

POÏKILODERMIES CONGÉNITALES

• INTRODUCTION

Les poïkilodermies congénitales sont un groupe de maladies génétiques très rares ayant en commun la présence d'un aspect particulier de la peau appelé « poïkilodermie ». La poïkilodermie se caractérise par l'association d'une peau fine et rouge, de taches blanches et pigmentées et de dilatations des petits vaisseaux de la peau (appelées télangiectasies). Dans le cas des poïkilodermies congénitales, la poïkilodermie se localise souvent au visage et apparaît au cours des premiers mois de vie. Il faut bien différencier les poïkilodermies congénitales des maladies au cours desquelles une poïkilodermie peut apparaître à l'âge adulte (comme sur des cicatrices de radiothérapie par exemple).

• MALADIES GÉNÉTIQUES AVEC POÏKILODERMIE

Les poïkilodermies congénitales comprennent plusieurs maladies de mécanismes variés dont les principales sont le syndrome de Rothmund-Thomson [MIM 268400]), la poïkilodermie de Weary [MIM 173700], le syndrome de Kindler [MIM 173650], la Poïkilodermie avec Neutropénie [MIM 604173] et la poïkilodermie fibrosante héréditaire avec contractures tendineuses, myopathie et fibrose pulmonaire (acronyme POIKTMP [MIM 615704]).

→ Dans le syndrome de Rothmund-Thomson, la poïkilodermie touche le visage, les extrémités et les fesses. Elle s'associe à une petite taille, des anomalies des cheveux et des ongles, parfois des anomalies osseuses, un vieillissement précoce et une prédisposition à certains cancers comme le cancer des os (ostéosarcome). Il s'agit d'une maladie autosomique récessive. Le gène le plus souvent en cause est appelé RECQL4.

→ Le syndrome de Kindler est une forme d'épidermolyse bulleuse héréditaire. Ce syndrome est caractérisé par une fragilité cutanée et la formation de bulles cutanées à la naissance, suivies par le développement d'une photosensibilité (sensibilité excessive au rayonnement solaire ultra-violet-UV-), une poïkilodermie d'apparition progressive et une prédisposition aux cancers cutanés. Il s'agit d'une maladie autosomique récessive. Le gène en cause est appelé FERMT1 (ou KIND1)..

→ La Poïkilodermie avec Neutropénie (PN) se manifeste par une poïkilodermie du visage et des extrémités, des infections pulmonaires à répétition, une petite taille, un épaissement de la peau des paumes et des plantes et un taux bas de certains globules blancs dans le sang (appelés polynucléaires neutrophiles). Il s'agit d'une maladie autosomique récessive. Le gène en cause est appelé USB1.

→ La poïkilodermie fibrosante héréditaire avec contractures tendineuses, myopathie et fibrose pulmonaire (POIKTMP) associe une poïkilodermie, des cheveux fins et épars, une diminution de la production de sueur, une myopathie avec des rétractions multiples en particulier des tendons d'Achille et une faiblesse musculaire progressive, parfois une fibrose pulmonaire à l'âge adulte et d'autres caractéristiques comme une insuffisance pancréatique exocrine, une atteinte hépatique et un retard de croissance. Il s'agit d'une maladie autosomique dominante. Le gène en cause est appelé FAM111B.

- **SURVEILLANCE ET PRISE EN CHARGE**

Chacune de ces maladies nécessite une confirmation diagnostique par une étude génétique sur prise de sang, un conseil génétique et un suivi médical adapté en fonction des manifestations associées. De manière générale, les patients atteints de poïkilodermies congénitales doivent éviter l'exposition au soleil en utilisant une protection vestimentaire et des produits de protection solaire. Le risque de cancer cutané est cependant plus faible qu'au cours du xeroderma pigmentosum et des mesures de photoprotection extrêmement strictes ne se justifient pas. L'aspect inesthétique de la poïkilodermie peut dans certains cas être amélioré par un traitement par laser. Cependant, ces traitements ne sont habituellement pas proposés avant l'âge adulte.