

### INTRODUCTION ÉPIDÉMIOLOGIE

L'ichtyose est l'expression cutanée d'une anomalie de structure ou de fonction d'une molécule (une protéine le plus souvent) intervenant dans la couche cornée. La couche cornée est la couche la plus superficielle de la peau et a un rôle fondamental de barrière.

Cette barrière cutanée :

- Nous protège vis à vis des agressions extérieures (germes, agressions physiques, chimiques...).
- Régule les échanges d'eau entre la peau et l'environnement.

### PHYSIOPATHOLOGIE

Il n'existe pas une ichtyose mais des ichtyoses en fonction de la molécule responsable de la maladie. Les manifestations de l'ichtyose peuvent donc être variables. Plusieurs termes peuvent être utilisés pour décrire l'atteinte cutanée.

- L'hyperkératose est une peau anormalement épaisse, rugueuse, qui perd sa souplesse et se « casse » à l'origine de fissures douloureuses.
- Les squames correspondent à l'élimination de la couche cornée lors du renouvellement cyclique de l'épiderme. Cette desquamation est normalement invisible.

Dans l'ichtyose, la couche cornée anormale s'élimine sous formes de squames visibles, plus ou moins nombreuses, épaisses, abondantes.

- La rougeur et les démangeaisons qui traduisent l'inflammation de la peau mal protégée par une barrière déficiente.

Dans certaines formes d'ichtyose, il peut exister en plus :

- Une fragilité de l'épiderme, qui se traduit par des bulles ou des érosions sur la peau : Il s'agit des ichtyoses bulleuses.
- Une atteinte d'autres organes que la peau : cheveux (alopécie), yeux (kératites), oreilles (surdité), système immunitaire (infections), système nerveux : on parle d'ichtyoses syndromiques par opposition aux ichtyoses non syndromiques où seule la peau est atteinte
- Chez le nouveau-né, l'ichtyose peut se présenter sous deux formes particulièrement impressionnantes du fait de la sévérité de l'hyperkératose qui englobe le bébé d'où la nécessité d'une prise en charge en milieu néonatal spécialisé: il s'agit du foetus arlequin (très rare) et du bébé collodion (plus fréquent).

### PRINCIPALES MANIFESTATIONS CLINIQUES ET BIOLOGIQUES

Une ichtyose est la conséquence d'une mutation (anomalie de lecture d'un gène) portant sur un gène qui code pour une protéine interagissant avec la formation de la couche cornée. Le caractère génétique d'une ichtyose permet de comprendre :

- Le début souvent congénital ou très précoce dans la vie d'une ichtyose.
- La persistance à vie de l'ichtyose même si des améliorations de degré très variables sont possibles avec l'âge du fait des traitements symptomatiques ou de l'évolution naturelle de la maladie.
- Le risque de transmission à sa descendance, risque prévisible en fonction du caractère dominant, récessif ou lié à l'X de la mutation.

Actuellement plus d'une cinquantaine de gènes ont été identifiés dans la survenue des ichtyoses congénitales.

### MOYENS DIAGNOSTIQUES

Il repose sur :

- L'examen clinique, l'histoire familiale du patient (arbre généalogique).
- Les examens spécialisés (biopsie cutanée, examen des cheveux, bilan biologique).
- Le diagnostic moléculaire (identification de la mutation génétique à partir d'un prélèvement sanguin) relève de laboratoires très spécialisés. Il permet le meilleur conseil génétique à la famille et est souvent indispensable pour caractériser le type d'ichtyose, son pronostic et son type de transmission ainsi que les démarches de prise en charge les mieux adaptées.

**PRINCIPES DU  
TRAITEMENT**

L'ichtyose génétique ne peut être guérie tant qu'on ne sait pas « réparer » un gène muté mais on peut atténuer ses manifestations et prévenir et traiter ses complications :

- Traitements locaux : les émoullients dermo-cosmétiques sont insuffisants et doivent être associés à des kératolytiques (préparations magistrales remboursées) plus ou moins associés à des rétinoïdes ou des anti-inflammatoires topiques.
- Traitements systémiques : rétinoïdes.
- Des traitements atténuants des démangeaisons ou une douleur si la peau se fissure.
- Soins spécifiques des yeux, des oreilles, des surinfections de la peau...
- Kinésithérapie, ergothérapie, hydrothérapie (thermalisme)...

Les autres volets de la prise en charge comportent :

- Conseil génétique : risques de transmission, diagnostic prénatal ou préimplantatoire.
- Éducation thérapeutique : mieux connaître et comprendre sa maladie, savoir comment soigner sa peau au quotidien, savoir concilier son handicap avec la vie professionnelle, personnelle et sociale.
- Soutien psychologique (psychologue) et social (assistant social)
- Mise en relation avec les associations de patients.

**LES ASSOCIATIONS  
DE PATIENTS**

En France, AIF (Association Icthyose France)

**RÉDACTION**

**S. LECLERC-MERCIER, S. HADJ-RABIA ET C. BODEMER & LE GROUPE DE TRAVAIL FIMARAD**