

Caractérisations biologiques

A – Bonnes pratiques

- Description clinique
- Actualisation des panels et des anticorps analysables
- Lois de bioéthique

B- Indication Panel / Génome entier

C- Préindication mosaïque

MAGEC-Nord

Smail Hadj-Rabia,
Service de Dermatologie, MAGEC-Nord
FIMARAD & ERN-Skin
Necker-Enfants Malades
Paris, France

Dysplasies ectodermiques / IP

(Birmingham, juin 2025)

1- Garçons atteints de dysplasie ectodermique anhidrotique liée au chromosome X et troubles du sommeil

(Lucie Griffon / Brigitte Fauroux / Smail Hadj-Rabia)

- 15 patients / 15 témoins appariés pour l'âge et le sexe
- Actimétrie / polysomnographie : troubles du sommeil authentifiés

2- Femmes DEAX (Isabelle Luchsinger, c Bodemer, S Hadj-Rabia) :

- 36 patientes DEAX
- Anomalies dentaires (n= 33), cheveux fins clairsemés (n= 28)
- Difficultés d'allaitement (n= 30)
- Hypo-anhidrose (n= 30)

Dysplasies ectodermiques / IP

(Birmingham, juin 2025)

3- Prévalence de la DEAX et de l'IP dans la population danoise (L Krogh et coll)

- Prévalence IP : 2,37 pour 100000 naissances
- Prévalence DEAX 2,8 pour 100 000 naissances

4- Nouvelle forme de dysplasie ectodermique (N Peschel et coll)

- EDNAT : DE avec dents néonatales : hypohidrose, épaissement tablette unguéale, oligodontie
- Gène *IRF6* (AD) : trois patients connus (exon 6)

Ichtyoses

1- Nouvelle classification (Anomalies du développement épidermique)

2- Panel de gènes « ichtyoses » (C Deblock et coll)

- Caractérisation moléculaire : 266 patients (89%) ; 33/38 gènes
- Dix gènes pour 211 patients (79%).
- Panel non conclusif : 33 patients (11%)

Ichtyoses

3- Anomalies oculaires au cours des ichtyoses (G Marchione et coll) : 16 patients

- Photophobie (9/16 ; 56,3 %),
- Atteinte de la surface oculaire (13/16 ; 81,3 %)
- Dysfonctionnement des glandes de Meibomius (11/16 ; 68,8 %)

4- Ichtyose-prématurité (Juliette Miquel et coll)

- Huit patients (Ile de la Réunion)
- Vernix Caseosa / pas de collodion
- Effet fondateur
- Xerose /atopie

Epidermolyses bulleuses

1- L'épidermolyse bulleuse jonctionnelle (ITGB4/ ITGB6) est une maladie systémique (J Bonigen et coll) : 12 patients

- Atteinte digestive (11 patients)
- Atteinte urologique (7 patients)
- Muqueuse laryngée (2 patients) et oculaire (2 patients)
- Certain degré de corrélation génotype / phénotype

2- Maladie rénale au cours des EB dystrophiques récessives (I Boudhabhay et coll)

- Trente six patients avec maladie rénale /120 patients atteints d'EBDR
- Néphropathie à IgA (15 patients, 12,5%) / tubulopathie (21 patients, 17,5%)
- Surveillance rénale rapprochée

Autres articles

- 1- The Tryptophan-Serotonin Axis in Albinism: an interesting lead? (Gendrot B et coll)
- 2- Refined genotype-phenotype correlations in neurofibromatosis type 1 patients with NF1 point variants. (Pacot L et coll)
- 3- Expanding PIGM-related disorders to coding mutations. (Nicolle R et coll)