



Cas Clinique

Un Nouveau Cas de Poïkilodermie Congénitale à Brazzaville

Lenga Loumingou IA*, Kambourou J**

*Service de Dermatologie C.H.U. de Brazzaville

**Service de Pédiatrie C.H.U. de Brazzaville

Correspondance

Lenga Loumingou Ida Aurélie

Maître assistant. Service de Dermatologie C.H.U. de Brazzaville

13, Boulevard Auxence Ickonga

Email : idalengaloumingou@gmail.com**RÉSUMÉ**

Les auteurs rapportent un cas de poïkilodermie congénitale chez une fillette negro africaine de 3 ans. La poïkilodermie était apparue à l'âge de 3 mois, associée à une photophobie. associés à la poïkilodermie, l'examen à retrouvé un retard staturo-pondéral macules pigmentées labiales et endobuccales et des troubles de la réfraction. Ce cas clinique atypique confirme les difficultés nosologiques des poïkilodermies congénitales.

Mots clés : Poïkilodermie Congénitale, Brazzaville

INTRODUCTION

La poïkilodermie associe des macules pigmentées et hypo pigmentées, une atrophie cutanée et des télangiectasies. Elle peut être diffuse ou localisée, acquise ou héréditaire, isolée ou associée à des pathologies inflammatoires ou malformatives, notamment dans sa forme héréditaire. Les pathologies associées aux poïkilodermies héréditaires sont pour la plupart répertoriées. C'est le cas de la poïkilodermie de WEARY, de KINDLER, de ROTHMUND et de THOMPSON ; les autres entités ont cependant une nosologie imprécise [1, 2]. Le spectre complexe des poïkilodermies héréditaires rend difficile la classification et l'indentification de certaines formes [3]. Les auteurs rapportent une forme de poïkilodermie héréditaire associée à des lésions oculaires inhabituelles chez une fillette de 3 ans.

OBSERVATION CLINIQUE

Il s'agit d'une fillette d'origine négro-africaine de nationalité congolaise, âgée de 3 ans, ainée d'une fratrie de 2 enfants, la cadette âgée de 9 mois étant en bonne santé apparente. Elle était issue des parents non consanguins, sans antécédents particuliers, le père mesurant 1,65 m et la mère, 1,55 m. La fillette était née d'une grossesse sans incident, avec un accouchement eutocique, poids de naissance, 3.100 g, pour une taille de 48 cm.

L'interrogatoire des parents situait l'apparition de macules hétérogènes pigmentées et hypo chromiques à l'âge de 3 mois. Elles étaient localisées au visage, tronc

et aux membres supérieurs, et s'associaient à une photophobie et un larmoiement. A l'âge de 6 mois, l'enfant présentait un retard staturo-pondéral.

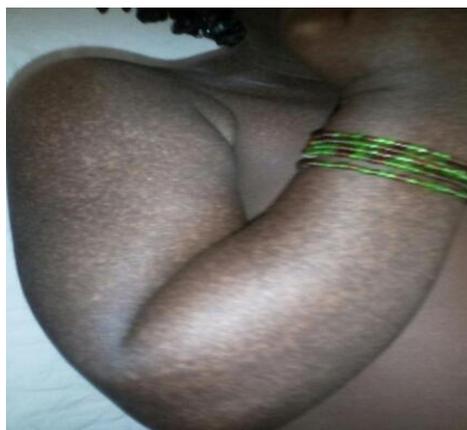
A l'admission, l'enfant pesait 15kg (...ZS) pour une taille de 90cm (...ZS). L'examen physique notait une poïkilodermie diffuse du visage, des membres supérieurs et du tronc, une photosensibilité du visage, des membres supérieurs et du décolleté, et une xérose cutanée. Des lésions muqueuses, notamment des macules pigmentées labiales et endobuccales (linguales et jugales) de tailles variant entre 0,2 et 0,8 cm étaient également retrouvées. Il n'y avait pas d'anomalie dentaire ni de gingivopathie, et le développement psychomoteur était normal. L'hémogramme et l'électrophorèse des protéines ne révélaient pas d'anomalies.

L'examen ophtalmologique objectivait une photophobie et des troubles de la réfraction à type d'astigmatisme et d'hypermétropie. L'on n'avait pas retrouvé des signes d'atteinte digestive, neurologique et cardio-respiratoire.

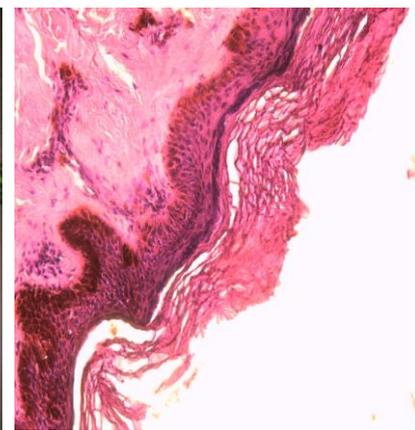
L'examen histologique de la pièce de biopsie cutanée montrait une atrophie épidermique avec hyperkératose ortho et parakératosite, une incontinence pigmentaire, des télangiectasies compatibles avec une poïkilodermie. Au total, il s'agissait d'une poïkilodermie héréditaire avec retard staturo-pondéral, photosensibilité et une atteinte oculaires chez une fillette négro-africaine de 3 ans.



Lésions de poikilodermie du visage et du décolleté. Lentignes labiales.



Poikilodermie du membre supérieur (noter l'association de macules hypo pigmentées et de macules pigmentées). Les télangiectasies sont peu visibles sur peau noire



Hyperkératose ortho et parakératosique, Incontinence pigmentaire. Multiples fentes vasculaires. Discret infiltrat inflammatoire du derme papillaire.

DISCUSSION

Les poikilodermies congénitales sont une entité pathologique rare. Leur prévalence n'est pas connue. Environ 250 cas de syndromes de Kindler et 300 cas de syndromes de Rothmund Thomson ont été rapportés à ce jour avec de rares séries [4, 5, 6]. Le cadre nosologique des poikilodermies reste imprécis expliquant ainsi les difficultés de dénomination de la pathologie en pratique hospitalière [1, 3].

Néanmoins, plusieurs formes classiques ont été individualisées à partir des critères cliniques. Il s'agit notamment des variétés de Weary-Kindler associant photosensibilité, bulles, et kératoses [1, 7, 8] les variétés de Rothmund-Thompson qui intègrent une dysmorphie, une hypotrophie, une alopecie avec anomalies dentaires, un hypogonadisme et une cataracte [1, 9] ; et la variété récemment décrite qui comporte une atteinte musculaire et respiratoire [10, 11]. A côté de ces formes classiques, se trouvent d'autres qui sont inclassables, et des formes classiques comportant des signes atypiques [2, 10, 12]. Dans notre cas, l'association poikilodermie héréditaire, photosensibilité et kératoses infra clinique, suggère l'hypothèse d'une forme de Weary-Kindler malgré l'absence de bulles. Par contre, le retard staturo-pondéral et l'hypotrichie retrouvés le rapprochent plutôt de la forme de Rothmund-Thompson [1, 9]. La présence d'une photophobie, d'un larmoiement et des troubles de la réfraction fait la particularité de notre cas clinique puisque peu décrite dans la littérature.

Les anomalies neuroectodermiques du cristallin, les difficultés de réparation de l'ADN en présence d'ultra-violet puis la formation de faux colobomes cristalliniens engendrent astigmatisme, hypermétropie et cataracte [13, 14, 15]. D'après l'OMS, 20% des cataractes sont dûs aux ultra-violets [16]. Le risque de cataracte s'élève certainement dans les réparatoses.

L'apparition de la cataracte dans les premières années de la vie peut être tardive.

Il est possible que d'autres types d'atteintes ophtalmologiques soient méconnus. D'ailleurs, les

Anomalies de la cornée retrouvées dans une forme de Kindler [17] argumentent cette hypothèse. Ainsi, la découverte d'une poikilodermie héréditaire impose un examen ophtalmologique minutieux avec des contrôles à moyen et à long terme.

Les macules pigmentées labiales et endobuccales retrouvées dans notre cas ne sont pas courantes ; elles suggèrent une association à une lentiginose orificielle.

En définitive, la présentation clinique de notre cas n'est pas classique, elle s'apparente plutôt à une forme frontière.

L'analyse génomique pourrait être d'un intérêt évident dans sa classification.

CONCLUSION

Ce cas confirme les difficultés de classification de la poikilodermie, de possible complexité des lésions cutanéomuqueuses et oculaires puis du nécessaire apport de l'histologie.

RÉFÉRENCES

- 1) Larregue M. Abbrégé de Dermatologie Pédiatrique. 1981 MASSON. P : 98
- 2) Nezzine S et coll. Syndrome de kindler. Trois cas dans une même fratrie Ann Dermatol venereol vol 134 Issue 10 Part 1 Octobre 2007 ; P : 774-778.
- 3) Cohen SY, Gaudric A, Lemerle S, Cadot M, Coscas G. ROTHMUND'S Syndrome. J Fr Ophtalmol; 1989; 12 (8) 9: 583-5.
- 4) Miranda AF, Rivera-Monge MD, Costa Farias C, ROTHMUND THOMSON syndrome and ocular surface finding :case reports and review of literature; Arq bras oftalmol,79 (3) 186-8
- 5) Penagos H, Jaen M, Sancho MT, Saborio MR, Fallas VG, Siegel DH and al: KINDLER syndrome in native Americas from panama, report of 26 cases. Arch Dermatol 2004 Aug 140 (8) 939-44.
- 6) Fine JO. Inherited epidermolysis bullosa. OPHANET journal if rare diseases .2010; 5-12
- 7) Grosshans E: le phénotype de la poikilodermie acrokratosique héréditaire. Ann Dermatol venereol 1981 ; 108 : 789-790.
- 8) Malleville J, Cavaro Y, Boiron G, Tamisier JM, Surleve Bazelli J E, Larregue M, Saurat PH, Guillet G. Poikilodermie

diffuse avec acrokeratose et précession de lésions bulleuse : maladie de WEARY-KINDLER, discussion nosologique *Annal Dermatol venereol Paris* 1982;109: 942-956.

9) Salard D, Mercier S, Thauvin C, Kury S, Bezieu S, Altuzarra C, Humbert P, Aubin F, Puzenat E. Mutation dans le gène FAM111B. Une nouvelle cause de poikilodermie héréditaire. *Ann Dermatol Venereol* .Vol141 n 125.p :380. Décembre 2014.

10) Mercier S et coll. Poikilodermie héréditaire fibrosante myopathie rétractile et fibrose pulmonaire. Une pathologie multi systémique liée a des mutations dans le gène FAM111B. *Cah Myol* 2013; 13: 12-14.

11) Nadia El Fekih ET coll. Syndrome de KINDLER: Particularités cliniques ET ultra structurales a Travers 3 nouvelles observations familiales. *Annales de pathologie*. Vol31 .Issue 4.August 2011.Pages 246-250.

12) Cheour M, Mazlout H, Ben Jalel W, Brour J, Baroudi B, Raiem A K. Atteinte cornéenne au cours du syndrome de KINDLER. A propos d'un cas. *J.Français d'ophtalmologie* vol 25 issue 1. January 2012 p46-e1-46°5.

13) Ogino A, Tanaka S. poikilodermie culoireois amyloïdoses – *dermatologica*, 1997 ; 155 : 301-308.

14) Mazereuuuw Hautier J, Darand F, Martin L, Cadet J, Thomas P. Réparatoses et poikilodermie congénitale avec photosensibilité. *Ann Dermatol Vénérol*: 2007; 134: 4S65-4S72.

15) Bennouna Biaz O, Senouck MK, Bakkali EL A, Benyou SSIF K. photo dermatoses. Notre expérience à propos de 543 cas. *Médecine du Maghreb* 1995 n°56.

16) Roche O. Cataracte congénitales EMC ophtalmologie vol 10 n°4. octobre 2013.

17) OMS. Environmental Heath Criteria 160. Ultra violet radiation. 1994 Genève