ICHTYOSES

DÉFINITION

L'**ichtyose** est une maladie génétique rare entrainant un dysfonctionnement de la fonction barrière de la peau.

ASPECTS CLINIQUES

Les manifestations de l'ichtyose sont variables mais il existe constamment des squames à la surface de la peau. On peut aussi parfois noter d'autres signes comme une peau épaissie (hyperkératose) et/ou enflammée, occasionnant une rougeur diffuse. La peau est parfois fragile et peut parfois faire des crevasses ou des bulles en cas de frottement. Il existe souvent des complications, qui comprennent : des anomalies ophtalmologiques, ORL, des infections de la peau, un grattage ou une douleur de la peau, des anomalies des cheveux, une intolérance au chaud et au froid, des limitations physiques et une altération importante de la qualité de vie.
Dans les formes dites « syndromiques », il existe une atteinte d'autres organes que la peau (ex : système nerveux, foie…). L'ichtyose commence en général dès la naissance, se présentant soit d'emblée avec l'aspect définitif, soit sous la forme d'une présentation transitoire (durée quelques semaines) comme celle du **fœtus arlequin** (très rare) et du **bébé collodion** (plus fréquent).

DIAGNOSTIC

Il repose sur :

L'examen du patient, son histoire familiale
Des examens spécialisés (ex : biopsie cutanée, examen des cheveux, bilan sanguin)
Le diagnostic moléculaire (identification de la mutation génétique) qui relève de laboratoires spécialisés.

TRAITEMENT

A ce jour les traitements sont symptomatiques et d'efficacité limitée. Ils comprennent les traitements locaux et systémiques suivants :

- Traitements locaux :
  - Les émollients : ils sont la base du traitement et sont indispensables chez tous les patients.
  - Les kératolytiques : ils peuvent aider à mieux réduire les squames quand elles sont épaisses
- Les traitements systémiques :
  - Les rétinoïdes oraux : ils permettent de réduire l'épaisseur des squames. Ils nécessitent un bilan préalable, un programme strict de prévention de la grossesse (chez la femme) et un suivi clinique et biologique.
- Le traitement des complications
- Les autres volets de la prise en charge comportent :
  - Conseil génétique : risques de transmission, diagnostic prénatal ou préimplantatoire
  - Education 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 (assistante sociale)
  - Mise en relation avec les associations de patients (AIF (Association Ichtyose France).

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

ICHTYOSES

- ## EN CAS DE PRISE EN CHARGE EN URGENCE

  Limiter les traumatismes locaux et les adhésifs,
  Ecouter la famille et/ou le patient. Ils connaissent très bien la maladie et ses particularités.

- ## PLUS D'INFORMATIONS

  Fiche Orphanet urgences
  https:/www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/fr/Ichtyosesheredtaires_FR_fr_EMG_ORPHA183435.pdf

  Filière maladies rares dermatologiques FIMARAD : *https://fimarad.org/*

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques