

### INTRODUCTION ÉPIDÉMIOLOGIE

Le Xeroderma Pigmentosum (XP) est une maladie génétique rare, de fréquence 1 sur 100 000 en Asie, au Moyen-Orient ou dans les pays du Maghreb, à 1 sur 1 000 000 en Europe ou aux États-Unis. Il y a presque une centaine de malades en France, et probablement entre 5 000 et 10 000 dans le monde, beaucoup d'entre eux n'étant pas identifiés. Elle se déclare dans la petite enfance, aussi bien chez les filles que les garçons, par une sensibilité de la peau extrême au soleil, mais également des yeux, favorisant le vieillissement cutané prématuré et le développement de cancers.

### PHYSIOPATHOLOGIE

Le XP représente en fait tout un groupe de maladies ayant une hypersensibilité aux ultra-violets (UV), rayons invisibles émis par le soleil, mais également par certaines lumières artificielles. Les UV entraînent chez tous les individus, des dégâts sur leurs gènes, qui sont ensuite réparés automatiquement, donc sans conséquence. Chez les personnes atteintes de XP, le système enzymatique de réparation est défaillant. L'anomalie génétique rend inefficace une des protéines impliquées dans ce système de correction. Par conséquent, les lésions UV-induites de l'ADN s'accumulent et peuvent conduire ensuite à des cellules cancéreuses.

### PRINCIPALES MANIFESTATIONS CLINIQUES ET BIOLOGIQUES

Les premiers signes de la maladie apparaissent dans l'enfance, avec des « coups de soleil » importants suite à des expositions minimales, et des éphélides (taches de rousseurs) sur le visage, le cou et les zones découvertes, avant l'âge de 2 ans. La peau est plus sèche, d'où le nom de la maladie « Xeroderma Pigmentosum ». Ensuite de petites lésions rouges et rugueuses au toucher peuvent apparaître. Ce sont des kératoses dites actiniques ou solaires ou séniles, se développant habituellement chez les personnes âgées, véritables lésions pré-cancéreuses. Avant 10 ans, apparaissent souvent des carcinomes baso ou spino cellulaires et des mélanomes. Sans protection, le risque d'apparition de ces différentes tumeurs cutanées est 4 000 fois plus important que dans la population générale.

Il y a souvent une atteinte ophtalmologique comme une conjonctivite chronique ou la crainte de la lumière (photophobie) conduisant à des techniques d'évitement qui doivent être des points d'appel pour le clinicien.

Des manifestations neurologiques ou des anomalies du développement sont plus rares et ne sont associées qu'à certaines formes de XP. Elles ne sont pas retrouvées dans les XP habituellement rencontrés en Europe.

Enfin, il existe une forme atténuée, dite XP variant, moins sévère, dont l'apparition des premiers signes et le diagnostic sont souvent retardés.

### MOYENS DIAGNOSTIQUES

Le diagnostic est souvent évoqué dans la petite enfance devant une extrême sensibilité au soleil et l'apparition prématurée de taches dans les zones exposées au soleil. Cependant les « coups de soleil » peuvent être plus discrets et la maladie peut être révélée tardivement par l'apparition des premiers cancers cutanés. C'est parfois l'ophtalmologiste qui donne l'alarme si conjonctivite et photophobie sont au premier plan.

La confirmation génétique se fait par l'analyse des gènes responsables de XP, à partir d'un prélèvement sanguin.

Quand un couple a un enfant atteint, il existe un risque de récurrence. Si les mutations causales sont identifiées, un diagnostic prénatal ou préimplantatoire peut être proposé.

### PRINCIPES DU TRAITEMENT

Il n'existe actuellement aucun traitement curatif. Le traitement est avant tout préventif, d'où l'importance d'évoquer au plus tôt cette maladie pour mettre en place une protection efficace contre les rayons UV invisibles de la lumière du jour mais aussi des lumières artificielles, seul moyen actuel pour limiter les dégâts non réparables de l'ADN. Ces mesures de photo-protection imposent un mode de vie astreignant, pour le patient mais aussi pour l'ensemble de sa famille, à l'origine du terme « enfant de la lune ».

Il est préférable de limiter les sorties en journée et d'éviter toute source de lumière artificielle non quantifiée, surtout les néons et les halogènes.

En cas de doute, on peut vérifier le rayonnement UV à l'aide d'un dosimètre portatif. À l'extérieur, la photoprotection ne doit pas se limiter à l'application répétée de crème solaire d'indice élevé. Il faut y ajouter une protection mécanique avec vêtements couvrants, chapeau, gants et lunettes solaires. Des outils adaptés comme des masques anti UV se développent grâce au soutien d'associations de patients\*. Il faut aussi équiper les vitres du domicile de filtres UV, mais aussi ceux des lieux fréquentés comme l'école et la voiture.

Une surveillance cutanée régulière doit être mise en place afin de détruire localement, par azote liquide par exemple, toute lésion pré cancéreuse et enlever chirurgicalement toute lésion cutanée suspecte de carcinome ou mélanome. L'espérance de vie des enfants atteints de XP, peu ou non protégés, dépasse rarement l'adolescence. Alors que celle des enfants XP protégés correctement s'allonge considérablement.

ASSOCIATION  
DE MALADES

Les Enfants de la Lune - [Voir le site web](#)

RÉDACTION

**Stéphanie MALLET - Le 03/01/2018**