus des dermatologues, d'autres sont beaucoup plus rares (mutation de FOXC2..).

Conclusion: Nous avons estimé que la création d'une consultation pluridisciplinaire trimestrielle de lymphologie pédiatrique était utile à l'optimisation de la prise en charge physiothérapeutique des enfants porteurs d'un Lo.

MALFORMATIONS ARTERIO-VEINEUSES CHEZ L'ENFANT : A PROPOS DE 6 OBSERVATIONS.

Lorriaux A ¹, Balguerrie X ¹, Surlemont Y ², Clavier E ³, Joly P ¹

¹ Service de Dermatologie CHU de Rouen, ² Service de chirurgie plastique CHU de Rouen, ³ Service de radiologie conventionnelle CHU de Rouen

Introduction. Les malformations artérioveineuses (MAV) sont des malformations vasculaires complexes hémodynamiquement actives, rares et de prise en charge difficile.

Bien que présentes dès la naissance dans de nombreux cas, elles sont souvent au stade I de "dormance" chez l'enfant ce qui en rend alors le diagnostic plus difficile.

Nous rapportons le cas de 6 MAV pédiatriques, particulières par leur présentation clinique évolutive, et leur prise en charge thérapeutique.

Observations. Les 6 enfants suivis à la consultation multidisciplinaire "angiome", étaient âgés de 4 mois à 9 ans lors du diagnostic de MAV. Trois enfants présentaient initialement une nappe angiomateuse évoquant un angiome plan banal, mais l'apparition ultérieure au sein de la nappe de nodules vasculaires de type "botryomycomes" et le caractère chaud a conduit à réaliser doppler et IRM, qui ont permis d'établir le diagnostic. Un enfant présentait une tuméfaction vasculaire de l'oreille traitée initialement comme un hémangiome par propanolol, jusqu'à l'apparition d'un nodule type botryomycome à distance, dont l'exérèse retrouvait une histologie d'hémangiome mais GLUT-1 négatif. L'angioscanner réalisé alors confirmait le diagnostic de MAV. Pour un autre enfant il s'agissait d'une plaque tégangiectasique sur laquelle sont apparues des nodules bleutés. Enfin, un dernier enfant présentait une lésion jugale d'aspect initialement lipomateux. Le diagnostic de MAV a été suspecté du fait du caractère hémorragique de la liposuccion, et a été confirmé par IRM puis artériographie.

Deux de ces enfants ont bénéficié d'un traitement : l'un par exérèse chirurgicale "carcinologique" avec absence de récurrence à 5 ans, l'autre par embolisations fonctionnelles multiples puis inclusion dans le protocole RAPAMUNE.

Discussion. Les MAV se présentent le plus souvent comme de faux angiomes plans chez l'enfant, et évoluent secondairement vers des formes plus actives sur le plan hémodynamique à partir de la puberté. Nous présentons 6 observations dont l'évolutivité est plus précoce et nous a conduit à discuter les possibilités thérapeutiques actuelles.

SYNDROME HELIX : UNE NOUVELLE CLAUDINE IMPLIQUEE

Hadj-Rabia S¹, Al-Sarraj Y², Kambouris M², Leclerc S¹, Bodemer C¹, El-Shanti H²

¹MAGEC, ²Shafallah Medical Genetics Center, Doha, Qatar.

Les ichtyoses sont caractérisées par une anomalie génique de la cornification. Nous avons identifié le rôle de la claudine 1, protéine de structure des jonctions serrées, dans la survenue du syndrome NISCH (cholange sclérosante et ichtyose néonatale). Nous décrivons le rôle de la claudine 10 dans la survenue d'un syndrome dénommé HELIX (Hypohidrose, Déséquilibre Électrolytique, hypoLacrymie, Ichtyose et Xerostomie). Observations : Deux enfants nés d'un couple apparenté, étaient adressés pour discrète KPP, xérose, xérostomie et hypolacrymie. Les ongles, les cheveux et les dents étaient normaux. Chez l'ainé, un malaise révélait une hypokaliémie par fuite rénale. Les explorations biologiques confirmaient l'hypokaliémie avec kaliurèse élevée chez les deux patients. L'histologie montrait une ichtyose par prolifération et des desmosomes dupliqués superposables à ceux décrits au cours du syndrome NISCH. Une étude de liaison permettait d'identifier une mutation faux-sens homozygote, délétère et absente d'une cohorte de mille génomes de même origine, dans le gène *CLDN10* codant la claudine10. Discussion : Ce syndrome souligne l'importance de la place des jonctions serrées dans la survenue d'un trouble de la cornification. Il montre l'importance de l'examen dermatologique chez des patients suivis pour hypokaliémie précoce inexplicée. Il ouvre un champ d'investigations à propos de l'interaction des différents systèmes jonctionnels au sein des épithéliums. En effet, alors que les claudines sont des protéines des jonctions serrées, comment expliquer l'aspect dupliqué du desmosome qui semble caractéristique des ichtyoses impliquant les claudines ?

INTERET DE L'ERYTHROMYCINE ORALE DANS L'EPIDERMOLYSE BULLEUSE SIMPLE DE DOWLING MEARA

Chiaverini C, Bessis D, Mazereeuw J, Vabres P, Fontas E, Lacour JP

Introduction. L'épidermolyse bulleuse simple de type Dowling Meara (EBS-DM) est une génodermatose à transmission autosomique dominante par mutation des gènes codant pour les kératines 5 et 14. Il en résulte une fragilité cutanée et des décollements bulleux récidivants parfois très sévères surtout pendant la petite enfance. Les tétracyclines, proposées chez les adultes, ne peuvent être utilisées chez les jeunes enfants. L'érythromycine, utilisée dans d'autres dermatoses inflammatoires, semble être une bonne alternative mais n'a jamais été étudiée dans cette indication.

Matériel et méthodes. L'objectif principal de cette étude était d'évaluer l'efficacité de l'érythromycine pour diminuer le nombre de bulles cutanées quotidiennes chez les patients de 6 mois à 8 ans atteints d'EBS-DM après 3 mois de traitement (M3) : une diminution d'au moins 20% était considérée comme un succès. Les objectifs secondaires étaient d'évaluer l'efficacité de l'érythromycine sur la surface cutanée atteinte, le prurit, la fragilité cutanée et son impact sur la colonisation bactérienne de la peau à M3 et M5. Il s'agissait d'un essai thérapeutique pilote ouvert et multicentrique.

Résultats. Seuls 6 patients sur les 8 prévus ont été inclus, 4 filles et 2 garçons d'âge moyen de 4.6 ans. Cinq patients ont terminé l'étude, 1 a arrêté le traitement avant 1 mois et n'a pu être évalué. A M3, 3 patients/5 étaient considérés en succès avec un taux moyen de diminution de bulles de 40,6%. Aucun patient n'avait d'aggravation. Les résultats sur le prurit, la fragilité cutanée et la surface atteinte n'étaient pas significatifs. Le traitement a été bien toléré sauf par celui qui l'a arrêté prématurément avec une impression d'aggravation. Aucun effet secondaire en rapport avec le traitement n'a été signalé. A M0 et M3 tous les patients étaient colonisés à staphylocoque doré (narine et/ou plaie) sensible à l'érythromycine à M0 et résistant à M3. A M5 3 patients/5 étaient colonisés à staphylocoque doré avec 2 germes/3 résistants.

Discussion. Compte tenu du faible nombre de patients ces résultats n'ont pas la puissance nécessaire pour répondre à la question de l'efficacité de l'érythromycine. Ils sont toutefois encourageants et ce d'autant que la tolérance a été globalement bonne. La survenue d'une résistance à l'érythromycine était constante, sans modification de l'effet et rapidement réversible

dans au moins un cas. L'érythromycine pourrait agir par son activité antibactérienne et/ou anti-inflammatoire, comme cela a été décrit dans d'autres pathologies inflammatoires de l'enfant. Cela concorde avec des études récentes qui suggèrent que l'EBS-DM est une pathologie « mécanique » mais également « inflammatoire ».

Conclusion. Cette étude suggère que l'érythromycine orale peut avoir une place dans la prise en charge des enfants atteints d'EBD-DM sévère mais doit être confirmée par une étude portant sur un plus grand nombre de patients.

MELANOME SURVENANT CHEZ DES PATIENTS PORTEURS D'UN NÆVUS CONGÉNITAL DE GRANDE TAILLE : ETUDE RETROSPECTIVE DE 10 OBSERVATIONS

Lacoste C¹, Laharanne E², Avril MF³, Carlotti A⁴, Bodemer C⁵, Vergier B², Fraitag S¹

(1) Hôpital Necker-Enfants malades, service de pathologie, 149 Rue de Sèvres 75015 Paris, France. (2) Hôpital Haut-Lévêque, CHU Bordeaux, service de pathologie (Sud), 1 avenue Magellan, 33604 PESSAC cedex, France. (3) Hôpital Tarnier, service de pathologie, 89 Rue d'Assas 75006 Paris, France. (4) Hôpital Cochin, service de pathologie, 27 Rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris, France. (5) Hôpital Necker-Enfants malades, service de pathologie, 149 Rue de Sèvres 75015 Paris, France.

Introduction. Le mélanome survenant chez des patients ayant un nævus congénital de grande taille (GNC), défini par un diamètre d'au moins 20 cm à l'âge adulte, est rare, même si le GNC représente le principal facteur de risque de développement d'un mélanome dans l'enfance. Par conséquent il y a très peu de séries publiées dans la littérature avec un long suivi clinique.

Matériel et méthodes : Etude anatomo-clinique rétrospective de 10 observations de mélanomes survenus sur une période de 27 ans chez des sujets ayant un GNC. Nous avons colligé les données cliniques, histologiques, d'immunohistochimie (P16, MIB1, HMB45) et d'hybridation in situ en fluorescence (FISH).

Résultats. Six mélanomes primitifs développés dans le GNC ont été identifiés. Chez les autres patients les mélanomes étaient localisés au cerveau, au tissu sous-cutané ou aux ganglions lymphatiques sans primitifs identifiés au sein du GNC. Le GNC était localisé au tronc dans 8 cas et associé à des nævus satellites dans au moins 6 cas. Une chirurgie itérative avait été pratiquée avant l'apparition du mélanome dans 7 cas. Le sex-ratio était de 1. L'âge moyen au diagnostic était de 19 ans avec 2 groupes distincts: 5 patients ont développé leur mélanome avant 5 ans, et 5 après 20 ans. Le taux de mortalité était de 60% avec un âge moyen de décès à 17,3 ans. Histologiquement le diagnostic était aisé dans 8 cas, très difficile car mimant un nævus avec une très faible activité mitotique et un indice de prolifération très bas dans 2 cas de mélanome développé dans l'enfance. Dans ces deux cas ni l'immunohistochimie ni la FISH ont été utiles. La FISH n'a mis en évidence que des anomalies numériques dans les mélanomes développés dans l'enfance alors que ceux développés à l'âge adulte avaient des anomalies numériques et structurales dans un cas ou des anomalies numériques dans l'autre.

Discussion. Les mélanomes associés à des GNC ont une présentation hétérogène et peuvent survenir en dehors du NC. Le principal critère pronostique est son stade clinique au moment du diagnostic. L'histopathologie reste le principal outil diagnostique car ni l'IHC ni la FISH ne semblent utiles au diagnostic, au moins dans les cas développés dans l'enfance.

Conclusion. Un suivi à vie des patients porteur d'un GNC est nécessaire puisque le mélanome peut aussi se développer après l'âge de 20 ans malgré une exérèse quasi-totale cliniquement.

CAS CLINIQUES

KÉRATODERMIE PALMOPLANTAIRE, RETARD MENTAL ET PARAPLÉGIE SPASTIQUE : 2 NOUVEAUX CAS

Frenard C^{1,*}, Lefebvre T², Le Caignec C³, Perrier J⁴, Barbarot S¹, Isidor B⁵, David A⁵

¹clinique dermatologique, ²gynécologie médicale, ³cytogénétique, ⁴pédiatrie, ⁵génétique clinique, CHU, Nantes, France

Introduction. En 1983, Fitzsimmons et al ont rapporté un nouveau syndrome caractérisé par un retard mental, une paraplégie spastique et une hyperkératose palmo-plantaire chez quatre frères (OMIM 309500). A notre connaissance, aucun autre patient n'a été rapporté depuis. Nous rapportons deux demi-frères de même mère probablement atteints de ce syndrome.

Observations. Le patient 1 présente une hyperkératose palmo-plantaire modérée, bilatérale, diffuse, non transgrediente, avec des fissures, associée à un retard mental léger, un syndrome pyramidal avec des pieds creux et des tremblements des membres inférieurs. La NFS, le ionogramme, l'uricémie sont normaux. Les fonctions rénale, hépatique et thyroïdienne sont normales. Les dosages de la créatine urinaire, des AGTLC et de l'acide guanidoacétique sont normaux.

Le patient 2 présente un tableau similaire avec en plus un palais ogival sans dysmorphie faciale. L'IRM cérébrale n'a pas montré d'anomalie. Les études génétiques (CGHarray, ADN mitochondrial et FMR1) sont normales.

La mère des 2 patients ne présente aucun signe dermatologique ni neurologique.

Discussion. Trois diagnostics différentiels peuvent être évoqués: le syndrome de Sjögren-Larsson dont le mode de transmission autosomique récessif est incompatible avec notre famille et dans lequel l'atteinte cuanée est une ichtyose lammellaire non retrouvée ici; l'ichtyose liée à l'X due à une microdélétion Xp22.31 non retrouvée en CGH array chez le patient 2; une mutation du gène ELOVL4 décrit récemment comme causant une ichtyose congénitale associée à une déficience intellectuelle, une épilepsie et une quadriplégie spastique, éliminée par le dosage des AGTLC normal.

Cette observation bien que correspondant à un phénotype plus modéré semble similaire au syndrome décrit par Fitzsimmons. L'atteinte de ces 2 demi-frères de même mère suggère une transmission récessive liée à l'X.

Conclusion. Nous rapportons 2 nouveaux cas probable d'un syndrome associant : kératodermie palmoplantaire, retard mental et paraplégie spastique. L'observation d'autres patients avec un phénotype identique pourrait permettre la confirmation du mode de transmission et l'identification de l'anomalie génétique en cause.

POÏKILODERMIE FIBROSANTE HEREDITAIRE (MUTATION FAMM111B) : UNE NOUVELLE ENTITE DANS LE CADRE DES POÏKILODERMIES CONGENITALES

Andrieu E, Goldenberg A, Mercier S, Joly P, Balguerie X

Introduction. La poïkilodermie de Rothmund-Thomson (PRT) est hétérogène sur les plans clinique et génétique. La mutation RECQL4 n'est mise en évidence que dans environ 60 % des cas. Nous présentons l'observation d'un enfant de 3 ans porteur d'une poïkilodermie depuis l'âge de 3 ans, chez qui une mutation du gène RECQL4 n'a pas été trouvée, mais chez qui une nouvelle mutation : « FAMM111B » a pu être mise en évidence à Nantes. Cette entité, dénommée « poïkilodermie fibrosante héréditaire » (PFH) expose à des complications différentes.

Observation. L'enfant était suivi pour une poïkilodermie des joues (dyschromie réticulaire, atrophie et télangiectasies) apparue progressivement après une exposition solaire vers 3 ans. Il présentait également une rareté des cils et sourcils, un érythème palmaire et un aspect fin et rêche de certains cheveux. Son état général, son développement psychomoteur, sa croissance, les radiographies osseuses, l'audiogramme, la NFS et l'examen ophtalmologique étaient normaux.

Résultats. Le diagnostic de syndrome de Rothmund Thomson avait été évoqué mais aucune mutation sur le gène RECQL4 n'avait été identifiée. Suite à la présentation par l'équipe de Nantes, la recherche d'une mutation du gène FAMM111B a pu être effectuée et s'est avérée positive.

Discussion. Cette mutation dans le gène FAMM111B a été mise en évidence pour la 1^{ère} fois dans une famille sud-africaine. Les éléments cliniques ont été regroupés sous le terme de poïkilodermie fibrosante héréditaire, et comportent une poïkilodermie congénitale, une hypotrichose, une hypohidrose, une faiblesse musculaire progressive avec déformations et une fibrose pulmonaire progressive. Aucun cas d'ostéosarcome n'a été décrit dans cette famille. La fonction de ce gène n'est pas encore définie. La description d'autres observations similaires et le suivi permettront de mieux définir cette entité, et les évènements cliniques qui peuvent survenir.

Conclusion. Nous rapportons l'observation d'un enfant porteur de poïkilodermie congénitale, rattachée à une nouvelle mutation sur le gène FAMM111B décrite par l'équipe de Nantes. Cette nouvelle entité dans le cadre des poïkilodermies, dénommée « poïkilodermie fibrosante héréditaire » est importante à connaître des dermatologues afin de pouvoir poser un diagnostic précocement, instaurer une surveillance pulmonaire, et vérifier l'absence de sur-risque d'ostéosarcome.

RÉACTION DU GREFFON CONTRE L'HÔTE APRÈS TRANSPLANTATION INTESTINALE : RARE MAIS SÉVÈRE COMPLICATION

Ferneiny M¹, Lacaille F², De Peufelhoux L³, Hadj-Rabia S³, Fraïtag S⁴, Goulay O², Bodemer C³

¹APHP, Paris, France, ²Gastro-entérologie Pédiatrique Necker-Enfants-Malades, ³Dermatologie Necker-Enfants-Malades,

⁴Anatomopathologie Necker-Enfants-Malades, APHP, Paris, France

Introduction. L'apport de lymphocytes par la transplantation (Tx) de l'intestin expose à la maladie du greffon contre l'hôte (GVH). Cette complication est rare.

Matériel et Méthodes. Depuis 1994, 106 Tx ont été réalisées chez 98 enfants, 59 grêle seul, 42 foie-grêle, 2 multiviscérales. Les dossiers des patient GVH ont été sélectionnés par le PMSI (n=3).

Observations. 3 enfants (4, 12, 2 ans, 2 garçons, transplantés pour Hirschsprung étendu (P1:Tx multiviscérales), ou diarrhée congénitale (P2, P3 : Tx foie-grêle), ont développé une GVH cutanée aiguë (P2 et P3) et chronique (P1 et P2). Les autres organes étaient indemnes. P1 et 2 étaient splénectomisés. Tous étaient traités pour rejet humoral (RH) par plasmaphèreses et immunoglobulines IV. Les 1ers signes cutanés sont apparus 1, 2 et 4 mois post-Tx. La GVH était aiguë (n=2), chroniques (forme lichénienne n=2). Il existait une atteinte de la muqueuse buccale (n=1). Chez tous, on trouvait une infection virale (HHV6, EBV) et des médicaments imputables (aciclovir chez P1). La biopsie cutanée ne permettait pas de distinguer GVH, toxidermie ou lésions viro-induites. Un chimérisme cutané était trouvé chez P2 et 3. Le traitement a été la méthylprednisolone, la majoration de l'immunosuppression, le traitement de la réplication HHV6 par ganciclovir et de l'EBV par rituximab, et l'éviction de l'aciclovir pour P1. P1 est décédé 1 an post-Tx d'une infection aiguë, P2 et P3 sont contrôlés 10 et 3 mois post-Tx.

Discussion. La GVH cutanée après Tx intestinale est peu décrite. Des séries rapportent un risque plus important en cas de splénectomie. Les modifications immunologiques induites par le traitement du RH pourraient aussi jouer un rôle. Une infection virale ou un médicament peuvent être déclencheurs, et une toxidermie peut être intriquée, la biopsie cutanée étant peu discriminante. Le diagnostic différentiel entre GVH et toxidermie de type DRESS est difficile du fait d'une hyperéosinophilie, d'une réplication virale possible dans les deux cas et d'une présentation clinique anatomopathologie très proche. La présence d'un chimérisme peut orienter vers une GVH mais une GVH et une toxidermie peuvent être intriquées. Le traitement repose sur une intensification précoce de l'immunosuppression, et un suivi rapproché, pour en limiter les complications.

Conclusion. La GVH après Tx intestinale est rare mais grave. Le diagnostic différentiel est la toxidermie l'arrêt d'un médicament imputable est également indispensable. Une attention particulière à tout signe cutané précoce après Tx peut permettre un contrôle rapide, et sans doute une évolution favorable plus rapide.

HYPOTRICHOSE CONGÉNITALE : PENSER À LA RÉTINE

Bellon N¹, Elfatoiki F¹, Cordoliani F¹, Reygagne P², Bagot M¹, Edelson C³, Rybojad M¹

¹Dermatologie, ²Centre Sabouraud, Hôpital Saint-Louis, ³Ophthalmologie, Fondation Rothschild, Paris, France

Introduction. L'hypotrichose congénitale avec dystrophie maculaire juvénile (HDMJ) est une affection rare de transmission autosomique récessive, caractérisée par l'association de cheveux courts et épars dès les premiers mois de vie et d'une dystrophie maculaire progressive aboutissant à la cécité entre les 2^e et 4^e décades. Nous décrivons un nouveau cas d'HDMJ avec efficacité du minoxidil topique.

Observations. Une fillette de 10 ans d'origine portugaise issue de parents apparentés au second degré était adressée pour hypotrichose. Cette hypotrichose était congénitale, avec cheveux fins, frisés, clairsemés, fragiles, jamais coupés. Un diagnostic de syndrome des cheveux anagènes caducs avait été posé à l'âge de 5 ans. Une maculopathie bilatérale touchant essentiellement l'épithélium pigmentaire avait été diagnostiquée au même âge. Le trichogramme retrouvait un effluvium télogène avec dysplasie pileaire : cheveux fins de calibre irrégulier, aplatis avec une gouttière centrale inconstante et quelques images de torsions irrégulières avec en lumière polarisée une gouttière longitudinale sur des cheveux aplatis, un aspect tigré et par endroits arlequin. Le reste de l'examen clinique était normal. Devant un retentissement psychologique important de l'hypotrichose, un traitement local par minoxidil 5% était débuté avec nette efficacité après 6 mois de traitement.

Discussion. L'HDMJ est liée à une mutation sur le gène *CDH3* codant la P-cadhérine, glycoprotéine essentielle de l'adhésion cellulaire. A ce jour, 16 mutations ont été décrites. Une hypotrichose et une dystrophie maculaire peuvent également révéler un syndrome dysplasie ectodermique, ectrodactylie et dystrophie maculaire (EEM), également lié à une mutation de *CDH3*, où les anomalies malformatives des extrémités sont constantes. Le caractère congénital de l'hypotrichose est systématique dans l'HDMJ, par opposition au caractère acquis du syndrome des cheveux anagènes caducs. L'histologie dans l'HDMJ retrouve habituellement un effluvium télogène chronique, par opposition à l'hypotrichose simple où elle est normale. Aucun traitement de l'hypotrichose dans l'HDMJ n'a été proposé dans la littérature.

Conclusion. Devant une hypotrichose ou dysplasie pileaire congénitale, l'HDMJ doit être évoquée et conduire à un examen ophtalmologique avec fond d'œil de dépistage.

Un traitement par minoxidil topique peut être proposé à visée esthétique.

SYNDROME DE SETLEIS : UN CAS FAMILIAL

Uthurriague C, Mazereeuw-Hautier J

Introduction. Le syndrome de Setleis ou focal facial dermal dysplasia (FFDD) et une étiologie rare et mal connue d'aplasie cutanée. Elle se caractérise pourtant par un aspect clinique typique à type de 'forceps marks'. Nous rapportons un cas familial de FFDD particulier.

Observation. Enzo, 8 mois, était né à terme d'un accouchement par voie basse. Il présentait comme seul antécédent une sténose du pylore opérée. Un caryotype avait été réalisé pendant la grossesse devant une hyperclarté nucale et un hygroma kystique, qui éliminait une trisomie 21. Il présentait des lésions congénitales, temporales bilatérales, arrondies, à type de macules érythémateuses et télangiectasiques et atrophiques. Il présentait également une dysmorphie faciale (faciès léonin, hypertélorisme, épicanthus, diminution de la densité des cils de la paupière inférieure, double rangée de cils de la paupière supérieure, rides périorbitaires). Son grand frère et son père présentaient des lésions similaires mais très discrètes, unilatérales et sans dysmorphie faciale. Les parents étaient non apparentés. Le diagnostic retenu était celui de FFDD de transmission autosomique dominante.

Discussion. La FFDD est une forme rare d'aplasie cutanée touchant moins de 1/10⁶ personnes (145 cas /47 familles décrites). L'aspect clinique est caractéristique avec des lésions d'aplasie cutanée de localisation temporale (uni ou bilatérale), associée ou non à une dysmorphie faciale. D'autres atteintes d'organes ont été décrites (cardiaques, génito-urinaire, troubles du développement). Il s'agit d'une pathologie génétique dont la transmission, selon les familles, est autosomique récessive ou dominante. Sur le plan étiologique, des mutations du gène *TWIST 2* ont été mises en évidence chez 3 familles avec FFDD de transmission autosomique récessive. Le gène *TWIST2* est impliqué dans la synthèse d'un facteur de transcription bHLH, impliqué dans le développement facial.

Notre famille est particulière en raison de la symptomatologie atténuée présentée par Enzo et la variabilité intra familiale (atteinte extrêmement discrète chez son frère et son père), suggérant une pénétrance variable. L'analyse moléculaire est en cours chez cette famille.

Conclusion. Le syndrome FFDD présente une clinique caractéristique 'forceps marks' permettant un diagnostic clinique en un coup d'œil. Il est important de faire le diagnostic afin de rechercher des anomalies associées (bilan en cours dans notre famille) et d'apporter un conseil génétique. Il est important également de rapporter de nouveaux cas bien caractérisés sur le plan clinique et moléculaire, afin de faire avancer les connaissances sur la maladie.

ASPECT DE LEUCOPLASIE LINGUALE RÉVÉLATRICE D'UNE ÉPIDERMOLYSE BULLEUSE SIMPLE LOCALISÉE

Abasq-Thomas C^{1,*}, Plantin P², Fraitag S³, Zagnoli A⁴, Misery L¹

¹dermatologie, CHU, Brest, ²dermatologie, CH, Quimper, ³anatomie pathologique, Hôpital Necker, Paris, ⁴dermatologue, Brest, France

Introduction. Les épidermolyses bulleuses simples (EBS) sont secondaires à un clivage dans les kératinocytes basaux. L'EBS localisée représente deux tiers des EBS. Les bulles touchent classiquement la région palmo-plantaire et les zones traumatisées. Une atteinte buccale est rarement observée. Nous rapportons l'observation d'un enfant ayant présenté un aspect de leucoplasie linguale associé à une EBS localisée

Observations. Un enfant de 18 mois était adressé pour éruption bulleuse acrale. La maman décrivait depuis l'âge de 4 mois des plaques blanches du dos de la langue d'évolution fluctuante, associée à une gêne alimentaire discrète, sans retentissement sur la croissance staturo-pondérale. L'enfant développait à un an des bulles palmo-plantaires tendues, sur peau saine, sans signe de Nikolsky. La numération formule sanguine ne montrait pas d'hyperéosinophilie. La recherche d'anticorps anti-BPAG1 et anti-BPAG2 était négative, le taux de tryptase dans les limites de la normale. Le prélèvement bactériologique d'une bulle était stérile. L'analyse histologique d'une bulle plantaire montrait un clivage à la partie basse de l'épiderme. L'étude en immunohistochimie réalisée avec l'anti-cytokératine 14 montrait un marquage au toit et au plancher de la bulle confirmant la présence d'un clivage intra-épidermique. L'étude en immunohistochimie avec l'anti-lamine 5 et en immunofluorescence avec l'anti-collagène 7 montraient un marquage positif normal en intensité comparable au témoin au plancher de la cavité bulleuse. Le diagnostic d'épidermolyse bulleuse simple localisée était retenu. L'atteinte buccale régressait lentement tandis que les bulles acrales persistaient avec un recul d'un an.

Discussion. Les lésions buccales chez l'enfant peuvent être la première manifestation d'affections générales. Leur analyse est délicate : l'examen clinique de la cavité buccale n'est pas toujours aisé et les lésions élémentaires peuvent revêtir des aspects particuliers. Une atteinte muqueuse est classiquement observée au cours des épidermolyses bulleuses jonctionnelles ou dystrophiques. L'atteinte de la cavité buccale est décrite seulement dans un tiers des cas d'EBS localisée avec une guérison rapide les premières années de vie. La présentation clinique était ici tout à fait atypique sous la forme de leucoplasie fluctuante du dos de la langue sans visualisation du caractère bulleux initial. Ces lésions ont été les seules manifestations de l'EBS localisée pendant plusieurs mois retardant le diagnostic. Un aspect de leucoplasie linguale doit donc faire évoquer le diagnostic d'épidermolyse bulleuse héréditaire chez l'enfant.

Conclusion. Nous rapportons une observation exceptionnelle de leucoplasie de la langue révélatrice d'une épidermolyse bulleuse simple localisée.

HÉMIHYPERTROPHIE ÉVOCATRICE D'UNE DYSPLASIE HÉMIMAXILLOFACIALE ÉTENDUE À L'HÉMICORPS

Frenard C¹, Barbarot S², Isidor B³, David A³

¹clinique dermatologique CHU, ²clinique dermatologique, ³génétique clinique, CHU, Nantes, France

Introduction. En 1987, MILES et al ont décrit 2 cas de patients présentant une asymétrie faciale, une hémihypertrophie gingivale et de l'os alvéolaire maxillaire, une atrophie de certaines dents et une hypertrichose localisée à la l'hémiface atteinte. Les auteurs ont suggéré le terme de dysplasie hémi-maxillo-faciale pour caractériser ce tableau clinique. Depuis, 37 cas ont été décrits avec une association à d'autres signes cliniques : hypopigmentation cutanée, sclérose osseuse, nævus de Becker, avec à notre connaissance une atteinte toujours limitée à l'hémiface.

Observations. Nous rapportons ici une observation d'un garçon de 5 ans présentant une asymétrie corporelle avec une hémihypertrophie droite particulièrement marquée au niveau facial associée à une hyperplasie gingivale maxillaire et mandibulaire droite et une hypertrophie de l'amygdale droite. L'examen cutané retrouve une hypertrichose hémicorporelle droite en damier et des télangiectasies diffuses prédominant sur l'hémicorps droit. Le développement psycho-moteur est normal.

Le caryotype prénatal était normal, l'étude de la méthylation de la région 11p15 a permis d'éliminer un syndrome de Wiedemann-Beckwith, l'échographie abdominale est normale. L'écho-doppler des membres a montré une dilatation des veines à droite sans anomalie vasculaire profonde. Il n'y avait pas non plus d'arguments pour un syndrome de Protée.

Discussion. Ce patient a donc un phénotype évocateur d'une dysplasie hémi-maxillo-faciale mais avec une atteinte étendue à l'ensemble de l'hémicorps. Il s'agit d'un cas sporadique, de même que les autres cas de dysplasie hémi-maxillo-faciale précédemment décrits.

L'étiologie de ce syndrome est pour l'instant inconnue ainsi que le mécanisme physio-pathogénique. L'atteinte restreinte à un territoire limité et le caractère sporadique sont en faveur d'une anomalie génétique en mosaïque

Conclusion. Nous rapportons un cas d'hémihypertrophie évocatrice d'une dysplasie hémimaxillofaciale étendue à l'hémicorps. L'observation d'autres patients présentant un tableau clinique similaire pourrait permettre de redéfinir le syndrome de dysplasie hémi-maxillo-faciale et d'étendre le phénotype à une atteinte plus diffuse hémicorporelle.

ASSOCIATION D'UN NÆVUS CONGÉNITAL GÉANT ET D'UN NEUROTHÉCOME DU SCALP CHEZ UN NOUVEAU-NÉ

Bellissen A¹, Carpentier O², Templier C¹, Martin de Lassalle^{3,4}, Martinot V^{4,5}, Delaporte E^{1,4}, Staumont-Salle D^{1,4}

¹Dermatologie, Hôpital Claude Huriez, CHRU, Lille, Lille, ²Médecine interne, CH Roubaix, ³Anatomo-pathologie, Hôpital Claude Huriez, CHRU, Lille, ⁴Université Lille 2, ⁵Service de Chirurgie Plastique, Hôpital Roger Salengro, CHRU, Lille, Lille, France

Introduction. Le neurothécome est une tumeur cutanée bénigne rare. Notre observation rapporte l'association d'un neurothécome à un nævus congénital de grande taille du scalp chez un nouveau-né.

Observations. Un nouveau-né de sexe masculin présentait dès la naissance une lésion pigmentée couvrant plus de la moitié du cuir chevelu avec une nette bordure noirâtre à la lisière du cuir chevelu. De multiples îlots pigmentés de couleur hétérogène étaient présents au sein de cette lésion. La palpation mettait en évidence une tuméfaction molle dans la région occipitale sans pulsatilité. Une tumeur était suspectée, en particulier un mélanome congénital. L'examen histologique révélait la présence de deux types de lésions. L'analyse de la partie superficielle était en faveur d'un nævus nævocellulaire et celle de la partie moyenne et profonde d'un neurothécome. L'examen anatomo-pathologique permettait donc de retenir le diagnostic de neurothécome sous-jacent à un nævus congénital. La prise en charge consistait en une exérèse chirurgicale en plusieurs temps et l'évolution était favorable.

Discussion. Le neurothécome survient à un âge moyen de 23 ans pour des âges extrêmes allant de 1 à 65 ans. Le neurothécome est rare chez l'enfant. Un seul cas a été rapporté chez le nourrisson (enfant de 5 mois). A notre connaissance, aucun cas n'a été rapporté chez le nouveau-né ce qui constitue l'originalité de notre observation. Le diagnostic du neurothécome est histologique. C'est une tumeur dermique constituée de cellules fusiformes et épithélioïdes. Les principaux diagnostics différentiels sont le mélanome neurotrope et la tumeur fibrohistiocytaire plexiforme. Dans notre cas c'est surtout le diagnostic de mélanome congénital qui était évoqué cliniquement en première intention compte tenu de la pigmentation visible à l'examen clinique. Le second point original de notre observation est la découverte histologique d'une co-localisation de ce neurothécome à un nævus congénital, association qui n'a jamais été rapportée. L'évolution tumorale du neurothécome est lente et bénigne. L'exérèse complète permet la guérison.

Conclusion. Nous rapportons l'observation originale d'un neurothécome associé à un nævus congénital géant sur le scalp d'un nouveau-né.