

« **Bonnes pratiques en cas d'urgence** »

:: Ichtyoses héréditaires

Synonymes : Ichtyoses congénitales

Définition :

Les ichtyoses héréditaires forment un groupe de maladies dues à des mutations de gènes impliquées dans l'élaboration de la barrière cutanée, cette dernière est donc déficiente.

On distingue les formes non syndromiques et les formes syndromiques dans lesquelles d'autres organes que la peau peuvent être atteints de manière spécifique (ex. : système nerveux, foie, yeux...).

Les ichtyoses héréditaires débutent, dans la majorité des cas, dès la naissance ou dans l'enfance.

Les patients présentent des squames sur l'ensemble du corps, inconstamment associés à une érythrodermie (érythème généralisé). L'évolution est chronique avec des périodes d'exacerbation. La qualité de vie est le plus souvent fortement impactée.

L'altération cutanée peut entraîner différentes complications : ophtalmologiques, ORL, fonctionnelles (motricité fine), retard de croissance chez l'enfant, prurit, douleur de la peau, intolérance/malaise à la chaleur, carence en vitamine D, infections cutanées, risque de toxicité percutanée, allergie.

Le traitement vise à améliorer l'état de la peau et des organes spécifiquement atteints, prévenir et/ou améliorer les complications secondaires. Il repose pour la peau sur les soins locaux (émollients, kératolytiques). Les formes sévères peuvent justifier d'un traitement systémique par rétinoïdes oraux.

Dans tous les cas, il est important d'écouter attentivement les patients et leur entourage, car ils sont experts de leur maladie et sont généralement les premiers à repérer un symptôme inhabituel.

La prise en charge en urgence des ichtyoses en période néonatale est abordée dans une fiche spécifique (en cours d'élaboration).

Pour en savoir plus :

Orphanet

- Fiche Maladie : www.orpha.net

- Classification : www.orpha.net

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularité de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Ichtyoses héréditaires

Mécanismes

Groupe de maladies dues à des mutations de gènes impliqués dans l'élaboration de la barrière cutanée avec cliniquement des squames qui peuvent être associées à un érythème.

Risques particuliers en urgence

Infections cutanées ;
Douleurs liées à des fissures cutanées ;
Déshydratation chez le nourrisson (hypernatrémie) ;
Anomalies ORL (obstruction par bouchon de squames) ;
Anomalies ophtalmologiques (ectropion entraînant une kératite) ;
Malaise à la chaleur ;
Allergie ;
Manifestation aiguë extracutanée dans les formes syndromiques d'ichtyoses héréditaires.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Traitement locaux : émollients, kératolytiques.
Traitement systémiques oraux : rétinoïdes.
Fonction des atteintes d'organe associées dans les formes syndromiques.

Pièges

Ne pas méconnaître les signes dermatologiques d'une autre affection surajoutée.
Sous-estimer les conséquences de l'atteinte cutanée.

Particularité de la prise en charge médicale préhospitalière

Toute ponction veineuse doit s'accompagner d'une désinfection cutanée rigoureuse, afin d'éviter une bactériémie liée à la colonisation cutanée chronique (en particulier staphylocoque).

En savoir plus

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

▶ Situation d'urgence 1 : aggravation aiguë de l'état cutané (érythème et/ou squames et /ou signes fonctionnels : prurit-douleur)

- Rechercher un facteur déclenchant ;
- Penser à une poussée de la maladie, une surinfection cutanée : bactérienne, mycosique, virale, parasitaire (gale), une réaction irritative, une poussée d'eczéma, d'autres affections dermatologiques.

▶ Situation d'urgence 2 : lésions liquidiennes ou érosives

- Rechercher un facteur déclenchant ;
- Penser à une poussée bulleuse d'une ichtyose kératinopathique (ichtyose bulleuse), un eczéma, une allergie de contact, une infection bactérienne, herpétique, mycosique (candidosique).

▶ Situation d'urgence 3 : fièvre

- Rechercher une infection des parties molles, un sepsis généralisé à point de départ cutané.

▶ Situation d'urgence 4 : atteintes ophtalmologiques

Toute modification récente de l'état oculaire (conjonctivite, rougeur, douleur, sécrétions...) nécessite une consultation ophtalmologique.

▶ Situation d'urgence 5 : complications ORL

Aucun traitement local ne doit être administré sans un avis ORL préalable.

Principales situations : hypoacousie par obstruction du conduit auditif par bouchon de squames, otite externe, périchondrite par diffusion infectieuse au cartilage du pavillon.

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

▶ Douleurs diffuses

Diagnostiques à évoquer

- Douleurs cutanées : fissures, inflammation cutanée (secondaire à l'érythrodermie), infection cutanée) ;
- Douleurs musculaires et/ou articulaires : possible effet indésirable des rétinoïdes oraux ;
- Douleurs osseuses : fracture/tassement compliquant une ostéoporose ou une carence profonde en vitamine D.

▶ Plaies traumatiques

- Désinfection cutanée avec un antiseptique de type chlorhexidine aqueuse, **en évitant les produits alcooliques ou iodés** chez l'enfant (toxicité percutanée) ;
- Antibiothérapie locale (acide fusidique) ou générale, si justifiée par la surface cutanée infectée et la sévérité de l'infection ;
- Fixer les pansements avec une bande ou un filet tubulaire (et non avec un adhésif) si squames et risque de décollement dans le cas d'une ichtyose kératinopathique (fragilité cutanée et risque de lésions bulleuses).

Recommandations en urgence

▶ Recommandations générales

- L'antibiothérapie locale ou générale n'est pas systématique. Elle ne se justifie qu'en cas d'infection clinique (douleur, œdème, pus, pustules ou croûtes mélicériques) et non de simple colonisation bactérienne ;
- De même, l'utilisation d'antiseptiques n'est pas systématique, mais, le cas échéant, privilégier les formes aqueuses (ex. : chlorhexidine aqueuse) ;
- Ne pas sous-estimer la gravité potentielle d'une maladie de peau et son retentissement sur d'autres organes/fonctions ;
- Écouter le patient, expert de sa maladie.

► Situation d'urgence 1 : aggravation aiguë de l'état cutané

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- Diagnostic positif : apparition ou majoration de l'érythème, souvent accompagnée d'une majoration des squames. Inconfort cutané, douleur ou prurit ;

- Diagnostic étiologique : rechercher un facteur déclenchant (affection intercurrente, prise médicamenteuse, applications de topiques, activité / contacts inhabituels, contagé infectieux, facteurs climatiques...).

- Diagnostics à évoquer :

• Poussée de la maladie ;

• Surinfection cutanée :

- **Bactérienne** le plus souvent : staphylocoque doré ou autres germes : présence de lésions pustuleuses/érosives ou croûteuses (**voir situation 2**) ;

- **Mycosique** : *Candida albicans* (lésions pustuleuses des plis), dermatophytes (lésions squameuses et érythémateuses souvent difficiles à repérer sur la peau pathologique des ichtyoses) ;

- **Virale** : HSV (herpès) ou VZV (varicelle, zona) : lésions pustuleuses/érosives ou croûteuses, parfois nécrotiques (**voir situation 2**) ;

- **Parasitaire** : la gale survenant sur une ichtyose perd ses caractéristiques cliniques (sémiologie, topographie) habituelle et se traduit souvent par une aggravation de l'ichtyose et surtout un prurit. Il peut s'agir d'une gale profuse et très contagieuse car riche en sarcoptes et le diagnostic doit être évoqué systématiquement pour éviter une épidémie nosocomiale ;

• Réaction irritative : majoration de l'érythème, voire fissures/érosions superficielles ;

• **Eczéma** : lésions vésiculeuses/érosives/suintantes prurigineuses (**voir situation 2**) ;

• **Autres affections dermatologiques** : éruption virale, toxidermie...

▪ Évaluer la gravité :

- Douleur : échelle visuelle analogiques (EVA) ;

- Prurit : échelle visuelle analogiques (EVA) ;

- Erythème : échelle visuelle analogiques (EVA) et pourcentage de surface corporelle concernée ;

- Retentissement général / tolérance : paramètres vitaux ; (Fréquence cardiaque, TA, Fréquence respiratoire, température).

■ Explorations en urgence :

- *Si retentissement général* : bilan hydro-électrolytique, hémocrite, protidémie (déshydratation) ; hémocultures (même en l'absence de fièvre).
- *Si doute sur une infection cutanée* : prélèvements cutanés sur les vésicules, pustules, érosions ou croûtes, pour examens bactériologiques, mycologiques, virologiques et parasitologiques.
- *Si fièvre* : hémocultures aéro-anaérobies à la recherche d'un sepsis à porte d'entrée cutanée - calcul du score qSOFA (quick SOFA - Sepsis-related Organ Failure Assessment) : un score ≥ 2 permet d'identifier un patient ayant un risque de mortalité par sepsis ≥ 10 %. qsofa.org/

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring :

- Tension artérielle ;
- Fréquence cardiaque ;
- Fréquence respiratoire.

■ Mesures symptomatiques :

- Antalgiques adaptés à l'intensité de la douleur ;
- Antipyrétiques si nécessaire, modalités habituelles (pas de contre-indication à l'utilisation d'AINS) ;
- Correction d'éventuels troubles hydroélectriques ; remplissage vasculaire si hypotension et/ou déshydratation sévère ;
- Bains ou douches tièdes, linge humide.

■ Traitements spécifiques :

- *En cas de suspicion de **surinfection bactérienne*** : antiseptiques (ex. : dans le bain ou pour la toilette), antibiothérapie par voie générale : antistaphylococcique en première intention (pénicilline A ou M en 1^{re} intention, en l'absence d'allergie) ;
- Adaptation dans un second temps selon l'antibiogramme (risque de staphylocoque résistant du fait d'un portage chronique et d'éventuels séjours hospitaliers) ;
- *En cas d'**infection herpétique*** : aciclovir ou valaciclovir selon l'âge, l'étendue des lésions et la présence de signes généraux (fièvre).
Hydrater, vérifier et surveiller la fonction rénale si administration IV : aciclovir par voie parentérale chez l'enfant (l'aciclovir per os est très peu absorbé et donc très peu efficace) ; valaciclovir per os ou aciclovir IV chez l'adulte ;
- *En cas de **surinfection fongique*** : antifongiques systémiques (terbinafine 1 cp/jour si dermatophytie, fluconazole 50-100 mg/jour si candidose) ;

- *En cas d'eczéma* : dermocorticoïdes en l'absence de surinfection clinique :
 - 1 application locale par jour d'un dermocorticoïde fort (ex. : bétaméthasone 0,05 %, ou fluticasone) ;
 - eczéma du visage ou chez l'enfant : 1 application locale par jour de désoside à 0,05 %.

► Situation d'urgence 2 : lésions liquidiennes ou érosives

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic :

Diagnostic positif : lésions liquidiennes :

- vésicule : lésion de petite taille à liquide clair ;
- bulle : lésion > 1 cm à liquide clair ;
- pustule : lésion à contenu plus épais et non transparent ;
- lésions érosives (plaies superficielles) ou suintantes (taches sur les vêtements ou pansements).
- évolution au final vers des croûtes.

Diagnostic étiologique : rechercher un facteur déclenchant (plaie initiale, applications de topiques, activité / contacts inhabituels, contagé infectieux...)

Diagnostics à évoquer :

- Pousée bulleuse d'une ichtyose kératinopathique (ichtyose bulleuse) ;
- Eczéma (prurit, suintement) :
 - allergie de contact ;
 - poussée d'eczéma chez un patient avec syndrome de Nétherton.
- Pustules :
 - Infection staphylococcique ;
 - Infection herpétique : pustules groupées puis lésions d'allure nécrotique, douleur souvent importante ;
 - Infection candidosique : pustules plates de couleur blanc laiteux, souvent prédominant dans les plis.
- Autres causes : toxidermie (pustulose exanthématique aiguë généralisée, nécrolyse épidermique toxique), dermatose bulleuse auto-immune, brûlure thermique ou caustique, réaction à des piqûres d'arthropodes.

■ Évaluer la gravité :

- Intensité de la douleur (EVA 0-10) ;
- Paramètres vitaux (fréquence cardiaque et respiratoire, TA, température) ;
- Risque de déshydratation si lésions étendues ;
- Étendue des lésions : surface corporelle atteinte en pourcentage ([règle des neuf de Wallace, cf. annexe](#)) ;
- Si toxidermie : lésions muqueuses, décollements, douleur, fièvre, œdème, adénopathies, nécrose cutanée.

- **Explorations en urgence :**

- Prélèvements cutanés si suspicion d'infection : bactériologique, mycologique et virologique (herpès) ;

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring :**

- Intensité de la douleur (EVA 0-10) ;
- Paramètres vitaux (Fréquence cardiaque et respiratoire, TA, température).

- **Mesures symptomatiques :**

- Traitement de la douleur (antalgiques - modalités habituelles), en particulier avant les soins ;
- Bains / douche tiède ;
- Perçage d'éventuelles bulles (après réalisation de prélèvements).

- **Traitements spécifiques :**

- **Suspicion d'infection bactérienne :**

- Lésions peu étendues : désinfection avec de la chlorhexidine aqueuse, acide fucidique 2 % crème ;
- Lésions étendues : traitement probabiliste par antibiothérapie systémique (orale ou IV) dirigée contre le staphylocoque doré.

- **Suspicion d'infection fongique :**

- Traitement local si lésions limitées ;
- Traitement systémique si lésions étendues.

- **Suspicion d'infection herpétique :**

Aciclovir ou valaciclovir selon l'âge, l'étendue des lésions et la présence de signes généraux (fièvre). Hydrater - vérifier et surveiller la fonction rénale si administration IV :

- Aciclovir par voie parentérale chez l'enfant (l'aciclovir per os est très peu absorbé et donc très peu efficace) ;
- Valaciclovir per os ou aciclovir IV chez l'adulte ;

- **Eczéma, en l'absence de surinfection clinique : corticothérapie locale :**

- 1 application locale par jour d'un dermocorticoïde fort (ex. : bétaméthasone 0,05 %, ou fluticasone)
- sur le visage ou chez l'enfant : 1 application locale par jour de désoside à 0,05 %

- **Arrêt de tous les médicaments non indispensables si suspicion de toxidermie.**

► Situation d'urgence 3 : fièvre

1. Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic :**
 - Une poussée érythrodermique isolée est suffisante pour expliquer une fièvre et un syndrome inflammatoire ;
 - Néanmoins, il faut rechercher d'autres causes, comme une infection des parties molles ou un sepsis généralisé à point de départ cutané ;
 - Les surinfections cutanées bactériennes ou mycosiques superficielles ne sont habituellement pas fébriles, à l'inverse des surinfections herpétiques.
- **Évaluer la gravité :** Critères de gravité d'une fièvre en général.
- **Explorations en urgence :**
 - Désinfecter soigneusement la peau (compresse antiseptique appliquée plusieurs minutes avant la ponction veineuse) ;
 - Bilan biologique : syndrome inflammatoire ;
 - Prélèvements cutanés pour examen bactériologique, mycologique, virologique sur des vésicules, pustules, érosions ou croûtes ;
 - Hémocultures aéro-anaérobies ;
 - Foyer infectieux à distance (urines, poumons etc.).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring :**
 - Surveillance habituelle (fréquence cardiaque et respiratoire, TA, température, conscience, diurèse, hydratation).
- **Mesures symptomatiques :**
 - Antipyrétiques selon tolérance de la fièvre (non contre-indiqués) et réhydratation.
- **Traitements spécifiques :**
 - En fonction du diagnostic retenu.

► Situation d'urgence 4 : atteintes ophtalmologiques

Toute modification récente de l'état oculaire nécessite une consultation urgente en ophtalmologie.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- **Conjonctivite** (sensation de corps étranger, rougeur, larmoiement, sans baisse d'acuité visuelle) :
 - irritative : surtout nocturne, facteurs irritants (vent, soleil, climatisation)
 - infectieuse : sécrétions purulentes, rougeur intense
 - allergique : prurit, œdème des paupières et de la conjonctive
- **Kératite** : baisse de l'acuité visuelle, brûlures, douleur, rougeur, écoulement, photophobie.

**Attention,
la perte totale ou partielle de sensibilité cornéenne est fréquente
et l'absence de douleur peut entraîner un retard de diagnostic**

Le risque est celui d'une perforation de la cornée et d'un astigmatisme séquellaire par déformation définitive de la surface cornéenne.

▪ Évaluer la gravité :

- Atteinte de l'acuité visuelle ;
- Anomalie cornéenne à l'examen.

▪ Explorations en urgence :

- Examen de la cornée à l'œil nu, sans/puis avec coloration à la fluorescéine : recherche d'opacités et de lésions cornéennes, de « lavage » de la fluorescéine (signe de Seidel - synonyme de perforation de la cornée), de signes de conjonctivite, éliminer un corps étranger sous palpébral, une anomalie de la chambre antérieure (hypopion...)
- Évaluation de l'acuité visuelle monoculaire en faisant « compter les doigts » à différentes distances de l'œil ;
- Examen à la lampe à fente par l'ophtalmologiste.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Mesures symptomatiques :

- **Conjonctivite irritative** : traitement lubrifiant quotidien par substituts lacrymaux : carmellose, carbomère ou povidone, dérivés de l'acide hyaluronique, pommade à la vitamine A (application nocturne) et émoullients palpébraux en privilégiant les produits visqueux.

- **Conjonctivite allergique** : traitement symptomatique classique (lubrifiants/larmes artificielles) et anti-allergiques locaux sans conservateurs : acide N-acétyl aspartyl glutamique, acide cromoglicique, kétotifène ou lévocabastine...

▪ Traitements spécifiques :

- **Conjonctivite infectieuse** (en général bactériennes) : pommade antibiotique ophtalmique à large spectre : ciprofloxacine, rifamycine ou tobramycine.

- **Kératite infectieuse** (bactérienne, virale, mycotique ou parasitaire) : traitement initialement empirique par pommade ophtalmique antibiotique à large spectre : ciprofloxacine, rifamycine, ou tobramycine, puis adapter le traitement en fonction du germe isolé.

Situation d'urgence 5 : complications ORL

Attention : aucun traitement local ne doit être administré sans un avis ORL préalable.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

Diagnostiques à évoquer selon la symptomatologie prédominante :

- hypoacousie (modérée et fluctuante) : obstruction du conduit auditif par épaissement tympanique ;
- douleurs et écoulement : otite externe ;
- douleurs importantes : rechercher une diffusion infectieuse aux structures de voisinage (infection des parties molles de voisinage, mastoïdite).

▪ **Évaluer la gravité :**

- Signes d'infection du tissu sous-cutané : nécrose (douleur importante, sténose majeure du conduit auditif externe, érythème du pavillon et de la région péri-auriculaire), emphysème sous-cutané avec crépitements à la palpation, rougeur-chaaleur et œdème de la face ou du cou étendus.
- Signes infectieux généralisés à point de départ cervical ou facial (fièvre, tachycardie, hypotension, polypnée, score du qSOFA).

▪ **Explorations en urgence : consultation ORL en urgence pour otoscopie**

- Aspiration des squames ;
- Prélèvement d'une éventuelle otorrhée (prélèvement bactériologique et/ou mycologique réalisé en ORL après désinfection du conduit) ;
- Recherche d'une atteinte tympanique associée (micro abcès et/ou épaissement) ;
- Audiométrie : recherche d'une surdité de transmission ou mixte (labyrinthisation).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Surveillance adaptée :**

- Otoscopique avec aspirations douces régulières (tous les 3 à 6 mois) ;
- Audiométrique à distance de tout épisode aigu.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Traitement antalgique oral (sans particularités) ;
- Éviction aquatique stricte impérative ;
- Éviter les microtraumatismes locaux répétés (coton tige ou autre) ;

- Antibiothérapie orale (amoxicilline en association avec acide clavulanique ou ciprofloxacine) en cas de suspicion de diffusion infectieuse aux structures de voisinage ;
- Si tympan perforé ou non visualisable : gouttes auriculaires antibiotiques et anti-inflammatoires type fluoroquinolones/corticoïdes (10 jours au moins) - lavages antiseptiques réguliers : povidone iodée diluée deux fois par semaine ; Antimycotique si prélèvement informatif ou échec du premier traitement local (3 semaines au moins) ;
- Si tympan intact : gouttes associant antibiotiques et anti-inflammatoires.

▪ **Traitements spécifiques :**

- Avis ORL : l'examen otoscopique par le spécialiste est indispensable pour effectuer un nettoyage du conduit, afin d'éviter les bouchons obstructifs, prélever une éventuelle otorrhée (prélèvement bactériologique) et rechercher une atteinte tympanique associée et contrôler l'audition.
- Prise en charge chirurgicale en cas de cellulite faciale / atteinte étendue des tissus sous-cutanés de la face ou du cou pouvant nécessiter une détersion mécanique, une mise à plat des nécroses et/ou abcès.

Orientation

▶ **Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences**

▪ **Où transporter ?**

- La régulation préhospitalière (Samu, centre 15) permet si nécessaire d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie : secteur de soins intensifs si signes de gravité (fièvre non contrôlée, choc, troubles hydroélectrolytiques sévères etc.), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire ;
- Aux urgences adultes ou enfants du centre hospitalier du centre de référence ou de compétence pour ce type de maladies rares ;
- Atteintes ophtalmologiques ou ORL : directement en consultations d'ophtalmologie ou d'ORL après appel du médecin d'astreinte.

▪ **Comment transporter ?**

- Pas de particularités relatives à l'ichtyose, hormis la nécessité d'un transport climatisé si temps chaud ;
- Consignes habituelles relatives aux signes cliniques et le degré d'urgence.

▪ **Quand transporter ?**

- Chez les patients sujets aux malaises à la chaleur, pas de transport durant les heures chaudes, sauf si climatisation.

► **Orientation au décours des urgences hospitalières**

▪ **Où transporter ?**

- Selon l'avis d'un centre de référence ou de compétences pour les maladies rares cutanées expert dans l'ichtyose.

▪ **Comment transporter ?**

- Pas de particularités relatives à l'ichtyose. Consignes habituelles relatives au tableau clinique et le degré d'urgence, hormis la nécessité d'un transport climatisé si temps chaud.

▪ **Quand transporter ?**

- Chez les patients sujets aux malaises à la chaleur, pas de transport durant les heures chaudes sauf si climatisation.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- Rétinoides oraux : cf. VIDAL (principale interaction : cyclines)
- Traitements locaux : ils peuvent être à l'origine d'effets indésirables, par intoxication transcutanée due à l'anomalie de la barrière épidermique :

Enfant < 2 ans
Contre-indication d'un traitement local à l'acide salicylique ou d'acide lactique
(puis uniquement sur des surfaces limitées)

**Ne pas utiliser de produits alcooliques ou iodés sur de grande surface
chez l'enfant**

Précautions anesthésiques

- **Limiter la pose de voies veineuses** et éviter les zones de peau infectée ou érosive (portes d'entrée infectieuse potentielles) : certains patients sont à risque de portage chronique de *Staphylococcus Aureus* résistant à la méthicilline (SARM) ;

Éviter, sauf nécessité vitale (par ex. : réanimation dans la chirurgie lourde), le recours à une voie veineuse centrale (risque de sepsis).

- Adhésifs :

Pour les ichtyoses kératinopathiques (bulleuses) : la fragilité cutanée et le risque de survenue de bulles (surtout chez l'enfant) justifient d'utiliser des pansements non adhésifs adaptés (pansement hydrocellulaire siliconé autofixant pour le traitement des plaies fortement exsudatives) ;

- Électrodes :

Il convient d'éviter les électrodes et plaques autoadhésives : risque de décollements dans les ichtyoses kératinopathiques (bulleuses) et les autres formes avec squames car elles risquent de ne pas coller (film lipidique secondaire aux applications de crèmes) et d'empêcher la conduction du courant.

On peut conseiller d'utiliser les anciennes pinces, si elles sont encore disponibles dans les blocs.

Sinon, il convient de nettoyer impérativement la peau en contact avec la plaque avec un dissolvant pour pansement adhésif.

- Pas de contre-indication à réaliser une anesthésie locale ou générale.

Toutefois intubation prudente et douce (utilisation de gel) pour limiter les traumatismes locaux.

- **En cas d'ectropion**, assurer l'occlusion palpébrale pendant l'anesthésie, par caches oculaires et application de pommade à la vitamine A à poursuivre ensuite 2 à 3 fois par jour.

- Certains patients atteints d'ichtyose sont également plus exposés aux variations de la température corporelle : **surveiller la température au cours des interventions chirurgicales et prévenir l'hypo ou l'hyperthermie.**

Mesures préventives

Suivi régulier dermatologique, ophtalmologique et ORL.

Éducation du patient pour consulter dès les 1^{ers} symptômes.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Favoriser la présence des familles au cours de l'admission en urgence et de l'hospitalisation à cause du vécu parfois difficile de la pathologie.

- Écouter la famille et le patient qui connaissent très bien leur maladie et leurs particularités.

- Après une anesthésie prolongée ou dans les suites de la chirurgie, la peau devra être hydratée quotidiennement à l'aide d'émollients et ne pas être en contact avec des produits irritants.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, **en l'absence d'atteinte d'organe dans le cadre d'une ichtyose syndromique**, le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (cf. numéros ci-dessous).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

▶ **Risque de transmission de la maladie :**

Il n'y a pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus.

▶ **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement :**

En cas de surinfection cutanée bactérienne ou mycosique ou d'infection herpétique, il peut y avoir un risque de transmission infectieuse par la greffe.

▶ **Don d'organes :**

En l'absence d'atteinte d'organe dans le cadre d'une ichtyose syndromique, tous les organes, sous réserve de leur évaluation, peuvent être greffés en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis. La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices / risques).

▶ **Don de tissus :**

Le don de peau est contre-indiqué.

Les cornées peuvent être greffées sous réserve d'une évaluation individuelle (avis du médecin spécialiste affirmant absence de lésions ophtalmologiques).

Le don de cornées peut être contre-indiqué en présence de cicatrices cornéennes de kératites. Leur présence peut être détectée au moment du prélèvement ou en banque de tissu.

Les vaisseaux, les valves cardiaques, les os peuvent être greffés sous réserve d'une évaluation individuelle.

Services de régulation et d'appui en région (SRA) de l'ABM : numéros des quatre territoires de régulation (24h sur 24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Numéros en cas d'urgence

Centres de référence Experts dans l'ichtyose

Professeur Juliette Mazereeuw-Hautier

CHU Toulouse
Hôpital Larrey - adultes et enfants
24, chemin de Pourvoirville - 31059 Toulouse Cedex 9

Tél. : 05 67 77 81 41

Médecin d'astreinte la nuit et le week-end

Tél. : 05 67 77 81 28 (24h/24h - 7j/7j)

Professeur Christine Bodemer

Centre Magec (Maladies rares génétiques à expression cutanée)
Service de dermatologie pédiatrique
CHU Paris - **Hôpital Necker-Enfants Malades** - 149, rue de Sèvres - 75743 Paris

Tél. en semaine :

Standard : 01 44 49 40 00 - poste 92629

Secrétariats : 01 44 49 43 37 ou 01 44 49 46 62

week-end/jours fériés : 01 44 49 48 44/01 4449 48 86 (poste infirmier)

**Urgences pédiatriques (CUDR) 24h/24 avec
astreinte téléphonique quotidienne des dermato-pédiatres**

Docteur Emmanuelle Bourrat

Centre Magec (Maladies rares génétiques à expression cutanée)
Service de dermatologie
CHU Paris-GH St-Louis - Lariboisière - F. Widal
Hôpital Saint-Louis - 1, avenue Claude-Vellefaux - 75010 Paris

Standard : 01 42 49 49 49

Secrétariat : 01 42 49 98 16 ou 01 42 38 54 32

Infirmière référente : poste 2 4541

Urgences : 06 71 65 67 62

Postes 2 7037/2 9732 (week-end/jours fériés)

Autres centres de référence ou de compétence

www.orpha.net

Filière de santé maladies rares : Fimarad

<https://fimarad.org/>

Ressources documentaires :

Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care: Part One. Mazereeuw-Hautier J et al. Br J Dermatol. 2018, in press.

Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care: Part Two. Mazereeuw-Hautier J et al. Br J Dermatol. 2018, in press.

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Juliette Mazereeuw-Hautier

Centre national de référence des maladies rares de la peau

CHU Toulouse - Hôpital Larrey - 24, chemin De Pouvourville - 31300 Toulouse

- **Professeur Christine Bodemer**

Centre Magec (Maladies rares génétiques à expression cutanée) - service de Dermatologie

CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades - 149, rue de Sèvres - 75743 Paris

- **Docteur Emmanuelle Bourrat**

Centre Magec (Maladies rares génétiques à expression cutanée) - service de Dermatologie

CHU Paris-GH St-Louis Lariboisière F. Widal - Hôpital Saint-Louis - 1, avenue Claude Vellefaux - 75010 Paris

- **Docteur Marie-Noëlle Camels** : service d'Oto-Rhino-Laryngologie et d'Otoneurologie, Hôpital Purpan - place du Dr-Baylac, 31059 Toulouse cedex

- **Docteur Pierre Fournié** : service d'Ophtalmologie, Hôpital Purpan - place du Dr-Baylac, 31059 Toulouse cedex

En collaboration avec :

- **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**

Docteur Gilles Bagou : anesthésiste-réanimateur urgentiste Samu-69 - centre hospitalier universitaire de Lyon

Docteur Pierre-Géraud Claret : commission des référentiels de la SFMU - urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) - unité de surveillance - groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

Docteur Damien Viglino: médecin urgentiste, urgences adultes SAMU 38, CHU Grenoble-Alpes, CS 10217 Grenoble

Docteur Christophe Leroy : médecin urgentiste - hôpital Louis-Mourier - 92700 Colombes

- **L'Agence de biomédecine (ABM)** :

Les Docteurs Francine Meckert et Olivier Huot : service de Régulation et d'Appui de l'ABM

- **L'association de patients** :

Association de patients : AIF - Association ichtyose France

<https://ichtyose.fr/>

Email : info@ichtyose.fr

Annexe :

Règle des neuf de Wallace

La règle des neuf de Wallace permet d'évaluer rapidement l'étendue de la surface corporelle atteinte chez un patient brûlé (évaluation en pourcentage de la surface corporelle totale).

<https://chemm.nlm.nih.gov/burns.htm>

Évaluation de la surface brûlée en pourcentage de la surface corporelle par un multiple de neuf chez l'adulte et sa variante chez l'enfant.

Segment corporel	Surface atteinte	
	Adulte	Enfant
Tête et cou	9 %	17 %
Face antérieure du tronc	18 %	18%
Face postérieure du tronc	18 %	18%
Chaque jambe	18 %	14%
Chaque bras	9 %	9%
Périnée	1 %	1%
Total	100 %	100%

Pour les brûlures peu étendues, l'évaluation sera faite en considérant que la paume de main de la victime représente 1 % de sa surface corporelle totale.

L'évaluation attribue des multiples de 9 % de la surface corporelle totale à différents territoires cutanés.